

## :: Wrodzone zgrubienie paznokci

Orpha number: ORPHA2309

### STRESZCZENIE

Wrodzone zgrubienie paznokci (PC) to rzadka genodermatoza przeważnie objawiająca się bolesnym rogowcem dłoniowo-podeszwowym, pogrubieniem paznokci, torbielami naskórkowymi oraz rogowaceniem białym w jamie ustnej. Chorobowość nie jest znana, ale do dziś na całym świecie zarejestrowano około 1000 pacjentów. Wiek zachorowania jest różny, większość przypadków objawia się krótko po urodzeniu, inne widoczne są klinicznie tylko w późnym dzieciństwie i rzadko w dorosłości. Pierwszymi objawami choroby są z reguły pogrubiałe paznokcie lub zęby noworodkowe. Można zaobserwować co najmniej 3 fenotypy hipertroficznej dystrofii paznokci stóp i dłoni: paznokcie rosną do pełnej długości, ale dalsza wystająca hiperkeratoza powoduje uniesienie paznokcia po skosie ku górze z uwypukleniem krzywizny paznokcia. Kiedy dzieci zaczynają chodzić, typowo w pierwszych latach życia, rozwija się miejscowy lub rozlany rogowiec, pod nim znajdują się pęcherze powodujące duży ból. W niektórych przypadkach rogowiec rozwija się dopiero w późnym dzieciństwie. W wieku około 12 lat u większości pacjentów występuje bolesny rogowiec podeszwy. Leukokeratoza w jamie ustnej pojawia się wcześnie, może powodować trudności w karmieniu i należy odróżnić ją od kandydozy jamy ustnej u dzieci. Rogowacenie mieszkowe na tułowiu i kończynach może być widoczne w miejscach narażonych na tarcie, takich jak talia, łokcie i kolana. Inne objawy wrodzonego zgrubienia paznokci zaobserwowane u niektórych pacjentów to nadmierne pocenie dłoni i stóp spowodowane nadpotliwością dłoniowo-podeszwową, szeroko rozsiane torbiele łojowe pojawiające się w trakcie lub po osiągnięciu dojrzałości płciowej, torbiele pachowe lub pachwinowe oraz chrypa u małych dzieci. Dawniej opisywano dwa podtypy wrodzonego zgrubienia paznokci, PC-1 i PC-2, obecnie zaleca się, aby pacjentów klasyfikować według czterech podgrup na podstawie ich molekularnej etiologii: PC-K6a, PC-K6b, PC-K16 i PC-K17, ponieważ PC spowodowane jest przez dominującą negatywną mutację w przynajmniej 4 genach [*KRT6A*, *KRT6B* (12q13.13), *KRT16*, *KRT17* (17q21.2)] kodujących keratynę z uprzywilejowaną ekspresją w warstwie podstawnej i ponadpodstawnej skóry dłoni i podeszw stóp, wytworach naskórka i błonie śluzowej jamy ustnej. Rozpoznanie stawia się na podstawie badania klinicznego i potwierdza genetycznym badaniem molekularnym. W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić warianty PC (mnogie torbiele łojowe, które rozwijają się w okresie dojrzewania z niewielką lub brakiem dystrofii paznokci oraz ogniskowy rogowiec



dłoni i stóp bez epidermolizy; zob. te hasła) oraz schorzenia objawiające się dystrofią paznokci, takie jak pęcherzowe oddzielanie się naskórka, zespół Cloustone'a (wyróżniający się z powodu obecności łysienia) oraz choroby nabyte, takie jak łuszczyca i liszaj płaski (zob. te hasła). Możliwa jest molekularna diagnostyka prenatalna, o ile znana jest mutacja będąca przyczyną schorzenia. Najnowsze dane sugerują, że w rzadkich przypadkach choroba może być dziedziczona w sposób semi-dominujący, co podkreśla znaczenie badania molekularnego celem zapewnienia właściwego poradnictwa genetycznego. Obecnie nie jest znana terapia doprowadzająca do wyleczenia wrodzonego zgrubienia paznokci. Leczenie objawowe skupia się głównie na pielęgnacji paznokci oraz leczeniu bólu spowodowanego rogowcem dłoniowo-podeszwowym; obejmuje użycie emolientów do zredukowania hiperkeratozy oraz zabiegi zmniejszające otarcia i urazy stóp. Nowatorskie leczenie pozostaje w fazie badań i obejmuje strategię siRNA (small interfering RNA), zastosowanie rapamycyny ogólnie i miejscowo oraz iniekcje toksyny otulinowej. Badania kliniczne oparte na przeszukiwaniach bibliotek dostępnych leków są w toku. Komplikacje mogą wywoływać wtórne infekcje, ale z reguły łatwo je kontrolować dzięki antybiotykoterapii.

**Recenzent-ekspert:** M. Schwartz, dr R. Kaspar, prof. E. Sprecher oraz dr F. Smith

**Aktualizacja:** październik 2011

**Tłumaczenie:** styczeń 2012

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---