

Rekomendacje diagnostyczne Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD)

Wskazujemy proces diagnostyczny FASD w podziale na jego fazy, elementy kluczowe, jak również osoby czy instytucje niezbędne na poszczególnych poziomach stawiania rozpoznania.

MAGDALENA BORKOWSKA
psycholog, główny specjalista Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA), doktorantka na Maastricht University, członek zarządu The European FASD Alliance (EUFASD)

Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD) powstaje w wyniku ekspozycji płodu/dziecka na alkohol w życiu płodowym. Zagadnienie to, od lat podlega licznym badaniom, mającym na celu upowszechnianie wiedzy w tym zakresie, jak również szukanie odpowiedzi na wiele pojawiających się pytań w toku rozwoju i życia osób dotkniętych FASD. Z uwagi na fakt, że alkohol uszkadza i zaburza rozwój dziecka w okresie całej ciąży, zagadnień wymagających dalszych naukowych dociekań jest wiele.

Podstawą dla zapewniania adekwatnej pomocy, wsparcia i zarazem zrozumienia źródła licznych deficytów rozwojowych i problemów w codziennym funkcjonowaniu osób z FASD jest odpowiednia diagnoza. W wielu krajach na całym świecie istnieją różne zalecenia diagnostyczne, a do najczęściej stosowanych i rozpowszechnianych standardów diagnozy Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych należą:

- Institute of Medicine /IOM (Hoyme, 1996,2005),
- 4-Digit Code (Astley i Clarren, 2000),
- Canadian Guidelines (Chudley i in., 2005, Cook i in., 2016).

Wszystkie powyższe standardy diagnostyczne w takim samym stopniu w diagnozie uwzględniają cztery ważne obszary:

- charakterystyczne dla Płodowego Zespołu Alkoholowego (FAS) dysmorfie twarzy (zwężone szpary powiekowe,

splycona bądź brak rynienki podnosowej, zwężona bądź brak górnej czerwieni wargowej),

- prenatalne i/lub postnatalne zahamowania wzrostu,
- zaburzenia funkcjonowania ośrodkowego układu nerwowego,
- ekspozycja na alkohol w życiu płodowym.

Ważnym elementem w procesie diagnostycznym jest adekwatność działań, narzędzi i całego systemu diagnostyczno-terapeutycznego do realiów, w jakich jest wykorzystywany. Ponadto bardzo ważną kwestią pozostaje jednolitość diagnozy. Innymi słowy oznacza to zastosowanie jednolitych kryteriów diagnostycznych i procesu rozpoznania FASD niezależnie od tego, w jakim ośrodku czy w jakiej części kraju diagnozowane jest dziecko/osoba z FASD. Aby połączyć dwa powyższe elementy i jednocześnie uporządkować prowadzone działania w zakresie FASD w Polsce, z inicjatywy Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA) w 2018 roku przystąpiono do prac nad polskimi zaleceniami diagnostycznymi FASD. Owocem zaangażowania wielu ekspertów i szerokiego kręgu specjalistycznego stały się opublikowane w 2020 roku w Medycynie Praktycznej zalecenia dotyczące „Rozpoznawania spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych”. Schemat na następnej stronie ukazuje szczegółowo cały proces diagnostyczny FASD w podziale na jego fazy, elementy kluczowe, jak również osoby czy instytucje niezbędne na poszczególnych poziomach stawiania rozpoznania.

W ramach polskich zaleceń diagnostycznych z obszaru Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD) wyróżniono dwie kategorie diagnostyczne, mianowicie:

- FAS – płodowy zespół alkoholowy (w klasyfikacji ICD-10 oznaczony kodem Q86.0), oraz
- ND-PAE (neuro-developmental disorders associated with prenatal alcohol exposure) – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol (w klasyfikacji ICD-10 oznaczone kodem G96.8).

Natomiast diagnoza FASD jest stawiana w oparciu o rozpoznanie:

- prenatalnej ekspozycji na działanie alkoholu,
- zahamowania wzrostu,
- kluczowych dysmorfii twarzy,
- zaburzeń neurorozwojowych.

Zgodnie z zaleceniami ekspertów opracowujących polskie rekomendacje diagnostyczne FASD „Badania przesiewowe mogą być prowadzone przez różne osoby i w różnych miejscach, a w szczególności:

- w poradniach i na oddziałach ginekologiczno-położniczych – na podstawie wywiadu z matką lub innych danych wskazujących na picie alkoholu w czasie ciąży,

- na oddziałach położniczych i neonatologicznych – na podstawie występowania u noworodka zaburzeń neurologicznych lub wad wrodzonych, w tym dysmorfii,

- przez lekarzy pediatrów lub pielęgniarki, w różnych placówkach ochrony zdrowia – na podstawie stwierdzenia u dziecka jakichkolwiek nieprawidłowości neurorozwojowych, ograniczenia wzrastania lub dysmorfii”.

Mocą badań przesiewowych jest szybkie dostrzeżenie deficytów rozwojowych dziecka i tym samym uruchomienie procesu diagnostycznego. Im szybciej ma miejsce cały proces, tym większe szanse dobrze dobranych narzędzi pomocowych, diagnostycznych i wsparcia zarówno pacjenta, jak i jego rodziny.

Omawiana publikacja (wraz ze specjalistycznymi załącznikami) dostępna jest w wersji online na stronie internetowej www.ciazabezalkoholu.pl (<http://www.ciazabezalkoholu.pl/polskie-kryteria-diagnostyczne-fasd>). Zachęcam i zapraszam zarazem do zapoznania się z jej treścią.

Piśmiennictwo w redakcji mpip@nipip.pl

Źródło: Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i in. (2020). Rozpoznanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów. *Pediatrica. Medycyna Praktyczna*, wydanie specjalne 1/2020.

