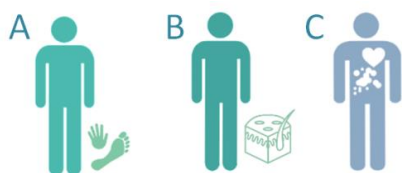


Palmoplantar keratodermi

Baggrund

Palmoplantar keratodermi (PPK) er en stor og heterogen gruppe af arvelige og erhvervede sygdomme karakteriseret ved fortykket hud i håndflader og på fodsåler.

Arvelig PPK kan skyldes mutationer i en lang række gener. Sygdommen kan nedarves efter flere forskellige arvemønstre, fx autosomal dominant, hvor patienten typisk vil have forældre eller børn med PPK, men også recessivt, hvor patienten ofte kan være den eneste i familien med tilstanden.



Arvelig PPK kan enten optræde:

- A) isoleret (non-syndromal PPK)
- B) som led i andre genodermatoser
- C) med ekstrakutane symptomer (syndromal PPK)

Kendetegn

PPK er kendetegnet ved keratodermi i håndfald og/eller fodsåler. PPK kan inddeles i diffus, fokal, punktat og striat type. Ved diffus PPK vil hele håndfladen eller fodsålen være involveret, mens der for de andre typer ses keratodermi i bestemte områder.

Sygdommen kan debutere både meget tidligt eller senere i livet.

Der kan være ledsagende smerter, svedtendens og der kan tilkomme sekundære infektioner med bakterier eller svampe.

Andre fund

Ved de syndromale former for PPK kan der ses en lang række andre fund, såsom hørenedsættelse, ophobning af bestemte kræftsygdomme eller hjertesygdom (særlig opmærksomhed hvis patienten har "woolly hair").

Det er derfor vigtigt at være opmærksom på om patienten eller andre afficerede familiemedlemmer har andre associerede sygdomme.

Diagnostiske kriterier

Diagnosen stilles på baggrund af de kliniske manifestationer i form af keratodermi i håndflader

eller fodsåler. Præcis diagnostik af undertyper er vanskelig, men kan eventuelt opnås med molekylærgenetisk udredning.

Genetisk undersøgelse

Ved mistanke om arvelig PPK kan der udføres genetisk testning med henblik på mere præcis diagnose og risikostratificering for evt. associerede anomalier og sygdomsrisici.

Genpanel kan udføres på Århus Universitetshospital eller på Odense Universitetshospital, hvor der tilbydes genetisk udredning, som led i Ph.d.-projekt.

Henvisning

Ved ønske om genetisk udredning eller mistanke om syndromal PPK, bør der henvises til dermatologisk afdeling eller klinisk genetisk afdeling.

Dermatologisk behandling

Behandling af PPK kan være vanskelig. Følgende behandlingsmetoder kan forsøges:

1. Fedtcreme
2. Keratolytika
3. Fodterapi* (mekanisk behandling)
4. Lokal retinoid
5. Systemisk retinoid

Herudover skal sekundære infektioner behandles relevant.

*PPK-diagnose udløser ikke i sig selv ret til vederlagsfri behandling

Opfølgning

Følges af speciallæge i udredningsfasen og efter behov ved behandlingsjustering eller behov for systemisk retinoid. Kan følges i speciallægepraksis, evt. hudafdeling.

Patientforening: Ingen

Referencer

Kamaleswaran S, Ousager LB, Bach RO, Bygum A, Andersen RE, Hertz JM, Bygum A. Arvelig palmoplantar keratodermi. Ugeskr Laeger. 2014; 176(7A):V05130280.

UpToDate. Hereditary palmoplantar keratodermas.

Redigeret dato: Marts 2020. Planlagt revision: Marts 2023

Stine Bjørn Gram / Anette Bygum
/ DDS Genodermatose udvalg