

Zespół Nail-Patella (NPS)

Podsumowanie dla lekarzy

Zespół Nail-Patella (NPS) to rzadka choroba genetyczna o dziedziczeniu autosomalnym dominującym, spowodowana mutacjami w genie LMX1B (chromosom 9q33.3). Częstość: ~1:50 000. Charakteryzuje się anomaliami kończyn (dysplazja paznokci, anomalie rzepek, zwichnięcie główki kości promieniowej) z możliwymi powikłaniami nerkowymi i ocznymi.

1. Główne cechy kliniczne

Anomalie paznokci (98%): Dystroficzne, hipoplastyczne lub nieobecne; trójkątne łunule (patognomiczne); obustronne i symetryczne; silniej wyrażone w kończynach górnych.

Anomalie kolan (75-84%): Hipoplastyczne lub nieobecne rzepek; nawracające podwichnięcia/zwichnięcia; retrakcja mięśnia czworogłowego.

Anomalie łokci (~66%): Ograniczone wyprostowanie i pronacja/supinacja; pterygium przeddoleczkowe; tylne zwichnięcie główki kości promieniowej.

Rogi biodrowe: Wyrostki kostne na tylnej powierzchni skrzydeł biodrowych (RTG miednicy); patognomiczne, ale obecne tylko u ~66% pacjentów; bezobjawowe.

2. Powikłania

Nerkowe (20-50%): Glomerulopatia z proteinurią/hematurą; może postępować do zespołu nerczycowego; ~5% schłokowa niewydolność nerek. Unikać leków nefrotoksycznych (NLPZ).

Oczne (21%): Zwiększone ryzyko jaskry otwartego kąta; objaw Lestera. Regularne monitorowanie IOP.

Kości: Osteopenia/osteoporoza; BMD 11-20% niższa. Wyższa częstość złamań (OR 30,9). Skolioza ~23%.

Ból i neurologia: Ból neuropatyczny, parestezje (rozkład rękawiczkowy/skarpetkowy); ADHD ~16%.

Inne: Szczupła budowa ciała; kruchość szkliva zębów; objaw Raynauda (~50%); objawy depresyjne (40%).

3. Diagnostyka

Diagnoza kliniczna na podstawie charakterystycznych zmian paznokci i stawów. Potwierdzenie analizą molekularną genu LMX1B (wariant patogeny u >90% typowych przypadków). RTG miednicy w kierunku rogów biodrowych.

4. Wstępna diagnostyka

â€ Nerki: ciśnienie tętnicze, badanie moczu, wskaźnik albumina/kreatynina, kreatynina we krwi

â€ Okulistyka: IOP, pachymetria, fundoskopia, OCT, pole widzenia

â€ Układ ruchu: pełne badanie stawów, RTG (kolana, łokcie, miednica, kręgosłup)

â€ Kości: DXA, panel wapniowo-fosforanowy, 25-OH witamina D

â€ Badanie stomatologiczne, audiogram, ocena bólu, przesiewowe badanie psychologiczne

5. Zasady postępowania

Koordinacja wielodyscyplinarna: Genetyk, ortopeda, nefrolog, okulista, fizjoterapeuta, ergoterapeuta, specjalista leczenia bólu, dentysta, psycholog.

Stawy: Wczesna fizjoterapia od diagnozy. Chirurgiczne ustawienie rzepki najlepiej w wieku 2-3 lat. NLPZ tylko po konsultacji nefrologicznej.

Nerki: Nefroprotekcja. Inhibitory ACE lub ARB przy proteinurii. Transplantacja w razie potrzeby (brak nawrotu).

Oczy: Standardowe leczenie jaskry.

Ciąża: Przed koncepcją konsultacja nefrologiczna i okulistyczna. Zwiększone ryzyko stanu przedrzucawkowego (29%). Poradnictwo genetyczne (50% ryzyko transmisji).

6. Schemat obserwacji

â€ Screening nerkowy: co najmniej raz w roku â€ Okulistyka: co roku â€ Ortopedia: regularnie â€ DXA: okresowo â€
Dentysta: 2-4x/rok â€ Poradnictwo genetyczne: przed planowaniem rodziny

Źródło: PNDS Syndrome Nail-Patella, CRMR, Francja, październik 2020. OMIM #161200. Więcej: www.orpha.net