

## **HỘI CHỨNG GIẢM TIỂU CẦU VỚI BẤT SẢN XƯƠNG QUAY (Thrombocytopenia with absent radius syndrome (TAR))**

Tờ rơi này nhằm giúp bạn hiểu TAR là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc được chẩn đoán đối với bạn và con bạn.

### **Hội chứng TAR là gì?**

Hội chứng giảm tiểu cầu với bất sản xương quay (TAR) là một tình trạng di truyền hiếm gặp được đặc trưng bởi số lượng tiểu cầu thấp (tế bào máu giúp cầm máu) và không có xương quay ở cả hai cẳng tay.

### **Hội chứng TAR xảy ra như thế nào?**

Hội chứng TAR gặp ở ít hơn 1 trên 100.000 người. Đó là bệnh lý di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, có nghĩa là hội chứng này gây ra bởi gen bất thường được thừa hưởng từ cả cha lẫn mẹ. Gen bị ảnh hưởng được gọi là RBM8A và nó thường đi kèm với việc mất đoạn nhiễm sắc thể số 1.

### **Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?**

Khi nghi ngờ hội chứng TAR trước khi em bé được sinh ra, có ba xét nghiệm có thể được cung cấp cho bạn để xác nhận tình trạng:

- Sinh thiết gai nhau – lấy mẫu nhau thai bằng cách đưa một cây kim nhỏ qua bụng và tử cung vào nhau thai và thực hiện xét nghiệm di truyền trên mẫu đó.
- Chọc ối – lấy một lượng nhỏ nước ối bằng cách đưa một cây kim nhỏ xuyên qua thành bụng vào tử cung và nước ối bao quanh em bé. Nước ối chứa các tế bào da của em bé sau đó được sử dụng để xét nghiệm di truyền.
- Chọc hút máu cuống rốn - lấy mẫu máu của thai nhi từ dây rốn bằng cách đâm một cây kim nhỏ xuyên qua bụng và thành tử cung vào dây rốn. Xét nghiệm này được thực hiện để kiểm tra số lượng tiểu cầu của thai nhi. Hội chứng TAR có thể được xác nhận nếu số lượng tiểu cầu giảm và có những bất thường điển hình ở cánh tay trên siêu âm.

## **Những điều cần lưu ý trong thai kỳ là gì?**

Nên thực hiện siêu âm thường xuyên để loại trừ các bất thường liên quan và theo dõi mọi dấu hiệu chảy máu, đặc biệt là trong não của thai nhi. Các bất thường đi kèm thường gặp nhất là dị tật thận và tim. Bạn có thể được khuyên sinh mổ thay vì sinh thường vì điều đó sẽ làm giảm nguy cơ chảy máu não của em bé khi sinh.

## **Bệnh này có ý nghĩa gì với con tôi sau khi nó được sinh ra?**

Mối quan tâm chính sau khi em bé chào đời là nguy cơ chảy máu (xuất huyết) có thể nghiêm trọng và đe dọa tính mạng. Nguy cơ đặc biệt cao trong năm đầu đời, sau đó giảm dần khi số lượng tiểu cầu tăng lên mức bình thường ở tuổi trưởng thành.

Biểu hiện nhẹ nhất của số lượng tiểu cầu thấp là chảy máu cam và dễ bị bầm tím. Các biến chứng nghiêm trọng nhất là chảy máu trong não và các cơ quan nội tạng khác. Sự phát triển trí tuệ có thể bị ảnh hưởng ở trẻ bị tổn thương não do xuất huyết. Nguy cơ chảy máu có thể giảm bằng cách truyền tiểu cầu.

Dị ứng sữa bò là triệu chứng thường gặp ở những người mắc hội chứng TAR và có thể làm số lượng tiểu cầu trở nên tồi tệ hơn. Vì vậy, nên tránh dùng sữa bò trong chế độ ăn uống.

Vấn đề khác ít liên quan hơn là sự bất thường của cánh tay (và đôi khi là chân) có thể phải phẫu thuật. Các vấn đề khác sẽ xảy ra nếu có thêm bất kỳ dấu hiệu bất thường nào được phát hiện trước hoặc sau khi sinh.

## **Liệu bệnh này có xảy ra ở lần mang thai sau không?**

Nếu con bạn bị ảnh hưởng bởi hội chứng TAR thì nên tư vấn di truyền. Cả bạn và chồng của bạn sẽ được kiểm tra các gen bị lỗi và nếu bạn được xác nhận là người mang gen thì có 1 trong 4 cơ hội sinh con lần sau mắc hội chứng TAR. Thật không may, không có gì có thể được thực hiện để phòng tránh cho tình trạng này.

## **Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?**

- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Tôi có những lựa chọn nào trước khi em bé chào đời?
- Có điều gì có thể làm được cho em bé trước khi sinh không?

- Tôi nên sinh con như thế nào và ở đâu?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi trước khi chào đời không?
- Con tôi có cần phẫu thuật sau khi sinh không?

*Cập nhật lần cuối vào tháng 10 năm 2022*