

Nail-Patella-syndrom (NPS)

Sammanfattning för läkare

Nail-Patella-syndrom (NPS) är en sällsynt autosomt dominant ärftlig sjukdom orsakad av mutationer i LMX1B-genen (kromosom 9q33.3). Prevalens: ~1:50 000. Karaktäriseras av dorsala extremitetsanomalier (nageldysplasi, patellaabnormiteter, radiushuvudluxation) med möjliga renala och okulära komplikationer.

1. Viktiga kliniska drag

Nagelanomalier (98%): Dystrofiska, hypoplastiska eller frånvarande; triangulära lunulae (patognomoniskt); bilaterala och symmetriska; mer uttalade i övre extremiteterna.

Knäanomalier (75-84%): Hypoplastiska eller frånvarande patellae; återkommande subluxationer/luxationer; kvadricepsretraktion.

Armbågsanomalier (~66%): Begränsad extension och pronation/supination; antekubitalt pterygium; posterior luxation av radiushuvudet.

Iliakala horn: Benämningar på bakre höftbenskammarna (bäckenröntgen); patognomoniskt men bara hos ~66%; asymtomatiska.

2. Associerade komplikationer

Renala (20-50%): Glomerulopati med proteinuri/hematuri; kan progrediera till nefrotiskt syndrom; ~5% terminal njursvikt. Undvik nefrotoxiska läkemedel (NSAID).

Okulära (21%): Ökad risk för öppenvinkelglaukom; Lesters tecken. Regelbunden IOP-kontroll.

Skelett: Osteopeni/osteoporos; BMD 11-20% lägre. Högre frakturprevalens (OR 30,9). Skolios ~23%.

Smärta & neurologi: Neuropatisk smärta, parestesier; ADHD-prevalens ~16%.

Övrigt: Smal kroppsbyggnad; tandemaljskrörhet; Raynauds fenomen (~50%); depressiva symtom (40%).

3. Diagnostik

Klinisk diagnos baserad på karakteristiska nagel- och ledfynd. Bekräftas genom molekylläroanalys av LMX1B-genen (>90%). Bäckenröntgen för iliakala horn.

4. Initial utredning

â€Œ Njurar: blodtryck, urinsticka, albumin/kreatininkvot, serumkreatinin

â€Œ Ögon: IOP, pachymetri, funduskopi, OCT, synfält

â€Œ Rörelseapparat: fullständig ledundersökning, röntgen

â€Œ Skelett: DXA, kalcium/fosfatpanel, 25-OH vitamin D

â€Œ Tandundersökning, audiogram, smärtbedömning, psykologisk screening

5. Behandlingsprinciper

Multidisciplinär: Genetiker, ortoped, nefrolog, oftalmolog, fysioterapeut, ergoterapeut, smärtspecialist, tandläkare, psykolog.

Leder: Tidig fysioterapi. Kirurgisk patellajustering vid 2-3 års ålder. NSAID efter nefrologkonsultation.

Njurar: Nefroprotektiva åtgärder. ACE-hämmare eller ARB. Transplantation vid behov.

Ögon: Standard glaukombehandling.

Graviditet: Nefrologisk och oftalmologisk kontroll före konception. Ökad preeklampsirisk (29%). Genetisk rådgivning (50% transmissionsrisk).

6. Uppföljningsschema

â€ Njurscreening: årligen â€ Oftalmologi: årligen â€ Ortopedi: regelbundet â€ DXA: periodiskt â€ Tandläkare: 2-4x/år â€ Genetisk rådgivning: inför familjeplanering

Baserat på: PNDS Syndrome Nail-Patella, CRMR, Frankrike, oktober 2020. OMIM #161200. Mer info: www.orpha.net