

## Nagel – patellasyndroom (NPS)

### Soort ziekte

Erfelijke aandoening met afwijkingen van nagels en knieschijf, en nierziekte en glaucoom.

### Wat is het Nagel – patellasyndroom (NPS)

Het Nagel-patellasyndroom (NPS) is een erfelijke aandoening, die wordt gekenmerkt door aangeboren afwijkingen van de nagels en het skelet, waaronder de knieschijf (de patella). Daarnaast zijn nierziekte en hoge oogboldruk (glaucoom) de meest ernstige afwijkingen. De aandoening komt bij 1 op de 50.000 pasgeborenen voor en is meestal familiair. Iemand met NPS heeft 50% kans om de afwijkingen door te geven aan zoons of dochters. De ernst van de afwijkingen kan echter sterk verschillen. Bij de typische nagelafwijkingen en bij kleine of afwezige knieschijven moet aan NPS worden gedacht. De diagnose kan worden bevestigd door onderzoek van erfelijk materiaal. Het is belangrijk dat de diagnose in een vroeg stadium wordt gesteld omdat de nieren en de ogen dan regelmatig onderzoek kunnen worden en zondig een behandeling kan worden gestart.

### Wat zijn symptomen en vooruitzichten

De karakteristieke nagelafwijkingen bestaan uit driehoekige halve maantjes aan de basis van de vingernagels. Daarnaast kunnen de nagels geheel of gedeeltelijk afwezig zijn, klein zijn, groeven in de lengterichting tonen of gespleten zijn. Meestal zijn de duimnagels het meest afwijkend. De teennagels zijn zelden afwijkend. De nagelafwijkingen kunnen direct na de geboorte zichtbaar zijn en komen bij bijna iedereen met NPS voor. De knieschijven zijn klein of afwezig. Knieklachten komen vooral voor wanneer ook het bot van boven- en onderbeen bij de knie afwijkend kan zijn.

Andere afwijkingen aan het skelet zijn benige uitsteeksels aan de achterzijde van het bekken; bekkenhoortjes. Meestal geven deze geen klachten. Wel kunnen afwijkingen in het ellebooggewricht klachten geven. En ongeveer de helft van de mensen met NPS heeft rugpijn. Bij een minderheid komen klompvoeten en verkorte achillespezen voor.

Verlies van nierfunctie bij NPS wordt veroorzaakt door afwijkingen van de nierfilters. Dit uit zich in een vroeg stadium al in eiwitverlies in de urine. Kleine hoeveelheden bloed in de urine zijn lang niet altijd zichtbaar. De nierproblemen kunnen voor het eerst ontstaan tijdens een zwangerschap of tijdens een zwangerschap toenemen. Bij een klein deel van de patiënten met NPS ontstaat op de lange termijn chronisch nierfalen waarvoor dialyse of niertransplantatie nodig is.

Hoge oogboldruk blijkt niet bij iedereen met NPS voor te komen. Maar als dat wel het geval is, kan de oogzenuw beschadigd raken waardoor het gezichtsveld wordt beperkt. Tijdig starten met oogdruppels kan dit voorkomen of het proces vertragen.

### Behandeling

NPS kan niet worden genezen. Wel kunnen bepaalde verschijnselen, zoals hoge oogboldruk, nierafwijkingen en worden behandeld. Hoe eerder dit gebeurt, des te beter. Daarom moet bij iedereen met NPS vanaf de geboorte jaarlijks de urine worden gecontroleerd op eiwit en bloed. Wanneer de urine afwijkend is, is het belangrijk dat de huisarts doorstuurt naar de (kinder)nefroloog. Onderzoek van de ogen door de oogarts moet tweemaal per jaar gebeuren. Ook is onderzoek van de ogen direct na de geboorte van belang.

*Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.*