

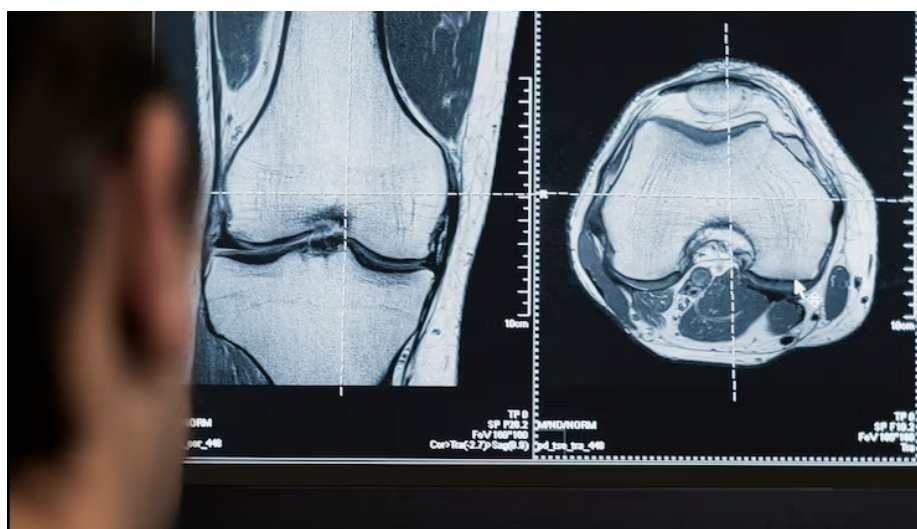
Syndrome Nail-Patella

INTRODUCTION À LA MALADIE

Le syndrome Nail-Patella (NPS) est une maladie génétique rare, de transmission habituellement autosomique dominante avec variabilité d'expression, caractérisée par une atteinte des membres (luxation des têtes radiales, ongles dystrophiques, atteinte des rotules/patellas), responsable de troubles orthopédiques, parfois associée à une atteinte rénale (glomérulopathie) et/ou oculaire (glaucome à angle ouvert). Sa prévalence est estimée à 1 pour 50 000 individus et son incidence à la naissance à 1 sur 45 000, mais la maladie peut être sous-diagnostiquée, car elle reste encore trop peu connue.

LES BONS GESTES À AVOIR

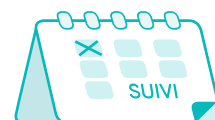
- Consultation annuelle dans un CRMR ou CCMR dédié recommandée++
- Informer++ les soignants du diagnostic de NPS
- Prise en charge de la douleur+++
- Présenter au service d'urgence le **cahier de santé/de soin numérique** (outil de liaison privilégié entre les PDS++) et les traitements en cours.
- Signaler au service d'urgence toutes les thérapeutiques en cours
- Suivi psychologique (en systématique à la transition)
- Orienter vers les associations de patients



INCONTOURNABLES À SURVEILLER

- Dépister/prendre en charge complications médicales et chirurgicales
- Prévention et prise en charge des comorbidités
- Assurer la **continuité des soins** lors du passage de l'enfance à l'âge adulte ⚠
- Assurer un **accompagnement du patient et sa famille**
- Bilan complet/accompagnement si projet de grossesse+++

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES		PRISE EN CHARGE
	Enfant	Adulte (>18 ans)	
CLINIQUE ET BIOLOGIQUE : médecin référent/ pédiatre généticien, +/- néphropédiatre puis néphrologue	Tous les 6 mois		Enfants • Évaluation de la croissance • TA (si anormale au bilan initial) Adulte • Créatininémie
	Tous les ans		Enfants • TA • Rechercher une protéinurie / hématurie (bandelette réactive urinaire) • Évaluation du rapport albumine/créatinine sur la 1^{ère} urine du matin Adulte • Poids, taille, IMC • TA • Rechercher une protéinurie / hématurie (bandelette réactive urinaire) • Évaluation du rapport albumine/créatinine sur la 1^{ère} urine du matin



COMPLICATIONS POSSIBLES

- **Rénales** : TA, protéinurie/hématurie, hypercréatinémie
- **Atteintes osseuses** : **gènes fonctionnelles (malformations)**, sensations d'instabilité, luxations, limitation des mobilités articulaires, fatigabilité à la marche...
- **Douleurs mécaniques ou inflammatoires** : articulaire, neuropathique, osseuse...
- **Atteinte vasomotrice**
- **Ophthalmiques et ORL** : **troubles de la vision** (hypertonie oculaire, glaucome, ...) **et de l'audition**
- **Troubles dentaires** : **atteinte de l'émail++**
- **Atteinte unguéale**

RECOMMANDATIONS

- **Coordonner la prise en charge multidisciplinaire** :
 - **Médicale** : généticien clinicien ou autres spécialistes du CRMR/CCMR, médecin de PMI et scolaire
 - **Non médicale** : assistantes sociales (aide aux démarches administratives, lien avec les instances médico-sociales, orientation professionnelle, information sur la législation du handicap, ...)
- Informer **le médecin traitant**
- Informer **les patients** sur la pathologie
- **Proposer une consultation en génétique** si désir d'enfant

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES		PRISE EN CHARGE
	Enfant	Adulte (>18 ans)	
IMAGERIE OSSEUSE : radiologue, rhumatologue	À la transition	Tous les 2-3 ans (si ostéoporose densitométrique) Tous les 3-5 ans (si non)	• DMO (de référence à la transition)
DOULEUR : médecin référent au sein d'un centre dédié à la prise en charge de la douleur	Tous les ans	Tous les 3 ans	• Évaluation de la douleur
OPHTHALMIQUE : ophtalmologue	Tous les ans		• Mesure de la pression intraoculaire
ORL : médecin ORL	Tous les 3 ans (sauf en cas de déficit auditif constaté antérieurement) Systématique à la transition	Tous les 3 ans	• Audiogramme
DENTAIRE : chirurgien-dentiste	Tous les 6 mois		• Examen dentaire++
ORTHOPÉDIQUE : orthopédiste	Tous les ans	Tous les 3 ans	• Évaluation orthopédique
MÉDECINE DE RÉADAPTATION SPÉCIALISÉ (MPR) médecin spécialisé	Selon les besoins		• Réadaptation et rééducation
KINÉSITHÉRAPIE ET ERGOTHÉRAPIE : kinésithérapeute et ergothérapeute	Selon les besoins		• Kinésithérapie et ergothérapie : maintien des amplitudes articulaires
SUIVI PSYCHOLOGIQUE (patient et famille)	Tous les ans et à la transition en systématique++	Tous les 3 ans ou selon les besoins	• Évaluation psychologique et soutien • Proposition d'ETP • Aménagement scolaire • Orientation professionnelle à la transition++ • Mise en place des aides sociales si nécessaire

PND S SYNDROME NAIL-PATELLA

Suivre les recommandations page 27



RÉFÉRENCES

1. Yakish SD. (1983) Longterm follow-up of the treatment of a family with nail-patella syndrome. J Pediatr Orthop. ; 3:360-3. USA.
2. Souberbielle JC. (2020) Vitamin D Supplementation in France in patients with or at risk for osteoporosis: Recent data and new practices. Joint Bone Spine. 87:25-29. France.
3. Marumo K. (1999) Surgical management of congenital permanent dislocation of the patella in nail patella syndrome by Stanislavjevic procedure. J Orthop Sci. 4:446-9. Japon.

ABRÉVIATIONS

AnDi-rare : Anomalies du développement de causes rares
CCMR : Centre de compétence maladie rare
CRMR : Centre de référence maladie rare
DMO : Densitométrie osseuse DMO
ETP : Éducation thérapeutique du patient

IMC : Indice de masse corporelle
MOC : Maladies osseuses constitutionnelles
MPR : Médecine physique et de réadaptation
NPS : Nail-Patella syndrome
OSCAR : Maladies osseuses constitutionnelles de causes rares
PDS : Professionnels de santé
TA : Tension artérielle