

# Pachyonychia congenita

Pachyonychia congenita er en meget sjelden, genetisk betinget, hudtilstand som først og fremst affiserer hud, negler, hår og slimhinner.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

# PACHYONYCHIA CONGENITA

**Pachyonychia congenita (PC) er en meget sjelden, genetisk betinget, hudtilstand som først og fremst affiserer hud, negler, hår og slimhinner.**

Behandlingen består i å lindre symptomer og plager, samt legge til rette for en mest mulig normal hverdag. Alvorlighetsgraden varierer fra person til person, også innen samme familie.

Tilstanden er ikke smittsom.

## Forekomst

PC ansees som svært sjelden. Internasjonale data fra 2011 viser en forekomst på ca. 1000 pasienter i hele verden. Tall fra Sverige fra 2014 viser til ca. 50 personer med tilstanden.

## Tegn og symptomer

PC opptrer med et bredt spekter av symptomer. Tegnene på tilstanden er som oftest synlig tidlig etter fødsel.

Barnet kan ha en spesiell heshet allerede i spedbarnsperioden, med karakteristisk gråt og hoste.

Negledystrofi er karakteristisk: Ofte er neglene tykke, misfarget og bøyd oppover på sidene, eller de kan være tynne med lite eller ingen fortykkelse. Neglene kan også bli fortykket ved negleroten slik at neglen peker oppover i skarp vinkel. Etter hvert kan smertefulle soppinfeksjoner oppstå. Noen barn blir født med tenner.

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes.

Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Når barnet begynner å gå, eller i tidlig barnealder, får de fleste *palmoplantar keratoderma*; **kraftig fortykket hud** som sprekker og gir sår på fotsåler og håndflater. Smertefulle blemmer oppstår under hudområdene med fortykket hud. Det vanlige er at dette opptrer før 12 års alder. De fleste med PC rapporterer **intens smerte under føttene**. Hvitt belegg i munnslimhinnen ses allerede fra tidlig barnealder. Etterhvert oppstår **cyster**, gjerne under/etter puberteten, som viser seg som myke «kuler» i huden, spesielt i armhule og lyske. Disse kan være smertefulle.

Fortykket, nuppete hud (follikulær hyperkeratose), også beskrevet som «gåsehud», rundt håret er rapportert, samt økt svettemengde på hender og føtter.

## Årsaker

Pachyonychia congenita oppstår som følge av **genfeil** (mutasjoner) i noen bestemte gen kalt keratin-gener. De deles inn i fem undergrupper (KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16 og KRT17), basert på aktuell genfeil. Keratin-genene danner grunnlaget for viktige byggesteiner i de øverste lagene av hud og slimhinner, såkalte keratin-proteiner. Genfeilen fører til at disse byggesteinene ikke fungerer som normalt, og sykdomstegn vil kunne oppstå.

## Arv

Pachyonychia congenita følger **autosomal dominant arvegang**. Dette innebærer at hvis den ene av foreldrene har sykdommen, det vil si at vedkommende har et normalt gen og et forandret gen (mutasjon), er risikoen for å arve sykdommen 50 % for hvert barn.

De barna som ikke arver genfeilen vil ikke få sykdommen, og kan heller ikke bringe den videre. Hos en del av pasientene har ingen av foreldrene sykdommen, og da har det skjedd en nyoppstått genfeil (nymutasjon) hos pasienten.

## Hvordan stilles diagnosen

Det er vanligvis **negleforandringene** som sees allerede i nyfødtprioden, som gjør at diagnosen stilles. Fordi tilstanden har flere likhetstegn med Clouston syndrom (en form for iktyose), kan det være vanskelig å sette riktig diagnose, men diagnosen kan bekreftes ved gentest.

## Behandling og oppfølging

Selv om PC ikke kan helbredes, vil forebygging og behandling til en viss grad lindre symptomer og plager. Ofte er det blemmer, sårhet og de fortykkede hudområdene på fotsåler og i hender som er mest plag-somme og smertefulle. Det er viktig å prioritere gode sårbehandlingsrutiner ved skånsomt å fjerne fortykket hud på affiserte områder.

Mange foretrekker å **bløte opp huden** før de fjerner den med en skalpell eller lignende. **Avlastende skotøy** og såler vil kunne redusere trykket på fotsålene og oppleves behagelig. Kontakt med ortopediingeniør for tilpasninger anbefales.

Tiltak for å redusere fotsvette, som for eksempel absorberende såler, kan være gunstig for å forebygge sårddannelser.

For de fleste med PC vil **tilrettelegging i sammenheng med fysisk aktivitet** være nødvendig. Noen ganger kan for stor aktivitet føre til økt smerteopplevelse, andre ganger er det vanskelig å finne noen sammenheng. Det er store variasjoner fra dag til dag, men mange barn opplever det problematisk å delta i aktiviteter på lik linje med andre.

## Å få et barn med en sjelden diagnose

Når et barn får diagnosen PC kan det for fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende, men fordi tilstanden er såpass sjelden kan mange ha ventet lenge med å få fastsatt den, og dermed heller oppleve det som en lettelse å endelig få en diagnose å støtte seg til.

I den første fasen er det viktig at begge foreldrene får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen og dens behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets

utvikling og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Vi anbefaler foreldrene å være åpne om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det anbefales også å snakke med **helsesøster og barnets fastlege**, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med PC, jo bedre rustet er de til å hjelpe barnet sitt.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov.

**Spesielt sårbare perioder** kan være overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet og fra skole til studier og arbeidsliv. Barn trenger alderstilpasset informasjon om sin egen diagnose, som gjerne kan gis av foreldre eller sammen med helsepersonell. Foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet og barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon.

Barn som har en diagnose som er synlig for andre, vil kunne oppleve at andre spør eller ser på dem. Spesielt negleforandringene kan føre til at andre blir usikre på om sykdommen er smittsom. Barn som er informert om egen diagnose og dens behandling vil framstå som **tryggere når andre har spørsmål**, noe som kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer. Barnet bør derfor **lære seg et enkelt svar** på hva det skal svare på spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel "Jeg er født med en diagnose som gjør at neglene mine er litt rare. Det er ikke smittsomt og ellers er jeg akkurat som deg".

**Tenårene** er en spesielt sårbar fase i menneskers liv. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne perioden og mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Da kan det oppleves som en god støtte å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling i voksen alder og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringene tilstanden medfører.

Det å **mestre eget liv og takle hverdagen** er vesentlig for alle mennesker. **Senter for sjeldne diagnoser** bidrar gjerne med informasjon og veiledning. Vi kan også overføre kompetanse om diagnosen og om det å leve med en sjelden hudtilstand til **lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole**, slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene personen med PC og familien møter i hverdagen. Målet er at den som har PC skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

## Identifikator

Q84

## Nyttige lenker

- Den svenske Socialstyrelsen (tilsvarende Helsedirektoratet):  
[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/pachyonychiacongenita](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/pachyonychiacongenita)
- Pachyonychia Congenita Project er et amerikansk nettsted med informasjon om diagnosen. Det inneholder også en del bilder.  
[www.pachyonychia.org](http://www.pachyonychia.org)

August 2017



## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

**Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.**

### Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

### Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

### Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

### Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

### Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

### Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

---

### Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

**Telefon: 23 07 53 40**

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** [Sjeldendiagnose](https://www.facebook.com/Sjeldendiagnose)

**Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.**

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).