

Informatie over het TAR syndroom

Wat is TAR syndroom?

TAR syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening die voorkomt bij minder dan 1 op de 100.000 pasgeborenen. TAR staat voor Trombocytopenie-Afwezige Radius. Dit zijn de belangrijkste kenmerken van het syndroom, namelijk een tekort aan bloedplaatjes (trombocytopenie) en het ontbreken van het spaakbeen (de radius) in de onderarmen.

De aard en ernst van de skeletafwijkingen bij TAR syndroom variëren van persoon tot persoon. Bij vrijwel alle kinderen met TAR syndroom ontbreekt de radius in beide onderarmen. De duimen zijn wel aangelegd, maar liggen vaak tegen de handpalm gevouwen, wat de duimfunctie beperkt. Ook de ellepijp (ulna) is vaak afwijkend aangelegd. Soms zijn er ook afwijkingen van het bovenarmsbot en/of de schoudergordel. De vingers kunnen (deels) samengegroeid zijn (syndactylie) en vaak is er een kromming van de pinken (clinodactylie).

Ongeveer de helft van de mensen met TAR syndroom heeft aangeboren afwijkingen aan de benen, waaronder een afwijkende stand van de heupkoppen, ontbreken van de knieschijven en een standsafwijking van de knieën. In zeldzamere gevallen zijn de botten in onder- en bovenbeen afwijkend of niet aangelegd.

De trombocytopenie kan bij de geboorte aanwezig zijn of zich in de eerste levensweken of -maanden ontwikkelen. De bloedplaatjes spelen een belangrijke rol bij de bloedstolling. Bij trombocytopenie kunnen makkelijk blauwe plekken en neusbloedingen optreden. Met name in het eerste levensjaar is er een verhoogd risico op meer ernstige bloedingen. Met de leeftijd verbetert het aantal bloedplaatjes, soms zelfs tot normaal.

Koemelkeiwitallergie komt vaak voor bij TAR syndroom. Dit kan leiden tot verergering van de trombocytopenie. De klachten hiervan nemen meestal met de leeftijd af. Daarnaast kunnen nog andere aangeboren afwijkingen voorkomen bij TAR syndroom, onder andere van het hart (ca. 15-20%) en de nieren (zowel structureel als functioneel). De verstandelijke ontwikkeling verloopt meestal normaal, afhankelijk van de genetische oorzaak (zie verderop).

Welke medische adviezen zijn er?

TAR syndroom is niet te genezen. De behandeling richt zich op het voorkomen van complicaties en het bieden van ondersteuning in het dagelijks functioneren.

Na het stellen van de diagnose wordt geadviseerd een echo te maken van het hart en de nieren en de nierfunctie te bepalen. Belangrijk is dat de bloedplaatjes worden gecontroleerd. Bij een tekort aan bloedplaatjes kan het nodig zijn extra bloedplaatjes toe te dienen (trombocytentransfusie). In het geval van koemelkeiwitallergie wordt een aangepast dieet geadviseerd, ter voorkoming van darmklachten en verergering van de trombocytopenie.

De orthopedisch chirurg is betrokken bij de skeletafwijkingen, meestal in een multidisciplinair team met onder andere de revalidatiearts, fysiotherapeut en/of ergotherapeut.

Hoe erft TAR syndroom over?

De overerving van TAR syndroom is autosomaal recessief. Bij deze vorm van overerving kan iemand drager zijn van de aanleg voor de aandoening zonder daarvan zelf klachten te hebben. Als twee ouders echter beiden drager zijn van de aanleg voor TAR syndroom, dan heeft ieder kind van deze ouders een kans van 25% (1 op 4) om van beide ouders de aanleg te erven. In dat geval zal het kind TAR syndroom hebben. Kinderen van deze ouders zonder TAR syndroom zijn ofwel net als ouders drager van de aanleg voor TAR syndroom, of hebben de aanleg niet geërfd.

Wat is de oorzaak van TAR syndroom?

TAR syndroom wordt veroorzaakt door afwijkingen van het *RBM8A*-gen, een erfelijke eigenschap op de lange arm van chromosoom 1, in band 1q21.1. Ieder mens heeft twee kopieën van chromosoom 1: één kopie geërfd van vader en één kopie van moeder. Bij de meeste mensen met TAR syndroom ontbreekt in één kopie van chromosoom 1 een klein stukje van band 1q21.1 met daarin het *RBM8A*-gen. Dit wordt een deletie 1q21.1 genoemd. Door de deletie ontbreekt één kopie van het *RBM8A*-gen. In ongeveer 50 tot 75% van de families is de deletie overgeërfd van één van de ouders, die zelf geen kenmerken van TAR syndroom heeft. Dit komt omdat iemand pas TAR syndroom zal hebben als hij of zij in de kopie van het *RBM8A*-gen op het andere chromosoom 1 een DNA-verandering heeft.

Meestal is de deletie 1q21.1 bij TAR syndroom klein (ca. 200-500 kb). Als de deletie groter is, geeft dit een verhoogde kans op leer- en gedragsproblemen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als de deletie 1q21.1 bij een kind met TAR syndroom nieuw is ontstaan, dan is de kans op TAR syndroom voor een volgend kind in het gezin klein, ca. 1%. Dit komt doordat de deletie kan zijn ontstaan in een groepje ei- of zaden (kiemcelmozaïcisme).

Als beide ouders drager zijn van de aanleg voor TAR syndroom, dan heeft ieder kind van deze ouders een kans van 1 op 4 (25%) op TAR syndroom. Kinderen zonder TAR syndroom hebben een kans van 2 op 3 (67%) om net als ouders drager te zijn van de aanleg voor TAR syndroom, en een kans van 1 op 3 (33%) om de aanleg niet te hebben geërfd.

Kinderen van iemand met TAR syndroom zullen altijd drager zijn van de aanleg. Er is voor hen alleen een verhoogde kans op de aandoening als ook hun andere ouder drager is van de aanleg voor TAR syndroom. Deze kans is klein, waarschijnlijk (veel) kleiner dan 1%.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kindwens?

Bij een verhoogde kans op TAR syndroom is het mogelijk om tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind TAR syndroom heeft. Als de erfelijke aanleg in de familie volledig bekend is, is onderzoek mogelijk via een vlokentest (rond de 11^e week) of vruchtwaterpunctie (rond de 16 week). Beide ingrepen geven een kleine kans op een miskraam, van resp. 0,3 en 0,2%. Als de erfelijke aanleg niet bekend is, is TAR syndroom soms met uitgebreid echoscopisch onderzoek tijdens de zwangerschap op te sporen.

Als de erfelijke aanleg in de familie bekend is, is onderzoek vóór het zwanger worden mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor TAR syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.