

DERMATOLOGIE IN BEELD

Nail-patellasyndroom

L.E. Berkelaar¹, S. de Winter²

¹ Anios chirurgie, St. Jansdal ziekenhuis, Harderwijk

² Dermatoloog, St. Jansdal ziekenhuis, Harderwijk

Correspondentieadres:

Lenneke Berkelaar

E-mail: l.e.berkelaar@gmail.com

Wij zagen een 2-jarige jongen op de polikliniek wegens sinds de geboorte bestaande afwijkingen aan zijn vingernagels. Bij lichamelijk onderzoek zagen wij aan beide handen, met name digiti I en II, dystrofische nagels: brokkelig, broos en gebarsten (figuur 1). Longitudinale groeven waren zichtbaar en een driehoekige lunula (figuur 2). Patiëntje had geen andere klachten en in de groei en ontwikkeling waren geen bijzonderheden. In de familie bleken dergelijke nagelafwijkingen niet bekend.

Beschreven klinisch beeld is pathognomonisch voor het nail-patellasyndroom (NPS). Patiëntje werd verwezen naar de kinderarts die röntgenfoto's van bekken en knieën liet maken ter detectie van mogelijke botdeformiteitafwijkingen. De patella bleek beiderzijds niet aanwezig. Patiënt werd hierop naar de orthopeed verwezen, die vanwege een goede motoriek en ontbreken van functionele klachten een expectatief beleid aanhield. Bij onze patiënt bleek voorts geen sprake van nierfunctiestoornis of glaucoom. Ten slotte werd NPS door een klinisch geneticus bevestigd.

Het NPS is een zeldzaam (1:50.000), autosomaal dominant syndroom met een heterozygote mutatie in het LMX1B-gen. De klinische presentatie van patiënten met dit syndroom is erg divers. Naast nagelafwijkingen kan er onder andere sprake zijn van ossale, renale en oculaire afwijkingen. Behandeling bestaat uit symptoombestrijding en tijdige herkenning van nierfunctiestoornis en glaucoom waarvoor dan behandeling kan plaatsvinden. Orthopedische problemen kunnen fysiotherapeutische ondersteuning behoeven, en soms correctieve chirurgie.

DIAGNOSE

Het nail-patellasyndroom



Figuur 1. Digiti I van beide handen, opvallend is met name de structuur van de nagel.



Figuur 2. Beide handen, zie met name de driehoekige lunula bij digiti III en IV.