



Pachyonychia congenita

Pachyonychia congenita är en ärftlig sjukdom som påverkar naglarna, huden och tänderna samt i vissa fall också slemhinnorna. Nästan alla med sjukdomen får smärtsamma blåsor och förhårdnader på fotsulorna och i handflatorna.

Pachyonychia congenita finns hos 5 000–10 000 personer i världen. Det är inte känt hur många som har sjukdomen i Sverige.

Symtom

Symtomen förekommer i olika grad vid olika former av pachyonychia congenita och varierar även mellan olika personer.

De flesta med sjukdomen får symtom före 10 års ålder. Det vanligaste symtomet är smärtsamma förtjockningar av huden, framför allt på fotsulorna och i handflatorna. Det kan vara svårt att gå eller använda vanliga skor. En del får även blåsor i anslutning till förhårdnaderna, vilket ytterligare ökar smärtan vid belastning.

Många har förtjockade finger- och tånaglar. Det brukar synas vid födseln eller under de första levnadsåren. Nagelbädden förtjockas, varvid nagelplattan lyfts upp och i extrema fall pekar uppåt i en skarp vinkel. På ytan är nagelplattan normal, men den har en överdriven kurvatur åt sidorna och är missfärgad. Naglarna kan även angripas av svampinfektioner.

En del har vitaktiga förändringar i munslemhinnan och på tungan. Hos nyfödda kan det leda till svårigheter att suga. Om förändringarna sitter i struphuvudet kan de ge upphov till heshet.

Det kan bildas cystor och knottiga förhårdnader runt hårsäcksmynningarna, särskilt på knäna, armbågarna och bälten, främst under barndomen och tonåren.

Orsak

Pachyonychia congenita orsakas av förändringar i en gen som påverkar ett protein vars uppgift är att ge vävnader struktur och stadga. Förändringarna leder till att cellskelettet i huden blir skört och lätt skadas.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar pachyonychia congenita. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Det är viktigt att regelbundet klippa eller fila naglarna samt slipa och behandla förhårdnader på fotsulorna och i handflatorna. För att göra huden lättare att fila ned smörjs förhårdnaderna en eller flera gånger om dagen med mjukgörande krämer. Förhårdnaderna kan också mjukas upp i vattenbad innan slipning.

Blåsorna och förhårdnaderna på fotsulorna kan behandlas med injektioner av nervgiftet botulinumtoxin. Det reducerar smärtorna och gör det lättare att gå. Behandlingen behöver upprepas regelbundet.

Regelbunden och noggrann tandborstning kan förhindra att beläggningar uppstår i munslemhinnan.

Personer med svåra smärtor kan regelbundet behöva använda smärtstillande läkemedel för att få lindring. Det är viktigt att minska trycket på fotsulorna och tånaglarna.

Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd både till de som har pachyonychia congenita och till närstående.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Iktyosföreningen
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad september 2026.