Алкаптонурия (Alcaptonuria, Alkaptonuria) - врожденное отсутствие фермента - оксидазы гомогентизиновой кислоты, играющего существенную роль в процессе нормального расщепления аминокислот тирозина и фенилаланина. Накопление гомогентизиновой кислоты в организме человека вызывает потемнение кожи и глаз - они приобретают темно-коричневый оттенок (охроноз (ochronosis)), а также приводит к прогрессирующему поражению суставов, особенно позвоночника. Ген, отвечающий за данный фактор, является рецессивным, поэтому у детей данное заболевание может иметь место лишь в случае, если оба родителя являются носителями дефектного гена.