

KCPU wspiera nasze środowisko i rekomenduje zwiększenie kompetencji pielęgniarek i położnych do planowania własnych działań profilaktycznych w obszarze profilaktyki FASD, [www.ciazabezalkoholu.pl](http://www.ciazabezalkoholu.pl)



# Spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD) – powszechna, ale wciąż mało znana choroba

Alkohol jest teratogenem, który negatywnie działa na rozwijający się płód, wywołując szereg zaburzeń rozwojowych określanych jako płodowy zespół alkoholowy (FAS, fetal alcohol syndrome).



**ROBERT ŚMIGIEL**

Katedra i Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

FAS po raz pierwszy opisany był w literaturze w 1968 roku przez P. Lemoine'a. Prace nad wyodrębnieniem specyficznych wad wrodzonych kontynuowali później Jones i Smith, określając w 1973 roku cztery obszary zaburzeń wynikających z nadużywania alkoholu podczas ciąży (odmienności w wyglądzie twarzy, wady narządów wewnętrznych i układu szkieletowego, prenatalne i postnatalne zaburzenia wzrastania oraz opóźnienie w rozwoju psychoruchowym, społecznym i behawioralnym).

W 2000 roku Ann Streissguth oraz Kieran O'Malley wprowadzili termin FASD (*fetal alcohol spectrum disorder*, spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych lub spektrum poalkoholowych wrodzonych zaburzeń rozwojowych). Termin ten interpretowany był jako pojęcie parasolowe, które zawierało znacznie szersze niż tylko FAS i liczne konkretne rozpoznania, różniące się stopniem nasilenia zmian fizycznych (szczególnie specyficz-

nych cech dysmorfii twarzy i innych części ciała, zaburzeń wzrostu i wad rozwojowych) i funkcjonalnych (dotyczących procesów poznawczych, emocji, zachowania).

Częstość występowania FASD określa się na 2–5%, czyli 20–50 noworodków na 1000 żywo urodzonych w Europie, Australii, USA. Częstość FASD w niektórych krajach, takich jak Afryka Południowa czy Rosja, sięga do aż 6,8–8,9%. Natomiast można przyjąć, że dziecko z pełnoobjawowym FAS w Polsce rodzi się jedno na 500 urodzeń. Definicja choroby rzadkiej określa częstość występowania choroby na 1:2000 urodzeń. Natomiast dziecko z zespołem Downa rodzi się z częstością 1:750. FASD jest częstą chorobą niż trisomia chromosomu 21 u dzieci (czyli zespół Downa).

## Objawy FASD

Głównymi objawami fenotypowymi w obrębie twarzoczaszki uważanymi za najbardziej specyficzne dla FAS

są następujące cechy dysmorficzne: krótkie szpary powiekowe dające obraz szeroko rozstawionych oczu, wygładzona rynienka podnosowa, wąska czerwien wargi górnej oraz małowłowie. Ponadto u dzieci z FASD można zaobserwować wiele innych cech dysmorfii twarzy (m.in.: opadanie powiek, zmarszczki nakątne, hipoplazja środkowej części twarzy i szczęki), dłoni (najczęściej krótkie paliczki dystalne, klinodaktylia V palców rąk, małe i dysplastyczne paznokcie oraz kamptodaktylia, oligodaktylia, w tym brak lub hipoplazja kciuka, polidaktylia przedosiowa, dodatkowe kości śródreżcza i śródstopia), skóry (nieprawidłowe dermatoglify – głębokie i o nietypowym ułożeniu linie papilarne dłoni, naczyniaki jamiste i płaskie malformacje naczyniowe, hirsutyzm) oraz klatki piersiowej (dodatkowe brodawki sutkowe, klatka piersiowa wklęsła lub kurza, dodatkowe żebra).

Dzieci z FAS rodzą się z niedoborem masy ciała. Zaburzenia wzrasta-

nia obecne są zarówno przed urodzeniem, jak i w okresie postnatalnym. U dzieci z FAS mogą występować malformacje różnych narządów i organów, w tym wady serca (VSD, ASD, TOF), nerek, wargi i podniebienia (rozszczep), ale także wady tchawicy, krtani, przełyku (zarośnięcie przełyku), żołądka i dwunastnicy (przerostowe zwężenie odźwiernika, zarośnięcie dwunastnicy), wady kończyn i kości (m.in. ograniczona ruchomość w stawie łokciowym, hipoplazja kości łokciowej, kościoczości, osteoporoza). Charakterystyczne są także niedosłuch i zaburzenia okulistyczne, takie jak hipoplazja nerwów wzrokowych, małowłowie, zaćma i inne zaburzenia przedniego odcinka oka, anomalia Petersa, nieprawidłowości naczyń siatkówki, zaburzenia ustawienia gałki ocznej.

W wielu przypadkach u dzieci eksponowanych prenatalnie na alkohol brak jest ewidentnych cech fizycznych, natomiast obserwuje się zaburzenia poznawczo-behawioralne. Niejednokrotnie brak jest również możliwości jednoznacznego wykazania dawki alkoholu i okresu, przez który stosowano alkohol w ciąży,

a tym samym odgrywa on rolę raczej czynnika ryzyka, a nie czynnika etiologicznego. Nomenklatura dla tego rodzaju kategorii zaburzeń poalkoholowych przez lata ulegała ewolucji, wprowadzono liczne pojęcia, używa się różnych terminów do diagnozy FASD:

- FAS – dla każdego dziecka po prenatalnej ekspozycji na alkohol,

- zespół możliwych skutków oddziaływania alkoholu na płód (FAE, *fetal alcohol effects*) – szeroko stosowany przez lekarzy, ale źle zdefiniowany po raz pierwszy wprowadzony do literatury medycznej w 1978 roku i zdefiniowano go jako nie w pełni wyrażony FAS u pacjentów z ekspozycją na alkohol w okresie prenatalnym,

- częściowy FAS (pFAS, *partial FAS*) – gdy brak pełnych objawów FAS,

- poalkoholowe zaburzenia neurorozwojowe (ARND, *alcohol related neurodevelopmental disorder*) – termin używany do opisu nieprawidłowości neurologicznych w przebiegu FAS, głównie w przypadku obecności patologii OUN, najczęściej stwierdza się: nadpobudliwość, impulsywność, trudności w uczeniu się na podsta-

wie doświadczeń, ciągle powtarzanie błędów, zaburzenia zachowania, trudności szkolne,

- poalkoholowe wady wrodzone (ARBD, *alcohol-related birth defects*) – terminem określa się wady wrodzone związane z alkoholem (głównie zaburzenia somatyczne: wady serca, kości, nerek, wzroku i słuchu),

- płodowa ekspozycja alkoholowa (PAE, *prenatal alcohol exposure*),

- zaburzenia neurobehawioralne związane z prenatalną ekspozycją na alkohol (ND-PAE, *neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure*).

Tylko termin FAS, stanowiący zaledwie 10% rozpoznań z całego FASD, jest rozpoznaniem klinicznym (w ICD-10 Q86.o). Stanowi on jednoznaczne rozpoznanie, a zależność przyczynowo-skutkowa została wielokrotnie udowodniona w badaniach na zwierzętach.

## Diagnostyka FASD

Brak jest obiektywnego badania biochemicznego (markera biologicznego) czy obrazowego, na podstawie którego można ustalić rozpoznanie FASD. Zaburzenia z kręgu FASD dia-

foto: DEPOSITPHOTOS



## PRZEMÓW DO WYOBRAŹNI PACJENTKI

*Efekt cotygodniowej lampki wina (12% alkoholu, ok. 150 ml) podczas ciąży można porównać do podania rozwijającemu się dziecku 25 niemowlęcych butelek wypełnionych winem!*

gnozuje się nie tylko w badaniu fizykalnym i neuropsychologicznym oraz na podstawie wywiadu pre- i postnatalnego, ale przede wszystkim poprzez wykluczenie innych zespołów związanych z podobnymi objawami. W związku z tym proces diagnostyczny FASD jest złożony i wielospecjalistyczny. W skład zespołu interdyscyplinarnego FASD powinni wchodzić lekarze różnych specjalności (pediatra, neurolog, psychiatra, genetyk kliniczny, kardiolog), a także psycholog/neuropsycholog, terapeuta, neurologoped, przydatny jest także asystent rodziny. Z uwagi na heterogenność kliniczną i brak obiektywnych metod diagnostycznych pacjenci z zaburzeniami FASD stanowią dla lekarzy, psychologów oraz terapeutów duże wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne. Specyficzne cechy dysmorficzne twarzoczaszki, deficyty poznawcze czy zaburzenia emocjonalno-behawioralne mogą sugerować zaburzenie typu FASD niejednokrotnie nie są prawidłowo rozpoznawane przez niewprawnych diagnostów.

Współcześnie korzysta się z 5 modeli diagnostycznych, które zgadzają się z istnieniem charakterystycznego dla FAS fenotypu twarzy, ale różnią

się co do ilości i natężenia stwierdzonych w diagnozie cech:

- 4-cyfrowy kwestionariusz diagnostyczny FASD (The 4-Digit Diagnostic Code for FASD),

- wytyczne Narodowego Centrum Kontroli Chorób w USA (CDC, Centers for Disease Control and Prevention),

- kanadyjskie wytyczne do diagnozy FASD z 2005 r. (opracowanie Chudley i wsp.),

- wytyczne Instytutu Medycyny (IOM, Institute of Medicine, USA) z 1996 roku,

- wytyczne wg Hoyme'a z 2005 roku – zweryfikowane wytyczne Institute of Medicine (revised IOM).

Obecnie w Polsce dostępne są rekomendacje diagnostyczne FASD opracowane przez zespół ekspertów przy Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych.

Generalnie w diagnostyce FASD ocenia się 4 kluczowe obszary:

- opóźnienie wzrostu prenatalnego i postnatalnego,

- charakterystyczne dla FAS cechy dysmorficzne twarzy – szerokość szpar powiekowych, wygładzenie i szerokość rynienki podnoskowej oraz stopień rozwoju wargi górnej,

- uszkodzenie OUN strukturalne bądź funkcjonalne,

- prenatalna ekspozycja na alkohol, na kontinuum brak ekspozycji – ekspozycja nieznaną – umiarkowane ryzyko – wysokie ryzyko.

Dzieci z FAS rodzą się z niedoborem masy ciała. W okresie dzieciństwa są niskie i drobne (masa ciała i wzrost zwykle < 3. centyla bądź pomiędzy 3. a 10. centylem). Zaburzenia wzrastania obecne są już przed urodzeniem.

Twarz typowa dla FAS charakteryzuje się obecnością następujących cech:

- skróconych szpar powiekowych (co najmniej – 2 SD) – cecha mierzalna,

- wygładzenia rynienki podnoskowej – cecha subiektywna,

- cienkiej górnej wargi – cecha subiektywna.

Najbardziej wrażliwym organem na teratogenne działanie alkoholu na życie płodowym jest mózg. Zaburzenia strukturalne mózgowia i zaburzenia neurobehawioralne FASD mają różne nasilenie – od poważnych wad strukturalnych (małogłowie – wymiar potyliczno-oczodołowy na poziomie poniżej 3. centyla, wady OUN: zaburzenia migracji neuronalnej, gładkomózgowie, szerokokątkowość, drobnokątkowość, heterotopie istoty szarej, szczeliny mózgu, hipoplazje bądź agenezje ciała modzelowatego, anomalie hipokampa, zmniejszenie objętości jąder migdałowych, zaburzenia apoptozy, anomalie mózdzku) do subtelnych zmian na poziomie neurochemicznym, uwidaczniających się głównie w funkcjach behawioralnych, dostępnych w badaniach funkcjonalnych.

Zaburzenia strukturalne powinny być identyfikowane za pomocą badań neuroobrazowych, natomiast zaburzenia funkcjonalne rozpoznawane są z wykorzystaniem badania neuropsychologicznego.

**U pacjentów z FASD obserwuje się przede wszystkim liczne trudności neurobehawioralne, występujące z różnym nasileniem w poszczególnych podtypach tego spektrum.** Deficyty neurorozwojowe mogą mieć również inne podłoże, takie jak inne używki stosowane podczas ciąży, nieprawidłowości w okre-

sie poporodowym (zaniedbanie, stres, urazy) czy różne zaburzenia o etiologii genetycznej i wieloczynnikowej. Dla psychologów-klinicystów FASD, obok szeroko rozumianych zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD) oraz zaburzeń koncentracji i nadaktywności (ADHD), stanowi rodzaj tzw. ukrytych niepełnosprawności, w których dominującym problemem są zaburzenia myślenia i zaburzenia zachowania. Osoby z tym rozpoznaniem doświadczają wielu problemów edukacyjnych, społecznych i zdrowotnych pomimo prawidłowego poziomu intelektualnego.

Rozwój psychoruchowy dzieci z FASD jest z reguły opóźniony, z następującą niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim lub nawet umiarkowanym. Rozwój intelektualny może być także prawidłowy – od pogranicza normy do inteligencji przeciętnej dla populacji, osoby te rzadko jednakże osiągają górny pułap możliwości intelektualnych (tzw. inteligencję wyższą niż przeciętna bądź wysoką). Przeciętne możliwości intelektualne nie są jednakże czynnikiem ochronnym przed występowaniem zaburzeń neurobehawioralnych i trudności w rozwoju wyższych funkcji psychicznych.

**Zaburzenia z grupy FASD należą do poważnych zaburzeń neurorozwojowych**, w których wyodrębnia się zarówno zaburzenia pierwotne (wrodzone zmiany strukturalne i neurochemiczne), jak i wtórne zaburzenia psychospołeczne.

Zaburzenia wtórne, o charakterze psychospołecznym, to takie, z którymi osoba nie przychodzi na świat. Rozwijają się one w trakcie życia (trudności szkolne, problemy społeczne, zaburzenia zachowania, trudności emocjonalne) oraz przypuszczalnie można ich uniknąć poprzez lepsze zrozumienie problemu i właściwą interwencję opiekuńczo-wychowawczą (dostrojenie oddziaływań terapeutycznych i wychowawczych do potrzeb i trudności rozwojowych dziecka).

Wtórne zaburzenia o charakterze psychospołecznym zawierają takie trudności, jak:

- problemy ze zdrowiem psychicznym (90% osób z FASD) –

w grupie dzieci dominują deficyty pamięci, w grupie dorosłych głównie depresje,

- przerwana nauka szkolna – 60% nastolatków i dorosłych nie kończy szkoły powszechnej, w grupie dzieci, które ukończyły edukację, dominują problemy: deficyt uwagi – 70%, nieukończone zadania szkolne – 60%, konflikty z rówieśnikami – 60%, przeszkadzanie w klasie – 55–60%,

- kłopoty z prawem – 60% nastolatków i dorosłych ma konflikt z prawem, w grupie powyżej 12 lat 60% trafia do ośrodków resocjalizacyjnych, 40% do ośrodków wychowawczych,

- instytucjonalizacja – około 50% korzysta z opieki instytucji, w więzieniu przebywa do 42%, na oddziałach psychiatrycznych 28%, na oddziałach odwykowych 12–20%,

- nieprawidłowe zachowania seksualne – najczęstsze zachowania to: przygodny seks, lubieżny dotyk, rozwiązłość – 50%,

- nadużywanie alkoholu i używanie narkotyków – około 30%, zwiększone ryzyko uzależnienia od alkoholu powoduje potencjalnie kontynuację cyklu FASD w następnej generacji.

Najczęściej opisywanymi przez klinicystów wtórnymi zaburzeniami psychospołecznymi są:

- lęk, złość, wycofanie,
- wejście w rolę ofiary lub przestawcy,

- zamknięcie się w sobie, kłamstwa, ucieczki z domu,

- przerwanie nauki szkolnej,
- bezrobocie,

- zależność od innych, chęć zadowolenia innych,

- choroby psychiczne, depresja, samookaleczanie się, tendencje i próby samobójcze,

- gwałtowne i szokujące zachowania,

- impulsywność,
- kłopoty z prawem,

- skłonność do uzależnień.

Zaburzenia funkcjonalne OUN mogą być identyfikowane przez specjalistów w zakresie neuropsychologii/psychologii, neurologopedii/logopedii oraz terapeutów neurorozwojowych (terapeuci zajęciowi, terapeuci integracji sensorycznej, terapeuci odruchów, fizjoterapeuci) oraz psychiatrii

na podstawie metod badawczych o specyficznej czułości.

Profil zaburzeń behawioralnych u osób z FASD (metaanaliza 5 badań dzieci z FASD w wieku od 4 do 18 lat) obejmuje następujące zachowania:

- zachowania niedojrzałe,
- nieposłuszeństwo,
- trudności z koncentracją,
- impulsywność,
- nadaktywność,
- okrucieństwo,
- brak poczucia winy,
- kłamstwa, oszustwa, kradzieże.

Objawy zaburzeń neuropsychiatrycznych identyfikowane są natomiast przez specjalistów psychiatrii dziecięcej, którzy wiedzą, iż w przypadku dzieci z FASD możliwe są diagnozy łączące, zawierające rozpoznania, takie jak:

- ADHD,
- całościowe zaburzenia rozwoju,
- zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne,

- zaburzenia zachowania o typie opozycyjno-buntowniczym lub poważne zaburzenia zachowania,

- epizody depresyjne o różnym stopniu ciężkości,

- zaburzenia afektywne,
- dekompensacje psychotyczne.

**Prenatalna ekspozycja na alkohol jest także jednym z ważniejszych czynników wpływających na powstawanie zaburzeń sensomotorycznych.** Uważa się,

że zaburzenia zachowania oraz nieprawidłowości wynikające z deficytów przetwarzania sensorycznego (w szczególności zaburzenia modulacji sensorycznej) są jedną z głównych przyczyn stresu u opiekunów dzieci z FASD. Zaburzenia te wpływają przede wszystkim na trudności z samoregulacją, trudności z zachowaniami adaptacyjnymi, występowanie zachowań trudnych oraz pojawienie się zaburzeń snu. U dzieci z FASD podkreśla się także deficyty w zakresie równowagi, koordynacji, sekwencjonowania złożonych czynności i planowania, a także wzorce nadreaktywności czuciowej oraz zaburzeń różnicowania czuciowego. □

*Piśmiennictwo w redakcji  
mpip@nipip.pl*

## DIAGNOZA FASD...

zakłada wielospecjalistyczną współpracę, w której ważnym elementem jest badanie neuropsychologiczne i neurorozwojowe pozwalające określić stan OUN, szczególnie w przypadku pacjentów niespełniających kryteriów fizycznych (brak pełnych dysmorfii) lub bez uchwytnych odchyłań w badaniach obrazowych głowy. Psycholog jest ważną częścią zespołu diagnostycznego FASD, a ranga punktowa przyznana po badaniach funkcjonalnych może zaważyć na ostatecznym rozpoznaniu, co dotyczy szczególnie podtypów z grupy ND-PAE.

