



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

TAR oireyhtymä

Perinnöllisyyslääkäri Sirpa Ala-Mello 2.3.2010

ICD-10: Q87.25 TAR oireyhtymä

OMIM #274000

TAR, Thrombocytopenia Absent Radius, Trombosytopenia ja värttinäluun puuttuminen, Kromosomi 1q21.1 deletio-oireyhtymä (200 Kb)

Yleisyys

TAR oireyhtymä on erittäin harvinainen. Esiintyvyydestä ei siten ole tarkkaa tietoa ja arviot liikkuvat välillä 0.5-1:100.000. Sen mukaan Suomessa syntyisi vain muutamien vuosien välein lapsi, jolla on TAR oireyhtymä

Oireet ja löydökset

TAR oireyhtymän nimi muodostuu englanninkielisten oireiden alkukirjaimista Thrombocytopenia Absent Radius ja sille ei ole olemassa hyvää suomenkielistä nimeä. Kun taustasyiksi on paljastunut kromosomin 1q21.1-deleetio, on tätä kromosomipoikkeavuutta myös ryhdytty käyttämään oireyhtymän nimenä.

Nimi TAR pitää sisällään keskeisimmät oireyhtymän löydökset. Eli tunnusomaista on molemminpuolinen värttinäluiden (radius) puuttuminen tai vajaakehittyneisyys. Peukalot kuitenkin eivät puutu, vaan ovat yleensä lähes normaalikokoiset, mutta voivat olla muodoltaan tavanomaista leveämmät ja litteämmät. Peukaloiden liikkeissä voi olla rajoittuneisuutta ja ne ovat usein kämmeniin päin taipuneina. Joskus harvoin yläraajojen ja alaraajojen muissa pitkissä luissa voi olla synnynnäisiä anomalioita.

Toinen oireyhtymän pääpiirre on trombosytopenia eli verihiutaleiden vähäisyys (<50/nL). Erikoista tässä oireessa on, että se voi olla ohimenevä. Se voi olla syntyessäkin, mutta tavallisimmin ilmenee muutamien viikkojen ja kuukausien iässä. Trombosytopenia voi ilmetä episodeina ja yleensä iän myötä lievenee jo kouluikään mennessä.

Alaraajojen luustoanomaliaa esiintyy suunnilleen puolella. Muut luuston rakennepoikkeavuudet kuten kylkiluiden ja nikamien poikkeavuudet ovat harvinaisia. Sydänvikoja esiintyy 15-20%:lla ja ne ovat yleensä lieväasteisia, kuten väliseinävikoja. Lehmänmaitoallergiaa esiintyy normaalia enemmän. Sillä on taipumus lieventyä iän myötä. Harvinaisina oireina voi esiintyä myös munuaisten ja virtsateiden rakennepoikkeavuuksia. Henkinen kehitys on yleensä normaali.

Syy ja syntymekanismi

TAR oireyhtymän periytymismekanismi on epäselvä. Kliinisen taudinkuvan arviolla on diagnostiikassa tärkeä osuus. Taustalta on löydetty pieni, 200-kb kokoinen, deleetio eli häviämä kromosomista 1q21.1. Erikoinen piirre on, että tämän deleetion olemassaolo on oireyhtymän synnylle välttämätön, muttei aina riittävä. Deleetio on 25%:lla syntynyt uutena satunnaisena mutaationa, jolloin sisaruksille ei ole toistumisriskiä. Arviolta 75% potilaista on perinyt deleetion jommaltakummalta oireettomalta vanhemmaltaan. Tällöin deleetion periytymisen riski jälkeläiselle on 50%, mutta käytännössä oireyhtymän periytymisen riski lapselle näyttää olevan alle 25%, sillä pelkkä deleetion periytyminen ei riitä aiheuttamaan oireyhtymää, vaan mukana vaikuttamassa on muitakin toistaiseksi tuntemattomia tekijöitä.

Diagnostiikka

Kun kliininen taudinkuva on TAR-diagnoosiin sopiva ja todetaan 200-kb deleetio kromosomissa 1q21.1, diagnoosia voidaan pitää varmana. Näin pieni deleetio voidaan todeta mikrosirututkimuksella. Tämän deleetion olemassaoloa pidetään välttämättömänä, muttei yksistään riittävänä diagnoosille.

Hoito ja kuntoutus

Trombosytopenia saattaa vaatia, muttei läheskään aina vaadi, trombosyytti-infuusioita. Usein trombosytopenia on kokonaan ohimenevä ja ainakin lievenee iän myötä ja siten luuydinsiirtoja ei harkita. Aikuisiällä trombosyytti-infuusioiden raja-arvona on pidetty <10/nL. Luustolöydösten laajuus ja vaikeusaste vaihtelevat ja siten leikkausten ja apuvälineiden tarve on arvioitava yksilöllisesti.

Ennuste

Trombosytopenia ja lehmänmaitoallergia ovat yleensä iän myötä lieveniä, joskus kokonaan väistyviä ja siten ennusteeltaan hyviä. Luustoanomaliat saattavat johtaa useisiinkin leikkauksiin, mutta TAR oireyhtymään ei liity mitään elinikää lyhentäviä piirteitä ja henkinen kehitys on yleensä täysin normaali.