

**OCRONOZĂ. PREZENTARE DE CAZ****Valeria Stog<sup>1,2</sup>, Anghelina Berejanschi<sup>1,2</sup>,  
Ala Pascari-Negrescu<sup>1</sup>, Elena Deseatnicov<sup>1</sup>**Conducător științific: Liliana Groppa<sup>1</sup><sup>1</sup>Disciplina de reumatologie și nefrologie, USMF „Nicolae Testemițanu”<sup>2</sup>Spitalul Clinic Republican “Timofei Moșneaga”

**Introducere.** Alkaptonuria este o patologie genetică rară, care se manifestă prin lipsa enzimei omogenizat 1,2-dioxigenază, ducând la acumularea de pigment ocronotic în diverse țesuturi și provocând o afecțiune sistemică numită ocronoză. **Scopul lucrării.** Analizarea informațiilor actuale privind patogenia, manifestările clinice, diagnosticarea și opțiunile terapeutice disponibile pentru a oferi o imagine detaliată asupra patologiei. **Material și metode.** A fost monitorizat un caz clinic de ocronoză în Departamentul de Reumatologie al SCR T. Moșneaga, concomitent cu studiile clinice raportate în bazele de date medicale din perioada 2020-2023. **Rezultate.** Au fost analizate 11 cazuri de pacienți, cu vârste între 34 și 70 de ani, care prezentau simptome precum osteoartrită generalizată avansată, calcificări ale discurilor intervertebrale, hiperpigmentarea pielii și a sclerei, și urină de culoare închisă. Pacienții au avut simptome timp de peste 10 ani înainte de diagnosticare. Tratatamentul conservativ cu doze mari de acid ascorbic, exerciții fizice și utilizarea dispozitivelor de mers a dus la ameliorarea simptomelor doar la 3 pacienți. În Departamentul de Reumatologie, a fost urmărită o pacientă de 57 de ani, care a raportat debutul bolii în copilărie prin prezența urinei de culoare brună. La 24 de ani, în timpul primei sarcini, au apărut artralgiile generalizate, dureri pe tot traiectul coloanei vertebrale și slăbiciune generală severă. Evoluția bolii a fost nefavorabilă de-a lungul anilor, cu agravarea simptomelor. Diagnosticul final a fost stabilit la vârsta de 53 de ani, după măsurarea nivelului acidului homogentisic. **Concluzii.** Cazul prezentat în Departamentul de Reumatologie confirmă raritatea ocronoziei, varietatea manifestărilor clinice, dificultățile de diagnosticare și provocările tratamentului. Pacienții necesită o abordare multidisciplinară și cercetări suplimentare pentru dezvoltarea unor terapii eficiente. **Cuvinte-cheie:** ocronoză, alkaptonurie.

**OCHRONOSIS. CLINICAL CASE****Valeria Stog<sup>1,2</sup>, Anghelina Berejanschi<sup>1,2</sup>,  
Ala Pascari-Negrescu<sup>1</sup>, Elena Deseatnicov<sup>1</sup>**Scientific adviser: Liliana Groppa<sup>1</sup><sup>1</sup>Rheumatology Department, Nicolae Testemițanu University<sup>2</sup>Timofei Moșneaga Republican Clinical Hospital

**Introduction.** Alkaptonuria is a rare genetic disorder characterized by the absence of the HGD enzyme, leading to the accumulation of ochronotic pigment in various tissues, causing a systemic disease called ochronosis. **Aim of the study.** To synthesize current information on pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and available therapeutic options, in order to provide a comprehensive perspective on this condition. **Material and methods.** A clinical case of ochronosis was monitored in the Rheumatology Department of SCR T. Moșneaga, alongside clinical studies presented in medical databases from 2020-2023. **Results.** The accessible studies reported 11 cases of patients aged between 34 and 70 years, exhibiting clinical signs such as advanced generalized secondary osteoarthritis, intervertebral disc calcifications, hyperpigmentation of the skin and sclera, as well as dark-colored urine. In these case reports, patients had symptoms for over 10 years before being diagnosed. Conservative management with high-dose ascorbic acid, exercises, and walking aids was provided to the patients, resulting in symptomatic improvement in only 3 patients. In the Rheumatology Department, a 57-year-old female patient was monitored, who reported the onset of the disease in childhood with the presence of brown-colored urine. Subsequently, at the age of 24, during her first pregnancy, generalized arthralgias, pain along the spine, and severe general weakness appeared. The disease progression was unfavorable over the years, with symptom exacerbation. The final diagnosis was established at the age of 53, after measuring homogentisic acid levels. **Conclusions.** The case presented in the Rheumatology Department confirms the rarity of ochronosis, the diversity of clinical expression, the diagnostic challenges, and the treatment methods. Patients require a multidisciplinary approach and further research for the development of effective therapies. **Keywords:** ochronosis, alkaptonuria.