

# ネイルパテラ症候群 (NPS)

医師向け要約

ネイルパテラ症候群 (NPS) は、LMX1B遺伝子 (9q33.3) の変異による常染色体優性遺伝の希少疾患です。有病率: 約1/50,000。爪の異形、膝蓋骨異常、橈骨頭脱臼を特徴とし、腎臓および眼の合併症を伴うことがあります。

## 1. 主な臨床特徴

爪の異常 (98%): ジストロフィー、低形成または欠如。三角形の爪半月 (病的)。両側対称性。上肢により重度。  
膝の異常 (75-84%): 膝蓋骨の低形成または欠如。反復性亜脱臼/脱臼。大腿四頭筋の拘縮。  
肘の異常 (~66%): 伸展と回内/回外の制限。前肘窓翔状片。橈骨頭の後方脱臼。  
腸骨角: 骨盤X線で確認。病的だが~66%のみ。無症状。

## 2. 関連合併症

腎臓 (20-50%): 糸球体症。蛋白尿/血尿。ネフローゼ症候群に進行可能。~5%が末期腎不全。NSAIDsを避ける。  
眼 (21%): 開放角緑内障のリスク増加。レスター徴候。定期的なIOPモニタリング。  
骨: 骨粗鬆症/骨減少症。BMD 11-20%低下。骨折リスク増加。側影症~23%。  
痛み・神経: 神経障害性疼痛、異常感覚。ADHD有病率~16%。  
その他: 細身体型、歯のエナメル脆弱性、レイノー現象(~50%)、抑うつ症状(40%)。

## 3. 診断

特徴的な爪と関節所見に基づく臨床診断。LMX1B遺伝子の分子解析で確認 (典型例の>90%で病的変異を検出)。

## 4. 初期評価

腎臓: 血圧、尿検査、アルブミン/クレアチニン比、血清クレアチニン  
眼科: 眼圧、角膜厚、眼底検査、OCT、視野  
運動器: 全関節診察、X線 (膝、肘、骨盤、脊椎)  
骨: DXA、Ca/Pパネル、25-OHビタミンD

## 5. 治療原則

多職種連携: 遺伝学者、整形外科医、腎臓内科医、眼科医、理学療法士、作業療法士、歯科医、心理士。

関節: 診断時から早期リハビリ。膝蓋骨の外科的整復は2-3歳が理想的。

腎臓: 腎保護策。ACE阻害薬/ARB。必要時移植 (再発なし)。

妊娠: 妊娠前に腎臓・眼科評価。子前症リスク増加(29%)。遺伝カウンセリング(50%伝達リスク)。

出典: PNDS Syndrome Nail-Patella, CRMR, フランス, 2020年10月。OMIM #161200。詳細: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)