



TAR-syndromet

TAR-syndromet innebär att strålbenet i underarmarna saknas. Det gör att armarna blir korta. Handederna är ofta vinklade åt sidan och tummarna brukar vara små. Barn med syndromet har också brist på blodplättar som gör att det uppstår blödningar, oftast från näsan eller munnen. Symtomen varierar mellan personer med syndromet.

TAR-syndromet är ärftligt men uppkommer ibland som en nymutation. I Sverige föds ungefär ett barn med TAR-syndromet vartannat år. Det finns 20-30 personer med syndromet i Sverige. Förkortningen TAR står för Trombocytopenia-Absent Radius.

SYM TOM

Vid födseln syns det att strålbenet saknas i båda underarmarna. Ibland finns det fler skelettförändringar i armarna och händerna, och ibland även i benen och fötterna.

Under det första året har barnen ofta blödningar som beror på att antalet blodplättar är lågt. Blödningarna uppstår oftast i slemhinnan i näsan eller munnen, men också i huden, magen och tarmen. Det leder till blåmärken, blod i avföringen eller blodiga kräkningar. Bristen på blodplättar ökar risken för stora blödningar hos barn upp till två år. När barnen blir äldre brukar antalet blodplättar öka.

En del personer med syndromet har andra förändringar i blodets sammansättning som ökar risken för allergier. Vanligast är allergi mot komjölk som kan ge symtom som kräkningar, diarré och magsmärtor. Barn med syndromet kan också ha blodbrist som delvis förklaras av blödningarna under barnets första år.

Några med syndromet har medfött hjärtfel.

ORSAK

TAR-syndromet orsakas av genmutationer som leder till skelettförändringar och brist på blodplättar (trombocyter).

BEHANDLING

Det är viktigt att minska risken för blödningar hos små barn med syndromet. Det är också viktigt att försöka undvika att barnet får infektioner, eftersom virusinfektioner med hög feber och påverkat allmäntillstånd kan leda till att antalet blodplättar minskar ytterligare.

Alla nyfödda med syndromet bör undersökas av barnhjärtläkare.

Skelettförändringarna i armarna och händerna brukar påverka räckvidden och greppstyrkan, men variationen är stor. En ortoped och en handkirurg bedömer vilken behandling som bäst bevarar och utvecklar funktionen i armarna och händerna. Hjälpmedel som ökar räckvidden kan underlätta vardagen. Bostaden, förskolan, skolan eller arbetsplatsen kan anpassas på olika sätt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Handkirurgkliniker finns på universitetssjukhusen, förutom i Stockholm där handkirurgkliniken finns på Södersjukhuset.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under "Samhällets stödinsatser".

INTRESSEORGANISATIONER

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om TAR-syndromet som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad december 2018.



ÅGRENKA