

(Thrombocytopenia with absent radius syndrome - TAR)

سری اطلاعات برای بیماران – آنچه باید بدانید، آنچه باید بپرسید.

سندرم TAR چیست؟

سندرم ترومبوسیتوپنی با فقدان رادیوس (TAR) یک بیماری ژنتیکی نادر است که با کاهش تعداد پلاکت‌های خون (سلول‌هایی که به توقف خونریزی کمک می‌کنند) و عدم وجود استخوانی به نام رادیوس در هر دو ساعد مشخص می‌شود.

سندرم TAR چگونه ایجاد می‌شود؟

سندرم TAR کمتر از ۱ در ۱۰۰,۰۰۰ نفر را درگیر می‌کند. این بیماری یک اختلال اتوزومال مغلوب است، به این معنی که ناشی از دریافت ژن معیوب از هر دو والد است. ژن درگیر RBM8A نام دارد و معمولاً با حذف در کروموزوم ۱ همراه است.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

زمانی که سندرم TAR قبل از تولد مشکوک باشد، سه آزمایش برای تأیید آن قابل ارائه است:

نمونه‌برداری از پرزهای جفت: (Chorionic villi sampling) گرفتن نمونه از جفت با عبور دادن سوزن نازک از شکم و رحم به سمت جفت و انجام آزمایش ژنتیک روی نمونه.

آمنیوسنتز: (Amniocentesis) گرفتن مقدار کمی از مایع آمنیوتیک با عبور سوزن نازک از دیواره شکم به داخل رحم و مایع اطراف جنین. این مایع حاوی سلول‌های پوستی جنین است که برای آزمایش ژنتیک استفاده می‌شوند.

کوردوسنتز: (Cordocentesis) گرفتن نمونه خون جنین از بند ناف با عبور سوزن نازک از شکم و دیواره رحم به سمت بند ناف. این تست برای بررسی تعداد پلاکت‌های جنین انجام می‌شود. سندرم TAR زمانی تأیید می‌شود که تعداد پلاکت‌ها کاهش یافته باشد و همزمان ناهنجاری‌های تیپیک اندام فوقانی در سونوگرافی وجود داشته باشد.

در دوران بارداری باید به چه مواردی توجه کرد؟

باید سونوگرافی‌های منظم انجام شود تا سایر ناهنجاری‌های همراه و همچنین علائم خونریزی، به‌ویژه در مغز جنین، بررسی شود. شایع‌ترین ناهنجاری‌های همراه شامل مشکلات کلیوی و قلبی هستند. ممکن است به شما توصیه شود که به جای زایمان طبیعی، سزارین انجام دهید تا خطر خونریزی مغزی در هنگام تولد کاهش یابد.

پس از تولد نوزاد چه معنایی دارد؟

نگرانی اصلی پس از تولد، خطر خونریزی (هموراژی) است که می‌تواند شدید و تهدیدکننده حیات باشد. این خطر به‌ویژه در سال اول زندگی بیشتر است و سپس به‌تدریج با افزایش تعداد پلاکت‌ها در بزرگسالی کاهش می‌یابد.

تظاهرات خفیف کاهش پلاکت شامل خونریزی بینی و کبودی آسان است. عوارض شدید شامل خونریزی

(Thrombocytopenia with absent radius syndrome - TAR)

سری اطلاعات برای بیماران – آنچه باید بدانید، آنچه باید بپرسید.

در مغز و سایر اندام‌های داخلی است. رشد ذهنی ممکن است در کودکانی که دچار آسیب مغزی ناشی از خونریزی شده‌اند تحت تأثیر قرار گیرد. خطر خونریزی را می‌توان با تزریق پلاکت کاهش داد. حساسیت به پروتئین شیر گاو در افراد مبتلا به TAR شایع است و می‌تواند وضعیت پلاکت‌ها را بدتر کند، بنابراین توصیه می‌شود از مصرف شیر گاو اجتناب شود. مشکل دیگر ناهنجاری اندام‌ها (به‌ویژه دست‌ها و گاهی پاها) است که ممکن است نیاز به جراحی داشته باشد. سایر مشکلات بسته به وجود ناهنجاری‌های همراه قبل یا بعد از تولد متفاوت خواهد بود.

آیا این اتفاق دوباره تکرار می‌شود؟

اگر فرزند شما مبتلا به سندرم TAR باشد، مشاوره ژنتیک توصیه می‌شود. شما و همسران از نظر ژن‌های معیوب بررسی خواهید شد و اگر هر دو ناقل باشید، احتمال ۱ در ۴ برای تکرار در بارداری‌های بعدی وجود دارد. متأسفانه راهی برای پیشگیری از این بیماری وجود ندارد.

چه سؤال‌های دیگری باید بپرسم؟

- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام شود؟
- چه گزینه‌هایی قبل از تولد دارم؟
- آیا قبل از تولد کاری برای نوزاد قابل انجام است؟
- کجا و چگونه باید زایمان کنم؟
- آیا می‌توانم پیش از تولد با تیم پزشکی که از نوزاد مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟
- آیا نوزاد بعد از تولد نیاز به جراحی خواهد داشت؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به‌عنوان جایگزین توصیه پزشکی تخصصی در نظر گرفته شود. پیش از انجام یا خودداری از هر اقدامی بر اساس این اطلاعات، لازم است مشاوره پزشکی حرفه‌ای متناسب با شرایط فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش شده اطلاعات به‌روز باشد، هیچ‌گونه تضمینی در مورد دقت، کامل بودن یا به‌روز بودن محتوا ارائه نمی‌شود.

مترجم و ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: اکتبر ۲۰۲۲