

Trombositopeni Radius Yokluğu Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Trombositopeni Radius Yokluğu Sendromu (TAR) nedir?

Trombositopeni Absent Radius (TAR) Sendromu, her iki ön kolda radius adı verilen kemiğin yokluğu ve düşük trombosit sayısı (kanamayı durdurmaya yardımcı olan kan hücreleri) ile karakterize nadir bir genetik rahatsızlıktır.

TAR sendromu nasıl oluşur?

TAR sendromu 100.000 kişiden 1'inden azını etkiler. Otozomal resesif bir durumdur, yani sendrom ebeveynlerin her birinden miras alınan anormal gen tarafından meydana gelir. Etkilenen gen RBM8A olarak adlandırılır ve genellikle kromozom 1'i etkileyen delesyonla ilgilidir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Bebeğiniz doğmadan önce TAR sendromundan şüphelenildiğinde, durumu doğrulamak için size sunulabilecek üç test vardır:

- Koryon villus örnekleme – ince bir iğnenin karnınızdan ve rahimden geçerek plasentaya ulaşmasıyla plasentadan bir örnek alınması ve örnek üzerinde genetik test yapılması.
- Amniyosentez – ince bir iğneyi karın duvarından geçirerek rahime ve bebeği çevreleyen sıvıya az miktarda amniyotik sıvı alınması. Amniyotik sıvı, daha sonra genetik test için kullanılan bebeğin cilt hücrelerini içerir.
- Kordosentez – ince bir iğneyi karnınızdan ve rahim duvarınızdan geçerek bebeğin kordonuna sokarak kordondan bebeğin kan örneğini almak. Bu test, bebeğin trombosit sayısını kontrol etmek için yapılır. Trombosit sayısı düşükse ve taramada tipik kol anormallikleri mevcutsa TAR sendromu doğrulanabilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nedir?

İlişkili anormallikleri dışlamak ve özellikle bebeğin beyinde kanama belirtilerini izlemek için düzenli taramalar yapılmalıdır. En sık görülen ilişkili anomaliler böbrek ve kalp kusurlarıdır. Vajinal doğum yerine sezaryen olmanız önerilebilir çünkü bu, doğumda bebeğin beyinde kanama riskini azaltır.

Trombositopeni Radius Yokluğu Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Bebek doğduktan sonraki en büyük endişe, şiddetli ve yaşamı tehdit edici olabilen kanama (hemoraji) riskidir. Risk, özellikle yaşamın ilk yılında yüksektir ve sonrasında trombosit sayısı yetişkinlikte normal seviyelere çıktıkça kademeli olarak azalır.

Düşük trombosit sayısının en hafif belirtisi burun kanamaları ve kolay morarmadır. En ciddi komplikasyonlar beyin ve diğer iç organlardaki kanamalardır. Kanama nedeniyle beyin hasarı olan çocuklarda entelektüel gelişim etkilenebilir. Kanama riski trombosit transfüzyonları ile azaltılabilir.

İnek sütü alerjisi TAR sendromu olan kişilerde yaygın bir semptomdur ve trombosit sayısını kötüleştirebilir. Bu nedenle, diyetle inek sütünden kaçınılması önerilir.

Diğer daha az endişe verici konu ise ameliyat gerektirebilecek kol (ve bazen bacak) anormalliğidir. Diğer sorunlar, doğumdan önce veya sonra herhangi bir ek anormallik bulunursa ortaya çıkar.

Tekrarlayacak mı?

Çocuğunuz TAR sendromundan etkilenmişse genetik danışmanlık önerilir. Hem siz hem de eşiniz hatalı genler için test edilecek ve taşıyıcı olduğunuz doğrulanırsa TAR sendromlu başka bir bebeğinizin olma olasılığı 4'te 1'dir. Ne yazık ki bu durumu önlemek için yapılabilecek hiçbir şey yoktur.

Trombositopeni Radius Yokluđu Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Bebeğim doğmadan önce hangi seçeneklere sahibim?
- Bebek doğmadan önce yapılabilecek herhangi bir şey var mı?
- Doğumumu nerede ve nasıl gerçekleştirmeliyim?
- Doğduktan sonra bebeğimin bakımıyla ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?
- Bebeğimin doğumdan sonra ameliyat ihtiyacı olacak mı?

Güncelleme Ekim 2022