

Tricho-Rhino-Phalangeaal syndroom

Wat is Tricho-Rhino-Phalangeaal (TRP) syndroom?

Tricho-Rhino-Phalangeaal (TRP) syndroom is een zeldzame aandoening die bij minder dan 1 op de 100.000 mensen voorkomt. De naam is afgeleid van de combinatie van kenmerken die je bij deze aandoening ziet: tricho betekent haar, rhino betekent neus en phalangeaal betekent met betrekking tot de vingers. Het is een aandoening die zowel bij mannen als bij vrouwen voorkomt en de kenmerkende verschijnselen van deze aandoening kunnen erg verschillen tussen personen, ook binnen families.

Het TRP-syndroom wordt gekenmerkt door een combinatie van:

- 1) Bijzondere gelaatskenmerken, zoals een grote, peervormige neus met brede neuspunt en onderontwikkelde neusvleugels, dikke en brede wenkbrauwen, een lang philtrum (regio tussen neus en bovenlip) met dunne bovenlip en soms bijzonder gevormde oren.
- 2) Ectodermale kenmerken, zoals fijn, blond, dun geïmplantemd haar, wat makkelijk breekt en langzaam groeit, afwijkende nagels (dun en breekbaar, soms met putjes en groefjes), afwijkende vorm en aanleg van de tanden.
- 3) Skeletkenmerken, zoals een kleine lengte, kleine handen en voeten met scheefstand / verkromping van de vingers, heupdysplasie en gewrichtsklachten (gewrichtspijnen met name op volwassen leeftijd).
- 4) Daarnaast komen gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit, gehoorproblemen (mild), bijziendheid (mild) en aangeboren hartafwijkingen (15%) bij sommige patiënten voor.

Er zijn twee typen van het TRP syndroom: type 1, waarbij bovengenoemde kenmerken aanwezig zijn en de psychomotorische ontwikkeling normaal verloopt, en type 2, waarbij naast bovengenoemde kenmerken ook osteochondromen (goedaardige botgezwellen) voorkomen en er een verhoogde kans is op een milde tot matige ontwikkelingsachterstand.

Welke medische adviezen zijn er?

Medische adviezen zijn afhankelijk van de kenmerken die aanwezig zijn. Voor problemen met het haar en de huid kan advies van de dermatoloog ingewonnen worden. Voor gewrichtsklachten is pijnmedicatie een mogelijkheid. Fysiotherapie kan helpen bij motorische problemen. Soms is er een operatie nodig. Voor type 2 van het TRP syndroom is het zinvol om de ontwikkeling van osteochondromen in de gaten te houden via de orthopeed. Tevens moeten groei en ontwikkeling vervolgd worden.

Wat is de oorzaak?

TRP syndroom wordt veroorzaakt door een genetische verandering (schrijffout) in het *TRPS1*-gen (voor type 1) of een deletie (volledig afwezig zijn) van de genen *TRPS1*, *RAD21* en *EXT1* op chromosoom 8. De meeste mensen met TRP syndroom hebben een ouder, die ook verschijnselen van deze aandoening vertoont. Heel zelden ontstaat de aandoening nieuw bij een persoon en hebben de ouders de genetische verandering niet.

Hoe erft TRP syndroom over?

TRP syndroom erft autosomaal dominant over. Dat houdt in dat zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg voor TRP syndroom kunnen hebben en doorgeven. Ieder kind van een ouder met TRP syndroom heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Zie <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-dominant> .

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van personen met TRP syndroom hebben 50% kans om de aanleg voor de aandoening bij zich te dragen (zie 'Hoe erft TRP syndroom over?'). Broers en zussen van personen met TRP syndroom hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook de aanleg voor TRP syndroom heeft. Indien TRP syndroom nieuw is ontstaan bij een persoon, is de kans op de aanleg voor broers en zussen klein, maar wel verhoogd ten opzichte van het bevolkingsrisico. Dit komt omdat de aanleg aanwezig kan zijn in een groepje ei- of zaadcellen van één van de ouders (kiemcelmozaïek). Voor erfelijkheidsonderzoek en –voorlichting kan verwezen worden naar een klinisch geneticus.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven> .

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

In het AUMC, locatie AMC wordt af en toe een poli voor kinderen of volwassenen met TRP syndroom gepland. Hierbij zijn dan ook de revalidatiearts en orthopedisch chirurg aanwezig.

Informatie is na te lezen op de volgende medische website: Genereviews:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425926/> en in het artikel *Phenotype and genotype in 103 patients with tricho-rhino-phalangeal syndrome* door S.M. Maas en anderen in: Eur J Med Genet. 2015 May;58(5):279-92.

27 juni 2022.