

KCPU wspiera nasze środowisko i rekomenduje zwiększenie kompetencji pielęgniarek i położnych do planowania własnych działań profilaktycznych w obszarze profilaktyki FASD, www.kcpu.gov.pl



FASD – z perspektywy neurologa

Alkohol niszczy ważne struktury OUN i dziecko, u którego w życiu płodowym dokonano się takie spustoszenie, przychodzi na świat głęboko okaleczone. Już na starcie ma mniejszy potencjał niż rówieśnicy, a otoczenie często nie wie dlaczego. Dlatego tak ważna jest diagnoza.

dr n. med. SEWERYNA KONIECZNA
Klinika Neurologii Rozwojowej UCK, Zakład Historii i Filozofii
Nauk Medycznych, Gdański Uniwersytet Medyczny

Ocena spożywania alkoholu przez matkę w czasie ciąży jest zasadniczym elementem procesu diagnostycznego FASD. Pierwszym krokiem w tym kierunku jest wywiad bezpośredni, którego udziela ciężarna. Innym – tzw. pośredni wywiad, czyli relacja innych osób, które np. widziały spożywanie alkoholu przez matkę podczas ciąży, miały z nią kontakt, gdy była pod wpływem alkoholu. Wreszcie podpowiedzią może być np. dokumentacja medyczna, sądowa bądź informacje od pracowników opieki społecznej. Najwięcej danych na temat ekspozycji alkoholowej dziecka w życiu płodowym można uzyskać od jego matki jeszcze w czasie ciąży lub krótko po porodzie. Stąd wśród wskazań praktycznych z 2020 r., opracowanych przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów do spraw „FASD”, zaleca się przeprowadzenie wywiadu podczas pierwszej wizyty lekarskiej w czasie ciąży i nie później niż w czasie spotkania z położną środowiskową w 20.–21. tygodniu ciąży. Zaleca się również wprowadzenie pytań dotyczących picia alkoholu do szerszego wywiadu medycznego.

Lekarz, pielęgniarka i położna, dając ciężarnej pacjentce poczucie bezpieczeństwa, wzbudzając zaufanie, mogą dotrzeć do istot-

nych informacji dotyczących jej ciąży, zwłaszcza związanych z pićciem alkoholu, do czego kobiety nie chcą się przynawać.

Obserwacja potwierdza, że dzieci urodzone z małą masą ciała i w późniejszym okresie życia niskorosłe w wielu przypadkach doświadczyły ekspozycji alkoholowej. Udowodniono nawet, że im większa ekspozycja, tym bardziej wyrażona niska masa i późniejsza niskorosłość. Położna jest najczęściej pierwszą osobą z personelu medycznego, która ogląda dziecko, dokumentuje masę urodzeniową i obwód głowy. Dane dotyczące niskiej masy urodzeniowej, małopowagi, a tym samym mniejszej objętości mózgu przy urodzeniu mogą być istotnym elementem w całej diagnozie FASD.

U osób prenatalnie narażonych na działanie alkoholu występować może FASD, czyli spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. W ramach FASD należy rozróżnić dwie podstawowe, ramowe kategorie diagnostyczne:

- FAS, czyli płodowy zespół alkoholowy (*Fetal Alcohol Syndrome*) – oznaczony w klasyfikacji ICD-10 kodem Q86.0.

- ND-PAE, czyli zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol (*neuro-developmental disorders associated with prenatal alcohol disorder*) – w klasyfikacji ICD-10 oznaczone kodem G96.8.

FAS, najkrócej ujmując, jest zespołem umysłowych i fizycznych zaburzeń będących skutkiem działania alkoholu na płód w okresie prenatalnym. Szczególnie wrażliwy na ekspozycję alkoholową jest w pierwszym trymestrze ciąży. Alkohol spożywany przez ciężarną jest czynnikiem sprawczym późniejszych kłopotów dziecka, które najczęściej nie są zrozumiałe dla otoczenia. Zbyt mała wiedza społeczeństwa na temat FAS powoduje opóźnienie w diagnozie lub jej brak. Punktem wyjścia do rozważenia alkoholowego zespołu płodowego jest oczywiście substytucja alkoholu w okresie prenatalnym, ale fizycznym tego wyrazem są dysmorfie twarzy dziecka. Cechami pierwszorzędowymi są: wygładzenie rynienki podnosowej, zcieńczenie czerwieni wargowej górnej i zmniejszenie szpar powiekowych. Natomiast cechami drugorzędowymi są: fałdy nakątne, opadające powieki, małożuchwie, krótki i zadarty nos przy szerokiej nasadzie nosa, uszy nisko osadzone, zrotowane ku tyłowi, najczęściej ze słabo ukształtowaną małżowiną, tzw. stick hockey, czyli linie na dłoniach. Do innych cech fizycznych, które mogą wystąpić, ale nie muszą, wszakże bardzo często współistnieją, należą: hipotonia, mikrocefalia, niedobór wzrostu i masy zarówno w okresie pre- jak i postnatalnym, zaćma, zez, krótkowzroczność, małowocze, zaburzenia pigmentacji siatkówki, hypoplastyczna szczęką, małe zęby z niepra-

widłowym szklivem, klatka piersiowa szewska lub kurza, ograniczony zakres ruchów w stawach, syn-, klino- lub karpodaktylia, niedorozwój paznokci, zrost promieniowo-łokciowy, skolioza, marmurkowata skóra, liczne wiry we włosach.

Zmiany mogą dotyczyć różnych układów i generować liczne wady rozwojowe. Do najczęściej spotykanych należą anomalie dużych naczyń, przepukliny przeponowe, pachwinowe, pępkowe, wady odbytu, niedorozwój warg sromowych, spodziectwo, wady nerek, wodonercze. Przy konkretnych fizycznych deficytach obserwuje się przede wszystkim nieprawidłowe funkcjonowanie dzieci z FAS. Mogą więc być w tej grupie dzieci na przykład z upośledzeniem umysłowym, z zaburzeniami mowy, zaburzeniami koordynacji ruchów, nadpobudliwością ruchową. Wszystkie wymienione powyżej deficyty, wady, nieprawidłowości, cechy nie muszą występować jednocześnie, ale wszystkie one są typowe dla zespołu FAS i ważna jest konfiguracja tych cech, stąd stosuje się bardzo konkretne kryteria, aby można z pełną odpowiedzialnością zespół ten rozpoznać. Każda z wad wchodząca w skład płodowego zespołu alkoholowego może wystąpić pojedynczo lub w połączeniu z pozostałymi.

Rozpoznanie FAS wymaga następujących kryteriów: ■ trzy dysmorfie pierwszorzędowe ■ deficyt wagi i/lub wzrostu ■ nieprawidłowości ośrodkowego układu nerwowego ■ potwierdzonej lub niepotwierdzonej ekspozycji na alkohol w okresie prenatalnym.

Bardzo istotne jest postawienie diagnozy odpowiednio wcześniej, gdyż cechy dysmorficzne u noworodka, niemowlęcia, małego dziecka już w okresie 5–6 lat zanikają, „rozchodzą” się, bo zmieniają się rysy twarzy. Wówczas bardziej dają o sobie znać jego trudności w funkcjonowaniu społecznym. W wieku szkolnym, a więc od 6. roku życia, kiedy dzieci stają przed określonymi obowiązkami, kiedy egzekwowane są konkretne polecenia, obnażają się też trudności. Wtedy to u dzieci FAS-owych widoczne są kłopoty z kon-

centracją, z utrzymaniem dystansu, z planowaniem, z rozumieniem norm, zasad, regulaminów, z oceną zadania, zrozumieniem zadania, z tempem pracy, z prowadzeniem dialogu, ze współdziałaniem w zespole, z komunikacją w środowisku, z wyrażaniem emocji, np. z rozpoznawaniem i okazywaniem uczuć itd. Zacierają się dysmorfie, niektóre wady udaje się wyleczyć operacyjnie i często trudno powiązać niepowodzenia szkolne ucznia z zespołem chorobowym, u podłoża którego „sączy” się alkohol. Alkohol bowiem mógł być spożywany przez (matkę) ciężarną świadomie bądź czasem nieświadomie.

Najbardziej wrażliwy na działanie etanolu w okresie prenatalnym jest mózg płodu. Okres największej wrażliwości układu nerwowego płodu przypada na pierwsze osiem tygodni ciąży, czyli do czasu zamknięcia otworu nerwowego przedniego i tylnego, a więc odpowiednio 26. i 28. dnia ciąży. Nie należy zapominać, że alkohol jest toksyczny przez cały okres ciąży, przez cały okres prenatalnej neurogenezy, glikogenezy, synaptogenezy, a na jego wpływ najbardziej narażone są płaty czołowe, ciało modzelowate, mózdzek, jądra podstawy oraz hipokamp. I w zależności od tego, które struktury najmocniej „potraktował” alkohol, mamy objawy odpowiadające tym uszkodzeniom.

Płaty czołowe są odpowiedzialne między innymi za procesy planowania i kontroli emocji, stąd przy ich uszkodzeniu konsekwencją może być niezdolność do planowania, niezdolność do działań spontanicznych, schematyczność myślenia, ciągłe wracanie do jednej kwestii, problemy z koncentracją, nieumiejętność rozwiązywania problemów, labilność emocjonalna, skłonności do agresji, nieakceptowalne zachowania społeczne, trudności w rozumieniu żartów, kawałów, zmiany osobowości, brak umiejętności uczenia się na własnych błędach, brak umiejętności wyciągania logicznych wniosków.

Ciało modzelowate, czyli spoidło wielkie gwarantuje dopływ informacji na temat tego, co dzieje się w obydwu połowach ciała. Ciało mo-

dzelowate umożliwia wymianę informacji pomiędzy obiema półkulami, jeśli więc jest uszkodzone przez alkohol, dochodzi do spowolnienia lub nieskuteczności przepływu informacji pomiędzy półkulami. Osoba z taką dysfunkcją nie może korzystać w pełni z posiadanej wiedzy i umiejętności. Często reaguje pod wpływem impulsu, szybciej coś zrobi niż pomyśli, zna reguły, ale zapomina o konsekwencjach ich łamania.

Hipokamp odgrywa kluczową rolę w procesach uczenia się, tworzenia nowych zapisów pamięciowych. Stąd uszkodzenie hipokampu dziecka z FASD skutkuje trudnościami w zapamiętywaniu słów, obrazów, informacji, trudnościami z orientacją w czasie, z brakiem umiejętności wyobrażenia sobie abstrakcyjnych pojęć i zrozumienia opowieści.

Mózdzek, który jest najstarszą filogenetycznie strukturą mózgowia, pełni w ludzkim organizmie niezwykle wiele ról. Ponieważ jest odpowiedzialny za koordynację ruchów, scalanie informacji o przemieszczeniach i aktualnym ułożeniu stawów, ściąganie skóry, o stopniu napięcia mięśni wykonujących ruchy dowolne, za utrzymanie określonej postawy, czyli scalanie wszystkich informacji priorytetowych, to jemu zawdzięczamy płynność ruchu kończyn, płynność chodu i utrzymanie równowagi. Stąd na skutek uszkodzenia półkuli mózdzkowej, dysmetrii ruchu, zbaczania kończyn, oczopląsu, hipotonii, zbaczania podczas chodzenia. Na skutek uszkodzenia robaka mózdzkowego dochodzi do zaburzeń w utrzymaniu postawy, chodu na poszerzonej podstawie, padania do tyłu, ewentualnie na bok, zbaczania podczas chodzenia, hipotonii. Konsekwencjami zaburzeń integracji sensorycznej pod wpływem alkoholu są: podwyższony próg bólu, zaburzenia czucia temperatury, nadwrażliwość dotykowa, słuchowa, niedowrażliwość smakowa, węchowa, przedślonkowa, priorytetowa, wzrokowa, zaburzenia różnicowania dotykowego i zaburzenia koordynacji ruchowej. □

*Piśmiennictwo dostępne w redakcji
mpip@nipip.pl*

NAJBARDZIEJ WRAZLIWY NA DZIAŁANIE ETANOLU W OKRESIE PRENATALNYM JEST MÓZG PŁODU. OKRES NAJWIĘKSZEJ WRAZLIWOŚCI UKŁADU NERWOWEGO PŁODU PRZYPADA NA PIERWSZE OSIEM TYGODNI CIĄŻY, CZYLI DO CZASU ZAMKNIĘCIA OTWORU NERWOWEGO PRZEDNIEGO I TYLNEGO, A WIĘC ODPOWIEDNIO 26. I 28. DNIA CIĄŻY.