

Fiche pathologie

SYNDROME NAIL PATELLA

Qu'est-ce que le syndrome Nail-Patella (ou Onycho-ostéo-dysplasie héréditaire) ?

Le syndrome Nail-Patella est une maladie rare, héréditaire, qui se manifeste par des anomalies (dysplasie) des ongles (nail en anglais), des anomalies osseuses souvent au niveau de la rotule (patella en anglais), mais aussi des coudes et des os iliaques (os du bassin), une atteinte rénale et oculaire sont également possibles.

A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome Nail-Patella dans la population ?

La prévalence est estimée à 1 sur 50 000.

Quelles sont les causes et les modes de transmission du syndrome Nail-Patella ?

Le syndrome Nail-Patella est une maladie génétique secondaire à des mutations du gène LMX1B. La protéine issue de ce gène a un rôle dans le développement des membres, des reins et des yeux.

La transmission se fait sur le mode autosomique (c'est à dire que les hommes et les femmes sont également atteints) dominant (c'est à dire que 50% des enfants d'une personne atteinte peuvent être atteints). Il existe des mutations de novo dans 12% des cas (c'est à dire que la personne atteinte est la première dans la famille, aucun de ses deux parents n'est atteint).

Quels sont les symptômes du syndrome Nail-Patella ?

Les signes du syndrome Nail-Patella peuvent associer des anomalies des ongles, des rotules, des os iliaques du bassin, des coudes, une atteinte oculaire, une atteinte rénale avec hypertension artérielle.

Ces manifestations cliniques sont extrêmement variables en fréquence et en sévérité, avec une variabilité inter et intra-familiale (c'est à dire entre des patients de familles différentes ou entre des patients d'une même famille).

Des patients peuvent être sévèrement affectés par un seul aspect du syndrome, et avoir des signes très peu importants sur d'autres aspects.

Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

Le diagnostic est évoqué à partir de l'examen clinique, qui peut être complété par des radiographies des membres et du bassin. Il est confirmé par l'analyse génétique réalisée à partir d'un prélèvement sanguin.

Quels sont les organes atteints ?

Ongles :

Les anomalies des ongles sont les plus constantes, présentes dans 98% des cas. Ces anomalies peuvent prendre différentes formes. La lunule (tâche claire située à la base de chaque ongle) a un aspect triangulaire, ce signe est une caractéristique du syndrome. Les ongles peuvent aussi être absents, hypoplasiques ou dystrophiques, striés longitudinalement ou horizontalement, décolorés, séparés en deux moitiés par une fente longitudinale ou une crête de peau, minces ou (moins souvent) épaissis. La modification des ongles est le plus souvent bilatérale et symétrique. Les ongles des pouces sont les plus touchés, les ongles des pieds sont en général moins touchés.

Rotules :

Les anomalies des rotules sont présentes dans environ 74% des cas.

Les rotules peuvent être petites, de forme irrégulière ou absentes. L'atteinte peut être asymétrique.

Les anomalies peuvent se traduire par douleurs, instabilité, blocage, subluxation récidivante ou luxation de la rotule, incapacité d'avoir une extension complète de l'articulation du genou, difficultés à la marche entraînant chez le jeune enfant des chutes après une marche prolongée mais les anomalies peuvent aussi parfois être très bien tolérées.

Coudes :

Les anomalies des coudes sont présentes dans environ 70% des cas.

Ces anomalies peuvent être asymétriques, elles peuvent entraîner une luxation de la tête radiale, généralement postérieure qui peut être à l'origine d'une limitation de l'extension, d'une limitation de la prono-supination, d'un cubitus valgus. Il peut aussi y avoir peu de signes fonctionnels qui peuvent passer inaperçus très longtemps chez l'enfant.

Os iliaques :

Des cornes iliaques peuvent être présentes au niveau des os iliaques du bassin dans 70% des cas.

Ce sont des processus osseux, bilatéraux, coniques qui se projettent postérieurement et latéralement à partir de la partie centrale des os iliaques, en dehors de l'interligne sacro-iliaque. Bien que les grandes cornes puissent être palpables, elles sont asymptomatiques.

Yeux :

Une atteinte oculaire est observée chez environ un tiers des patients.

Le glaucome primitif à angle ouvert et l'hypertension oculaire surviennent plus fréquemment et à un plus jeune âge que dans la population générale. Des glaucomes congénitaux et à tension normale ont été décrits.

Reins :

Une atteinte rénale est possible dans 30 à 50% des cas.

Elle se traduit par une protéinurie (protéines dans les urines), parfois accompagnée d'un syndrome néphrotique (très grande quantité de protéines dans les urines et peu dans le sang), d'une hématurie (sang dans les urines) et d'une hypertension artérielle. Une insuffisance rénale terminale (nécessitant un traitement de suppléance par dialyse ou greffe) est présente dans 5% des cas.

Comment évolue le syndrome Nail-Patella ?

Selon les individus les anomalies morphologiques sont détectées dès la naissance ou plus tard dans la vie. L'atteinte rénale, quand elle est présente, a une évolution variable. Il peut s'agir d'une protéinurie asymptomatique ou qui évolue vers un syndrome néphrotique, ou vers une insuffisance rénale plus ou moins rapidement.

Quelles situations de handicaps peuvent découler du syndrome Nail-Patella ?

Les anomalies des coudes et des rotules peuvent entraîner une limitation des mobilités articulaires.

L'atteinte rénale peut conduire à une insuffisance rénale plus ou moins sévère.

L'atteinte oculaire non prise en charge, peut évoluer, comme pour la population générale, vers une baisse de la vision.

Quelles sont les traitements à suivre ?

Pour l'atteinte rénale un traitement par inhibiteur de l'enzyme de conversion (un type de traitement antihypertenseur) permet de contrôler la pression artérielle et éventuellement de ralentir la progression de la protéinurie et l'évolution de la maladie rénale chronique vers l'insuffisance rénale.

Les problèmes orthopédiques peuvent relever d'un traitement chirurgical.

Le glaucome est traité comme dans la population générale.

Comment surveille-t-on le syndrome Nail-Patella ?

La surveillance consiste en une mesure annuelle de la pression artérielle et la réalisation annuelle d'une analyse d'urine pour dépister une maladie rénale (recherche d'une hématurie, d'une protéinurie). Si des anomalies sont détectées, le patient doit alors être référé à un néphrologue. Le dépistage du glaucome doit se mettre en place annuellement, dès qu'un enfant atteint est en mesure de coopérer à l'examen. L'examen doit inclure la mesure de la pression intraoculaire, l'examen du disque optique et l'évaluation des champs visuels afin de détecter un glaucome à pression normale.

Rédaction :

Pr Christine PIETREMENT (CHU Reims), Dr Noëlle COGNARD (CHRU Strasbourg)