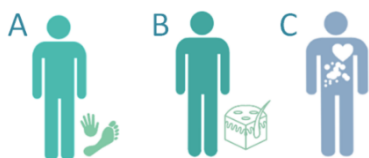


Palmoplantar keratodermi

Baggrund

Palmoplantar keratodermi (PPK) er en stor og heterogen gruppe af arvelige og erhvervede sygdomme karakteriseret ved fortykket hud i håndflader og på fodsåler. Erhvervet PPK kan skyldes fx klimakterium, arsenik-eksponering eller være led i paraneoplastisk syndrom. Arvelig PPK kan skyldes mutationer i en lang række gener. Sygdommen kan nedarves efter flere forskellige arvemønstre. For eksempel autosomal dominant, hvor patienten typisk vil have forældre eller børn med PPK, eller 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 håndflader og/eller fodsåler. PPK kan inddeles i diffus, fokal, punktata og striat type. Ved diffus PPK vil stort set hele håndfladen eller fodsålen være involveret, mens der for de andre typer ses keratodermi i bestemte områder. Der kan også hos nogle ses et blandet mønster. 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 af forskelligartede ekstrakutane fund. Har patienten eller familien derfor andre påfaldende sygdomme bør en syndromal sammenhæng overvejes. En vigtig sjælden subtype er patienter med PPK og kardiomyopati. Dette bør mistænkes hvis patienten har iøjnefaldende krøller eller ”woolly hair”.

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 opnås med molekylærgenetisk udredning.

Genetisk undersøgelse

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

Patienterne kan testes via National Genom Center, hvor der kan rekvireres analyse for palmoplantar keratodermi. Analysen rekvireres typisk via speciallæger på landets dermatologiske afdelinger med ekspertise i arvelige hudsygdomme eller via landets klinisk genetiske afdelinger.

Det nyeste danske kohortestudie (endnu ikke publiceret) viser, at hos patienter med punktata PPK kan der påvises en mutation i AAGAB-genet hos langt hovedparten. Hos patienter med diffus/fokal/striat PPK findes der derimod mutationer i en række forskellige gener.

Henvi sning

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
4. Lokal retinoid
5. Systemisk retinoid

Herudover anbefales fodpleje* samt at sekundære infektioner behandles relevant.

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 et al. Arvelig palmoplantar keratodermi. Ugeskr Laeger. 2014. PMID: 25347558
- UpToDate. Hereditary palmoplantar keratodermas.

Redigeret dato: Marts 2023

Planlagt revision: September 2024

Stine Bjørn Gram / Anette Bygum
/ DDS Genodermatoseudvalg

*Patientgruppen er aktuelt ikke med i bekendtgørelsen om tilskud til fodterapi. Denne problemstilling er rejst ved foretræde for Sundhedsudvalget den 23. marts 2023.