

متلازمة نايل-باتيلا (NPS)

ملخص للأطباء

الانتشار: 1/50,000. يتميز بخلل الأظافر وشذوذ الرضفة وخلع رأس الكعبرة، مع مضاعفات كلوية وعينية محتملة. متلازمة نايل-باتيلا (NPS) هي اضطراب وراثي نادر سائد الوراثية ناتج عن طفرات في جين LMX1B (9q33.3).

1. السمات السريرية الرئيسية

شذوذ الأظافر (98%): ضمورية أو ناقصة التنسج أو غائبة؛ هلال مثلثي (مميز)؛ ثنائية ومتماثلة؛ أشد في الأطراف العلوية. شذوذ الركبة (75-84%): رضفة ناقصة التنسج أو غائبة؛ خلع متكرر؛ تقلص العضلة رباعية الرؤوس. شذوذ المرفق (~66%): تقييد البسط والدوران؛ جناح أمام المرفق؛ خلع خلفي لرأس الكعبرة. قرون الحرقفة: مرئية بالأشعة؛ مميزة لكن في ~66% فقط؛ بدون أعراض.

2. المضاعفات المرتبطة

(20-50%): اعتلال كبيبي. بيلة بروتينية/بيلة دموية. ~5% فشل كلوي نهائي. تجنب مضادات الالتهاب غير الستيرويدية. كلوية عينية (21%): خطر متزايد للزرق مفتوح الزاوية. مراقبة منتظمة لضغط العين. عظمية: هشاشة/تخلخل عظمي. BMD أقل 11-20%. خطر كسور مرتفع. جنف ~23%. ألم وعصبية: ألم عصبي، تنميل. ADHD ~16%.

3. التشخيص

تشخيص سريري بناء على نتائج الأظافر والمفاصل. تأكيد بالتحليل الجزيئي لجين LMX1B (>90%).

4. التقييم الأولي

كلوي: ضغط الدم، تحليل بول، نسبة ألبومين/كرياتينين

عيون: ضغط العين، قياس سمك القرنية، فحص قاع العين، OCT

جهاز حركي: فحص كامل للمفاصل، أشعة سينية

عظام: DXA، فحص كالسيوم/فوسفات، فيتامين د

5. مبادئ العلاج

فريق متعدد التخصصات: علم وراثية، جراحة عظام، كلوي، عيون، علاج طبيعي، أسنان، علم نفس.

مفاصل: علاج طبيعي مبكر. جراحة الرضفة في عمر 2-3 سنوات.

كلوي: حماية كلوية. مثبطات ACE/ARB. زراعة عند الحاجة.

حمل: تقييم كلوي وعيني قبل الحمل. خطر تسمم الحمل (29%). استشارة وراثية (50%).