

# Nail-Patella-Syndrom (NPS)

Zusammenfassung für Ärzte

Das Nail-Patella-Syndrom (NPS) ist eine seltene autosomal-dominante genetische Erkrankung, verursacht durch Mutationen im LMX1B-Gen (Chromosom 9q33.3). Prävalenz: ca. 1:50.000. Charakterisiert durch dorsale Extremitätenanomalien (Nageldysplasie, Patellaanomalien, Radiusköpfchenluxation) mit möglichen renalen und okulären Komplikationen.

## 1. Klinische Hauptmerkmale

Nagelanomalien (98%): Dystrophisch, hypoplastisch oder fehlend; dreieckige Lunulae (pathognomonisch); bilateral und symmetrisch; obere Extremitäten stärker betroffen (Daumen immer betroffen).

Knieanomalien (75-84%): Hypoplastische oder fehlende Patellae; rezidivierende Subluxationen/Luxationen; Quadrizepsretraktion; synoviale Plica kann Patellagleiten behindern.

Ellenbogenanomalien (~66%): Eingeschränkte Extension und Pronation/Supination; antekubitales Pterygium; posteriore Luxation des Radiusköpfchens.

Beckenkammhörner: Knöchernen Vorwölbungen an den hinteren Darmbeinflügeln (Röntgen Becken); pathognomonisch, aber nur bei ~66% der Patienten; asymptomatisch.

## 2. Assoziierte Komplikationen

Renal (20-50%): Glomerulopathie mit Proteinurie/Hämaturie; kann zum nephrotischen Syndrom fortschreiten; ~5% terminale Niereninsuffizienz. Nephrotoxische Medikamente (NSAR) vermeiden.

Okulär (21%): Erhöhtes Risiko für Offenwinkelglaukom; Lester-Zeichen (kleeblattförmige Irispigmentierung). Regelmäßige IOD-Kontrolle.

Knochen: Osteopenie/Osteoporose; BMD 11-20% niedriger an den Hüften. Erhöhte Frakturprävalenz (OR 30,9). Skoliose bei ~23%.

Schmerz & Neurologie: Neuropathische Schmerzen, Parästhesien (Handschuh-/Sockenverteilung); ADHS-Prävalenz ~16%.

Sonstiges: Schlanker Habitus mit geringer Muskelmasse; Zahnschmelzfragilität; Raynaud-Syndrom (~50%); depressive Symptome (40%); Verdauungsprobleme.

## 3. Diagnostik

Klinische Diagnose basierend auf charakteristischen Nagel- und Gelenkbefunden. Bestätigung durch Molekularanalyse des LMX1B-Gens (pathogene Variante bei >90% der typischen Fälle). Becken-Röntgen für Beckenkammhörner.

## 4. Initiale Abklärung

â€ˆ Renal: Blutdruck, Urinstreifentest, Albumin/Kreatinin-Quotient, Serumkreatinin

â€ˆ Ophthalmologie: IOD, Pachymetrie, Fundoskopie, OCT, Gesichtsfeld

â€ˆ Muskuloskeletal: Komplette Gelenkumtersuchung, Röntgen (Knie, Ellenbogen, Becken, WS)

â€ˆ Knochen: DXA, Kalzium/Phosphat-Panel, 25-OH-Vitamin D

â€ˆ Zahnmedizinische Untersuchung, Audiogramm, Schmerzbeurteilung, psychologisches Screening

## 5. Therapiegrundsätze

Multidisziplinäre Koordination: Genetiker, Orthopäde, Nephrologe, Ophthalmologe, Physiotherapeut, Ergotherapeut, Schmerztherapeut, Zahnarzt, Psychologe.

Gelenke: Frühe Physiotherapie ab Diagnose. Chirurgische Patellazentrierung idealerweise im Alter von 2-3 Jahren. NSAR nur nach nephrologischer Freigabe.

Niere: Nephroprotektive Maßnahmen. ACE-Hemmer oder ARB bei Proteinurie. Transplantation bei Bedarf (kein Rezidiv).

Augen: Standard-Glaukombehandlung (Augentropfen, Lasertrabekuloplastik, Chirurgie).

Schwangerschaft: Präkonzeptionelle nephrologische und ophthalmologische Kontrolle. Erhöhtes Präeklampsierisiko (29%). Genetische Beratung (50% Transmissionsrisiko).

## 6. Nachsorge

â€ Renales Screening: mindestens jährlich â€ Ophthalmologie: jährlich â€ Orthopädie: regelmäßig â€ DXA: periodisch  
â€ Zahnarzt: 2-4x/Jahr â€ Genetische Beratung: vor Familienplanung

---

Basierend auf: PNDS Syndrome Nail-Patella, CRMR, Frankreich, Oktober 2020. Referenz: OMIM #161200. Weitere Informationen: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)