

NAIL-PATELLA SÜNDROOM (9Q33.3 DELETSIOON)

ORPHA: 2614 OMIM: #161200

Ülevaade

Nail-patella sündroom (ing. k. *Nail-patella syndrome*, NPS) on harvaesinev geneetiline sündroom, mida iseloomustab haigusele omaste sümptomite tetraad: küüned, põlvekederate (lad. k *patella*) ja õlgade arenguhäired ning omapärane niudelu deformatsioon.

Tekkepõhjused

Pärilik informatsioon on kirjapandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. *Nail-patella* sündroomi põhjustab mutatsioon 9. kromosoomis paiknevas *LMX1B* (9q33.3) geenis.

Esinemissagedus

Nail-patella sündroomi hinnanguline esinemissagedus on 1 juht 50 000 elussünni kohta.

Kliiniline pilt

Kliiniline pilt on varieeruv, mis tähendab, et mõnel NPS sündroomiga isikul on haiguse raskem vorm, teisel kergem. Harvematel juhtudel võib esineda glaukoom ja silmasisese rõhu tõus. 30-60% patsientidel võib lisanduda neerufunktsiooni häireid. Allolevas tabelis on toodud *Nail-patella* sündroomi peamised tunnused ja nende täpsem kirjeldus.

Tabel 1. *Nail-patella* sündroomi korral esinevad sümptomid.

| | |
|--|--|
| Küüned omapärad | <i>Düsplaasia ehk koe healoomuline diferentseerumishäire. Iseloomulik haprus, lõhed ja värvimuutused. Küüned võivad ka puududa või mitte täielikult välja areneda.</i> |
| Põlvekeda (lad. k <i>patella</i>) arenguhäire | <i>Tavapärasest väiksem, erineva kujuga või puuduv põlvekeder. Funktsionaalne ebastabiilsus, võimalikud on korduvad sublüksatsioonid (osalised nihetused) ja dislokatsioonid.</i> |
| Õlgade arenguhäire | <i>Funktsionaalselt on häirunud ekstensioon ehk sirutus, pronatsioon ehk sissepööre ja/või supinatsioon ehk väljapööre. Võib esineda cubitus valgus (küünarliigese deformatsioon).</i> |
| Niudelu deformatsioon | <i>Radioloogilisel uuringul nähtavad niudelu "sarvekesed" (ing. k <i>iliac horns</i>).</i> |

Pärandumine

Nail-patella sündroom on autosoom-dominantse pärandumisega, mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Autosoom-dominantne muutus võib olla *de novo* ehk uustekkeline ning sel juhul kumbki vanematest muutust ei kannaks. Samas on leitud, et 90% NPS patsientidel leitakse ka ühel vanemal sama geenimuutus. Geenimuutusega isik pärandab muutuse oma järglasele 50% tõenäosusega.

Jälgimine ja ravi

Nail-patella sündroomile ei ole spetsiifilist ravi, mistõttu keskendutakse kaebuste leevendamisele. Kuna NPS puhul on erinevaid võimalikke terviseprobleeme, võib patsient vajada mitme eriarsti jälgimist. Neerufunktsiooni häirete korral on vajalik uroloogi konsultatsioon, kes määrab edasise ravi- ja jälgimisplaani. Osa kaasasündinud deformatsioone võivad olla kirurgiliselt korrigeeritavad.

Prognoos

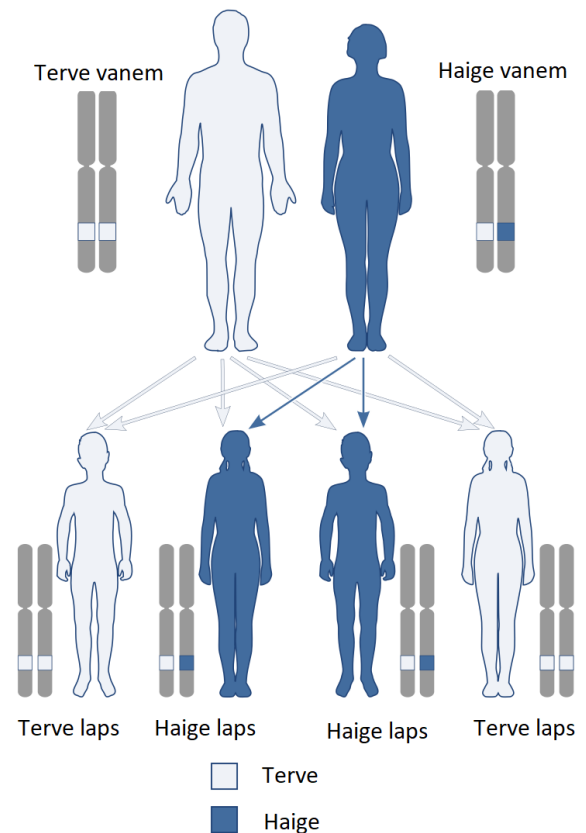
Prognoos sõltub terviseprobleemide olemasolust ja raskusastmest. Üldiselt on oodatav eluiga tavapärane.

Kasutatud kirjandus

GeneReviews

Orphanet

Autosoom-dominantne



Joonis 1. Autosoom-dominantse pärandumine.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2022