

Qu'est-ce que la Pachyonychie Congénitale (PC) ?

La Pachyonychie congénitale est une dermatose rare affectant les ongles et autres tissus dermiques.



Elle se caractérise principalement par un épaissement marqué de tous les ongles des mains et des pieds.

D'autres symptômes sont observés qui se répartissent majoritairement en deux grands groupes caractérisant les syndromes :

- de Jadassohn – Lewandowsky (PC 1) ;
- de Jackson – Lawler (PC 2).

La maladie se transmet sous le mode autosomique dominant, c'est-à-dire que le risque de transmission directe est de 50 % et qu'elle ne peut sauter de génération.

Les données les plus récentes dénombrent 720 patients dans le monde.

Les signes de la maladie se traduisent par :

- hyperkératose palmoplantaire ;
- ongles épais ;
- blancheur de la langue ;
- hypersudation ;
- douleur constante ; etc.



Comment vit-on avec la PC ?

« On ne peut pas faire abstraction de la PC car elle est toujours présente, elle n'oublie jamais de se manifester. » V.

Bien que les ongles soient épais, ils n'en demeurent pas moins fragiles. La structure poreuse favorise régulièrement les infections (panaris).

Les déplacements à pied sont rendus très difficiles par l'épaississement de la couche cornée (bulles) situées aux différents points d'appui.



« F. est notre petit-fils et c'est toujours une joie pour nous de le recevoir à la maison ...mais très vite F. a du mal à marcher, jouer et profiter de tous ces bons moments. »

Ces couches sont à l'origine d'une douleur continue, plus prononcée lors des grandes chaleurs.

L'hypersudation plantaire aidant la macération, malgré les soins quotidiens, mycoses et microbes se développent facilement.

« Les douleurs, nous les subissons tous les jours et encore plus en été. Pourquoi ? La transpiration macère et donne des cloques et des crevasses. » S.



« Je me déplace en fauteuil quasiment tout le temps, sauf lorsque j'ai la chance d'avoir un petit répit côté douleur, je peux marcher plusieurs mètres de temps en temps dans la journée, mais c'est plutôt rare »B.

Les papules hyperkératosiques, situés principalement aux points de frottement (hanches, fesses, haut des cuisses, genoux, etc)gènèrent une gêne au port des vêtements. Des kystes sous les bras, sur le crâne, sur le dos peuvent apparaître.



Quel traitement ?

Le traitement possible aujourd'hui n'est pas un traitement qui guérit la maladie, mais seulement un traitement du symptôme.

Le but est d'agir sur l'hyperkératose, la fragilité cutanée qui engendre les cloques, l'hyperhidrose, les surinfections et la douleur.



Le traitement local des hyperkératoses est essentiel. Il se fait par un décapage manuel régulier.

Les antalgiques sont souvent nécessaires et parfois, l'intensité de la douleur fait avoir recours à des opioïdes (Topalgic), voire des morphiniques.

C'est un traitement qui demande une infinie patience et persévérance, dans l'attente d'un traitement qui pourra, un jour, guérir cette maladie.

« J'ai appris que nous avons beaucoup à apprendre des personnes dites « handicapées », de part leur force de caractère, leur humilité et solidarité. Ce sont des personnes qui ne se plaignent jamais, malgré toutes les difficultés auxquelles elles sont confrontées dans la vie de tous les jours. » K

La douleur

Etre atteint de Pachyonychie Congénitale, c'est vivre avec la douleur au quotidien.

Il y a la douleur continue, diffuse, avec laquelle on apprend à vivre. et il y a les douleurs vives, plus violentes, plus difficiles à supporter et qui peuvent se manifester plusieurs jours.

Il est difficile de décrire une douleur, chacun la tolère à sa façon.

Si voulez essayer de comprendre, faites ce test : marcher une journée entière avec plusieurs petits cailloux dans vos chaussures.

« La PC est là le jour comme la nuit et elle est vraiment pénible à supporter. Elle influence toute votre vie, elle vous dit quel métier choisir (sédentaire), quelle habitation (pas d'escalier), quels loisirs »V.

Le Cœur Au Pied

Le but de Le Cœur Au Pied est que chaque personne atteinte de PC puisse avoir accès à des soins adaptés, à un diagnostic précis, à toutes les informations et à un soutien.

Pouvoir échanger avec d'autres est primordial : en effet, l'expérience de chacun est très utile et enrichissante. Rejoindre Le Cœur au Pied, c'est sortir d'un long isolement.

« Ma plus grande joie fût de savoir que je n'étais plus seule avec mon fils, enfin j'avais découvert l'existence d'une autre personne atteinte de la PC. »S.

« LCAP nous a permis de savoir que nous n'étions pas les seuls à être touchés par la pc et nous avons ainsi pu faire connaissance avec des gens qui nous comprennent, qui nous écoutent » P.

« Le fait d'avoir rencontré des personnes qui souffrent des mêmes maux, des mêmes difficultés dans leur quotidien, du même regard des autres sur leur façon de marcher a été pour moi une sorte de délivrance »V.

Contactez-nous

Siège social

Association « Le Cœur au Pied »
chez Mme Sylvie CIERPUCHA
31 square de Lattre de Tassigny
60400 NOYON

Antenne Sud Est

6 avenue du Docteur Serullaz
69670 VAUGNERAY

Téléphone

03.44.09.48.75

Courriel

lecoeuraupied@free.fr

Site internet

www.pachyonychie-congenitale-lecoeuraupied.com

Association Loi 1901 n°W603000634

Adhérente à Solidarité Handicap

www.solhand-maladiesrares.org



Imprimé gracieusement par Roissy Copy
5 rue Houdart - 95700 Roissy en France
01.34.29.01.41

ASSOCIATION



dédiée

à la Pachyonychie Congénitale

Jadassohn – Lewandowsky
Jackson – Lawler