

תסמונת נייל-פטלה (NPS)

סיכום לרופאים

מאופיינת בדיספלזיה של ציפורניים, חסר פיקה ופריקת ראש הרדיוס, עם סיבוכים כלייתיים ועיניים אפשריים. הפרעה גנטית נדירה אוטוזומלית דומיננטית הנגרמת על ידי מוטציות בגן *LMX1B* (9q33.3). שכיחות: 1:50,000. תסמונת נייל-פטלה (NPS) היא

1. מאפיינים קליניים עיקריים

היפופלסטיות או חסרות; לונולה משולשת (מאפיין); דו-צדדיות וסימטריות; חמורות יותר בגפיים עליונות. חריגות ציפורניים (98%): דיסטרופיות, חריגות ברכיים (75-84%): פיקה היפופלסטית או חסרה; פריקות חוזרות; התכווצות שריר הירך. חריגות במרפקים (~66%): הגבלת יישור וסיבוב; פטריגיום; פריקת ראש הרדיוס אחורית. קרנות איליאקיות: נראות בצילום אגן; מאפיינות אך רק ב~66%; א-תסמיניות.

2. סיבוכים נלווים

כליות (20-50%): גלומרופתיה. פרטאינוריה/המטוריה. ~5% אי-ספיקת כליות סופנית. להימנע מ-NSAIDs. עיניות (21%): סיכון מוגבר לגלאוקומה פתוחת זווית. מעקב לחץ תוך-עיני סדיר. עצמות: אוסטאופניה/אוסטאופורוזיס. BMD נמוך ב-20-11%. סיכון שברים מוגבר. סקוליוזיס ~23%.

3. אבחון

אבחון קליני על סמך ממצאי ציפורניים ומפרקים. אישור באנליזה מולקולרית של *LMX1B* (>90%).

4. הערכה ראשונית

כליות: לחץ דם, בדיקת שתן, יחס אלבומין/קראטינין, קראטינין בדם
עיניים: לחץ תוך-עיני, פכימטריה, בדיקת קרקעית, OCT
מערכת שלד-שריר: בדיקת מפרקים, צילומי רנטגן
עצמות: DXA, סידיני סידן/זרחן, ויטמין D

5. עקרונות טיפול

צוות רב-תחומי: גנטיקאי, אורתופד, נפרולוג, עיניים, פיזיותרפיה, שיניים, פסיכולוג.
מפרקים: פיזיותרפיה מוקדמת. ניתוח פיקה בגיל 2-3.
כליות: הגנת כליות. ACE/ARB. השתלה במידת הצורך.
הריון: הערכה כלייתית ועינית לפני הריון. סיכון רעלת הריון (29%). ייעוץ גנטי (50%).