

La detección precoz
nuestra mejor
herramienta



GUIA BÁSICA DE DETECCIÓN DEL SINDROME UÑA-ROTULA

INDICE

1. PROLOGO	2
2. INTRODUCCIÓN.	4
3. CRITERIOS DIAGNOSTICOS O MANIFESTACIONES CLINICAS.....	5
A. MANOS Y PIES.....	6
B. RODILLAS.....	8
C. CODOS	8
D. TOBILLOS Y PIES:	9
E. NEFROLOGIA:.....	9
F. OFTALMOLOGÍA:	10
4. CONDICIONES ENCONTRADAS EN OTRAS PERSONAS CON SÍNDROME UÑA - ROTULA.....	10
5. SEGUIMIENTO.....	11
6. DIAGRAMA DE FLUJO.....	13
7. TRATAMIENTO.....	14
8. DIAGNOSTICO GENÉTICO.....	14
9. CENTROS EXPERTOS.....	15
10. BIBLIOGRAFÍA.....	21

1. PROLOGO

La guía está dirigida a toda la población que sea beneficiaria del sistema de salud pública a nivel nacional y en particular a las personas residentes en Castilla la Mancha que son atendidos en el servicio de salud SESCAM y a los diferentes profesionales de las siguientes Áreas: genética, nefrología, traumatología, dermatología, oftalmología, rehabilitación, reumatología, así como obstetricia, Cirugía Vascul, Digestivo y otorrinolaringología y en especial al médico de Atención Primaria, Matronas, Enfermería y Pediatría que serán los referentes principales para la captación de pacientes con este síndrome.

El objetivo general es proporcionar información a los profesionales de las diferentes especialidades médicas que abordarán a los pacientes con este síndrome para que puedan reconocer y dirigir las intervenciones necesarias de las personas que presenten síndrome uña-rótula.

Otro de los objetivos que se pretenden conseguir con esta guía es proporcionar información a la población en general para que las personas que sospechen que tiene el síndrome uña – rotula tengan un documento de apoyo en base a la evidencia científica.

La guía estará disponible también en Internet, para consulta online o para descargarla en la siguiente dirección web www.aesursindromeunarotula.org.

Agradecemos todas las sugerencias y comentarios que el lector quiera realizarnos para mejorar las futuras ediciones de esta guía, pudiéndose dirigir al siguiente correo electrónico: a.e.sindromeunarotula@gmail.com

Por último, indicar que esta guía será revisada periódicamente, para incorporar nuevos problemas de salud relevantes que precisen la adaptación al paciente con este síndrome y mantener actualizados los problemas que actualmente contempla la guía.

Eduardo Prada Díaz

Presidente de Asociación Española Síndrome Uña – Rótula (AESUR)

2. INTRODUCCIÓN.

Qué es una Enfermedad Rara?

Es una enfermedad que tiene una baja frecuencia en la población que sólo afecta a un número limitado de personas. Concretamente a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. Esto significa 3 millones de españoles, 27 millones de europeos y 42 millones de personas en Iberoamérica. (OMS)

El síndrome Uña rótula (SUR) también llamado; Enfermedad de Fong, Onico Osteodisplasia Hereditaria (HOOD), Síndrome de Osterreicher, Síndrome del Cuerno Pélvico o Síndrome de Turner-Kieser es una enfermedad genética rara, que suele manifestarse en el nacimiento o durante la niñez temprana.

Este síndrome es una ósteo-onicodisplasia hereditaria. La incidencia al nacer se estima en 1/45.000 y la prevalencia en 1/50.000. La enfermedad ha sido descrita en pacientes en todo el mundo. Además de la onicodisplasia con lúnulas triangulares, los pacientes pueden presentar rótulas hipoplásicas o ausentes, exostosis ilíaca (cuernos ilíacos) y codos displásicos. En aproximadamente un tercio de los pacientes se observa afectación ocular (glaucoma, hipertensión ocular, etc.) y puede existir pérdida auditiva neurosensorial. Entre un tercio y la mitad de los casos presentan nefropatía, que genera proteinuria, en algunos casos asociada con síndrome nefrótico, hematuria e hipertensión arterial. Al microscopio electrónico se pueden observar modificaciones características de la membrana basal glomerular.

La enfermedad se transmite como un rasgo autosómico dominante y se produce por mutaciones en el gen LMX1B. Este gen codifica un factor de transcripción que pertenece a la familia de proteínas con homeodominio LIM, que desempeñan una función muy importante durante el desarrollo de las extremidades, los riñones y los ojos. Puede haber dos mutaciones alélicas del gen, una responsable del síndrome de uña-rótula sin nefropatía y otra responsable del síndrome con nefropatía.

El tratamiento es sintomático. En caso de nefropatía, el tratamiento tiene como objetivo principal la reducción de la proteinuria con el fin de retrasar la progresión a insuficiencia renal (observada en un tercio de los pacientes alrededor de los 30 años).

Los síntomas son variables, siendo los más característicos la displasia (desarrollo anómalo de tejidos u órganos) de las uñas, de los dedos de manos y de los pies y la aplasia (falta de desarrollo de un órgano) o hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso) de los platillos de la rótula o patela, hipoplasia de determinados huesos y tendones del codo y cuernos ilíacos bilaterales (protusiones anormales de la parte superior del hueso de la cadera).

3. CRITERIOS DIAGNOSTICOS O MANIFESTACIONES CLINICAS

- ESTATURA: Baja estatura
- CABEZA Y CUELLO
 - OIDO: Pérdida de audición neurosensorial
 - OJOS: Ptosis, Glaucoma, Pigmentación anormal del iris, Queratocono
Cataratas, Micro cornea, Microphakia.
- BOCA: - Labio leporino - Paladar hendido
- TORAX: Costillas, Esternón, Clavículas y omóplatos
 - Engrosamiento del borde lateral de la escápula
 - Hipoplasia glenoidea
 - Esternón deformado
 - Hipoplasia de primeras costillas
- GENITOURINARIO: Glomerulonefritis Síndrome nefrótico, Insuficiencia renal
- SISTEMA ESQUELÉTICO: Escoliosis, Espina bífida.
 - PELVIS: Cuernos ilíacos que surgen de la fosa ilíaca externa
 - EXTREMIDADES:
 - Radio alargado con hipoplasia de cabeza radial
 - Deformidades del codo (60-90%) con rango de movimiento limitado.

- Rótula hipoplástica o ausente (60-90%)
 - Luxación patelar
 - prominencia desproporcionada del cóndilo medial femoral
 - MANOS: Clinodactilia del quinto dedo
 - PIES: Talipes equinovarus
- PIEL, UÑAS Y CABELLO
- UÑAS
- Rebordes longitudinales
 - Lunetas triangulares o ausentes de forma anormal
 - Crecimiento lento de las uñas
 - Koilonychia, Anonychia
 - Grado de afectación ungueal mayor de radial a cubital
 - uñas de los pies involucradas en 1/7 individuos
- MÚSCULO, TEJIDOS: Aplasia pectoral menor, Aplasia Biceps, Aplasia de tríceps, Aplasia de cuádriceps.
- NEUROLÓGICO: Sistema nervioso central; Espina bífida

A. MANOS Y PIES.

En la mayoría de las personas con Síndrome Uña - Rotula, las uñas están parcial o totalmente ausentes (80-100 % de los casos). Esto es más severo en el pulgar y va disminuyendo en severidad hacia el quinto dedo. Las "lunas" crecientes en la base de la uña a menudo son triangulares. Es posible que no haya pliegues sobre la articulación más cercana a la punta del dedo y que los dedos parezcan estar doblemente articulados. El quinto dedo puede estar ligeramente retraído. Las uñas de los pies también pueden verse afectadas, pero en menor grado que las uñas de las manos.



al

queal
olo
ulas.

B. RODILLAS

La anomalía de la rótula (rótula) representa el segundo hallazgo más común en el Síndrome Uña - Rotula (60-100% de los casos). En aproximadamente la mitad de las personas, las rótulas están completamente ausentes, y con varios grados de reducción de tamaño informados en otros casos. Si está presente, la rótula a menudo se desliza hacia lateral cuando la rodilla la llevamos a extensión. Algunos de los tendones y ligamentos en la pierna pueden faltar o estar



Fig. 5: Rx. Rodillas derecha e izquierda frente. Elevación y lateralización de las patillas.



Fig.6: Rótulas luxables y acortamiento miembro inferior izquierdo.

conectados incorrectamente.

C. CODOS

Muchas personas con el Síndrome Uña - Rotula, a nivel del codo puede observarse limitación de sus movimientos (pronación, supinación o extensión), subluxación de la cabeza del radio y artrodisplasia (90 %).

No pueden realizar la extensión de codo completa, debido a que los huesos de la articulación del codo no están unidos correctamente.

Los tendones y ligamentos pueden estar anatómicamente fuera de lugar y a veces se forman bandas alrededor del codo.



Fig.7: Limitación de extensión de codo.

D. TOBILLOS Y PIES:

Muchos niños con Síndrome Uña - Rotula nacen con deformidades del pie zambo debido a la mala colocación de los tendones alrededor del pie y el tobillo. Aunque estos pueden responder a la fisioterapia, es posible que se requiera cirugía. Debido a la tensión de los tendones del talón (Tendón de Aquiles) las personas con Síndrome Uña - Rotula pueden tender a caminar de puntillas.

Los hallazgos ortopédicos en personas con este síndrome se pueden interpretar como una pérdida de patrón a lo largo del eje dorsoventral de la extremidad. Dado que el efecto primario en la rodilla y el codo es la localización errónea de tendones y ligamentos, es imperativo que la resonancia magnética (RMG), además de los rayos X, se realice antes de la cirugía.

E. NEFROLOGIA:

La complicación más seria asociada con el Síndrome Uña - Rotula es el compromiso renal, y ocurre entre el 30 y el 55% de los pacientes afectados. Esto generalmente ocurre en la edad adulta, aunque hay informes de problemas renales en la infancia. Su causa se considera secundaria a daño inmunológico, alterando la membrana basal glomerular. Algunos autores opinan que es una nefropatía por inmunocomplejos, Por su parte este compromiso se sospecha ante la presencia de proteinuria, hematuria e infecciones urinarias a repetición. El compromiso renal que puede observarse en este síndrome es muy variado, incluyendo afectación con mínimos cambios, infección urinaria recurrente, nefrolitiasis, reflujo vesicoureteral, atrofia o hipoplasia renal, vasculitis

En aquellos pacientes con compromiso renal, la biopsia renal puede mostrar en su histopatología: glomerulonefritis crónica, necrosis glomerular focal, degeneración hidrópica difusa del epitelio tubular e infiltración de la membrana basal localizada, con leve proliferación de células endoteliales y epiteliales. Un gran número de estudios han sido orientados a la afectación renal.

F. OFTALMOLOGÍA:

El compromiso oftalmológico en el Síndrome Uña - Rotula, se observa frecuentemente con hiperpigmentación del margen del iris, conocido como iris de Lester, el que se presenta en el 45% de los casos con este síndrome. Otras alteraciones reportadas son: heterocromía, el iris con deformidad en hoja



del trébol, catarata, microcórnea y glaucoma.

Fig. 8: Iris de Lester

El glaucoma de ángulo abierto se puede describir como una condición causada por el bloqueo progresivo de la salida de líquido de la cámara frontal de los ojos. Si esto no se trata, el aumento en la presión del fluido da como resultado un daño irreversible permanente en el nervio óptico.

Las personas con Síndrome Uña - Rotula deben someterse a exámenes oftalmológicos regulares ya que la progresión del glaucoma puede verse limitada por el tratamiento.

4. CONDICIONES ENCONTRADAS EN OTRAS PERSONAS CON SÍNDROME UÑA - ROTULA

Parece existir una fuerte asociación entre Síndrome Uña - Rotula con síntomas de hipotiroidismo, síndrome del intestino irritable, trastorno por déficit de atención y esmalte delgado de los dientes. La naturaleza precisa de estas asociaciones no está clara en este momento.

El ejercicio a menudo es difícil para las personas con el Síndrome Uña - Rotula. Los músculos, los tendones y los ligamentos pueden estar mal alineados haciendo que ciertos tipos de ejercicio sean prácticamente imposibles. Es importante entender "su mecánica corporal" y seguir las reglas básicas para estirar y hacer ejercicio.

COMPLICACIONES

Síndrome Uña - Rotula afecta muchas articulaciones de todo el cuerpo y puede provocar muchas complicaciones, que incluyen:

Mayor riesgo de fractura: Esto se debe a una menor densidad ósea junto con huesos y articulaciones que generalmente tienen otros problemas, como la inestabilidad.

Escoliosis: los adolescentes con NPS tienen un mayor riesgo de desarrollar este trastorno, que causa una curva anormal de la columna vertebral.

Preeclampsia: las mujeres con S.U.R. pueden tener un mayor riesgo de desarrollar esta complicación grave durante el embarazo.

Sensación de deterioro: las personas con S.U.R. pueden experimentar una sensibilidad reducida a la temperatura y el dolor. También pueden experimentar entumecimiento y hormigueo.

Problemas gastrointestinales: algunas personas con S.U.R. informan estreñimiento y síndrome del intestino irritable.

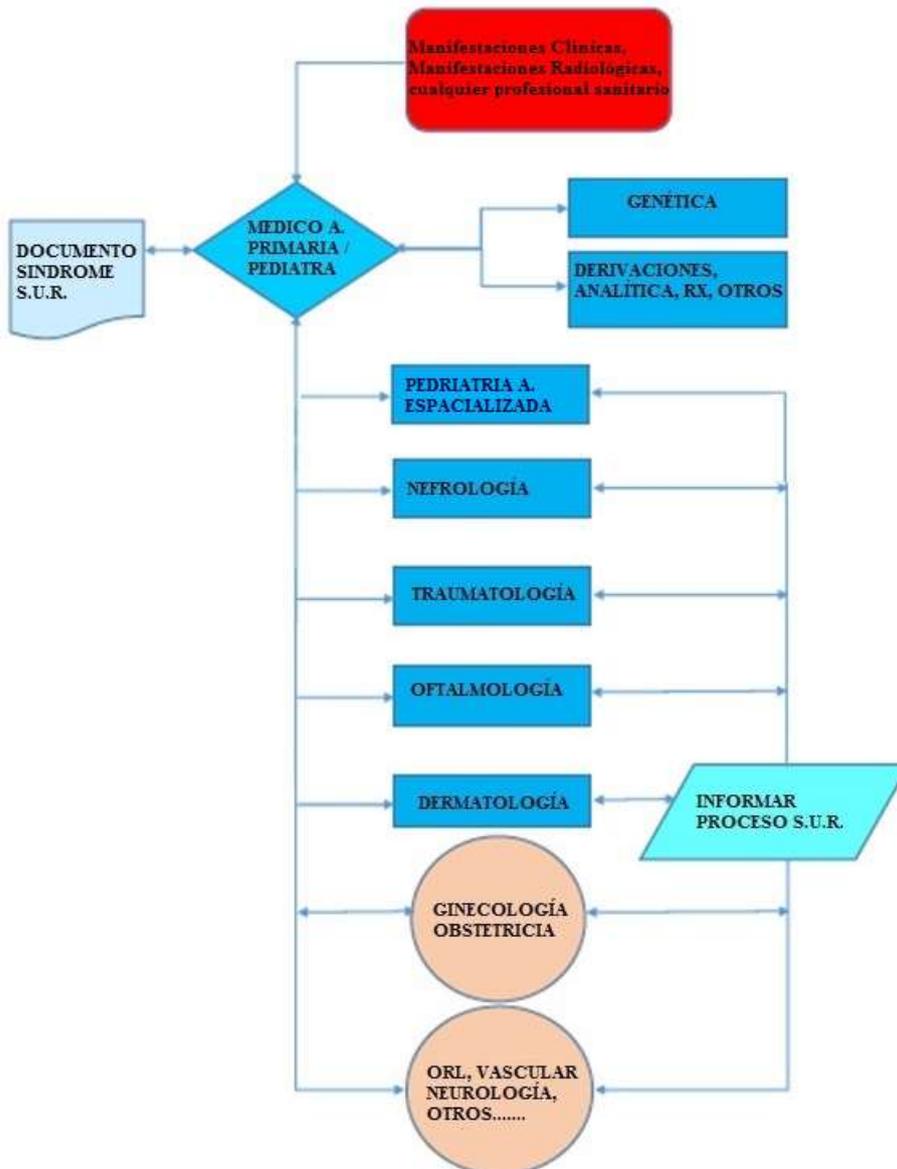
Si tiene preguntas o comentarios sobre un este problema médico, por favor envíe un correo electrónico: a.e.sindromeunarotula@gmail.com

5. SEGUIMIENTO

- Médico de cabecera / Pediatra: Al inicio realizar Screening Tetrada característica Síndrome Uña Rótula (Displasia ungueal, Displasia rótula, Alteraciones articulación codo y Alteraciones de cadera. Derivación a las diferentes especialidades médicas según las manifestaciones clínicas de los pacientes.
- Genética: Estudio genético relacionado con el Síndrome uña rótula, extensible a toda la familia si precisa.
- Nefrología: Screening anual enfermedad renal desde nacimiento o diagnóstico y control de Tensión arterial.
- Oftalmología: Screening cada 2 años en Adultos de glaucoma, Agudeza visual, fondo de Ojo.
- Traumatología: Valoración alteraciones de las articulaciones del codo, pies, cuernos iliacos y otras alteraciones musculo esqueléticas.
- Dermatología: alteraciones dermatológicas relacionadas con las uñas.
- Ginecología/Obstetricia: Mujeres embarazadas que presentan este síndrome controlar episodios de Preeclampsia.
- Rehabilitador: Valoración tratamiento rehabilitador de todas las alteraciones musculo esqueléticas.

- C. Vascular: En algunos casos se han descrito insuficiencia circulatoria y en casos muy extremos Raynaud. Screening insuficiencia circulatoria si se sospecha dichas alteraciones.
- Odontólogo / Maxilofacial: si alteraciones dentales.

6. DIAGRAMA DE FLUJO



7. TRATAMIENTO

No existe tratamiento específico para la enfermedad, éste debe ser **sintomático** y dirigido a las diferentes manifestaciones.

En el caso de un diagnóstico precoz, el **tratamiento fisioterapéutico desde los equipos de Atención temprana**, es fundamental para el manejo de las futuras alteraciones musculoesqueléticas que puedan presentarse en el paciente.

En el caso de las **manifestaciones musculoesqueléticas** el tratamiento es mediante medidas quirúrgicas u ortopédicas.

En cuanto a las **manifestaciones nefrológicas** son tratadas para la limitación del daño. Este tiene como objetivo principal la reducción de la proteinuria con el fin de retrasar la progresión a insuficiencia renal.

En las **manifestaciones oculares** es mediante tratamiento farmacológico, tratamiento con láser, y mediante técnicas quirúrgicas.

Las **alteraciones ungueales** no necesitan intervención.

8. DIAGNOSTICO GENÉTICO

Aunque se reconoció como un trastorno hereditario durante más de 100 años, el gen mutado en personas con Síndrome Uña - Rotula, llamado LMX1B, solo se identificó en 1998. LMX1B codifica un factor de transcripción que está principalmente involucrado en la especificación de estructuras dorsales específicas (como uñas y rótulas) en la extremidad en desarrollo. La colocación adecuada de tendones y ligamentos dentro de la extremidad también requiere la expresión adecuada de LMX1B.

LMX1B también se expresa en la cámara anterior del ojo en desarrollo y en el riñón durante toda la vida, lo que explica los hallazgos del glaucoma y la enfermedad renal en pacientes con Síndrome Uña - Rotula. La variación en los síntomas entre las personas con Síndrome Uña - Rotula no se cree que esté asociada con las diferentes mutaciones encontradas en LMX1B, pero puede ser el resultado de la variación en los genes con los que interactúa LMX1B.

9. CENTROS EXPERTOS

UNIDAD TÉCNICA DE INFORMACIÓN Y COORDINACIÓN CLM.

Esta unidad está ubicada en la Planta 1, Torre II de la Consejería de Sanidad. (Avenida de Francia, Nº 4, Toledo), adscrita al Servicio de Participación y Atención Ciudadana de la Dirección General de Calidad y Humanización de la Asistencia Sanitaria y se puede contactar a través del email enfermedadesraras@jccm.es.

NAIL PATELLA SYNDROME WORLDWIDE

Address: 14980 Stream Valley Court

Haymarket, VA 20169

VA 20169 USA

<http://www.npsw.org>



ESPAÑA
Cataluña
BARCELONA

[Consulta de genética clínica y dismorfología](#)

Hospital Universitari Vall d'Hebron - Area Materno Infantil



ESPAÑA
Extremadura
BADAJOZ

[Consulta de dismorfología](#)

Hospital Infanta Cristina



ESPAÑA
Extremadura
CÁCERES

[Consulta pediátrica de dismorfología](#)

Hospital San Pedro de Alcántara



ESPAÑA
Madrid
MADRID

[Consulta de Dismorfología y Sindromología](#)

Hospital Universitario 12 de Octubre



ESPAÑA
Madrid
MADRID

[Consulta de diagnóstico prenatal y asesoramiento genético en el embarazo](#)

INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular (IdiPAZ)



ESPAÑA
Madrid
MADRID

[Consulta de genodermatosis](#)

INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular (IdiPAZ)



ESPAÑA
Murcia
EL PALMAR, MURCIA

[Consulta de genética clínica y dismorfología](#)

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca



ESPAÑA
Cataluña
BARCELONA

[Consulta de Enfermedades Renales Hereditarias](#)

Fundació Puigvert



ESPAÑA
Cataluña
BARCELONA

[Servicio de Medicina Interna y Enfermedades Infecciosas](#)

Hospital del Mar

LABORATORIOS DE TEST DIAGNÓSTICOS.

Leyenda : Acreditado=■ ;



ESPAÑA
Cataluña
L'HOSPITALET DE LLOBREGAT

■ [Diagnóstico de la disostosis patelar \(panel de genes\)](#)

Reference Laboratory Genetics

Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Secuenciación completa de la región codificante

Técnica(s): Secuenciación NGS (excepto WES)



ESPAÑA
Comunidad Valenciana
PATERNA

[Diagnóstico del síndrome de Nail-Patella \(gen LMX1B\)](#)

Sistemas Genómicos S.L. Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Secuenciación completa de la región codificante

Técnica(s) : Secuenciación NGS (excepto WES), Secuenciación de Sanger



ESPAÑA
Andalucía
MÁLAGA

[Diagnóstico del síndrome uña-rótula \(gen LMX1B\)](#)

Genetaq

Propósito : Diagnóstico prenatal, Diagnóstico postnatal, Diagnóstico presintomático

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Secuenciación completa de la región codificante

Técnica(s) : Secuenciación NGS (excepto WES), Secuenciación de Sanger



ESPAÑA
Comunidad Valenciana
PATERNA

[Diagnóstico molecular del síndrome uña-rótula \(gen LMX1B / secuenciación completa\)](#)

IMEGEN - Instituto de Medicina Genómica. Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Secuenciación completa de la región codificante

Técnica(s) : Secuenciación NGS (excepto WES), Secuenciación de Sanger, Secuenciación completa del exoma (WES)



ESPAÑA
País Vasco
DERIO

[Diagnóstico molecular del síndrome uña-rótula \(aCGH\)](#)

Genetadi Biotech S.L.

Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es): Genética molecular



ESPAÑA
País Vasco
SAN SEBASTIÁN

[Diagnóstico molecular del síndrome uña-rótula \(gen LMX1B / array-CGH\)](#)

Policlínica Gipuzkoa

Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Análisis de delección/duplicación

Técnica(s) : Técnicas basadas en array



ESPAÑA
Cataluña
TERRASSA

[Diagnóstico del síndrome uña-rótula \(gen LMX1B\)](#)

Consorci Sanitari de Terrassa

Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Secuenciación completa de la región codificante, Análisis de delección/duplicación

Técnica(s) : Secuenciación de Sanger, Técnicas basadas en MLPA



ESPAÑA
Comunidad Valenciana
SANT JOAN D'ALACANT

[Diagnóstico molecular del síndrome uña-rótula \(gen LMX1B / secuenciación completa\)](#)

Centro Inmunológico de Alicante (CIALAB)

Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s): Secuenciación completa de la región codificante



ESPAÑA
Comunidad Valenciana
ELCHE

[Diagnóstico del síndrome uña-rótula \(gen LMX1B\)](#)

Bioarray

Propósito : Diagnóstico postnatal

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Secuenciación completa de la región codificante

Técnica(s): Secuenciación NGS (excepto WES)



ESPAÑA
Madrid
SAN SEBASTIÁN DE LOS REYES

[Diagnóstico del síndrome uña-rótula \(gen LMX1B\)](#)

Laboratorio de Genética Clínica, S.L.

Propósito : Diagnóstico prenatal, Diagnóstico postnatal, Diagnóstico presintomático

Especialidad(es) : Genética molecular

Objetivo(s) : Mutagénesis dirigida, Búsqueda/cribado de mutaciones y secuenciación de exones seleccionados, Secuenciación completa de la región codificante, Análisis de delección/duplicación

Técnica(s) : Secuenciación de Sanger, Técnicas basadas en MLPA

10. BIBLIOGRAFÍA

1. Mutations in LMX1B cause abnormal skeletal patterning and renal dysplasia in nail patella syndrome. Dreyer SD, Zhou G, Baldini A Nat Genet, 1998
2. Nail patella syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology Sweeney E, Fryer A, Mountford R, Green A, McIntosh I J Med Genet, 2003
3. Limb and kidney defects in Lmx1b mutant mice suggest an involvement of LMX1B in human nail patella syndrome Chen H, Lun Y, Ovchinnikov D Nat Genet, 1998
4. Identification of entire LMX1B gene deletions in nail patella syndrome: evidence for haploinsufficiency as the main pathogenic mechanism underlying dominant inheritance in man Bongers EM, de Wijs IJ, Marcelis C, Hoefsloot LH, Knoers NV Eur J Hum Genet, 2008
5. Clinico-genetic study of nail-patella syndrome Lee BH, Cho TJ, Choi HJ J Korean Med Sci, 2009
6. Median nail damage in nail-patella syndrome associated with triangular lunulae Neri I, Piccolo V, Balestri R, Piraccini BM, Patrizi A Br J Dermatol, 2015
7. Missing creases of distal finger joints as a diagnostic clue of nail-patella syndrome Itin PH, Eich G, Fistarol SK Dermatology, 2006
8. Iliac horns (symmetrical bilateral central posterior iliac processes) Fong E Radiology, 1946
9. Early prenatal diagnosis of nail-patella syndrome by ultrasonography Pinette MG, Ukleja M, Blackstone J J Ultrasound Med, 1999
10. Arthropathy and proteinuria: nail-patella syndrome revisited Albishri J Nephology, 2014

11. Genotype-phenotype studies in nail-patella syndrome show that LMX1B mutation location is involved in the risk of developing nephropathy Bongers EM, Huysmans FT, Levtchenko E Eur J Hum Genet, 2005
12. Cosegregation of open-angle glaucoma and the nail-patella síndrome Lichter PR, Richards JE, Downs CA, Stringham HM, Boehnke M, Farley FA Am J Ophthalmol, 1997
13. Nail-patella syndrome associated with short stature: a case series Haddad S, Ghedira-Besbes L, Bouafsoun C Case Rep Med, 2010
14. An orthopaedic scoring system for nail-patella syndrome and application to a kindred with variable expressivity and glaucoma Farley FA, Lichter PR, Downs CA, McIntosh I, Vollrath D, Richards JE J Pediatr Orthop, 1999
15. Nail-Patella Syndrome: clinical and molecular data in 55 families raising the hypothesis of a genetic heterogeneity Ghoumid J, Petit F, Holder-Espinasse M Eur J Hum Genet, 2016
16. Mutation analysis of LMX1B gene in nail-patella syndrome patients McIntosh I, Dreyer SD, Clough MV Am J Hum Genet, 1998

La Asociación Española Síndrome Uña Rótula se enorgullece de ser una fuente de información sobre este síndrome.

La información aportada se basa en consejos de profesionales con experiencia, opinión de expertos y evidencia científica publicada sobre este síndrome, pero no representan recomendaciones o prescripciones terapéuticas individuales.

Para información más específica y consejos consulte con personal médico.



Basado entre otros en el libro “Nail patella syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology” Sweeney E, Fryer A, Mountford R, Green A, McIntosh I J Med Genet, 2003.

Edita: Asociación Española Síndrome Una – Rótula (AESUR)

Autores: Alfonso León Rodríguez

Eduardo Prada Díaz

Correcciones: Juan Carlos Muñoz Camargo

© Asociación Española Síndrome Una – Rótula (AESUR)

© Fotografía de portada: Arcos Fotografías (<https://www.arcosfotografia.com>)

© Diseño de portada: Adriana Garcia Rodríguez

Dep.Legal: CR-112-2018

Este libro no puede ser reproducido en su totalidad o en parte sin el permiso escrito de la Asociación Española Síndrome Una – Rótula (AESUR). Se permite la reproducción para fines docentes siempre que se cite esta guía como fuente.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SINDROME UÑA – ROTULA



C/Residencial Ronda, nº5, 1º C (13004) de Ciudad Real

Teléfono: 722607896

Web: www.aesursindromeunarotula.org

Email: a.e.sindromeunarotula@gmail.com

Facebook: <https://www.facebook.com/sindromeunarotula/>