<http://www.kuntoutusorton.fi/poliklinikat/fi_FI/hals-poli/>

**Nail-patella -oireyhtymä** (NPS) on harvinainen vallitsevasti  periytyvä autosominen  sairaus. Se johtuu virheestä ihmisen 9. kromosomissa (9q34) sijaitsevassa proteiinissa LMX1B . Oireyhtymän esiintymistiheys on noin 1/50000. Nail-patella-oireyhtymä tunnetaan myös nimillä *Turner Kieser -syndrooma*, *Fongin tauti*, *Hereditary Onycho Osteo Dysplasia (HOOD)* ja *Iliac Horn -syndrooma*.

Nimensä mukaisesti Nail-patella-oireyhtymässä henkilöllä on useimmiten heikosti kehittyneet kynnet ja polvilumpiot. Peukalonkynnet ovat yleensä voimakkaimmin epämuodostuneet tai puuttuvat kokonaan. Myös muut kynnet voivat olla normaalia hauraampia ja liuskoittuvia.

Polvilumpiot ovat normaalisti pienet tai puuttuvat kokonaan. Yleinen vaiva on lumpion jatkuva sijoiltaanmeno ( patellaluksaatio usein lateraalisuuntaan). Aina tämä ei aiheuta ongelmia liikkumiseen, mutta joillakin polvi menee usein ’lukkoon’, minkä vuoksi polven operointi on välttämätöntä jo lapsena. Vanhempana polvien huono toimintakyy aiheuttaa selkävaivojakin, vaikeuksia portaikoissa kulkemisessa ilman tukea sekä istuutuessa ja seisomaan noustessa. Vähitellen pitkät kävelyt eivät enää onnistu, jos henkilö jää ilman kuntoutusta. Kyykistyminen on vaikeaa ja sieltä ylöspääsy vielä vaikeampaa. Polvissa voi olla ylitaittoa, mikä saa aikaan polven kivuliasta nuljahtamista taaksepäin kävellessä. Myöhäisellä keski-iällä operoinnin tuloksista ollaan hyvin epävarmoja. Hoidoksi on suositeltu fysioterapiaa ja reisilihaksiston vahvistamista. NPS -ikäihmisten turvallisesta itsenäisestä selviytymisestä arjessa tulisi pitää hyvää huolta esim. kaatumisten välttämiseksi.

Synnynnäisiä kampurajalkoja esiintyy myös, solisluiden rakennevirheitä voi olla, on myös akillesjänteen lyhytmittaisuutta, jolloin lapsi kävelee varpaillaan. Hän ei pääse koskaan kyykkyyn kuin varpaillaan eikä saa kantapäitään maahan ilman, että polvet taivutetaan taaksepäin. Tuloksena on notkoselkä, mikä muutenkin on näillä lapsilla tavallinen ryhtivirhe. Akillesjänteitä pidennetään leikkauksella.

Muita yleisiä oireita ovat kyynärpäiden epämuodostumat. Yleinen operaatio lapsilla on kyynärpäästä törröttävän liian pitkän luunpään poistaminen. Nivel voi myös mennä helposti sijoiltaan, samoin olkapäät. Henkilö ei pysty ojentamaan käsivarsiaan suoriksi, mutta toisaalta joillakin käsivarret yliojentuvat pahastikin ja kääntyilevät hallitsemattomasti kyynärnivelestä. Lapsena käsivarsien lyhyyden ja koukistuneisuuden vuoksi henkilön voi olla vaikea suoriutua omatoimisesti wc-käynnin hygieniasta tai pukemisesta, mikä viivästyttää hänen kehitystään. Myös ranteen pyörimisakseli voi olla rajoittunut eikä kämmenelle pysty vastaanottamaan esim. kaupassa kolikoita kääntämättä koko käsivartta olkavarresta lähtien. Se kipeyttää olkapäitä ja niskaa. Keho tuntuu olevan epätasapainossa ja epämukava ilman fysioterapeuttista apua. Tästä tulee monelle päänsärkyä, jota ei tunnisteta asento- ja jännitysvirheistä johtuviksi eikä potilas saa fysioterapiaa tarpeeksi.

Kaikilta lapsilta ei onnistu pinsettiote. Jotkut NPS -lapsilla kynäote on poikkeava, koska peukalonhakakin voi olla omanlaisensa.

Röntgenkuvissa näkee hyvin erikoiset raajojen rakenteet, mutta voi vain ihmetellä, kuinka hyvin moni tulee toimeen näillä jäsenillään kaikesta huolimatta. Henkilöt myös tottuvat kipuihinsa ja käyttävät raajojaan eri lihasten avulla omalla tavallaan. Fysiatrien ja fysioterapeuttien lausumien perusteella sekä potilaiden omien kokemusten mukaan tämä ’sopeutuminen’ väsyttää ja rasittaa muita niveliä ja lihaksia myös. Jatkuva fysioterapia on ensiarvoisen tärkeää. Kuntoutuksen tarpeen vakuuttaminen nuorille on haastavaa, koska nuorina he eivät vielä koe ongelmia tarpeeksi suuriksi lähteäkseen kuntoutuksiin mukaan. Varhainen fyysisen kunnon ylläpito olisi kuitenkin välttämätöntä oireiden pahenemisen estämiseksi. Jokaiselle löytyy joku sopiva liikuntamuoto monipuolisen yksilöllisen harjoituksen lisäksi. Polvien ja lonkkien heikkouksien vuoksi tulee omaa painonnousuaan vahtia myös. Monelle meistä sopii vesijuoksu, uinti, sauvakävely tai vaikka pöytätennis käsien rotaatiovirheistä huolimatta.

Lantion luustossa tyypillisesti esiintyvät luupiikit, jotka näkyvät röntgenkuvissa ja joita voi olla paljon, eivät kuitenkaan aiheuta ongelmia. Potilaat kyllä ihmettelevät lantio- ja nivusseudun sekä alaselän kipuja usein. Jonkin verran esiintyy skolioosia ja lordoosia. Potilaan jänteissä on löydetty monia erilaisia ja yllättäviä poikkeavuuksia, nivusessa esim. rengaslihaksen rakennevikaa jne. Ongelmaa ei lähdetä tarkemmin tutkimaan helposti, elleivät oireet ole erittäin hankalia ja jatkuvia. Potilaalle annetaan apuvälineitä kuten tukia ja kyynärsauvoja sekä fysioterapiaa.

30-50 prosentilla potilaista esiintyy munuaisten vajaatoimintaa, joka ilmenee usein aluksi proteiinina virtsassa. 3-5 prosentilla Nail-patellaa sairastavista esiintyy mahdollisesti munuaissiirron vaativa Nefropatia. Terveyskeskuksen kautta hoituvat vuosittaiset kreatiniini- ja albumiinikokeet verestä ja virtsasta. Nykyisellä geenitutkimuksella pystytään selvittämään geenivirheen laatu ja sen perusteella tietämään, kuuluuko tutkittavan geenivirhetyyppiin munuaistaudin suurempi riski vai ei.

Nail-patella -oireyhtymään liitetään myös normaalia suurempi alttius glaukoomaan eli silmänpainetautiin. Kaikkien tulee kontrolloida silmänpaineet vähintään joka toinen vuosi. Matalapaineglaukooma on petollinen ja vie näön salakavalasti henkilön itse sitä huomaamatta aluksi. Lääketipoilla paineet voidaan saada kuriin. Kela korvaa lääkkeet. Menetettyä näköä ei kuitenkaan saa takaisin ja on kallis hinta elämässä.

Yksittäisten Nail-patella -oireyhtymää sairastavien ihmisten oireet vaihtelevat suuresti. Toisella NPS geenivirhe ei aiheuta oireiluja eikä hän ole sairas, kun taas toinen voi kärsiä vakavista koko elämää haittaavista oireista. Potilaiden kesken (myös ulkomailla yliopistollisissa tutkimusyksiköissä) mietitään mahdollisia muita oireita kuuluvaksi tähän geenivirheeseen (kts. esim. http://www.nailpatella.org/). Näistä käydään keskustelua maailmalla, mutta meillä ei kaikkia väitettyjä oireita vahvisteta virallisesti ehkä liian vähäisestä tutkimuksesta johtuen.

Ulkonäköpaineet koetaan nykyään voimakkaammin kuin vielä kymmenen vuotta sitten. Pienikokoisuus, hentous ja kapoisuus tai hiusrajan korkeus ja se, että hiukset ovat otsasta ohuet, ovat joillekin ongelma. Minihameet eivät käy polvivammaiselle tytölle. Samoin koetaan kynsien kasvuongelmat ja peukalot hävettävinä varsinkin nuorina. Iho voi olla kuivaa, venyvää ja ryppyistä jo nuorena. Kosmeettiset viat voidaan hoitaa omalla kustannuksella ja laitatuttaa tekokynsiä. Pojille voi koitua psyykkiseksi haitaksi joissain tapauksissa kelpaamattomuus asepalvelukseen tai heikko suoriutuminen urheilussa. Asioista tulisi voida puhua ja käsitellä niitä murrosikäisten kanssa.

Sairauden ja vamman hoito on myös aina oireenmukaista. Kun henkilölle on diagnosoitu NPS, häntä tulisi tutkia huolellisemmin, kokein ja magneettikuvauksin ja laatia sitten hoitosuunnitelma sekä seuranta. Työtiimissä pitäisi olla tämän harvinaisen oireyhtymän asiantuntijalääkäri, ortopedi, fysiatri, oma fysioterapeutti, myös silmälääkäri ja sisätautilääkäri tarvittaessa. Nuorille annetaan heidän halutessaan perinnöllisyysneuvontaa.

*Olen kirjoittanut tämän tekstin elämänpituisen kokemukseni perusteella kansanomaisesti, koska en ole lääketieteen asiantuntija, vain oman itseni asiantuntija. Olen huomioinut sukulaisteni ja vertaistukityhmässämme olevien henkilöiden kertomuksia sekä nojautunut lääkärieni lausuntoihin ja virallisiin julkaisuihin NPS:stä. En takaa, että jokainen lausahdus on 100% varmuudella kuten esitän, mutta on totta meidän monen elämässä joka tapauksessa. Haluamme elää mahdollisimman normaalia elämää muistamatta koko ajan tätä geenivirhettä. Jos tarvitsemme tukea ja hoitoja, toivomme, että tulemme saamaan niitä keskitetymmin, kattavammin ja vieläkin nopeammin jo lähitulevaisuudessa.*

***Jos olet itse tai tunnet NPS -henkilöitä, toivon yhteydenottoa ja liittymistä ryhmäämme, joka kuuluu Apeced ja Addison ry:n. Meitä on listalla tällä hetkellä 27 henkilöä.***

t. Merja Vuori