

TAR Syndrom (Thrombocytopenia Absent Radius)

Ein seltenes, autosomal rezessiv vererbliches Syndrom mit symmetrischem Fehlen der Speiche bis hin zum beidseitigen Fehlen der langen Röhrenknochen (Robbengliedrigkeit = Phokomelie). Die Hand ist einschliesslich des Daumens immer vorhanden.

Eine Verminderung der Blutplättchen (Thrombozytopenie $< 150.000/\mu\text{l}$) tritt in $> 90\%$ in den ersten 4 Lebensmonaten auf, dieses bessert sich bis zum Erwachsenenalter.

Zusätzlich werden folgende Auffälligkeiten beschrieben:

50% Betroffenheit der unteren Extremitäten (Schienbein= Tibia mit Oberschenkelknochen = Femur in Beugefehlstellung, zum Teil oder gänzlich miteinander verwachsen, sodass ein Strecken des Beines nicht möglich ist). Fehlbildung des Kniegelenkes bis zum völligen Fehlen.



Ein Laufen oft nur auf den Knien mgl.

20-30% Herz- und Gefäßprobleme

60% Milcheiweißunverträglichkeit (Laktoseintoleranz)

Fehlbildungen der inneren Organe (gastrointestinale Fehlanlagen) und Skoliose =
Wirbelsäulenverbiegungen.

Differentialdiagnostisch muss gedacht werden an: Holt-Oram Syndrom, Roberts Syndrom, Fanconi-
Anämie, Thalidomid Embryopathie, Trisomie 18, VACTERL Assoziation.

Neben seltenen operativen Eingriffen an der oberen Extremität (Zentralisierung der Hand,
Achsenkorrektur, Verlängerung) muss wesentlich häufiger die untere Extremität operativ korrigiert
werden.

Hier ein Beispiel dafür, gleicher Patient wie auf der ersten Seite:

Begradigung des rechten Beines bereits abgeschlossen, noch liegender
Fixateur externe.
Erstes Stehen im Leben möglich.





Kniegelenkentfernung am linken Bein,
Anlage eines Ringfixateur externe und
langsameres Aufdehnen der Beinverkrümmung in die Streckung



Ergebnis nach Begradigung beider Beine, nach Fixateurabnahme.
Wadenbein mit Oberschenkelknochen verheilt.
Wachstum der Beine deutlich reduziert, da kniegelenknahe
Wachstumsfugen nicht angelegt sind.
Selbständiges Stehen und Laufen ohne Hilfsmittel möglich.

