

TAR SENDROMU (Bir Olgu Nedeniyle)

Emine Suskan*

Gönül Öcal**

Memnune Yüksel***

TAR Sendromu (Thrombocytopenia with absent radius) radius aplazisi ve trombositopeni ile karakterize bir sendromdur. Sendrom literatürde; konjenital hipoplastik trombositopeni, primer amegakaryositik trombositopeni, myeloid lökomoid reaksiyon gibi değişik isimlerle de anılmaktadır. TAR sendromu ilk kez 1929 yılında Sherman ve Greenwald tarafından tanımlanmış ve literatürde bugüne değin yaklaşık kırk olgu bildirilmiştir (4,9). Nadir görülmesi nedeniyle kliniğimizde izlenen TAR sendromu tanısı alan bir olguyu sunmayı uygun bulduk.

OLGU : Protokol 14353/1979. Hastamız M.S. kız bebek, 24.12.1979 tarihinde A.Ü.T.F. Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde doğmuş ve yaşamın üçüncü gününde, ekstremitelerde anomalileri, ikinci gün başlayan sarılığı ve petesial döküntüleri nedeniyle kliniğimiz yenidoğan servisine alınmıştır. Anne 27, baba 35 yaşında ve aralarında eş akrabalığı yoktu. Annenin dördüncü gebeliği olup, bebek normal bir gebelik sonunda, zamanında doğmuştu. Ailenin 40 günlükken kaybedilen ilk erkek bebeklerinde de benzer ekstremitelerde anomalilerinin bulunduğu bildirildi. İkinci ve üçüncü gebelikler üç aylık spontan düşükle sonuçlanmış. Babanın ailesinde ayak anomalileri ve kalça çıkığı tanımlanıyor. Annede daha önceki düşüklere nedeniyle TORCH infeksiyonlarını belirlemek amacı ile yapılan testler ve kromozom analizi (46 XX) normal bulunmuş. Bebeğin fizik muayenesinde, ağırlık 3400 gr., boy 49 cm., baş çevresi 36.5 cm. göğüs çevresi 34 cm., ön fontanel 1x1, arka fontanel kapalı, solunum sayısı 40/dak., kalp tepe atımı 140/dak. idi. Hiperbilirubinemi ve deride petesial döküntüler gösteren be-

* A. Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı Uzman Asistanı.

** A. Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı Doçenti.

*** A. Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı Profesörü.

beğin her iki ön kolunda radius hipoplazisini düşündüren dirsek ve bilek hizasından gövdeye doğru bükülme saptandı (Resim 1). Ayak parmakları düzensiz bir çıkış göstreyordu. Bebeğin diğer sistem bulguları normaldi.



Resim - 1

Hastanın laboratuvar incelenmesinde indirekt reaksiyonlu hiperbilirubinemi, lökositoz (28.000) ve trombositopeni (55.000) saptandı. Periferik yaymada trombosit kümeleri, kemik iliği yaymasında ise megakaryosit görülmedi. Çekilen kol radyografilerinde radius kemiklerinin olmadığı görüldü (Resim 2). Her iki yanda el kemikleri ve humeruslar normaldi, IVP, telekardiografi, EKG, vertebra grafileri normal bulundu. Kromozom analizi 46 XX normal karyotip olarak değerlendirildi. Hastanın hiperbilirubinemisi, fototerapi ile tedavi edildi. Fakültemizin ortopedi kliniğinde yapılacak düzeltici kol ameliyatlarına hazırlık amacı ile aileye kol masajları önerildi. Kanama olasılığı için aile uyarıldı. Bebeğin ilk yaş içinde lökomoid reaksiyonu sürdü, trombosit sayısı düşük düzeyde sürmesine karşın, kanamaları olmadı. İlk yaştan sonra trombositopenisi ve lökositozu normale döndü. Halen üç yaşında olan hastamız, kliniğimizde izlenmekte olup, fizik, motor ve mental gelişimi normal bulunmaktadır. Ortopedi kliniğinde kolla-



Resim - 2

ra düzeltici ameliyatlar dizisi uygulanmaktadır. İlk etapta, her iki ön kola yerleştirilen çiviler ile her iki bilekteki radial deviasyon düzeltilmeye yönelinmiştir.

TARTIŞMA

Trombositopeni ve radius aplazisi ile giden bu sendromda kemik iliğinde megakaryosit bulunmayışı, trombositopeniye bağlı kanamalar ve buna bağlı anemi, lökomoid reaksiyon, periferik yaymada polimorf nükleuslu lökositlerin egemenliği, eosinofili başlıca hematolojik anomalilerdir. Trombositopeniye bağlı kanamalar ilk yaş için önem göstermekte ve giderek düzelmektedir. Bizim hastamızda da yaşamın ilk üç gününde gelişen amegakaryositik trombositopeniye bağlı peteşial kanamalar on günde kaybolmuş, trombositopeni ve lökositoz ise bir yıl içinde düzelmiştir. Bu dönemde yaşamı tehdit eden bir kanama olmamıştır.

İskelet anomalilerinden radius yokluğu sendromun major bulgusudur. Literatürde 40 olguluk bir seride 11 hastada ulna yokluğu da bildirilmiştir (8). Kısa boy, hipoplastik humerus, spina bifida, kalça çıkığı, genu varum, mikrognadi, sindaktili, brakisefali bildirilen öteki

iskelet anomalileridir. Bizim olgumuzda radius yokluğu ve ayak parmaklarının düzensiz çıkışı dışında başka iskelet anomalisi saptanmadı. Ancak babanın halasının çocuklarında kalça çıkığı öyküsü vardı.

Kapiller hemanjiom, Meckel divertikülü, atrial septal defekt, Fallot tetralojisi, foremen ovale açıklığı, dekstrokardi, böbrek anomalileri TAR Sendromu ile birlikte olabilen öteki anomalilerdir (7,9). Hastamızda bu anomalilerle ilgili bulgular saptanmamıştır.

TAR sendromunda özellikle yaşamın ilk aylarında yaşamı tehdit edebilecek boyutlara varan kanamalar, primer olarak amegakaryositoz sonucu gelişen trombositopeni ile ilgilidir. Ancak trombositopeninin yanısıra, trombosit fonksiyon bozukluklarının, özellikle trombosit içi ADP içeriğinin azalmasının da kanamada etkili olduğu ileri sürülmektedir (2).

Radius aplazisi çeşitli klinik sendromların örneğin Holt-Oram Sendromu; Fanconi aplastik anemisi; hipoplastik anemi (Blackfan - Diamond Sendromu); fokomeli, konjenital trombositopeni ve myeloid lökomoid reaksiyon kombinasyonu ve TAR sendromunun bir bulgusu olabilir (1,3,5,9). Fokomeli, konjenital hipoplastik trombositopeni ve myeloid lökomoid reaksiyon kombinasyonu gösteren hastaların TAR sendromlu hastalardan farklı yönü, bu olgularda radius ve ulna yokluğu ile birlikte hipoplastik humerustur (3). Holt-Oram Sendromu, baş parmağın hiç olmayışı ya da 3 flankslı oluşu gibi baş parmak anomalisi ve atrial septal defekt kombinasyonu göstermekte ve otosomal dominant bir kalıtım örneği vermektedir (6). Bu bulgular hastamıza uymamaktadır. Hastamızın kan sayımı değerleri ve kemik iliği bulguları hipoplastik anemi (Diamond-Blackfan) ve Fanconi aplastik anemisine uygunluk göstermiyordu. TAR sendromunun neonatal Fanconi ekivalanı olduğu ileri sürülmüşse de, aralarında önemli farklılıklar vardır (4) (Tablo D).

Sunulan olguda, TAR sendromu için verilen ölçütlere uygun olarak hematolojik anomaliler (trombositopeni ve lökomoid reaksiyon) yaşamın ilk günlerinde belirginleşmişti. Her iki radiusun olmamasına karşın, Fanconi aplastik anemisinde sık görülen el parmak anomalisi yoktu. Deride hiperpigmentasyon (Café-au-lait lekeleri), göz ve kulak anomalileri gözlenmedi. Kromozom analizinde Fanconi'li olgularda tanımlanan kromozom kırıklarına rastlanmadı.

Tablo : I - TAR Sendromu ve Fanconi Anemisinin Ayırıcı Tanısı (4)

	TAR SENDROMU	FANCONİ ANEMİSİ
Hematolojik bulguların başlama zamanı	Doğumda yada ilk 4 ayda	4 - 10 yaş arası
Kalıtım	Otozomal resessif	Otozomal resessif
Radius yokluğu	Her olguda	Hipoplazik olabilir
Elde parmak anomalisi	Yok	Sık
Öteki iskelet anomalileri	Nadir olarak humerus yokluğu yada hipoplazisi, ulna yokluğu, kalça çıkığı, yumru ayak.	Baş parmağın yokluğu
Hiperpigmentasyon, göz ve kulak anomalileri.	% 100	Pansitopeni öncesi sıklıkla
Kemik iliği	Megakaryosit yok	Hiposellüler pansitopeni
Hb F	Normal	Yüksek
Kromozom anomalisi	Yok	Sık
Prognoz	İlk yılın ötesinde iyi	Kötü

ÖZET

Nadir görülmesine karşın Fanconi aplastik anemisi ile ayırıcı tanısı önem gösteren TAR (Trombositopeni ve radyus yokluğu) sendromlu bir olgu sunulmuş ve radius aplazisi yada hipoplazisi ile birlikte olan nedenler gözden geçirilmiştir.

SUMMARY

Throm Bocytopenia With Absent Radius Syndrome

A patient with TAR Syndrome (Thrombocytopenia with absent radius) has been presented and the other syndromes with radial aplasia or hypoplasia have been reviewed. Although quite rare, thrombocytopenia, with absent radii syndrome is important since it has been confused with Fanconi's anemia.

KAYNAKLAR

- 1 - Altay Ç, Yetkin S, Pirnar T. : Fanconi's Anemia in offspring of patient with congenital radial and carpal hypoplasia New. Engl. J. 293 : 151 ,1975.
- 2 - Day H.J., Holmsen H. : Platelet Adenin Nucleotide «Storage pool Deficiency» in Thrombocytopenic Absent Radii Syndrome. JAMA 221 : 1053, 1972.
- 3 - Dignan P.J., Mauer A.M., Frantz C. : Phocomelia with congenital hypoplastic thrombocytopenia and myeloid leukemoid reactions. J. Pediat. 70 : 561, 1967.
- 4 - Hall J.G., Levine J., Kuhn J.P. : Thrombocytopenia with absent radius (TAR). Medicine 48 : 441, 1969.
- 5 - Lipton J.M., Nathan D.G. : Aplastic and Hypoplastic Anemia. Ped. Clin. North Am. 27 : 2, 217, 1980.
- 6 - Mc Kusick V. : Heart and Hand Syndrome. Mendelian Inheritance in man. 5 rd. ed. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, London, 1979, p : 206.
- 7 - Mc Millan G.W. : Thrombocytopenia with Absent Radius Syndrome Smith's Blood Disease of Infancy and Childhood. 4 th. ed. C.V. Mosby Comp. Saint Louis. 1978, p : 726.
- 8 - Smith C.H. : Blood Disease of Infancy and Childhood. 3 rd. ed. C.V. Mosby Comp. Saint Louis. 1972, p : 782.
- 9 - Smith D.W. : Recognizable Patterns of Human Malformations. 3 rd. ed. WB. Saunders Comp. London, 1982, p : 236.