

什么是 TAR 综合征？

血小板减少并桡骨缺失综合征(TAR)是一种罕见的遗传病，其特征是血小板数量减少（有助于止血的血细胞）和双侧前臂桡骨缺失。

TAR 综合征是如何发生的？

TAR 综合征的发生率不到 1/100,000。是常染色体隐性遗传病。这意味着该综合征是由于同时遗传了父母双方的异常基因引起的。该致病基因为 RBM8A，位于 1 号染色体上。

我应该做更多的测试吗？

如果在婴儿出生前怀疑有 TAR 综合征，可以向您提供三项测试来进行确诊：

- （1）绒毛膜绒毛取样——通过将一根细针穿过您的腹部和子宫进入胎盘来采集胎盘样本，并对样本进行基因检测。
- （2）羊膜穿刺术——通过将细针穿过腹壁进入子宫和婴儿周围的液体来抽取少量羊水。羊水中含有婴儿的皮肤细胞，然后用于基因检测。
- （3）脐带穿刺术——通过将一根细针穿过您的腹部和子宫壁插入脐带，从脐带中提取婴儿的血液样本。进行该测试以检查婴儿的血小板计数。如果血小板计数减少并且超声检时存在典型的手臂异常，则可以确认 TAR 综合征。

孕期要注意什么？

应定期进行超声检查以排除任何相关异常并监测是否有任何出血迹象，尤其是婴儿的大脑。最常见的相关异常是肾脏和心脏缺陷。可能会建议您进行剖腹产而不是阴道分娩，因为这会降低婴儿出生时大脑出血的风险。

这对我的孩子出生后意味着什么？

婴儿出生后的主要问题是出血的风险，这可能会严重危及生命。在出生的第一年，这种风险特别高，在成年后，随着血小板计数增加到正常水平，这种风险逐渐降低。

血小板计数低最温和的表现是流鼻血和容易瘀伤。最严重的并发症是大脑和其他内脏器官出血。脑出血导致的儿童智力发育可能受到影响。血小板输注可降低出血风险。

这本小册子是为了帮助你了解什么是 TAR 综合征。

牛奶过敏是 TAR 综合征患者的常见症状，可使血小板数量减少情况加重。因此，建议在饮食中避免牛奶。

另一个不太令人担忧的问题是手臂（有时是腿）的异常，可能需要手术。如果在出生前或出生后发现任何其他异常，则会出现相应问题。

这会再次发生吗？

如果您的孩子是 TAR 综合征，建议进行遗传咨询。你和你的伴侣都将接受有致病基因的检测，如果你们夫妇双方被确认为携带者，则有 1/4 的几率再生育一个患有 TAR 综合征的婴儿。不幸的是，无法采取任何措施来阻止这种遗传风险。

我多久做一次超声波检查？

在孩子出生之前，我有什么选择？

婴儿出生前有什么可以做的吗？

我应该如何分娩，在哪里分娩？

我能见见医生团队吗？他们会在我的宝宝提前出生时为我提供帮助？

我还应该问什么问题？

- 我多久做一次超声波检查？
- 在孩子出生之前，我有什么选择？
- 婴儿出生前有什么可以做的吗？
- 我应该如何分娩，在哪里分娩？
- 我能见见医生团队吗？他们会在我的宝宝出生时预先为我提供帮助吗？
- 我的宝宝出生后需要手术吗？

最后更新日期为 2022 年 10 月 潘敏