

La Pachyonychie Congénitale (PC) est une dermatose rare affectant les ongles et d'autres tissus dermiques.

Ce trouble génétique est causé par la mutation d'un gène de la kératine : soit gène KRT16 qui code pour les kératines K6a et K16 soit le gène KRT17 qui code pour les kératines K6b et K17.

La maladie se transmet sur le mode autosomique dominant, c'est-à-dire un risque sur deux de transmission à l'enfant. Ce qui sous-entend qu'un enfant naissant sans la maladie, alors que l'un de ses parents est atteint, ne pourra pas transmettre à ses futurs enfants (la maladie s'arrêtera avec lui). A l'inverse, un enfant naissant avec la maladie pourra à son tour transmettre le syndrome. Ce risque de transmission est de 1 sur 2 à chaque grossesse.

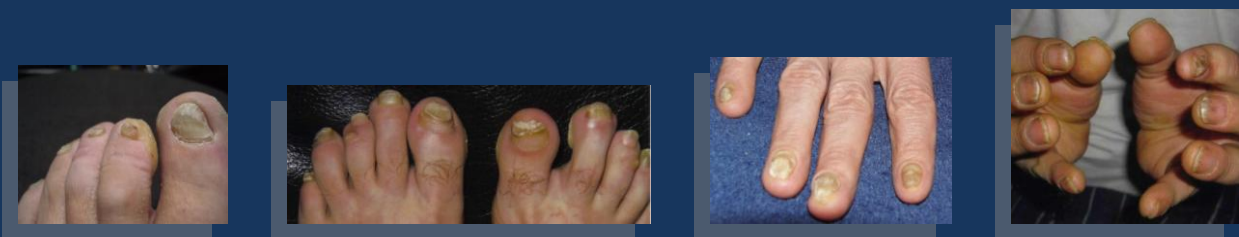
Au niveau mondial, 439 cas ont été confirmés Pachyonychie congénitale sur 1220 personnes répertoriées (donnée de février 2013).

Signes de la maladie :

- ✓ Hyperkératose palmoplantaire



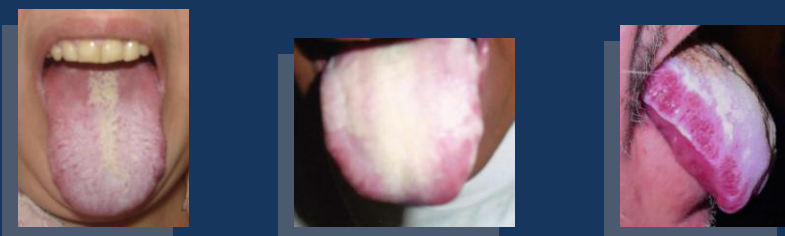
- ✓ douleur permanente
- ✓ ongles (pieds et mains) dysplasiques/épais



- ✓ adénomes sébacés
- ✓ panaris fréquents/infections



- ✓ blancheur langue/gencive/muqueuse buccale



- ✓ cheveux rares/hypotrichie/atrichie
- ✓ dents néonatales ou précoces
- ✓ hyperhidrose / hypersudation
- ✓ larynx anomalie/laryngomalacie,
- ✓ tumeurs cutanées/bourgeons/kystes,

