

CSATÓ MIKLÓS DR.,  
TÓTH-KÁSA  
IZABELLA DR.,  
DOBOZY ATTILA DR.  
ÉS HAMMER HELGA DR.

## Pachyonychia congenita syndroma

Szegedi Orvostudományi Egyetem Bőr-Nemikórtani Klinika  
(igazgató: Simon Miklós dr.)  
Szemészeti Klinika (igazgató: Süveges Ildikó dr.)

A szerzők egy hazánkban még nem ismertett, a keratinizáció kiterjedt zavarával járó kórformát, a pachyonychia congenita syndromát ismertetik.

*The pachyonychia congenita syndrome.* A rare form of the keratinization disorders, the pachyonychia congenita syndrome — the first case in Hungary — is presented.

A körmök betegségei, alak, formai, színi eltérései és fejlődési rendellenességei gyakoriak. Ezek egy része (pl. az onychomycosis) a körmök sebészi eltávolításával önállóan, vagy egyéb therapiás eljárásokkal kombinálva gyógyítható. A rendellenességek egy nagyobb csoportja azonban a körmök ablatiójával alig befolyásolható. Ilyen esetekben a körmök radikális eltávolítása felesleges, sőt a dystrophias tünetek az esetek egy részében az újonnan kinövő körmön kifejezettebbek, mint korábban voltak. Ismeretük, illetve gyakorlatban való felismerésük ezért jelentős az általános orvos számára. Jelen munkánkban egy igen ritka, a hazai irodalomban még nem ismertett, családi előfordulású, generalizált elszarusodási zavarral járó körmöfajlódási rendellenességet ismertetünk.

### Esetismertetés

F. F. 54 éves férfi beteg kisgyermekkorától tud betegségéről. Észlelésünkkor a kéz és láb valamennyi ujján a körömlamezek erősen megvastagodottak, karomszerűek, sárgásszürkén elszíneződtek. A pachyonychia felé emelkedő, a lunula-táján még ép körömlamezek alatt vastos szarumassa foglal helyet (1. ábra). A hyperhidrotikus tenyéren és talpon helyenként mély rhyadok, illetve szigetszerű hyperkeratosis észlelhető (2. ábra). A karokon, a könyökök felett szimmetrikusan keratosis follicularis, a nyelven diffúz, a buccalis nyálkahártyán pedig szigetszerű, szabálytalan leukokeratosis figyelhető meg (3. ábra). A szemészeti vizsgálat előrehaladott, juvenilis típusú cataracta fennállását igazolta.

A beteg két fiúgyermekének, F. I. 20 éves és F. F. 28 éves férfinak az apáéval minden tekintetben egyező, azonban valamivel tünetszegényebb betegsége van (táblázat).

A családja vizsgálata autoszomális domináns öröklésmentet valószínűsített (4. ábra).

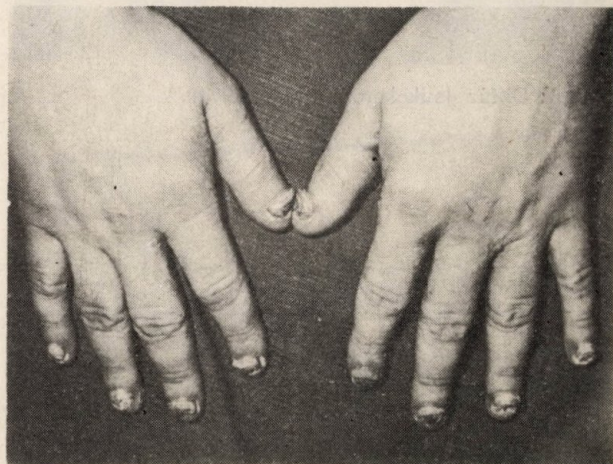
A betegek radiológiai és kémiai laboratóriumi vizsgálata kóros eltérésre nem derített fényt.

A palmoplantaris hyperkeratosis kezelésében lokális keratolitikumokat alkalmaztunk valamennyi betegnél, valamint a szisztémás keratinizációs zavart orális retinoid (Tigason<sup>R</sup>) kezeléssel igyekeztünk befolyásolni. 3 hetes napi 1 mg/testsúlykg/die adagban folytatott retinoid kezelésre a körömlamezek alatti szarumassa elvékonyodott, a száj-nyálkahártya leukoke-

1. táblázat. A pachyonychia congenita tünetinek előfordulása az ismertett családban

	F. F. 54 év	F. I. 20 év	F. F. 28 év
Körömrendellenesség	+	+	+
Hyperkeratosis palmoplantaris	+	+	+
Keratosis follicularis	+	+	+
Leukokeratosis	+	+	+
Cataracta	+	+	—

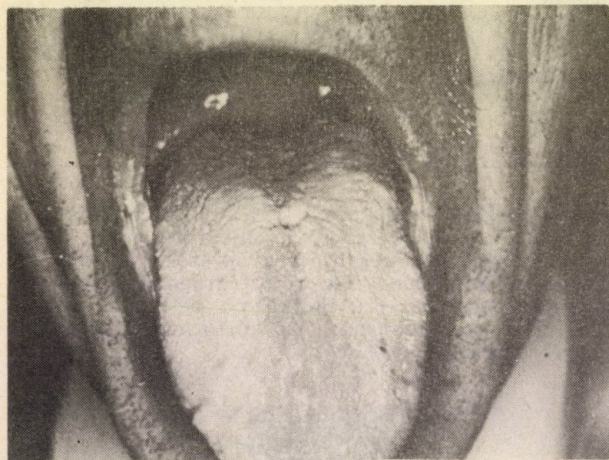
ratosisa megkisebbedett és a keratosis follicularis győgyult. (Szükségesnek tartjuk megjegyezni, hogy a Tigason<sup>R</sup> hazánkban még nincs gyógyszerári forgalomban. Eü. Min. engedélyhez kötött drága importgyógyszer, mely csak szigorú indikációk betartása mellett, egyéb úton nem befolyásolható kórformákban igényelhető és alkalmazható.)



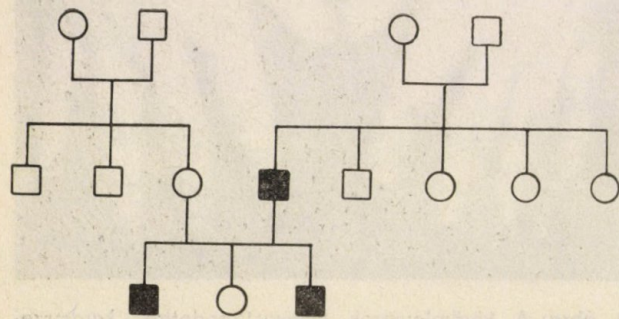
1. ábra: A körömlamezek megvastagodottak, karomszerűek, alattuk vastos szarumassa foglal helyet.



2. ábra: Hyperkeratosis a talpon.



3. ábra: Diffúz leukokeratosis a nyelven.



4. ábra: A családja.

A pachyonychia congenita syndroma igen ritka örökletes betegség, melyet az elszarusodás kiterjedt zavara jellemez. Patomechanizmusa közelebbről nem ismert (5). A karakterisztikus körömfejlődési zavart *Wilson* ismertette 1905-ben (12), a teljes kórforma leírása és elnevezése *Jadassohn és Lewandowsky* (1906) nevéhez fűződik (4). A betegségnek korábban több típusát, pl. *Jackson-Sertoli-syndroma* (3, 9), *Schäfer-Brünauer-syndroma* (2, 7) különítették el. Azonban a kórforma feldarabolása a szerteágazó tünetek átfedése miatt nem indokolt (8). A körömök fejlődési zavara mellett a tenyerek és talpak szigetszerű hyperkeratosisa obligát tünete a betegségnek. Ezekhez gyakran a nyálkahártyák leukokeratosisa, keratosis follicularis, valamint szemészeti rendellenességként cornea homály és cataracta járul (5, 8). Ismeretes, hogy a fenti tünetekhez még a fogak és a hajzat fejlődési zavara, hólyagképződés a bőrön (főképpen a lábon), epidermoid cysták (10) és szívfejlődési anomália (6) társulhatnak. A betegség öröklésmenete autoszomális domináns. Kezelése nem megoldott. A körömök eltávolításával a kórforma vezető tüneteinek megoldására tett próbálkozások nem vezettek eredményre (1), így a köröm ablatiója szükségtelen és felesleges. A szisztémás keratinizációs zavarok kezelésében kiterjedten és eredményesen használt retinoid kezeléssel *Thomas és mtsai* próbálkoztak (11). Noha vállalkozásuk mellékhatás (hyperlipidaemia) fellépte miatt kényszerűen megszakadt, véleményünk szerint ez az egyetlen rendelkezésre álló therapiás eszköz, melytől — hacsak átmenetileg is — klinikai javulás várható.

IRODALOM: 1. *Andrews, G. C.*: Pachyonychia congenita. Arch. Derm. Syph. 1936, 33, 183. — 2. *Brünauer, S. R.*: Zur Symptomatologie und Histologie der kongenitalen Dyskeratosen. Dermatol. Zschr. 1925, 42, 6. — 3. *Jackson, A. D. M., Lawler, S. D.*: Pachyonychia congenita, a report of six cases in one family. Ann. Eugenics, 1951, 16, 141. — 4. *Jadassohn, J., Lewandowsky F.*: Pachyonychia congenita. Ikonograph. Derm. 1905, 1, 29. — 5. *Joseph, H. L., Valleja, C.*: Pachyonychia congenita. Arch. Dermatol. 1964, 90, 594. — 6. *Mukhija, P. N., Kapoor, K. K.*: Pachyonychia congenita with patent ductus arteriosus. J. Dermatol. 1984, 11, 305. — 7. *Schäfer, E.*: Zur Lehre von der kongenitalen Dyskeratosen. Arch. Derm. Syph. 1925, 148, 425. — 8. *Schönfeld, P. H. I. R.*: The pachyonychia congenita syndrome. Acta. Derm. Venereol. (Stockh). 1980, 60, 45. — 9. *Sertoli, P.*: Sopra una disonichia ereditaria familiare. Dermo-sifilografico, 1949, 24, 268. — 10. *Soderquist, N. A., Reed, W. B.*: Pachyonychia congenita with epidermal cysts and other congenital dyskeratosis. Arch. Dermatol, 1968, 97, 31. — 11. *Thomas, R. D. et al.*: Pachyonychia congenita. Electron microscopic and epidermal glycoprotein assessment before and during isotretinoin treatment. Arch. Dermatol, 1984, 120, 1475. — 12. *Wilson, A. G.*: Three cases of hereditary hyperkeratosis of nail bed. Brit. J. Dermatol, 1905, 17, 13.

(Csató Miklós dr., Szeged, Pf. 480., 6701.)