

SÍNDROME NAIL-PATELLA



Gema Sellers Pérez (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Conchi Ruiperez (Sección de Escolares)

Servicio de Pediatría. HGUA

ANAMNESIS



Enf. actual

Paciente de 6 meses remitida para estudio genético

Antecedentes

Embarazo normal y controlado. Parto vaginal. PN 2800gr.
Alimentación: inicial lactancia materna, posterior alimentación complementaria bien tolerada.

Antecedentes familiares

Madre sana
Padre con síndrome Nail-Patella (no genética)
Tía paterna diagnosticada genéticamente

Exploración física

P: 7430 gr T: 64,5 cm
Buen estado general. No exantemas ni petequias.
AC: Rítmica, sin soplos
AP: Buena entrada de aire, no ruidos patológicos
ABD: B y D. No masas ni megalias. No doloroso
NRL: No focalidad neurológica

Pruebas Diagnósticas

Estudio Genético

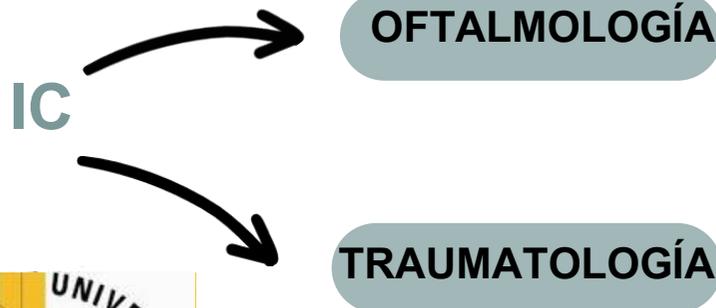
Portadora en heterocigosis de la variante(c.257G>A) con cambio de aa (Cys86Tyr) en el gen LMX1B

Ecografía rodillas

Ligera hipoplasia de rótula izq (65 mm d.longitudinal) respecto a contralateral (97 mm d.longitudinal)

Ecografía abdomen

Normal



¿Síndrome Nail-Patella?

Enfermedad multisistémica caracterizada por gran variabilidad interfamiliar.
Mutación en el gen LMX1B

¿Cómo se diagnostica?



Es una enfermedad autosómica dominante. El diagnóstico prenatal es posible en caso de afectación familiar, mediante pruebas moleculares.

Manejo y tratamiento



No existe un tratamiento concreto.
Manejo multidisciplinar por parte de pediatría, traumatología, oftalmología y nefrología (en algunos casos)

Pronóstico



Normal

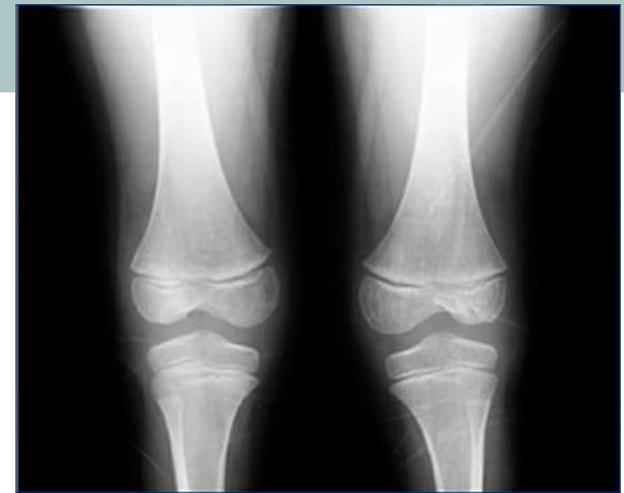


Tétrada clásica



Displasia ungueal

Hipoplasia/Aplasia rotuliana



Presencia de cuernos ilíacos



Displasia de codo

Se pueden asociar lesiones a nivel renal (30-50% pacientes): nefropatía de cambios mínimos, nefrolitiasis, infecciones urinarias de repetición...

A nivel ocular se caracteriza por presentar hiperpigmentación del margen del iris (iris de Lester) y poder desarrollar glaucoma de ángulo abierto.

SEGUIMIENTO

15/02/23

13 meses

Crecimiento adecuado, clínicamente asintomática

Traumatología: Pendiente Rx caderas y nueva eco rodillas

Oftalmología: Comportamiento visual normal. Buena fijación y seguimiento de objetos.

ASO: Sin alteraciones

20/09/23

20 meses

Crecimiento adecuado, continúa clínicamente asintomática

Se solicita Analítica Sanguínea y de Orina y nueva Ecografía a los 2 años

Traumatología: Radiografía de caderas no se observan lesiones. Se observa una mayor hipoplasia rotuliana. Nuevo control en enero 2024

17/01/24

2 años y 2 meses
Clínicamente asintomática

Traumatología: Bipedestación correcta. Nueva radiografía de caderas sin lesiones. Caderas normales, pero aumento de la rotación interna. No se aprecia prominencia de rótulas.

Oftalmología: Exploración ocular normal.

Nefrología: Asintomática

31/01/24

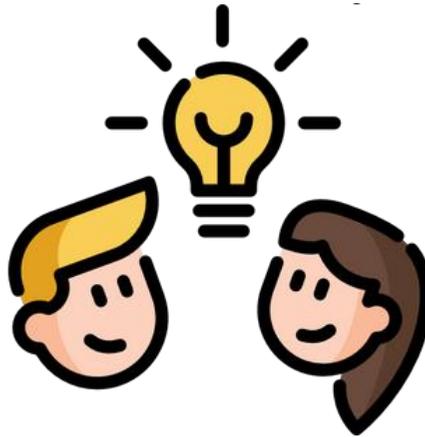
2 años y 2 meses
Clínicamente asintomática

Ecografía abdominal: Estudio ecográfico sin alteraciones, ambos riñones de tamaño y ecoestructura conservada con buena diferenciación corticomedular

ASO: Sin alteraciones, dentro de la normalidad

CONCLUSIONES

- 1.El Síndrome de Nail-Patella es un trastorno multisistémico genético de baja prevalencia 1/50.000 nacidos
- 2.Cada vez es más frecuente realizar estudios genéticos para poder diagnosticar ciertas enfermedades de baja prevalencia
- 3.En este síndrome cobra gran importancia la existencia de equipos multidisciplinarios para el seguimiento y tratamiento precoz de las complicaciones.



BIBLIOGRAFÍA

1. AESUR. Del Síndrome Uña Rotula [Internet]. [cited 2024 Feb 13]. Available from: <https://mcmpediatria.org/docs/de-1568287343.pdf>
2. Figueroa-Silva O; Vicente A; Agudo A; Baliu-Piqué C; Gómez-Armayones S; Aldunce-Soto MJ; Inarejos Clemente EJ; Navallas Irujo M; Gutiérrez de la Iglesia D; González-Enseñat MA; Nail-patella syndrome: Report of 11 pediatric cases [Internet]. U.S. National Library of Medicine; [cited 2024 Feb 13]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27109743>
3. Orphanet O. Nail patella syndrome [Internet]. [cited 2024 Feb 13]. Available from: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=ES&data_id=392&Disease+name=Nail-patella-syndrome&search=Disease_Search_Simple&title=Nail-patella+syndrome#:~:text=S%C3%ADndrome%20u%C3%B1a%2Dr%C3%B3cula&text=Es%20una%20disostosis%20patelar%20hereditaria,como%20anomal%C3%ADas%20renales%20y%20oculares.