

wydanie specjalne 1/2025

---

## Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych

Wytyczne opracowane przez  
interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów



# Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych

Wytyczne opracowane przez interdyscyplinarny  
zespół polskich ekspertów

Zadanie współfinansowane ze środków Funduszu Rozwiązywania Problemów Hazardowych na zlecenie  
Krajowego Centrum Przeciwdziałania Uzależnieniom



#### Zespół działający przy Krajowym Centrum Przeciwdziałania Uzależnieniom (KCPU)

**zespół aktualizujący wytyczne:** mgr Magdalena Borkowska,<sup>1</sup> dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka,<sup>2,3</sup> dr n. med. Katarzyna Anna Dyląg,<sup>4,5</sup> dr n. społ. Teresa Jadczyk-Szumiło,<sup>6,7</sup> dr n. med. Małgorzata Klecka,<sup>8,9</sup> dr n. med. Tomasz Maciejewski,<sup>10</sup> dr n. o zdr. Iwona Palicka,<sup>9,11</sup> dr n. med. Katarzyna Przybyszewska,<sup>4</sup> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska,<sup>12</sup> prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel<sup>13</sup>

**konsultanci merytoryczni:** mgr Katarzyna Kałamajska-Liszcz,<sup>14</sup> dr n. med. Seweryna Konieczna,<sup>15,16</sup> lek. Iwona Sawionek,<sup>1,17</sup> mgr Jolanta Terlikowska,<sup>18,19</sup> prof. dr hab. n. med. Andrzej Urbanik<sup>20</sup>

**recenzja merytoryczna:** dr n. hum. Katarzyna Okulicz-Kozaryn<sup>10</sup>

**autorzy pierwszego wydania:** dr n. med. Bożena Bańdo,<sup>4</sup> mgr Katarzyna Biała-Solarz,<sup>21,22</sup> mgr Magdalena Borkowska,<sup>1</sup> mgr Małgorzata Bylina-Gałązka,<sup>23</sup> dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka,<sup>2,3</sup> lek. Monika Cichoń-Kotek,<sup>24</sup> dr n. med. Agnieszka Domin,<sup>21,25</sup> dr n. med. Katarzyna Anna Dyląg,<sup>4,5</sup> dr n. med. Dorota Gieruszczak-Białek,<sup>26,27</sup> mgr Monika Guzicka,<sup>28</sup> mgr Agnieszka Hartung,<sup>28</sup> prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich,<sup>29</sup> dr n. społ. Teresa Jadczyk-Szumiło,<sup>6,7</sup> prof. dr hab. n. med. Małgorzata Janas-Kozik,<sup>30</sup> mgr Agnieszka Józwiak,<sup>31</sup> dr n. hum. Anna Karczmarczyk,<sup>32</sup> dr n. med. Małgorzata Klecka,<sup>8,9</sup> dr n. med. Seweryna Konieczna,<sup>15,16</sup> dr n. med. Katarzyna Kowalska,<sup>4</sup> dr n. med. Tomasz Maciejewski,<sup>10</sup> mgr Justyna Malanowska-Mamrot,<sup>23</sup> prof. dr hab. n. społ. Agnieszka Maryniak,<sup>33</sup> dr n. hum. Katarzyna Okulicz-Kozaryn,<sup>10</sup> mgr Ewa Olewicz,<sup>15</sup> dr n. o zdr. Iwona Palicka,<sup>9,11</sup> dr hab. n. hum. Halina Pawłowska-Jaron, prof. UKEN,<sup>34</sup> mgr Anna Piaskowska,<sup>2,35</sup> mgr Jadwiga Prażak,<sup>34,36</sup> dr n. med. Katarzyna Przybyszewska,<sup>4</sup> mgr Ewa Redmer,<sup>28</sup> dr hab. n. biol. Agnieszka Różdżyńska-Świątkowska,<sup>37</sup> lek. Iwona Sawionek,<sup>1,17</sup> prof. dr hab. n. med. Maria Sasiadek,<sup>38</sup> mgr Paulina Stobnicka-Stolarska,<sup>1,39</sup> mgr Jolanta Szuszkowska-Olechnowicz,<sup>15,40</sup> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska,<sup>12</sup> prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel,<sup>13</sup> dr n. med. Anna Świąder-Leśniak,<sup>37</sup> mgr Anna Tarnowska-Nakhleh,<sup>41</sup> mgr Jolanta Terlikowska,<sup>18,19</sup> mgr Małgorzata Tomanik,<sup>42,43</sup> lek. Marta Tomkiewicz-Kozłowska,<sup>28,44</sup> mgr Monika Wiater<sup>45</sup>

<sup>1</sup> FASada – Punkt Diagnostyczno-Konsultacyjny Fundacji Rodzin Adopcyjnych w Warszawie; <sup>2</sup> Gdyńskie Centrum Diagnostyki i Terapii FASD; <sup>3</sup> Gdyńska Psychiatria Dziecięca „KEJA-MED”; <sup>4</sup> Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. św. Ludwika w Krakowie; <sup>5</sup> Katedra Patomorfologii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie; <sup>6</sup> Polski Instytut Traumatologii i Żywotności; <sup>7</sup> Centrum Psychologiczne ITEM w Żywcu; <sup>8</sup> Pracownia Diagnostyki i Terapii Zaburzeń Rozwojowych w Świerklanach; <sup>9</sup> Fundacja FAStryga w Świerklanach; <sup>10</sup> Zakład Zdrowia Dzieci i Młodzieży Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie; <sup>11</sup> Centrum Stymulacji Rozwoju Dziecka w Poznaniu; <sup>12</sup> Klinika Neurologii Dziecięcej, Pediatrii i Chorób Rzadkich Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego; <sup>13</sup> Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych Uniwersyteckiego Centrum Chorób Rzadkich, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; <sup>14</sup> Fundacja Doktora Liszcza; <sup>15</sup> Gdański Ośrodek Pomocy Psychologicznej dla Dzieci i Młodzieży; <sup>16</sup> Klinika Neurologii Rozwojowej UCK Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego; <sup>17</sup> Ośrodek Wczesnej Interwencji Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Niepełnosprawnością Intelektualną (PSONI) w Warszawie; <sup>18</sup> Krajowe Centrum Przeciwdziałania Uzależnieniom (KCPU); <sup>19</sup> Fundacja Instytut Nowej Kultury w Warszawie; <sup>20</sup> Katedra Radiologii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie; <sup>21</sup> Podkarpackie Centrum Diagnostyki i Terapii dla Dzieci z FASD w Rzeszowie; <sup>22</sup> Centrum Medyczne „Medyk” w Rzeszowie; <sup>23</sup> Fundacja na Rzecz Rozwoju Dzieci Niepełnosprawnych „Daj Szansę” w Toruniu; <sup>24</sup> Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii UCK Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego; <sup>25</sup> II Klinika Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej Klinicznego Szpitala Wojewódzkiego nr 2 w Rzeszowie; <sup>26</sup> Klinika Pediatrii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego; <sup>27</sup> Poradnia Genetyczna Instytutu „Pomnika-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie; <sup>28</sup> Zachodniopomorska Fundacja Pomocy Rodzinie „Tęcza Serc” w Szczecinie; <sup>29</sup> Klinika Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, Konsultant Krajowy w dziedzinie neonatologii; <sup>30</sup> Katedra i Oddział Psychiatrii i Psychoterapii Wieku Rozwojowego Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach; <sup>31</sup> Fundacja „Mali i Duży” w Gdańsku; <sup>32</sup> Wydział Filozofii i Nauk Społecznych Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu; <sup>33</sup> Wydział Psychologii Uniwersytetu Warszawskiego; <sup>34</sup> Katedra Logopedii i Zaburzeń Rozwoju UKEN w Krakowie; <sup>35</sup> Powiatowe Centrum Pomocy Rodzinie w Wejherowie; <sup>36</sup> Centrum Medyczne „OrtotoP” w Krakowie; <sup>37</sup> Pracownia Antropologii Instytutu „Pomnika-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie; <sup>38</sup> Katedra i Zakład Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu; <sup>39</sup> Interwencyjny Ośrodek Preadopcyjny w Otwocku; <sup>40</sup> Poradnia Psychologiczno-Pedagogiczna nr 3 w Gdańsku; <sup>41</sup> Al Bashaer School w Damaszku, Syria; <sup>42</sup> Poradnia Rodzinna „Przystań” w Gdańsku; <sup>43</sup> Parenting Paradigm Home Based Support and Consultation, Port Moody, BC, Kanada; <sup>44</sup> Poradnia „Przystanek: Psychiatria Dzieci i Młodzieży” w Warszawie; <sup>45</sup> Poradnia „Pogotowie dla Rodziny” w Warszawie

Wprowadzenie . . . . .	5
mgr Magdalena Borkowska	
Metodologia . . . . .	7
mgr Magdalena Borkowska	
Wyróżnione kategorie diagnostyczne . . . . .	10
dr. n. med. Małgorzata Klecka, dr. n. o zdr. Iwona Palicka	
Schemat postępowania diagnostycznego . . . . .	14
dr. n. med. Małgorzata Klecka	
Etyczne problemy związane z diagnostyką FASD . . . . .	18
dr. n. społ. Teresa Jadczyk-Szumilo	
Ocena prenatalnej ekspozycji na alkohol . . . . .	24
dr. n. med. Tomasz Maciejewski	
Ocena kluczowych cech dysmorfii twarzy . . . . .	30
prof. dr. hab. n. med. Robert Śmigiel, dr. n. med. Katarzyna A. Dyląg, dr. n. med. Katarzyna Przybyszewska	
Ocena masy ciała, wysokości ciała i obwodu głowy . . . . .	35
prof. dr. hab. n. med. Robert Śmigiel, dr. n. med. Katarzyna A. Dyląg, dr. n. med. Katarzyna Przybyszewska	
Ocena ośrodkowego układu nerwowego . . . . .	38
dr. hab. n. med. Krystyna Szymańska, dr. n. med. Agata Cichoń-Chojnacka, dr. n. med. Katarzyna A. Dyląg, dr. n. o zdr. Iwona Palicka, dr. n. med. Katarzyna Przybyszewska	
Załącznik 1 . . . . .	43
Trudności w karmieniu dzieci do ukończenia 2. roku życia z potwierdzoną w wywiadzie ekspozycją na alkohol, które mogą stanowić wskazanie do skierowania dziecka do logopedy/neurologopedy	

Załącznik 2 .....	44
Orientacyjna ocena funkcji układu nerwowego dla nielekarzy ułatwiająca podjęcie decyzji o skierowaniu dziecka >2. roku życia do neurologa	
Załącznik 3 .....	45
Cechy i zachowania, które mogą stanowić sygnał do skierowania dziecka na diagnostykę w kierunku FASD	
Załącznik 4 .....	46
Różnicowanie FAS	
Załącznik 5 .....	47
Wywiad z matką	
Załącznik 6 .....	50
Badanie neuropsychologiczne – narzędzia standaryzowane	
Załącznik 7 .....	52
Badanie psychiatryczne w diagnozie FASD – wywiad, obserwacja, analiza funkcjonowania w różnych środowiskach (opinie o pacjencie)	

---

**Medycyna Praktyczna – Pediatria**

dwumiesięcznik

**Adres redakcji**Cholerzyn 445, 32-060 Liszki  
tel. +4812 2934000, fax +4812 2934010, e-mail: listy@mp.pl**Wydawca**Medycyna Praktyczna  
© Copyright by Medycyna Praktyczna**Internet**

www.mp.pl, e-mail: internet@mp.pl

**ISSN 2084-4638****Prenumerata**tel. 800 888 000  
tel. +4812 2934080 (z telefonów komórkowych i z zagranicy)  
fax +4812 2934010  
e-mail: księgarnia@mp.pl, www.mp.pl/księgarnia*Redakcja i wydawca nie ponoszą odpowiedzialności za treść zamieszczanych ogłoszeń reklamowych.*

# Wprowadzenie

**mgr Magdalena Borkowska**

**Skróty:** FASD (*fetal alcohol spectrum disorder*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych

Od kilku dekad świat nauki dostarcza wiedzy na temat teratogennego działania alkoholu na dziecko w życiu płodowym. Zjawisko przenikania cząsteczek alkoholu przez łożysko do krwiobiegu dziecka i związane z tym konsekwencje zaobserwowali i opisali badacze europejscy i amerykańscy jeszcze w ubiegłym wieku.<sup>1,2</sup> Dowiedziono, że prenatalna ekspozycja na alkohol (PAE) może się przyczynić do uszkodzeń mózgu i opóźnień rozwojowych płodu/dziecka, określanymi mianem spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD).

Rozpowszechnienie FASD w populacji ogólnej dzieci i młodzieży na świecie oszacowano na 7,7 przypadków na 1000 (95% CI: 4,9–11,7), z największym wskaźnikiem w regionie europejskim (19,8/1000 [98% CI: 14,1–28,0]).<sup>3</sup> W Polsce częstość FASD wynosi  $\geq 20$  przypadków na 1000.<sup>4</sup>

Powyższe dane dotyczące rozpowszechnienia FASD na świecie i w Polsce wskazują na nieustającą potrzebę prowadzenia działań edukacyjnych i profilaktycznych nie tylko w grupie specjalistów i kobiet w wieku rozrodczym, ale także w całym społeczeństwie. Działania profilaktyczne mające na celu szerzenie wiedzy o teratogennym wpływie alkoholu są niezbędne, co potwierdzają wyniki badań – świadomość bycia w ciąży skłania do całkowitego zaprzestania picia alkoholu bądź redukcji jego spożycia.<sup>5</sup>

Ponadto adekwatna diagnoza stanowi podstawę do zapewnienia odpowiedniej, specjalistycznej opieki oraz uświadomienia przyczyn powstałych deficytów rozwojowych. Szczególne znaczenie przypisuje się wczesnej diagnozie FASD (<6. rż.), która pozwala zapobiec zaburzeniom wtórnym, takim jak: opóźnienie rozwoju psychomotorycznego, trudności w nawiązywaniu relacji z dorosłymi i dziećmi, trudności edukacyjne, zaburzenia zachowania i konflikt z prawem, nadużywanie sub-

stancji psychoaktywnych, zaburzenia psychiczne oraz podatność na wykorzystanie i manipulację ze strony otoczenia.<sup>6</sup>

Specjaliści w zakresie FASD posługują się różnymi systemami diagnostycznymi, natomiast do najczęściej stosowanych na świecie należą:

- 1) system diagnostyczny Institute of Medicine (IOM)<sup>7,8</sup>
- 2) kod 4-cyfrowy<sup>9,10</sup>
- 3) kryteria kanadyjskie<sup>11,12</sup>.

Z uwagi na kluczową rolę adekwatnych działań i narzędzi diagnostycznych w ustalaniu rozpoznania oraz dostosowania całego systemu diagnostyczno-terapeutycznego do realiów, w których jest wykorzystywany, interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów pod egidą Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA) opublikował na łamach Wydania Specjalnego „Medycyny Praktycznej – Pediatrii” (1/2020) zalecenia dotyczące rozpoznawania FASD.<sup>13</sup> Niniejszy materiał stanowi aktualizację zapisów pierwszej wersji polskich zaleceń dotyczących rozpoznawania FASD i jest wynikiem zaangażowania ekspertów różnych specjalizacji, diagnostów i terapeutów, którym los i dobrostan osób z FASD nie pozostaje obojętny.

## PIŚMIENNICTWO

1. Lemoine P., Harousseau H., Borteyru J.P. i wsp.: Les enfants de parents alcooliques: Anomalies observees a propos de 127 cas. *Quest Medical*, 1968; 25: 476–482
2. Jones K., Smith D., Ulleland C. i wsp.: Pattern of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers. *Lancet*, 1973; 301 (7815): 1267–1271
3. Lange S., Probst C., Gmel G. i wsp.: Global prevalence of fetal alcohol spectrum disorder among children and youth: a systematic review and meta-analysis. *JAMA Pediatr.*, 2017; 171 (10): 948–956
4. Okulicz-Kozaryn K., Borkowska M., Brzózka K.: FASD prevalence among Schoolchildren in Poland. *JARID*, 2017; 30 (1): 61–70
5. WHO: Prevention of harm caused by alcohol exposure in pregnancy: rapid review and case studies from Member States, 2016

6. Streissguth A.P., Bookstein F.L., Barr H.M. i wsp.: Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *J. Dev. Behav. Pediatr.*, 2004; 25 (4): 228–238
7. Hoyme H.E., May P.A., Kalberg W.O. i wsp.: A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: Clarification of the 1996 institute of medicine criteria. *Pediatrics*, 2005; 115 (1): 39–47
8. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliot A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20154256
9. Astley S.J.: Validation of the fetal alcohol spectrum disorder (FASD) 4-Digit Diagnostic Code. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2013; 20 (3): e416–e467
10. Astley S.J.: Diagnostic Guide for Fetal Alcohol Spectrum Disorders. The 4-Digit Diagnostic Code. Wyd. 4., 2024, <https://depts.washington.edu/fasdpn/pdfs/Guide2024.pdf>
11. Chudley A.E., Conry J., Cook J.L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*, 2005; 172 (supl. 5): 1–21
12. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2016; 188 (3): 191–197
13. Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i wsp.: Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów. *Med. Prakt. Pediatr.* WS 1/2020

# Metodologia

**mgr Magdalena Borkowska**

**Skróty:** FASD (*fetal alcohol spectrum disorder*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, KCPU – Krajowe Centrum Przeciwdziałania Uzależnieniom, PARPA – Państwowa Agencja Rozwiązywania Problemów Alkoholowych

Zgodnie z przyjętymi założeniami po 5 latach od publikacji na łamach Wydania Specjalnego „Medycyny Praktycznej – Pediatrii” 1/2020 dokumentu: „Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów” przedstawiamy Państwu najnowsze rekomendacje. Działania, których celem była aktualizacja niniejszego dokumentu, obejmowały 4 etapy:

- 1) wdrożenie zaleceń dotyczących rozpoznawania spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD) opracowanych przez zespół polskich ekspertów oraz ocenę ich funkcjonowania w praktyce (projekt zrealizowany przez Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. św. Ludwika w Krakowie na zlecenie Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych [PARPA] w 2021 r.)
- 2) przeprowadzenie ankiety dotyczącej realizacji zaleceń diagnostycznych FASD 2020 (zrealizowanej przez PARPA w 2023 r.)
- 3) organizację konferencji szkoleniowej FASD w Łodzi (przygotowanej przez Krajowe Centrum Przeciwdziałania Uzależnieniom [KCPU] w 2023 r.)
- 4) organizację konferencji szkoleniowej FASD w Łodzi (przygotowanej przez KCPU w 2024 r.).

## Etap 1. Wprowadzenie zaleceń

Projekt zakładał zastosowanie zaleceń dotyczących rozpoznawania FASD opracowanych przez interdyscyplinarny zespół ekspertów oraz ich praktyczną ewaluację.

Oceniono przydatność zaproponowanego w ramach zaleceń postępowania przesiewowego oraz diagnostycznego. Opinię dotyczącą tych obszarów

wyrazili przedstawiciele środowiska medycznego (ginekolodzy, neonatolodzy, pediatrzy, lekarze podstawowej opieki zdrowotnej [POZ], pielęgniarki środowiskowe i położne) oraz oświaty (psycholodzy i pedagodzy). Opracowano również ankietę dla rodzica/opiekuna.

Dokument oceniono wysoko pod względem wiarygodności, jasnego podziału kategorii diagnostycznych oraz wyraźnego rozdzielenia etapu przesiewowego od diagnostycznego. Pozytywnie oceniono również wyszczególnienie standaryzowanych narzędzi zarówno do diagnostyki psychologicznej (testy psychologiczne), jak i medycznej (*lip-philtrum guide*, siatki centylowe). Za dodatkowy atut uznano wskazanie narzędzi przesiewowych neurologopedycznych oraz fizjoterapeutycznych. Ginekolodzy docenili zamieszczenie testu AUDIT-C jako narzędzia przesiewowego, zaznaczając jego przydatność, oraz uwzględnienie pytania o styl życia pacjentki 3 miesiące przed ciążą. Psycholodzy wskazali natomiast na zbyt restrykcyjne kryteria rozpoznawania zaburzeń neuropsychologicznych. Pomocne okazało się umieszczenie tabeli dotyczących diagnostyki różnicowej innych zaburzeń genetycznych (fenokopii FASD) oraz cech podobnych i różnicujących.

Podkreślono potrzebę szerokiego udostępnienia zaleceń, tak aby mogli z nich korzystać zarówno przedstawiciele środowiska edukacji, jak i medycznego.

## Etap 2. Przeprowadzenie ankiety

Celem ankiety związanej z realizacją zaleceń dotyczących rozpoznawania FASD 2020 było zebranie od przedstawicieli punktów diagnostycznych FASD w Polsce informacji na temat korzystania

w codziennej praktyce z zaleceń oraz oceny przydatności i adekwatności poszczególnych zagadnień uwzględnionych w dokumencie. Ponadto informacje zgromadzone w ankiecie miały służyć odzwierciedleniu sytuacji w zakresie rozpoznawania FASD w Polsce oraz wskazaniu dalszych kroków w aktualizacji dokumentu.

W ankiecie wzięli udział przedstawiciele 19 punktów diagnostycznych FASD, którzy odpowiedzieli na pytania ogólne dotyczące dokumentu (takie jak: przejrzystość i struktura, opracowanie graficzne, objętość i wyczerpujące ujęcie zagadnień) oraz odnoszące się do poszczególnych zaleceń diagnostycznych (takie jak: ocena wyróżnionych kategorii diagnostycznych, zaproponowanego schematu diagnostycznego, przydatności praktycznych wskazówek dotyczących wywiadu w kierunku ekspozycji na alkohol, łatwości pomiaru dysmorfii, właściwości narzędzi do oceny wzrastania, właściwości dobranych siatek centylowych, adekwatności kryteriów dobranych do oceny zaburzeń neuropsychologicznych, widoczności i powszechności stosowania dokumentu przez specjalistów).

Z obszaru pytań ogólnych 100% respondentów doceniło przydatność zawartych w dokumencie tabel oraz fakt, że zwrócono w nim uwagę na potrzebę współpracy specjalistów różnych dziedzin.

Duże zróżnicowanie odpowiedzi odnotowano w odniesieniu do podziału FASD na zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol (*neurobehavioral disorder-prenatal alcohol exposure* – ND-PAE) i płodowy zespół alkoholowy (*fetal alcohol syndrome* – FAS) – na temat takiego podziału negatywnie wypowiedziało się >47% ankietowanych, a pozytywnie >52%. Rozbieżne opinie specjalistów na temat podziału FASD sugerują, że konieczna jest dalsza dyskusja i ewentualne doprecyzowanie kryteriów.

Natomiast na temat zaproponowanego schematu diagnostycznego respondenci wypowiedzieli się niemal jednogłośnie, oceniając go pozytywnie w blisko 95% i uznając jego logiczność w 100%.

Taki sam odsetek pozytywnych i negatywnych odpowiedzi uzyskały pytania dotyczące przydatności zamieszczonych w dokumencie testów AUDIT-C oraz AUDIT – prawie 32% respondentów oceniło pomysł negatywnie, a 68% pozytywnie.

W przypadku pytań dotyczących zastosowanych siatek centylowych >80% ankietowanych pochwaliło ich dobór, w tym prawie 90% pozytywnych opinii odnosiło się do doboru kryteriów oceny zaburzeń neuropsychologicznych. Również prawie 90% respondentów wyraziło aprobatę dla zamieszczonej w dokumencie listy narzędzi diagnostycznych z podziałem na wiek. Natomiast >26% uznało, że zawarte w dokumencie kryteria są nieodpowiednie do diagnostyki neuropsychologicznej u małych dzieci, w przeciwieństwie do większych dzieci i nastolatków – >94% pozytywnych wskazań.

Z zawartych w powyższej ankiecie pytań podsumowujących wynika, że prawie 58% respondentów nie zna dokładnie tego dokumentu. Wynik ten wskazuje na potrzebę intensywniejszej edukacji i promocji wśród specjalistów, za czym opowiedziało się prawie 90% ankietowanych.

### **Etap 3. Organizacja konferencji szkoleniowej w 2023 roku**

Celem konferencji szkoleniowej FASD zorganizowanej w 2023 roku, w której uczestniczyli przedstawiciele zespołów diagnostycznych FASD z Polski wraz z członkami Rady ds. FASD powołanej przez KCPU, było omówienie dotychczas zebranych informacji (z etapów 1. i 2.) oraz przegląd piśmiennictwa dotyczącego tego zagadnienia. Dyskusji poddano: aktualizację narzędzi badawczych (testy psychologiczne) i siatek centylowych, określenie roli i znaczenia badań dodatkowych w diagnostyce (rezonans magnetyczny [MR] oraz elektroencefalografia [EEG]), określenie roli małowłówa (<3. centyla) w diagnostyce nieprawidłowości ośrodkowego układu nerwowego (OUN), liberalizację kryteriów pozwalających na stwierdzenie zaburzeń neuropsychologicznych oraz możliwości diagnostyczne u małych dzieci (<5. rż.).

### **Etap 4. Organizacja konferencji szkoleniowej w 2024 roku**

Konferencja szkoleniowa FASD zorganizowana w 2024 roku z udziałem przedstawicieli zespołów diagnostycznych FASD z Polski oraz członków Rady ds. FASD powołanej przez KCPU skupiała

się na sfinalizowaniu działań związanych z aktualizacją zaleceń diagnostycznych FASD i rozpowszechnieniem wśród specjalistów aktualnej wersji dokumentu. W przypadku kwestii spornych przeprowadzono głosowanie, dokonano przeglądu piśmiennictwa dotyczącego omawianego tematu, a zaktualizowany dokument poddano redakcji merytorycznej.

W związku z nieustannym rozwojem wiedzy w zakresie FASD oraz diagnostyki medycznej i psychologicznej zaleca się aktualizowanie zaleceń cyklicznie co 4–5 lat.

Projekt obejmujący zaktualizowanie zaleceń dotyczących rozpoznawania FASD był w całości finansowany przez KCPU. Zgodnie z zaleceniami specjalistów prace nad kolejną aktualizacją dokumentu powinny zostać powierzone Polskiemu Towarzystwu Pediatrycznemu (PTP).

## PIŚMIENNICTWO

1. Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i wsp.: Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów. Med. Prakt. Pediatr. WS 1/2020

# Wyróżnione kategorie diagnostyczne

**dr n. med. Małgorzata Klecka, dr n. o zdr. Iwona Palicka**

**Skróty:** AAP – American Academy of Pediatrics, FAS (*fetal alcohol syndrome*) – płodowy zespół alkoholowy, FASD (*fetal alcohol spectrum disorder*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, ICD – International Classification of Diseases, ND-PAE (*neurodevelopmental disorders associated with prenatal alcohol exposure*) – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol, pFAS (*partial fetal alcohol syndrome*) – częściowy płodowy zespół alkoholowy, rFASD – ryzyko FASD

Terminologia opisująca zaburzenia powstałe w wyniku prenatalnej ekspozycji na alkohol jest bardzo zróżnicowana, a sam termin „spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych” (FASD) zwykle nie jest równoważny z rozpoznaniem klinicznym (wyjątek stanowią najnowsze kanadyjskie kryteria dotyczące rozpoznawania FASD<sup>1</sup>). Oprócz powszechnie stosowanego terminu „płodowy zespół alkoholowy” (FAS), wprowadzonego przez Jonesa i Smitha,<sup>2</sup> w piśmiennictwie funkcjonują określenia bardzo wielu różnych jednostek diagnostycznych, takich jak: „częściowy płodowy zespół alkoholowy” (pFAS), „poalkoholowe zaburzenia neurorozwojowe” (*alcohol-related neurodevelopmental disorder* – ARND), „płodowy efekt alkoholowy” (*fetal alcohol effect* – FAE), „uszkodzenie mózgu związane z alkoholem” (*alcohol-related brain damage* – ARBD)<sup>3-6</sup> lub szczegółowe kategorie opisywane w 4-cyfrowym kwestionariuszu diagnostycznym FASD (tzw. kwestionariuszu waszyngtońskim).<sup>6</sup>

Wszystkie cechy obserwowane u osób prenatalnie narażonych na działanie alkoholu obejmują spektrum objawów.<sup>7</sup> Zalecamy rozróżnienie 4 podstawowych kategorii diagnostycznych w ramach FASD:

- 1) FAS (w klasyfikacji ICD-10 oznaczony kodem Q86.0)
- 2) pFAS (w klasyfikacji ICD-10 oznaczony kodem G96.8)
- 3) ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol (w klasyfikacji ICD-10 oznaczone kodem G96.8)
- 4) rFASD – ryzyko FASD.

Poniżej przedstawiono proponowane kryteria rozpoznania tych zaburzeń (p. ramka).

Pełna diagnoza funkcjonalna często wymaga zastosowania dodatkowych kodów klasyfikacji ICD-10 i ICD-11, w tym najczęściej:

- 1) w przypadku ICD-10:
  - a) F80 – specyficzne zaburzenia rozwoju mowy i języka
  - b) F81 – specyficzne zaburzenia rozwoju umiejętności szkolnych
  - c) F82 – specyficzne zaburzenie rozwoju funkcji motorycznych
  - d) F94.8 – inne dziecięce zaburzenia funkcjonowania społecznego
  - e) F83 – mieszane specyficzne zaburzenia rozwojowe
  - f) F88 – inne zaburzenia rozwoju psychicznego (psychologicznego)
  - g) R27 – inne zaburzenia koordynacji ruchów
  - h) R62.0 – opóźnienie etapów rozwoju fizjologicznego
  - i) R62.8 – inne braki w porównaniu z oczekiwanym prawidłowym rozwojem fizjologicznym (niskorosłość, niedobór masy ciała)
  - j) E34.3 – karłowatość, gdzie indziej niesklasyfikowana (niskorosłość)
  - k) P04.3 – ekspozycja płodu na alkohol
  - l) G40 – padaczka
  - ł) R29.8 – inne określone objawy neurologiczne
- 2) w przypadku ICD-11:
  - a) 6A01 – zaburzenia specyficzne języka
  - b) 6A02 – zaburzenia specyficzne umiejętności szkolnych
  - c) 6A03 – zaburzenia koordynacji rozwojowej
  - d) 6A05 – zaburzenia rozwojowe funkcji poznawczych
  - e) 6A06 – zaburzenia neurorozwojowe mieszane

### ► Ramka. Rozpoznanie FAS, pFAS, ND-PAE oraz rFASD

#### rozpoznanie FAS (wg ICD-10: Q86.0) wymaga obecności wszystkich cech (A, B, C i D)

- A) charakterystyczny wzór cech twarzy:
- krótkie szpary powiekowe ( $\leq 10$ . centyla) oraz
  - wąska górna warga (4 lub 5 w skali LPG) oraz
  - płaska rynienka podnosowa (4 lub 5 w skali LPG)
- B) prenatalny i/lub postnatalny niedobór wzrostu/masy ciała:
- długość/wysokość i/lub masa ciała  $< 3$ . centyla i/lub
  - urodzeniowa masa ciała  $< 10$ . centyla
- C) zaburzenia neurorozwojowe:
- deficyty w zakresie  $\geq 3$  obszarów poznawczych, a w przypadku stwierdzenia objawów neurologicznych – w zakresie  $\geq 2$  obszarów poznawczych oraz
  - nieprawidłowości w zakresie  $\geq 3$  obszarów ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych oraz
  - znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne życiowe czynności i funkcjonowanie szkolne, przedszkolne lub zawodowe
- D) potwierdzona lub niepotwierdzona ekspozycja na alkohol w okresie prenatalnym<sup>a</sup>:
- $\geq 8$  standardowych porcji alkoholu w tygodniu przez  $\geq 2$  tygodnie ciąży lub
  - $\geq 2$  epizody wypicia przy jednej okazji  $\geq 4$  porcji alkoholu lub
  - dokumentacja medyczna, sądowa lub opieki społecznej potwierdzająca duże stężenie alkoholu we krwi, terapię alkoholową, inne społeczne, prawne lub zdrowotne problemy związane z piciem alkoholu w czasie ciąży

#### rozpoznanie pFAS (wg ICD-10: G96.8)

##### 1) z potwierdzoną ekspozycją na alkohol wymaga obecności 3 cech (A, C i D [p. wyżej]):

- A) charakterystyczny wzór cech twarzy (2 z 3 cech dysmorfii twarzy):
- krótkie szpary powiekowe ( $\leq 10$ . centyla) i/lub
  - wąska górna warga (4 lub 5 w skali LPG) i/lub
  - płaska rynienka podnosowa (4 lub 5 w skali LPG)
- C) zaburzenia neurorozwojowe:
- występowanie 1 kluczowego objawu neurologicznego bądź deficytów w obrębie  $\geq 3$  obszarów neuropoznawczych lub
  - występowanie  $\geq 1$  nieprawidłowości w każdym z 3 obszarów: neuropoznawczym, samoregulacji, funkcji adaptacyjnych

##### 2) bez potwierdzonej ekspozycji na alkohol wymaga obecności 3 cech (A, B i C):

- A) charakterystyczny wzór cech twarzy (2 z 3 cech dysmorfii twarzy):
- krótkie szpary powiekowe ( $\leq 10$ . centyla) i/lub
  - wąska górna warga (4 lub 5 w skali LPG) i/lub
  - płaska rynienka podnosowa (4 lub 5 w skali LPG)
- B) prenatalny i/lub postnatalny niedobór wzrostu/masy ciała:
- długość/wysokość i/lub masa ciała  $< 3$ . centyla i/lub
  - urodzeniowa masa ciała  $< 10$ . centyla

##### C) zaburzenia neurorozwojowe:

- występowanie 1 kluczowego objawu neurologicznego bądź deficytów w obrębie  $\geq 3$  obszarów neuropoznawczych lub
- występowanie  $\geq 1$  nieprawidłowości w każdym z 3 obszarów: neuropoznawczym, samoregulacji, funkcji adaptacyjnych

#### rozpoznanie ND-PAE (wg ICD-10: G96.8) wymaga obecności 2 cech (C i D)

##### C) zaburzenia neurorozwojowe:

- deficyty w zakresie  $\geq 3$  obszarów poznawczych, a w przypadku stwierdzenia objawów neurologicznych – w zakresie  $\geq 2$  obszarów poznawczych oraz
- nieprawidłowości w zakresie  $\geq 3$  obszarów ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych oraz
- znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne czynności życiowe i funkcjonowanie szkolne, przedszkolne lub zawodowe

##### D) potwierdzona ekspozycja na alkohol w okresie prenatalnym – do rozpoznania ND-PAE konieczne jest potwierdzenie prenatalnej ekspozycji na alkohol w dawce związanej z negatywnymi skutkami neurorozwojowymi (p. zalecenie dotyczące rozpoznania prenatalnej ekspozycji na alkohol):

- $\geq 8$  standardowych porcji alkoholu w tygodniu przez  $\geq 2$  tygodnie ciąży lub
- $\geq 2$  epizody wypicia przy jednej okazji  $\geq 4$  porcji alkoholu lub
- dokumentacja medyczna, sądowa lub opieki społecznej potwierdzająca duże stężenie alkoholu we krwi, terapię alkoholową, inne społeczne, prawne lub zdrowotne problemy związane z piciem alkoholu w czasie ciąży

#### rozpoznanie rFASD

- grupa osób z podejrzeniem FASD z zaburzeniami neurorozwojowymi:
  - bez potwierdzonej prenatalnej ekspozycji na alkohol, ale pochodzących ze środowisk zagrożonych szkodliwym użytkowaniem alkoholu i/lub substancji psychoaktywnych
  - bez informacji dotyczących przebiegu ciąży i okresu okołoporodowego
- grupa osób z podejrzeniem FASD z potwierdzoną ekspozycją na alkohol, w przypadku których precyzyjna ocena zaburzeń neurorozwojowych jest aktualnie niemożliwa
- grupa osób z podejrzeniem FASD w trakcie diagnostyki różnicowej

<sup>a</sup> Nie należy rozpoznawać prenatalnej ekspozycji na alkohol (PAE), jeśli ją wykluczono lub pozostaje na poziomie zdecydowanie poniżej tego, o którym wiadomo, że jest związany z negatywnymi skutkami fizycznymi i/lub rozwojowymi (p. zalecenie dotyczące rozpoznania prenatalnej ekspozycji na alkohol). FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, LPG – *lip-phitrum guide*, ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol, pFAS – częściowy płodowy zespół alkoholowy, rFASD – ryzyko FAS

Tabela 1. Zestawienie kategorii i obszarów diagnozy FASD

	FASD					
	FAS (ICD-10: Q86.0)	ND-PAE (ICD-10: G96.8, F83, F88)	pFAS (ICD-10: G96.8)		rFASD – kategoria niediagnostyczna	
prenatalna ekspozycja na alkohol	tak lub nieznaną	tak	tak	nieznana	tak	nieznana
prenatalny i/lub postnatalny niedobór długości (wysokości)/masy ciała	tak	–	–	tak	obserwacja	obserwacja
kluczowe dysmorfie twarzy	krótkie szpary powiekowe + wąska górna warga + płaska rynienka podnosowa	–	2 z 3 cech dysmorfii: krótkie szpary powiekowe i/lub wąska górna warga i/lub płaska rynienka podnosowa	2 z 3 cech dysmorfii: krótkie szpary powiekowe i/lub wąska górna warga i/lub płaska rynienka podnosowa	obserwacja	obserwacja
zaburzenia neurorozwojowe	3 deficyty poznawcze (lub 2 deficyty poznawcze i obecne objawy neurologiczne) + 3 nieprawidłowości ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych + znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne czynności życiowe i funkcjonowanie społeczne	3 deficyty poznawcze (lub 2 deficyty poznawcze i obecne objawy neurologiczne) + 3 nieprawidłowości ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych + znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne czynności życiowe i funkcjonowanie społeczne	1 kluczowy objaw neurologiczny bądź deficyty w obrębie ≥3 obszarów neuropoznawczych lub ≥1 nieprawidłowość w każdym z 3 obszarów: neuropoznawczym, samoregulacji, funkcji adaptacyjnych	1 kluczowy objaw neurologiczny bądź deficyty w obrębie ≥3 obszarów neuropoznawczych lub ≥1 nieprawidłowość w każdym z 3 obszarów: neuropoznawczym, samoregulacji, funkcji adaptacyjnych	niemożliwe do stwierdzenia	tak

FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, ICD – International Classification of Diseases, ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol, pFAS – częściowy płodowy zespół alkoholowy, rFASD – ryzyko FASD

- f) 6A07 – zaburzenia rozwojowe funkcji motorycznych
- g) MG50 – zaburzenia ruchowe niesklasyfikowane gdzie indziej
- h) MG51 – zaburzenia napięcia mięśniowego
- i) ME50 – inne specyficzne zaburzenia neurologiczne
- j) KA83 – zaburzenia neurorozwojowe związane z ekspozycją na substancje toksyczne
- k) 8E49 – zaburzenia neurorozwojowe związane z ekspozycją na alkohol w życiu płodowym
- l) QA02.1 – płodowy zespół alkoholowy (FAS).

Diagnoza FASD opiera się na stwierdzeniu:

- 1) prenatalnej ekspozycji na działanie alkoholu
- 2) ograniczenia wzrastania pre- i postnatalnego

- 3) kluczowych cech dysmorficznych twarzy
- 4) zaburzeń neurorozwojowych.

**Zalecenie 1.1.** W ramach FASD wyróżnia się:

- 1) FAS
- 2) pFAS
- 3) ND-PAE
- 4) rFASD.

Podsumowanie wyróżnionych kategorii oraz obszarów diagnozy FASD przedstawiono w tabeli 1.

## Co nowego?

Zestawienie kodów ICD-10 oraz ICD-11, które są przydatne do pełnej diagnozy funkcjonalnej spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD), zweryfikowano i uzupełniono, uwzględniając kody z kategorii P, G i R. Dodatkowo porównano te kody z zaleceniami American Academy of Pediatrics (AAP) z 2022 roku.

### Uzupełnione kody ICD-10:

- 1) P04.3 – noworodek narażony na działanie alkoholu spożywanego przez matkę
- 2) G40 – padaczka
- 3) R29.8 – inne określone objawy neurologiczne.

### Odpowiedniki w ICD-11:

- 1) KA06.2 – płodowy zespół alkoholowy (FAS)
- 2) 8A60 – padaczka
- 3) MB26.8 – inne określone objawy neurologiczne.

## Porównanie z zaleceniami AAP

AAP w swoich zaleceniach z 2022 roku dotyczących kodowania FASD wskazuje na następujące kategorie kodów ICD-10-CM:

- 1) główne rozpoznania – obejmujące kody, takie jak P04.3 (noworodek narażony na działanie alkoholu spożywanego przez matkę) oraz Q86.0 (FAS)
- 2) cechy twarzy – swoiste kody odnoszące się do dysmorfii twarzy charakterystycznej dla FAS
- 3) rozwój i zaburzenia neurorozwojowe – kody dotyczące opóźnień rozwojowych i zaburzeń neurologicznych
- 4) diagnozy wtórne – kody związane z powikłaniami i współistniejącymi chorobami
- 5) usługi medyczne i pomocnicze – kody odnoszące się do świadczeń zdrowotnych i wsparcia terapeutycznego.

AAP skupia się na klasyfikacji ICD-10-CM, która jest modyfikacją ICD-10 stosowaną w USA. W Polsce obowiązuje klasyfikacja ICD-10, a ICD-11 ma zostać wdrożona do 2026 roku, dlatego istotne jest zarówno uwzględnienie obecnie stosowanych kodów ICD-10, jak i przygotowanie się do wprowadzenia kodów ICD-11.

## PIŚMIENNICTWO

1. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Canada Fetal Alcohol Spectrum Disorder Research Network. Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2016; 188 (3): 191–197
2. Jones K.L., Smith D.W.: Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet*, 1973; 2 (7836): 999–1001
3. Chudley A.E., Conry J., Cook J.L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*, 2005; 172 (supl. 5): S1–S21
4. Hoyme H.E., May P.A., Kalberg W.O. i wsp.: A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: clarification of the 1996 institute of medicine criteria. *Pediatrics*, 2005; 115 (1): 39–47
5. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20154256
6. Okulicz-Kozaryn K., Borkowska M., Brzózka K. i wsp.: Diagnosis of Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASDs): Guidelines of Interdisciplinary Group of Polish Professionals. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2021; 18 (14): 7526
7. Riley E.P., Infante M.A., Warren K.R.: Fetal alcohol spectrum disorders: an overview. *Neuropsychol. Rev.*, 2011; 21 (2): 73–80

# Schemat postępowania diagnostycznego

**dr n. med. Małgorzata Klecka**

**Skróty:** FAS (*fetal alcohol syndrome*) – płodowy zespół alkoholowy, FASD (*fetal alcohol spectrum disorders*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, ND-PAE (*neurobehavioral disorder-prenatal alcohol exposure*) – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol, pFAS (*partial fetal alcohol syndrome*) – częściowy płodowy zespół alkoholowy, rFASD – ryzyko FASD

Rozpoznawanie FASD jest procesem wieloetapowym i wymaga współpracy różnych specjalistów. Przedstawiony poniżej schemat postępowania diagnostycznego obejmuje 4 podstawowe etapy (ryc. 1):

- 1) ocenę przesiewową
- 2) badania specjalistyczne, w tym funkcjonalne
- 3) diagnozę różnicową
- 4) sformułowanie wniosków i zaleceń oraz przekazanie ich pacjentowi i/lub jego rodzinie.

## Ocena przesiewowa

Celem badań przesiewowych jest identyfikacja osób z grupy ryzyka i skierowanie ich na właściwą diagnostykę w kierunku FASD. Jest to niezwykle ważny element procesu diagnostycznego, który decyduje o tym, jak wcześnie FASD zostanie rozpoznane, a tym samym – kiedy zostaną podjęte odpowiednie działania terapeutyczne.

Oceną przesiewową powinno się objąć wszystkie dzieci:

- 1) których matki piły alkohol w czasie ciąży
- 2) z zaburzeniami neurorozwojowymi o nieznaną etiologię i/lub małą głowiem o nieznaną etiologię
- 3) z ograniczeniem wzrastania (długość/wysokość i/lub masa ciała <3. centyla i/lub urodzeniowa masa ciała <10. centyla)
- 4) z charakterystycznymi dla FAS cechami dysmorficznymi twarzy.

Ocenę przesiewową mogą prowadzić różne osoby i w różnych miejscach, a zwłaszcza:

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

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

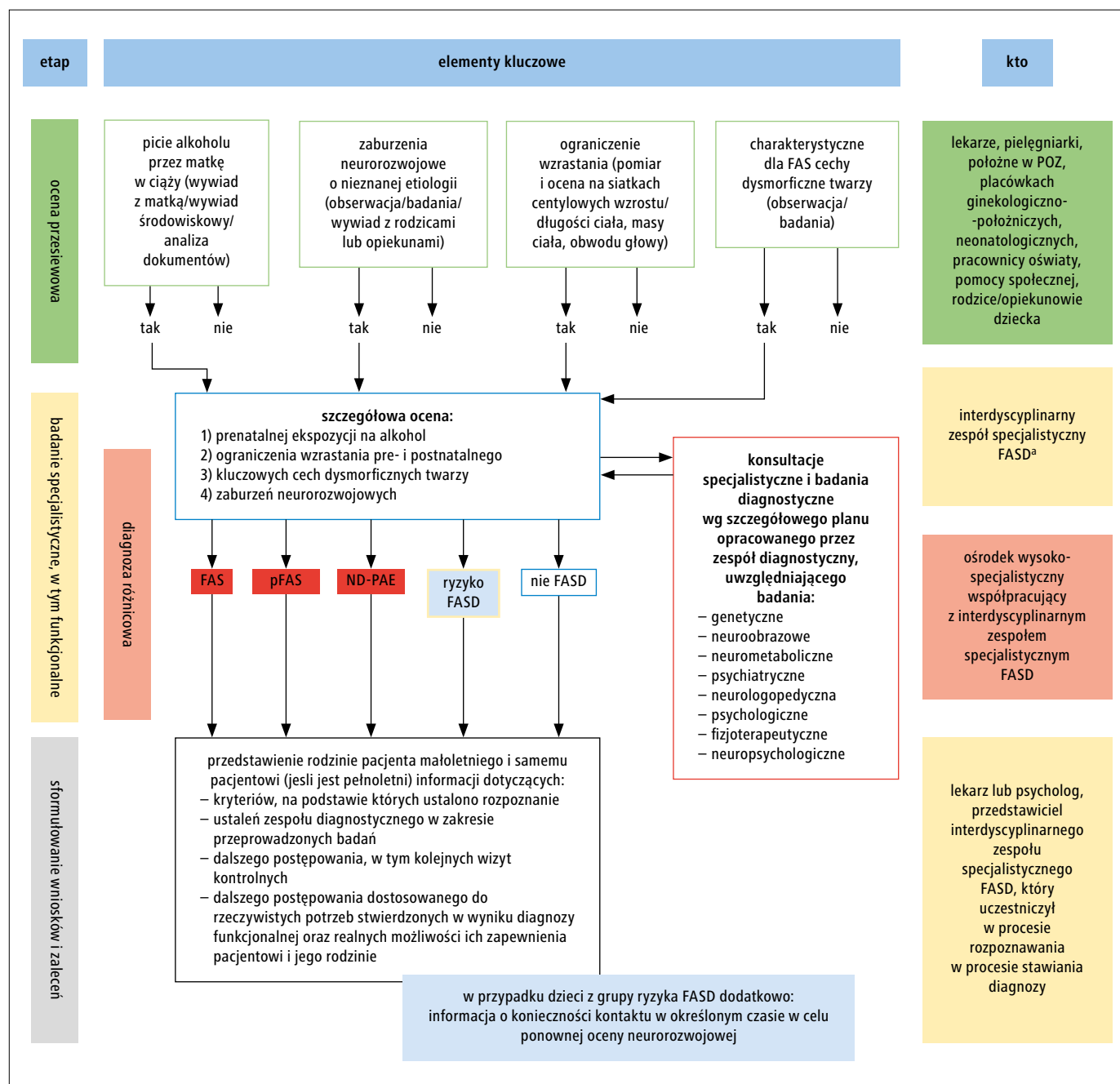
3) przez pediatrów lub pielęgniarki w różnych placówkach ochrony zdrowia – na podstawie stwierdzenia u dziecka jakichkolwiek nieprawidłowości neurorozwojowych, ograniczenia wzrastania lub dysmorfii (p. załącznik 1 oraz 2)

4) przez pracowników oświaty lub socjalnych, kuratorów lub rodziców/opiekunów dziecka – na podstawie obserwacji nieprawidłowości w jego funkcjonowaniu psychospołecznym lub trudności w realizacji zadań rozwojowych o określonej przyczynie (p. załącznik 3).

Ocena przesiewowa ma na celu uruchomienie procedury diagnostyki specjalistycznej (obejmującej ocenę prenatalnej ekspozycji na alkohol, kluczowych cech dysmorficznych twarzy, masy i wysokości ciała, obwodu głowy oraz neurorozwojową). Z założenia ocena przesiewowa jest mniej dokładna niż kolejne etapy procesu diagnostycznego. Obecnie nie są dostępne narzędzia do oceny przesiewowej w kierunku FASD.

Od wiedzy i zaangażowania osób na etapie przesiewowym zależy, czy i kiedy zostanie uruchomiony proces specjalistycznej diagnostyki w kierunku FASD.

**Zalecenie 2.1.** Ocena przesiewowa FASD to proces identyfikacji dzieci i młodzieży z rFASD za pomocą standaryzowanych narzędzi, kwestionariuszy lub wywiadów.



Ryc. 1. Etapy procesu diagnostycznego (<sup>a</sup> lista miejsc zajmujących się rozpoznawaniem i leczeniem FASD jest dostępna na stronie: [www.ciazabezalkoholu.pl/diagnoza-i-terapia](http://www.ciazabezalkoholu.pl/diagnoza-i-terapia))

W Polsce brakuje szczegółowych przepisów dotyczących przesiewowych badań w kierunku FASD, co może oznaczać, że ich przeprowadzanie

wymaga opracowania lokalnych procedur i uzgodnień, na przykład w ramach programów profilaktycznych.

**Zalecenie 2.2.** Stwierdzenie:

- 1) prenatalnej ekspozycji na alkohol lub
  - 2) ograniczenia wzrastania lub
  - 3) jakichkolwiek nieprawidłowości w zakresie neurorozwoju dziecka
- powinno zawsze sugerować możliwość wystąpienia FASD oraz prowadzić do skierowania na specjalistyczną diagnostykę.

**Badania specjalistyczne i ocena funkcjonalna****Badania specjalistyczne**

Podstawowym celem badania specjalistycznego jest zweryfikowanie, czy dana osoba spełnia kryteria diagnostyczne FAS, pFAS lub ND-PAE lub czy powinna być zakwalifikowana do grupy rFASD (co oznacza konieczność powtórzenia oceny neurorozwojowej). Dodatkowym celem badań specjalistycznych jest zebranie informacji przydatnych do sformułowania diagnozy funkcjonalnej oraz wskazanie niezbędnych badań uzupełniających rozpoznanie, a więc skierowanie na odpowiednią diagnostykę różnicową (p. niżej).

Ze względu na złożone konsekwencje zdrowotne prenatalnej ekspozycji na alkohol do przeprowadzenia dokładnej i kompleksowej diagnostyki FASD oraz opracowania zaleceń terapeutycznych niezbędny jest interdyscyplinarny zespół specjalistów. Trzon każdego zespołu stanowią lekarz po odpowiednim przygotowaniu oraz psycholog po odpowiednim przygotowaniu, a w przypadku dzieci do 18. miesiąca życia również neurolog dziecięcy i logopeda.

**Zalecenie 2.3.** Badanie specjalistyczne to interdyscyplinarny proces diagnostyczny obejmujący szczegółową ocenę lekarską, neuropsychologiczną, neurorozwojową oraz ewentualne badania dodatkowe (np. neurologiczne, genetyczne). Celem badania jest identyfikacja nieprawidłowości fizycznych, poznawczych, behawioralnych i adaptacyjnych, niezbędnych do rozpoznania FASD.

**Ocena funkcjonalna**

Ocena funkcjonalna to szczegółowy opis funkcjonowania pacjenta w różnych obszarach życia, z uwzględnieniem jego mocnych i słabych stron. Proces ten obejmuje analizę zdolności poznawczych, emocjonalnych, społecznych, ruchowych i adaptacyjnych, a także identyfikację potrzeb terapeutycznych i edukacyjnych.

Oceny funkcjonalnej dokonują specjaliści, tacy jak: logopedzi, pedagodzy, pedagodzy specjaliści, fizjoterapeuci, terapeuci integracji sensorycznej (SI), terapeuci zajęciowi, inni terapeuci neurorozwojowi. Częstkowa ocena funkcjonalna nie jest jednoznaczna z końcową diagnozą FASD.

Wszyscy członkowie zespołu powinni wykazywać niezbędną wiedzę specjalistyczną umożliwiającą przeprowadzenie oceny we wszystkich kluczowych obszarach, jak również systematycznie aktualizować swoją wiedzę na temat FASD. Powinni też odbyć szkolenie w zakresie pozyskiwania wrażliwych informacji od rodzin biologicznych, zwłaszcza na temat prenatalnej ekspozycji na alkohol.

W celu postawienia diagnozy wskazane jest bezpośrednie spotkanie zespołu diagnostycznego. Dopuszczalne są też spotkania wirtualne (np. telekonferencje).

**Zalecenie 2.4.** Ocena funkcjonalna nie jest równoznaczna z końcową diagnozą FASD.

**Diagnostyka różnicowa**

Ten etap procesu rozpoznawania FASD ma na celu wykluczenie przyczyn zaburzeń neurorozwojowych innych niż prenatalna ekspozycja na alkohol, a tym samym – ostateczne potwierdzenie diagnozy FAS, pFAS lub ND-PAE. Może też przesądzić o wykluczeniu pacjenta z grupy rFASD.

Równie ważnym celem badań na tym etapie jest zebranie danych, które pozwolą sformułować kompleksowe wskazania terapeutyczne.

Aby wykluczyć inne choroby, w przypadku wątpliwości diagnostycznych zespół diagnostyczny kieruje pacjenta do poszczególnych specjalistów w dziedzinie medycyny (specjalisty chorób meta-

bolicznych, neurologa, psychiatry), którzy decydują o dalszym postępowaniu diagnostycznym, przy czym interpretacja uzyskanych wyników specjalistycznych należy do zespołu diagnozującego. Można też przeprowadzić badania genetyczne (p. załącznik 4).

**Zalecenie 2.5.** Diagnostyka różnicowa to proces mający na celu wykluczenie innych medycznych przyczyn obserwowanych nieprawidłowości, które mogą przypominać objawy charakterystyczne dla FASD.

Przyczyny te obejmują m.in.: zespoły genetyczne, niedożywienie, infekcje wrodzone, wrodzone wady metabolizmu oraz inne czynniki wpływające na rozwój dziecka. Nie obejmują natomiast objawów współwystępujących zaburzeń psychicznych, takich jak zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (*attention deficit hyperactivity disorder* – ADHD), zaburzenia ze spektrum autyzmu (*autism spectrum disorder* – ASD), depresja i zaburzenia zachowania, choć ich identyfikacja jest istotna w kontekście kompleksowej diagnozy i interwencji terapeutycznej.

### Sformułowanie wniosków i zaleceń oraz przekazanie ich pacjentowi i/lub jego rodzinie

Wyniki oceny należy przedstawić rodzinie pacjenta małoletniego i samemu pacjentowi, jeżeli jest pełnoletni. W przypadku nastolatków zespół diagnostyczny sam decyduje o sposobie przedstawienia wyników diagnostyki.

Wyniki procesu diagnostycznego FASD należy przekazać pacjentowi i/lub jego rodzicom/opiekunom osobiście. O wynikach badań powinien informować lekarz lub psycholog, który uczestniczył w procesie diagnostycznym. Należy pamiętać, że zaburzenia z grupy FASD to diagnoza medyczna, a w procesie diagnostycznym operuje się terminologią specjalistyczną, która nie zawsze jest zrozumiała dla pacjentów i ich rodzin. Ważne zatem jest, aby zadbać o klarowną i prostą formę przekazu. Osoba przekazująca diagnozę powinna też umożliwić pacjentowi i/lub jego rodzinie kontakt ze specjalistą w późniejszym terminie, jeśli będą mieli dodatkowe pytania lub wątpliwości.

**Zalecenie 2.6.** Specjalistyczna diagnoza FASD jest zadaniem interdyscyplinarnego zespołu obejmującego m.in. lekarza i psychologa.

Wyniki postępowania diagnostycznego należy zebrać w formie pisemnej opinii, która powinna zawierać następujące informacje:

- 1) według jakich kryteriów ustalono rozpoznanie
- 2) ustalenia zespołu diagnostycznego w zakresie przeprowadzonych badań:
  - a) wyniki oceny medycznej
  - b) wyniki oceny neurorozwojowej
  - c) wyniki oceny prenatalnej ekspozycji na alkohol
- 3) zalecenia dotyczące dalszego postępowania, w tym terminy kolejnych wizyt kontrolnych (zalecenia dotyczące dalszego postępowania muszą być dostosowane do rzeczywistych potrzeb stwierdzonych w wyniku diagnozy funkcjonalnej oraz realnych możliwości ich zaspokojenia w przypadku konkretnego pacjenta i jego rodziny)
- 4) w przypadku dzieci z grupy ryzyka FASD monitorowanie rozwoju oraz ponowna ocena neurorozwojowa.

Opinię należy koniecznie wydawać w 2 kopiach (dla rodziców oraz lekarza rodzinnego/pediatry). Powinna ona także zawierać pieczętki i podpisy wszystkich osób, które badały dziecko, a także pieczętkę jednostki, w której została wystawiona.

Diagnoza z grupy FASD jest kwestią drażliwą, zwłaszcza dla samego pacjenta i jego biologicznych rodziców. Sposób jej przekazania, wyrażający szacunek i zrozumienie dla pacjenta i jego rodziny, ma kluczowe znaczenie dla podjęcia współpracy w trakcie terapii.

# Etyczne problemy związane z diagnostyką FASD

dr n. społ. Teresa Jadczyk-Szumilo

**Skróty:** FAS (*fetal alcohol syndrome*) – płodowy zespół alkoholowy, FASD (*fetal alcohol spectrum disorder*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych

## Prowadzenie procesu diagnostycznego u dzieci i młodzieży z FASD

Poniższe wytyczne dotyczą postępowania diagnostycznego u dzieci i młodzieży z podejrzeniem spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD). Wszyscy specjaliści (lekarze, psychologowie, logopedzi, fizjoterapeuci) uczestniczący w procesie rozpoznawania są zobowiązani do przestrzegania kodeksu etycznego właściwego dla swojej grupy zawodowej. Proces diagnostyczny FASD jest złożony, a spożywanie alkoholu w czasie ciąży jest wrażliwą kwestią społeczną, dlatego w trakcie diagnostyki oraz przy informowaniu o jej wynikach warto zwrócić uwagę na kilka istotnych zagadnień.

W celu sformułowania zaleceń etycznych w zakresie rozpoznawania FASD wśród rodziców dzieci z FASD, którzy już przeszli przez ten proces (w różnych ośrodkach w Polsce), przeprowadzono ankietę. Odpowiedzi udzieliło 70 rodziców. Zebrany materiał wykorzystano do opracowania niniejszego rozdziału. Aby zalecenia etyczne były oparte na danych naukowych, dokonano także przeglądu krajowego i światowego piśmiennictwa dotyczące tego zagadnienia.

Zalecenia etyczne mają pomóc w przestrzeganiu spójnych, wysokiej jakości praktyk w diagnostyce FASD.

## Specjaliści uprawnieni do prowadzenia diagnostyki

Odpowiedzialność za diagnozowanie tej grupy pacjentów powinna spoczywać na specjalistach

posiadających odpowiedni zawód i doświadczenie. W minimalnym zakresie w skład zespołu diagnostycznego wchodzi lekarz i psycholog. Odpowiednio więc obowiązują ich Kodeks etyki lekarskiej i Kodeks etyczny psychologa. Pozostali specjaliści, którzy mogą wchodzić w skład zespołu – logopedzi, pielęgniarki, fizjoterapeuci i terapeuci zajęciowi – powinni się kierować właściwymi dla swojego zawodu etycznymi standardami postępowania. W procesie rozpoznawania, w którym oceniane jest zdrowie pacjenta, nie mogą uczestniczyć osoby, które z racji swojego zawodu i wykształcenia nie mają uprawnień do wykonywania badań z zakresu zdrowia fizycznego, emocjonalnego lub psychicznego.

Oceny dysmorfii i stanu zdrowia dziecka dokonuje lekarz po przeszkoleniu w zakresie specyfiki FASD. Diagnostykę psychologiczną i neuropsychologiczną prowadzi psycholog z odpowiednimi kwalifikacjami, a ocena innych funkcji należy do pozostałych specjalistów uprawnionych do badania. Wszyscy członkowie zespołu diagnostycznego powinni przejść specjalistyczne szkolenie w zakresie swoistości klinicznej dzieci, młodzieży i dorosłych z grupy FASD.

## Kierowanie na badania

Specjaliści powinni być świadomi, że żadna matka celowo nie naraża swojego nienarodzonego dziecka na ryzyko. Kobiety mogą spożywać alkohol w czasie ciąży z różnych przyczyn. Badania społeczne wskazują na 3 główne przyczyny takich zachowań: 1) matka nie wiedziała o ciąży w jej początkowym okresie

- 2) matka nie była świadoma zagrożeń, które niesie spożywanie alkoholu w ciąży
- 3) matka spożywała alkohol w sposób problemowy lub była od niego uzależniona.

Kierowanie osób na diagnostykę w kierunku FASD powinno wynikać z informacji zebranych w wywiadzie rozwojowym lub charakteru trudności, które przejawia dziecko. Dzieci nie można kierować na badania w kierunku FASD tylko dlatego, że znalazły się w społecznie trudnej sytuacji i zostały umieszczone w domu dziecka lub rodzinie zastępczej.

Należy pamiętać, że samo skierowanie dziecka na diagnostykę w kierunku FASD może być stygmatyzujące. Zanim dziecko otrzyma diagnozę z grupy FASD, zaleca się poinformować jego rodziców lub opiekunów o rozpoznaniach różnicowych i poszukiwaniu przyczyn leżących u podstaw obserwowanych trudności. Słowa, których używamy w rozmowie z rodzicami i opiekunami pacjenta, nie powinny sugerować, że dziecko ma zaburzenia z grupy FASD, dopóki nie potwierdzą tego przeprowadzone z należytą starannością badania.

## Zgoda na badanie i udzielanie informacji

**Rodzice biologiczni** mający prawa opiekuńcze sami podejmują decyzję o przeprowadzeniu u dziecka diagnostyki. Rolą specjalistów jest rzetelne wyjaśnienie rodzicom, dlaczego warto zbadać dziecko w tym kierunku, oraz zmotywowanie ich do podjęcia tej decyzji. Specjaliści mają także za zadanie przedstawić rodzicom potencjalne korzyści dla rozwoju dziecka wynikające z rozpoznania przyczyn obserwowanych trudności. Rodzice powinni otrzymać listę placówek, w których mogą przeprowadzić badania. Rodzice biologiczni dziecka przebywającego w pieczy zastępczej lub instytucjonalnej, którzy zachowali władzę rodzicielską, mają prawo do otrzymania informacji na temat diagnozy i leczenia pacjenta. W przypadku ograniczenia władzy rodzicielskiej zaleca się informować rodziców biologicznych dziecka o planowanej ocenie, a jeśli są ku temu warunki, należy ich zachęcać, aby wraz z opiekunem zastępczym lub wychowawcą placówki towarzyszyli dziecku w procesie diagnostycznym.

**Rodzice zastępczy**, którzy chcą badać dziecko w kierunku FASD, muszą uzyskać zgodę sądu rodzinnego na prowadzenie diagnostyki medycznej i psychologicznej dziecka. Zgoda ta powinna być wyrażona:

- 1) w formie powierzonej opieki prawnej
- 2) jako rozszerzenie pieczy o możliwość prowadzenia u diagnostyki medycznej i psychologicznej
- 3) w formie pisemnej zgody rodziców biologicznych dziecka albo osoby, której sąd rodzinny powierzył opiekę prawną nad dzieckiem.

Jeżeli dziecko zostało skierowane na badania przez ośrodek, w którym przebywa, **przedstawiciel placówki** sprawujący w trakcie badań opiekę nad dzieckiem powinien przedłożyć dokumenty pozwalające stwierdzić jeszcze przed rozpoczęciem diagnostyki, czy jest on uprawniony do zgłoszenia małoletniego pacjenta na badania.

**Rodzice adopcyjni** sami decydują o badaniu dziecka. Mają oni pełnię praw rodzicielskich wobec dziecka i nie potrzebują dokumentów potwierdzających ten fakt. Jeśli proces adopcyjny się nie zakończył (np. dziecko jest powierzone opiece rodziców, ale nie została jeszcze przeprowadzona adopcja), to rodzice powinni dysponować dokumentami z sądu rodzinnego, które potwierdzają ich pieczę. W przypadku wątpliwości co do ukończenia procesu adopcyjnego diagnosta może poprosić o pokazanie odpowiednich dokumentów.

Rodziców i inne osoby zgłaszające się z dzieckiem na badania należy poinformować, z czym wiąże się ocena FASD i jaki jest jej cel. Badający ma obowiązek się upewnić, że opiekunowie dziecka chcą oceny i wiedzą, co może z niej wynikać, oraz rozumieją, na czym polega diagnostyka. Opiekunowie nie mogą być zmuszani do przeprowadzenia badań. Nie powinni też odczuwać presji ze strony służb społecznych związanych z opieką nad dziećmi do wyrażenia zgody na badanie. Jeśli opiekunowie czują taką presję i zgłaszają problem zespołowi diagnostycznemu FASD, specjaliści powinni ich poinformować, że celem badań jest zapewnienie dziecku optymalnej pomocy, a nie konkretna ocena FASD – dzięki temu będą mogli podjąć świadomą decyzję w kwestii objęcia dziecka postępowaniem diagnostycznym.

## Informacje dla dziecka

Dziecko, które zgłoszono do badania, powinno otrzymać informacje na temat jego przebiegu. Informacje należy podać w sposób zrozumiały dla pacjenta, dostosowany do jego wieku rozwojowego. Każde dziecko, nawet najmniejsze, powinno wiedzieć, jakie czynności będziemy wykonywać (np. „Za chwilę poproszę cię, żebyś wszedł na wagę, i zmierzę, jaki jesteś wysoki”). Dziecko należy zapewnić, że może zapytać o wszystko, co dotyczy jego osoby i zbliżającego się badania, a na swoje pytania uzyskać szczere odpowiedzi.

W Polsce o badaniach dzieci i młodzieży od urodzenia do 18. roku życia decydują rodzice dziecka lub jego prawni opiekunowie. Zgodnie z polskim prawem pacjenci >16. roku życia muszą również wyrazić zgodę (tzw. zgoda kumulatywna) na przeprowadzenie świadczenia medycznego oraz mają prawo do pełnej informacji (dostosowanej do możliwości intelektualnych) o przyczynie prowadzonej oceny i uzyskanych wynikach. Przeprowadzenie świadczenia bez takiej zgody wymaga decyzji sądu opiekuńczego. Nie zaleca się natomiast informować o powodach badania młodszych dzieci, kiedy jego wyniki nie są jeszcze znane; rekomenduje się jedynie pokazać im korzyści, które mogą przynieść prowadzone badania (np. pomoc w nauce lub codziennym funkcjonowaniu).

Przed rozpoczęciem rozmowy z dzieckiem na temat celu i przebiegu badania warto się zorientować, jakie informacje dziecko już otrzymało od swoich rodziców lub opiekunów. Rozmowę należy prowadzić w obecności rodziców, tym samym zachęcając ich, aby włączyli się w dialog z dzieckiem. Jeżeli rodzice nie chcą, aby ich dziecko było informowane o przyczynach badania lub jego wyniku, diagności powinni uszanować ich wolę.

Diagnosta, wyjaśniając małodzieciemu pacjentowi planowane czynności, powinien się skupić na potencjalnych korzyściach, jakie dla dziecka przyniesie wynik badania. Powinien uświadomić dziecku, że może on pomóc mu lepiej funkcjonować w codziennym życiu. Zadaniem specjalisty jest także przedstawienie pacjentowi – w zrozumiałym dla niego sposób – ekspertów, którzy będą go badać, a także udzielenie informacji, jak wyniki

badania mogą okazać się pomocne zarówno w procesie edukacji, jak i funkcjonowaniu w domu. Dzieci dobrze rozumieją, z jakimi problemami borykają się na co dzień, i mogą przed badaniem określić, w których obszarach chcą uzyskać pomoc.

## Przebieg procesu diagnostycznego

Badanie dziecka należy przeprowadzać z szacunkiem dla jego osoby. Wiele dzieci z FASD ma podwyższony stan czujności i alarmu w układzie nerwowym, co jest wynikiem zarówno prenatalnej ekspozycji na alkohol, jak i życiowych doświadczeń. W związku z tym diagnozy w trakcie badania powinni zwracać uwagę na dobrostan i poczucie bezpieczeństwa dziecka. Powinni także informować dziecko o poszczególnych krokach i regulować jego zachowanie poprzez własne działania, na przykład uprzedzając o kolejnych planowanych czynnościach (np. „Teraz cię zmierzę” lub „Teraz zrobimy kilka zadań”).

Należy uwzględnić indywidualne możliwości i predyspozycje dziecka oraz zmęczenie, które może się pojawić w przebiegu badania. Jeśli dziecko cechuje duża męczliwość, badania należy rozłożyć w czasie, uwzględniając stan pacjenta. Dotyczy to zwłaszcza długotrwałych badań psychologicznych i logopedycznych.

## Informacje o wynikach procesu diagnostycznego

Po zakończeniu procesu diagnostycznego rodzicom dziecka lub osobom do tego uprawnionym przedkłada się pisemną opinię lekarsko-psychologiczną. Opinia powinna zawierać wyniki badań oraz ich specjalistyczne wyjaśnienie i interpretację. Za opinię specjalistyczną nie uznaje się raportu z badań przedstawionego w formie uzyskanych wyników bez fachowego odniesienia się do nich i ich interpretacji.

Wyniki oceny należy przekazać rodzicom dziecka lub osobom uprawnionym w trakcie bezpośredniej rozmowy – opiekunowie pacjenta powinni mieć możliwość uzyskania wyczerpujących odpowiedzi na pytania. Zaleca się, aby opinia diagnostyczna zawierała nie tylko rozpoznanie, czy dziecko

należy do grupy FASD, ale także wyszczególnienie konkretnych deficytów, jakie powstały w wyniku narażenia na alkohol w okresie prenatalnym.

**Przykład:** Dziecko spełnia kryteria dla rozpoznania płodowego zespołu alkoholowego (FAS – Q86.0) i w związku z tym cechują je swoiste trudności w zakresie rozwoju mowy (F80) oraz swoiste zaburzenia rozwoju umiejętności szkolnych (F81).

Rozpoznanie u dziecka FAS, częściowego płodowego zespołu alkoholowego (pFAS), poalkoholowych zaburzeń neurorozwojowych (ARND) lub ryzyko FASD (rFASD) wskazuje przyczynę problemów rozwojowych, a dopiero szczegółowa informacja o trudnościach dziecka stanowi diagnozę. Ze wszystkich możliwych kategorii diagnostycznych z grupy FASD tylko pełnoobjawowy FAS ma kod klasyfikacyjny Q86.0.

W opinii należy zawrzeć zalecenia dotyczące pomocy, jakiej powinno się udzielić dziecku. Należy też omówić z rodzicami lub opiekunami dziecka znaczenie tej pomocy i upewnić się, że zrozumieli, jaką pomoc mogą uzyskać lub gdzie. O tym, czy diagnosta ma rozmawiać o wynikach rozpoznania z dzieckiem i jakie szczegóły można mu przekazać, decydują rodzice. Informacje przekazywane dziecku powinny uwzględniać jego wiek, dojrzałość i funkcjonowanie poznawcze.

Z uwagi na obowiązującą w Polsce zgodę kumulatywną na zakończenie diagnozy nastolatków >16. roku życia należy poinformować o ocenie i zaleceniach w zakresie, którego wymagają i który ustalono przy wyrażeniu zgody.

Jeśli o wynikach diagnozy informowani są rodzice lub opiekunowie dziecka, a samo dziecko nie, diagnosta ma obowiązek etyczny porozmawiać z nimi o tym, że dziecko musi mieć świadomość swoich trudności oraz ich przyczyn. Warto też przedstawić opiekunom podpowiedzi, jak poinformować dziecko o diagnozie z uwzględnieniem jego bezpieczeństwa psychologicznego.

**Przykład:** Opiekun prawny przyczynę diagnozy może wyjaśnić poprzez komunikat: „Mama miała trudności z powstrzymaniem się od picia alkoholu, nikt jej nie pomógł w rozwiązaniu problemów, z którymi się zmagала, została sama i nie radziła sobie”, a rodzic biologiczny: „Nie wiedziałam, że to może ci zaszkodzić”.

To rodzice lub opiekunowie powinni wyjaśnić dziecku, gdzie leży przyczyna jego trudności, ale podczas przekazywania wyników badań należy z nim omówić, jak mogą to zrobić.

Badania przeprowadzone wśród rodziców dzieci z FASD pokazują, że wiele matek, w tym adopcyjnych i zastępczych, po usłyszeniu diagnozy czuje ból i lęk. Cierpią i boją się o przyszłość dziecka, dlatego nie zawsze słyszą i rozumieją, co mówi do nich diagnosta. Warto sprawdzić, czy rodzice rozumieją wyniki diagnozy i zalecenia pomocowe, oraz – jeśli będą tego potrzebowali – umożliwić im omówienie diagnozy i zadanie pytań w innym, dogodnym dla nich terminie. Jeśli biologiczna matka ma władzę rodzicielską wobec dziecka, ale nie sprawuje nad nim codziennej opieki, należy poinformować ją o wynikach postępowania oraz o tym, co przekazano dziecku.

Przedstawiając wyniki procesu diagnostycznego, należy uwzględnić związek spożywania alkoholu z wystąpieniem trudności u dziecka, ale także możliwy wpływ innych czynników na jego rozwój – zarówno tych, które mogły się przyczynić do zdrowia dziecka w okresie ciąży, jak i tych, które pojawiły się po urodzeniu (np. trauma relacyjna, kłopoty zdrowotne i adaptacyjne).

Doświadczenie kliniczne i badania specjalistów w zakresie informowania rodziców o wynikach dotyczących innych chorób wskazują na kilka ważnych aspektów tego procesu. Wielu specjalistów zwraca uwagę, że rodzice dziecka w momencie usłyszenia niepomyślnej diagnozy, a niewątpliwie za taką można uznać rozpoznanie FASD, są wrażliwi na odbiór informacji zarówno w zakresie przekazywanej treści, jak i sposobu jej przekazania. Same informacje należy przekazać w sposób prosty i zrozumiały dla rodziców, a następnie warto sprawdzić, jak rodzice rozumieją to, co usłyszeli. W trakcie rozmowy diagnosta powinien kierować się empatią, wrażliwością i kulturą osobistą.

Rozpoznanie powinien przekazać specjalista, który był zaangażowany w proces diagnostyczny i dysponuje wiedzą na jego temat, a uzyskane wyniki potrafi odnieść do konkretnego dziecka. Specjalista ten powinien być otwarty na wszelkie pytania rodziców lub opiekunów dziecka oraz zawsze mówić prawdę, jednocześnie okazując troskę

i zaangażowanie w szukanie najlepszych form wsparcia i pomocy dla dziecka i jego rodziny.

Rozpoznanie zaburzeń z grupy FASD u dziecka w sposób naturalny rodzi pytania rodziców o jego funkcjonowanie w codziennym życiu, zwłaszcza o jego samodzielność w przyszłości. Specjalista przekazujący informację o rozpoznaniu musi być przygotowany na różne reakcje emocjonalne rodziców lub opiekunów dziecka i posiadać podstawowe umiejętności, które pomogą im zrozumieć to, co przeżywają, bez eskalacji napięcia. Rodzice mają prawo odczuwać lęk i przeżywać rozpacz z powodu utraconej nadziei na zdrowie i plany rozwojowe swojego dziecka. Diagnosta powinien przekazywać informacje ostrożnie, uwzględniając ich aktualny stan emocjonalny i zdolność do pełnego zrozumienia ustalonego rozpoznania.

### **Korzyści z diagnozy**

Wiele osób obawia się diagnostyki w kierunku FASD, myśląc, że dziecko będzie negatywnie znaczone. Niestety społeczny, potoczny odbiór tego zaburzenia jest bardzo negatywny i stereotypowo przypisywany tylko matkom uzależnionym od alkoholu. Tymczasem badania pokazują, że wczesna diagnoza, postawiona przed 5. rokiem życia, może być wartościowa ze względu na wprowadzone działania pomocowe. Im wcześniej wiadomo, z jakimi trudnościami boryka się dziecko i co jest ich przyczyną, tym skuteczniejsze są metody terapii i wsparcia w rozwoju. Wczesne działania pomocowe zapobiegają trudnościom wtórnym do pierwotnego deficytu. Wczesna diagnoza i odpowiednia terapia pomagają uniknąć szeroko opisywanych u dzieci z FASD trudności wtórnych. Opisy interwencji prowadzonych u dzieci z FASD wskazują na ich skuteczność i efektywność zarówno w zakresie kompensacji deficytów, jak i znalezienia dodatkowych sposobów radzenia sobie z trudnościami, co ma szczególne znaczenie dla funkcjonowania dziecka w systemie edukacji. Te informacje należy przekazać rodzicom lub opiekunom dziecka wraz z diagnozą, zwracając szczególną uwagę na korzyści dla ich dziecka wynikające z rozpoznania.

Po zakończeniu procesu diagnostycznego rodzice lub prawni opiekunowie otrzymują opinię specjalistyczną. Już w jej nazwie należy zazna-

czyć, czy jest to opinia wielospecjalistyczna, czy lekarsko-psychologiczna. Za opinię nie uważa się raportu z badań ani podsumowania ich wyników. Opinia wydawana po zakończeniu procesu diagnostycznego zawiera informacje istotne ze względu na zdrowie dziecka oraz interpretację otrzymanych wyników. W opinii nie są ważne informacje ogólne na temat tego, czym jest FASD i jak statystycznie rozkładają się trudności w tym zaburzeniu – powinna ona zawierać informacje odnoszące się tylko do badanego dziecka, a nie do populacji dzieci z FASD.

Rodzice lub opiekunowie dziecka muszą być świadomi, że ustalenie rozpoznania jest ważne ze względu na możliwe konsekwencje zdrowotne i rozwojowe. Dzieci z grupy FASD, a zwłaszcza dzieci z pełnoobjawowym FAS (Q86.0), będą wymagały monitorowania rozwoju i stanu zdrowia przez całe życie. Diagnoza pozwoli im w przyszłości uzyskać pomoc i odpowiednie leczenie.

Trudno jest przewidzieć długoterminowy rozwój dzieci z FASD. Niemniej jednak diagnoza pozwala uwrażliwić się na dziecko i jego deficyty oraz lepiej zaprojektować pomoc dla niego. Kieruje też uwagę innych specjalistów na rozumienie trudności dziecka przez pryzmat problemów neurorozwojowych, a nie zaburzeń zachowania czy intencyjnego działania na niekorzyść otoczenia. Dziecku i jego rodzinie należy zaproponować pomoc adekwatną dla ich potrzeb, nakierowaną na poprawę stanu zdrowia i funkcjonowania dziecka. Poprzez adekwatną pomoc należy rozumieć działania, które poprawiają zdrowie i funkcjonowanie dzieci z FASD i są dla nich przeznaczone. Oferowanie różnych zajęć dzieciom z FASD i ich rodzinom tylko dlatego, że są dostępne w danym miejscu, niekoniecznie uznaje się za adekwatną pomoc dla dzieci z FASD.

Badania oceniające znaczenie diagnozy FASD wskazują na takie problemy, jak: poczucie winy u matek, negatywna ocena ich zachowania podczas ciąży i stygmatyzacja dzieci. Z negatywną oceną spożywania alkoholu w czasie ciąży spotykają się także rodzice adopcyjni, co świadczy o niezrozumieniu problemu. Aby złagodzić taki odbiór diagnozy FASD, zaleca się edukację specjalistów w zakresie rozumienia, z czym wiąże się to zaburzenie.

W Polsce największym problemem, na który wskazują rodzice objęci badaniem, jest fakt, że dziecko z diagnozą FASD nie może liczyć na pomoc. Zaleca się zatem – zgodnie ze standardami – aby nie tylko opisywać, że u dziecka rozpoznano FASD, ale też wyszczególnić charakter jego trudności neurorozwojowych. Pozwoli to przekierować uwagę na możliwe formy pomocy i uniknąć przyczepienia etykiety. Badania przeprowadzane na świecie wskazują także, że dzięki odpowiedniej edukacji społecznej diagnoza FASD u jednego dziecka w rodzinie poprawia kondycję zdrowotną kolejnych dzieci i zmniejsza ryzyko, że urodzą się one z FASD. Biorąc pod uwagę powyższe aspekty, rozmowę z rodzicami lub opiekunami należy prowadzić tak, aby dostrzegli oni pozytywne aspekty diagnozy.

## Wspólna odpowiedzialność

Do zadań lekarza należy ustalenie ostatecznego rozpoznania i wyciągnięcie wniosków, a do kompetencji psychologa – ocena poznawcza i neuropsychologiczna. Pisemna opinia specjalistów jest efektem ich wspólnego rozumienia trudności dziecka. Wyniki badań każdego specjalisty diagnozującego dziecko powinny się przyczyniać do coraz lepszego rozumienia jego funkcjonowania i być spójne. Zalecenia dotyczące leczenia dziecka należy uzgodnić wspólnie ze specjalistami diagnozującymi dziecko i przedstawić rodzicom w zrozumiałym sposób. Plan leczenia powinien dotyczyć konkretnego dziecka, a nie ogólnie dzieci z FASD.

## PIŚMIENNICTWO

1. Badania własne: 70 ankiet rodziców/opiekunów dzieci z FASD na temat oceny przebiegu procesu diagnostycznego w kierunku FASD (w opracowaniu). Luty, 2025
2. Helgesson G., Bertilsson G., Domeij H. i wsp.: Ethical aspects of diagnosis and interventions for children with fetal alcohol Spectrum disorder (FASD) and their families. *BMC Med. Ethics*, 2018; 19 (1): 1
3. Jadcak-Szumilo T.: Wsparcie dzieci i młodzieży z FASD oraz ich rodzin. *Ośrodek Rozwoju Edukacji*, 2024
4. Kodeks Etyki Lekarskiej. Załącznik do uchwały nr 5 Nadzwyczajnego XVI Krajowego Zjazdu Lekarzy z dnia 18 maja 2024 r., [https://nil.org.pl/uploaded\\_images/1723037323\\_kel-2305.pdf](https://nil.org.pl/uploaded_images/1723037323_kel-2305.pdf)
5. Norwegian Clinical Guideline for Diagnostic Assessment of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) in Childhood and Adolescence. Arendal, 2024
6. Polskie Towarzystwo Psychologiczne: Kodeks Etyczny Psychologa, <https://psych.org.pl/dla-psychologow/kodeks-etyczny> (dostęp: 02.04.2025)
7. Śmigiel R.: Jak przekazywać rodzicom informację o wadzie rozwojowej lub genetycznie uwarunkowanym zaburzeniu wiążącym się z niepełnosprawnością intelektualną u ich dziecka. *Med. Prakt.*, 2018; 11: 121–124, 130

# Ocena prenatalnej ekspozycji na alkohol

dr. n. med. Tomasz Maciejewski

**Skróty:** EtG – glukuronid etylu, FASD (*fetal alcohol spectrum disorders*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, PEth – fosfatydyloetanol

Spójnie oczekiwanym i preferowanym zachowaniem kobiety w ciąży jest unikanie wszelkich używek oraz zachowań ryzykownych. Dlatego też podczas wizyt kontrolnych u lekarza lub konsultacji w izbie przyjęć blisko 100% ciężarnych na pytanie o palenie papierosów, picie alkoholu lub używanie substancji odurzających/psychoaktywnych odpowiada: „nigdy”, ewentualnie: „odkąd wiem o ciąży, nie używam”.<sup>1</sup>

Większą czujność powinny budzić pacjentki ciężarne obciążone zwiększonym ryzykiem spożycia alkoholu lub stosowania substancji psychoaktywnych.<sup>2</sup> Do **czynników ryzyka** zalicza się:

- 1) późne rozpoznanie ciąży, późne zgłoszenie do opieki, częste niezgłaszanie się na wizyty/odwoływanie wizyt
- 2) rodzinne uzależnienia, choroby z kręgu zaburzeń emocjonalnych
- 3) zaburzenia odżywiania, zmiany nastroju, nagłe zmiany masy ciała
- 4) zakażenia przenoszone drogą płciową
- 5) dysfunkcyjne relacje (w tym przemoc), konflikt z prawem, zła sytuacja ekonomiczna, przewlekły stres (używanie alkoholu w celu regulowania emocji)
- 6) uzależnienie partnera od alkoholu lub innych substancji psychoaktywnych
- 7) niewyjaśniony patologiczny przebieg poprzedniej ciąży
- 8) choroby częściej występujące w grupach osób uzależnionych – zmiany zapalne skóry i tkanek miękkich, nosogardła, wsierdza
- 9) rozpoznane zaburzenia z grupy spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD).

Brak tych czynników nie wyklucza zachowań ryzykownych ani używania alkoholu lub substancji psychoaktywnych w ciąży.

Alkohol jest najczęściej stosowaną używką. Nie tylko sprzyja rozwojowi innych uzależnień, lecz bywa również substancją dominującą wśród wielu używanych jednocześnie (obok nikotyny, przetworów z konopi indyjskich, opioidów, amfetaminy itp.). Badania wskazują, że:

- 1) 73,5% kobiet spożywało alkohol  $\geq 1$  raz w ciągu ostatnich 12 miesięcy<sup>3</sup>
- 2) według badań kwestionariuszowych alkohol w ciąży spożywa 7,1% kobiet,<sup>4</sup> a według badań biochemicznych (stężenia etyloglukuronidu we włosach matki) nawet 50% kobiet, w tym 10% w dużej ilości.<sup>1</sup>

Należy zwrócić również uwagę na częstość spożycia alkoholu przez młodzież. Zgodnie z danymi Ogólnopolskich badań nad zachowaniami zdrowotnymi młodzieży szkolnej (Health Behaviour in School-aged Children – HBSC), które przeprowadzono w latach 2021–2022 w grupie 17-latków, w ciągu ostatnich 30 dni alkoholu nie piło tylko 27% badanych, a  $\geq 1$  raz upiło się 40% chłopców i 32% dziewcząt.<sup>5</sup>

## Podstawowe informacje na temat rozpoznawania picia alkoholu w czasie ciąży

1. Ocena picia alkoholu przez kobietę w ciąży stanowi integralną część procesu diagnostycznego FASD.
2. Ponieważ alkohol może wpłynąć na każdy etap rozwoju ośrodkowego układu nerwowego (OUN), istnieje wiele mechanizmów wyjaśniających zróżnicowane efekty prenatalnej ekspozycji na alkohol i czynników zwiększających ryzyko;<sup>6-12</sup> nie ma dawki alkoholu, którą można uznać za bezpieczną.<sup>13</sup>



3. W każdym przypadku konieczne jest zebranie możliwie najbardziej precyzyjnych informacji na temat picia alkoholu przez matkę w czasie ciąży (szczegółowe rekomendacje dotyczące dokumentowania prenatalnej ekspozycji na alkohol – p. niżej).

4. Dotychczasowe badania<sup>14-20</sup> wskazują, że dawka alkoholu powodująca w każdym przypadku zaburzenia neurorozwojowe płodu to:
- 1)  $\geq 8$  standardowych porcji alkoholu (p. ryc. 2) w tygodniu przez  $\geq 2$  tygodnie ciąży lub
  - 2)  $\geq 2$  epizody wypicia przy jednej okazji  $\geq 4$  porcji alkoholu.

Stwierdzenie wypicia podanych wyżej lub większych ilości alkoholu w czasie ciąży jest niezbędne do rozpoznania **FASD bez zmian dysmorficznych**. W przypadku **FASD ze zmianami dysmorficznymi** (3 kluczowe cechy) picie alkoholu (na opisanym powyżej poziomie) może być potwierdzone albo nieznanne.

Określenie ilości alkoholu, która wpływa na obserwowane deficyty rozwojowe, jest trudne i kontrowersyjne. W związku z tym rekomendację do-

tyczącą poziomu spożycia alkoholu niezbędnego do stwierdzenia ryzyka FASD należy traktować jako tymczasową. Może się ona zmienić, gdy uda się zgromadzić więcej rzetelnych danych naukowych.

### Metody rozpoznawania picia alkoholu w czasie ciąży

Aby potwierdzić prenatalną ekspozycję na alkohol, istotne jest zebranie danych z:

- 1) **wywiadu bezpośredniego** – wypowiedzi samej kobiety
- 2) **analizy biomarkerów alkoholowych** – analizy próbek materiału biologicznego pobranego od matki lub noworodka
- 3) **wywiadu pośredniego** – wypowiedzi innych osób, które były świadkami spożywania alkoholu przez matkę w ciąży, miały kontakt z matką w ciąży, gdy była ona pod wpływem alkoholu (i nie mają co do tego wątpliwości), lub mogą potwierdzić jej abstynencję, z zastrzeżeniem,

**Ryc. 2.** Standardowa porcja alkoholu, czyli 10 g 100% alkoholu w różnych rodzajach napojów alkoholowych. Fot. ©iStock (nitrub, denphumi, grynold, Rawf8)

że każdorazowo należy uwzględnić możliwy konflikt<sup>a</sup> między tymi osobami a matką

- 4) **dokumentacji** medycznej, sądowej lub pochodzącej od pracowników szeroko rozumianej opieki społecznej (w tym: asystentów rodziny, pracowników ośrodka pomocy społecznej itp.), potwierdzającej duże stężenie alkoholu we krwi, terapię alkoholową oraz inne społeczne, prawne lub zdrowotne problemy związane z piciem alkoholu w czasie ciąży.

## Wywiad bezpośredni

**Wywiad bezpośredni** dotyczący picia alkoholu w czasie ciąży powinien obejmować rozpoznanie 4 elementów,<sup>15-16</sup> które w celu łatwiejszego zapamiętania określa się jako CIOS:

**C** – częstość picia alkoholu przez matkę w czasie ciąży (np. codziennie, kilka razy w tygodniu czy w miesiącu)

**I** – ilość alkoholu spożywanego przy jednej okazji (oszacowanie standardowych porcji wypijanych w ciągu 1 dnia)

**O** – okres ciąży, w którym kobieta piła alkohol

**S** – styl picia, a zwłaszcza jego zmiany w okresie ciąży.<sup>b</sup>

## Wskazówki praktyczne

Najpełniejsze dane na temat ekspozycji dziecka w życiu płodowym na działanie alkoholu można pozyskać od jego matki – najlepiej jeszcze w czasie ciąży lub krótko po porodzie. **Zaleca się przeprowadzić wywiad podczas pierwszej w ciąży wizyty lekarskiej i nie później niż w czasie spotkania z położną w 20.–21. tygodniu ciąży.** W przypadku kobiet z grupy ryzyka należy systematycznie monitorować zmiany w stylu picia alkoholu w trakcie kolejnych wizyt lekarskich.<sup>21-23</sup>

**Wiarygodne informacje na temat picia alkoholu w czasie ciąży można pozyskać od samej matki tylko pod warunkiem, że nawiąże się z nią dobry kontakt i pozyska jej zaufanie.** Sprzyja temu stworzenie atmosfery bezpieczeństwa (poufności), szacunku, zrozumienia i akceptacji.<sup>c</sup> Ważne jest wyjaśnienie, że dane na temat alkoholu i innych czynników, które mogą negatywnie wpłynąć na rozwój dziecka, są zbierane wyłącznie w celu postawienia diagnozy i zaplanowania opieki nad dzieckiem.

Wskazane jest:

- 1) **wprowadzenie pytań dotyczących picia alkoholu do szerszego wywiadu medycznego** (p. załącznik 5) obejmującego sytuację życiową i zdrowotną kobiety w okresie ciąży; współwystępujące zaburzenia, znaczące stresory psychospołeczne oraz używanie innych substancji psychoaktywnych (papierosów, narkotyków, leków) w obecnej ciąży lub innych ciążach należy udokumentować, ponieważ mogą mieć wpływ na efekty obserwowane u dziecka i matki;
- 2) **unikanie pytań zamkniętych**, czyli takich, na które pacjent odpowiada tylko „TAK” lub „NIE”, na przykład: „Czy pije pani alkohol?”. Tak postawione pytanie wręcz sugeruje odpowiedź „NIE”. Jest ono też zbyt ogólne i nie pozwala zebrać wyczerpujących informacji na temat picia alkoholu;
- 3) **przeprowadzenie wstępnego wywiadu alkoholowego na podstawie testu AUDIT-C** (p. ramka):<sup>24,d</sup>
  - a) pytanie kobiet o zachowanie w okresie 3 miesięcy przed rozpoznaniem ciąży może być lepszym predyktorem picia w ciąży niż bezpośrednie pytania o picie alkoholu i używanie innych substancji psychoaktywnych

<sup>a</sup> Np. za bardziej wiarygodne uznaje się informacje od babki ze strony matki dziecka i pracowników socjalnych niż od rodziny lub przyjaciół ojca dziecka.

<sup>b</sup> W wielu badaniach na zwierzętach i z udziałem ludzi wykazano, że dla płodu najbardziej szkodliwe jest picie alkoholu przy jednej okazji w dużej ilości ( $\geq 4-7$  standardowych porcji). Najnowsze badania<sup>1</sup> wskazują jednak, że picie w małych dawkach, ale przez kilka miesięcy ciąży, prowadzi do poważniejszych szkód zdrowotnych u dziecka niż picie w dużych dawkach, ale tylko na początku ciąży.

<sup>c</sup> Może w tym pomóc zrozumienie powodów, dla których kobiety mogą pić alkohol w czasie ciąży (p. Zapobieganie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych – wczesne rozpoznanie ryzyka i krótka interwencja lekarska. [www.ciazabezalkoholu.pl/images/file/parpa\\_informator.pdf](http://www.ciazabezalkoholu.pl/images/file/parpa_informator.pdf) (s. 25–26).

<sup>d</sup> U kobiet w ciąży każda ilość alkoholu jest czynnikiem ryzyka FASD. W przypadku kobiet niebędących w ciąży (np. w okresie 3 mies. poprzedzających ciążę) wynik  $\geq 4$  pkt wskazuje na picie ryzykowne i szkodliwe.

w czasie ciąży;<sup>25</sup> wzór picia w ciągu 3 miesięcy przed ciążą często utrzymuje się również na początku ciąży;

- b) u pacjentek, u których wynik testu AUDIT-C wskazuje na zwiększone ryzyko prenatalnej ekspozycji na alkohol, wskazane jest skierowanie pacjentki do specjalisty ds. uzależnień
- c) pytanie pacjentki o używanie w czasie ciąży innych, potencjalnie teratogennych substancji – po pierwsze, używanie innych substancji psychoaktywnych wiąże się ze zwiększonym ryzykiem picia alkoholu, a po drugie, alkohol w połączeniu z innymi substancjami może być szczególnie niebezpieczny dla rozwijającego się płodu.<sup>26-28</sup>

## Analiza biomarkerów

**Zawsze istnieje ryzyko, że matka całkowicie zaprzeczy spożywaniu alkoholu w czasie ciąży lub znacznie zaniży jego ilość.**<sup>29-31</sup>

Aby potwierdzić ekspozycję na alkohol, przydatna okazuje się **analiza biomarkerów**, czyli obiektywnie mierzalnych biologicznych wskaźników obecności w organizmie metabolitów alkoholu. Biomarkery alkoholowe można wykryć w wielu różnych materiałach pochodzących zarówno od matki, jak i noworodka (tab. 2). Według Jonesa<sup>32</sup> poznanie i stosowanie w opiece okołoporodowej biomarkerów czynników teratogennych jest wyrazem troski o dobro i zdrowie tych, „którzy głosu nie mają”.

W przypadku spożycia alkoholu w czasie ciąży bezpośrednie biomarkery, takie jak glukuronid etylu (EtG) i fosfatydyloetanol (PEth), mierzone w próbkach biologicznych matek i noworodków, zapewniają obiektywną metodę oceny prenatalnego narażenia na ten teratogen.<sup>32-33,35</sup> Podczas gdy PEth można wykryć we krwi matki przez ograniczony okres po spożyciu alkoholu (4–6 tyg.),<sup>34</sup> EtG kumuluje się we włosach,<sup>35</sup> co stanowi o jego znaczącej przewadze. Ponieważ włosy rosną średnio 1 cm na miesiąc, ich analiza stała się cennym narzędziem w kilku dziedzinach, od medycyny sądowej po badania medyczne. W szczególności pomiar EtG we włosach wykorzystuje się do oceny zarówno abstynencji, jak i nadmiernego spożycia alkoholu.<sup>36-37</sup> Ta właściwość włosów umożliwia

### ► Ramka. Test AUDIT-C<sup>24</sup>

- Jak często pije Pani napoje zawierające alkohol?**  
 nigdy (0 pkt)  
 raz w miesiącu lub rzadziej (1 pkt)  
 2–4 razy w miesiącu (2 pkt)  
 2–3 razy w tygodniu (3 pkt)  
 4 razy w tygodniu lub częściej (4 pkt)
- Ile standardowych porcji alkoholu wypija Pani w ciągu typowego dnia, w którym spożywa Pani alkohol?**  
 1 lub 2 (0 pkt)  
 3 lub 4 (1 pkt)  
 5 lub 6 (2 pkt)  
 7, 8 lub 9 (3 pkt)  
 0 lub więcej (4 pkt)
- Jak często wypija Pani 6 lub więcej porcji alkoholu przy jednej okazji?**  
 nigdy (0 pkt)  
 rzadziej niż raz w miesiącu (1 pkt)  
 raz w miesiącu (2 pkt)  
 raz w tygodniu (3 pkt)  
 codziennie lub prawie codziennie (4 pkt)

**Tabela 2. Możliwość obiektywnej oceny spożywania alkoholu i stosowania innych substancji psychoaktywnych w czasie ciąży na podstawie wyników oznaczeń metabolitów<sup>a</sup>**

Materiał	Pobranie	Okres detekcji
mocz	łatwe, nieinwazyjne konieczna kontrola, aby nie doszło do podmiamy	1–3 dni, poza częstym stosowaniem marihuany
ślina	łatwe, nieinwazyjne	0,5–36 h, w zależności od substancji
pot	łatwe, nieinwazyjne	kilka dni
włosy	łatwe, nieinwazyjne	od kilku miesięcy do roku, w zależności od długości włosów
krew pępowinowa	łatwe, nieinwazyjne	12 tyg.
krew/osocze	inwazyjne, wymaga wykwalifikowanego personelu, może być bolesne ryzyko infekcji	1–3 dni lub 4–6 tyg. (PEth)
smółka	nieinwazyjne, trudny, wieloetapowy proces, aby uzyskać odpowiednią ilość preparatu	III trymestr ciąży (≤20 tyg.)

<sup>a</sup> Opracowanie własne na podstawie 32., 37. i 39. pozycji piśmiennictwa

ocenę narażenia na alkohol na każdym etapie ciąży, w przeciwieństwie do innych biomarkerów, które koncentrują się na krótszych przedziałach czasu (materiały, takie jak smółka i krew pępowinowa w ostatnim trymestrze lub krew w ostatnich kilku tygodniach).<sup>38</sup>

Zaleca się, aby w celu oceny biomarkerów pozyskać świadomą zgodę matki.<sup>23</sup>

### Wywiad pośredni

**Wywiad pośredni**, czyli wypowiedzi innych osób, które były świadkami spożywania alkoholu przez matkę w ciąży lub mogą potwierdzić jej abstynencję, to ważne uzupełnienie danych od matki lub podstawowe źródło informacji. Informatorami mogą być na przykład bliscy kobiety (partner, bliscy krewni, przyjaciele), którzy mieli z nią regularnie kontakt w czasie ciąży. Trzeba przy tym pamiętać, że **osoby udzielające informacji powinny być wiarygodne i nie może występować konflikt interesów między nimi a matką**. Na przykład osoby spokrewnione z ojcem dziecka mogą pozostawać w konflikcie z jego matką, dlatego uzyskane od nich informacje nie mogą być wystarczającą przesłanką do potwierdzenia spożywania alkoholu lub określenia jego ilości. Nie można również wykluczyć, że osoby z rodziny matki lub jej bliscy pozostają z nią w konflikcie lub relacji nacechowanej silnie negatywnymi emocjami. Każdorazowo więc osoba zbierająca wywiad w tym zakresie powinna, uwzględniając powyższe czynniki, wziąć pod uwagę wiarygodne dane.

**Informacje dodatkowe (np. ogólnie o stylu życia czy picia alkoholu w czasie innych ciąż) same w sobie nie mogą być traktowane jako wiążące.** Jeśli nie można zapytać o to matki, ale mamy informacje, że przed ciążą nadużywała alkoholu lub była od niego uzależniona, to dopóki nie ma potwierdzenia, że piła w ciąży, ekspozycję określa się jako nieznaną, z dużym ryzykiem FASD.

### Dokumentacja

**Dokumentacja medyczna, sądowa, pomocy społecznej i inna** – udowodniono, że rzetelne informacje na temat picia alkoholu przez kobietę w czasie ciąży można uzyskać od chętnych

do współpracy przedstawicieli służby zdrowia lub pomocy społecznej nawet po latach od porodu (korzystając z zebranej przez nich dokumentacji z uwzględnieniem aktualnych przepisów prawa).

W przypadku braku kontaktu lub utrudnionej współpracy z matką biologiczną kopie dokumentów z porodu mogą otrzymać prawni opiekunowie dziecka bezpośrednio ze szpitala, w którym się ono urodziło.

**W procesie postępowania diagnostycznego w kierunku FASD przydatne mogą być następujące informacje dotyczące matki:**

- 1) udokumentowane społeczne lub prawne problemy związane z picciem alkoholu w czasie ciąży (np. prowadzenie samochodu pod wpływem alkoholu lub leczenie z powodu problemów alkoholowych)
- 2) udokumentowane upojenie alkoholowe w czasie ciąży (badanie zawartości alkoholu we krwi, wydychanym powietrzu, moczu).

Do stwierdzenia prenatalnej ekspozycji na alkohol wystarczające jest pozyskanie  $\geq 1$  z wyżej wymienionych dokumentów (dot. powyższych 2 pkt).

### PIŚMIENNICTWO

1. Okulicz-Kozaryn K., Marchei E., Helwich E. i wsp.: The prevalence and changes of alcohol consumption across three trimesters of pregnancy assessed by ethyl glucuronide concentration in maternal hair and self-reports: a cross-sectional study. *Eur. Addict. Res.*, 2024; 30 (6): 378–389
2. Okulicz-Kozaryn K., Segura-García L., Bruguera C. i wsp.: Reducing the risk of prenatal alcohol exposure and FASD through social services: promising results from the FAR SEAS pilot project. *Front. Psychiatry*, 2023; 14: 1243904
3. Szmidi J., Bajeroska B., Borkowska M. i wsp.: Raport 2023. Uzależnienia w Polsce. Warszawa, KCPU, 2023
4. Rowicka M., Postek S., Zin-Sędek M.: Wzory konsumpcji alkoholu w Polsce. Raport z badań kwestionariuszowych 2020 r. Warszawa, PARPA, 2021
5. Raport z ostatniej edycji badań HBSC w Polsce (w przygotowaniu)
6. Grummer M.A., Zachman R.D.: The effect of maternal ethanol ingestion on fetal vitamin A in the rat. *Pediatr. Res.*, 1990; 28 (3): 186–189
7. Goodlett C.R., Horn K.H.: Mechanism of alcohol-induced damage to the developing nervous system. *Alcohol Res. Health*, 2001; 25: 175–184
8. Wozniak D.F., Hartman R.E., Boyle M.P. i wsp.: Apoptotic neurodegeneration induced by ethanol in neonatal mice is associated with profound learning/memory deficits in juveniles followed by progressive functional recovery in adults. *Neurobiol. Dis.*, 2004; 17: 403–414
9. May P.A., Gossage J.P.: Maternal risk factors for fetal alcohol spectrum disorders: not as simple as it might seem. *Alcohol Res. Health*, 2011; 34 (1): 15–26
10. Memo L., Gnoato E., Caminiti S. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders and fetal alcohol syndrome: the state of the art and new diagnosis tools. *Early Hum. Develop.*, 2013; 89S1: S40–S43
11. Perkins A., Lehmann C., Lawrence R.C. i wsp.: Alcohol exposure during development: impact on the epigenome. *Int. J. Devl. Neurosci.*, 2013; 31: 391–397
12. Warzycha J., Baryła M., Halkiewicz M. i wsp.: Wpływ alkoholu na rozwój dziecka – współczesne poglądy. *Post. Neonat.*, 2013; 2: 64–68
13. Sampson P.D., Streissguth A.P., Bookstein F.L. i wsp.: On categorizations in analyses of alcohol teratogenesis. *Environ. Health Perspect.*, 2000; 108 (supl. 3): 421–428
14. Jacobson J.L., Jacobson S.W., Sokol R.J. i wsp.: Teratogenic effects of alcohol on infant development. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1993; 17 (1): 174–183
15. O’Leary C.M., Nassar N., Zubrick S.R. i wsp.: Evidence of a complex association between dose, pattern and timing of prenatal alcohol exposure and child behaviour problems. *Addiction*, 2010; 105 (1): 74–86

16. Larkby C.A., Goldschmidt L., Hanusa B.H. i wsp.: Prenatal alcohol exposure is associated with conduct disorder in adolescence: findings from a birth cohort. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatr.*, 2011; 50 (3): 262–271
17. Patra J., Bakker R., Irving H. i wsp.: Dose-response relationship between alcohol consumption before and during pregnancy and the risk of low birthweight, preterm birth and small for gestational age (SGA) – a systematic review and meta-analyses. *BJOG*, 2011; 118: 1411–1421
18. Feldman H.S., Jones K.L., Lindsay S. i wsp.: Prenatal alcohol exposure patterns and alcohol-related birth defects and growth deficiencies: a prospective study. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (4): 670–676
19. May P.A., Blankenship J., Marais A.S. i wsp.: Maternal alcohol consumption producing fetal alcohol spectrum disorders (FASD): quantity, frequency, and timing of drinking. *Drug Alcohol Depend.*, 2013; 133 (2): 502–512
20. Flak A.L., Su S., Bertrand J. i wsp.: The association of mild, moderate, and binge prenatal alcohol exposure and child neuropsychological outcomes: a meta-analysis. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2014; 38 (1): 214–226
21. Handmaker N.S., Wilburn P.: Motivational Interventions in Prenatal Clinics. *Alcohol Res. Health*, 2001; 25 (3): 219–229
22. Dębski R., Paszkowski T., Wielgoś M. i wsp.: Stanowisko Grupy Ekspertów na temat wpływu alkoholu na ciążę: stan wiedzy na 2014 rok. *Ginekologia i Położnictwo*, 2014; 9 (2): 66–78
23. Wright T.E., Terplan M., Ondersma S.J. i wsp.: The role of screening, brief intervention, and referral to treatment in the perinatal period. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 2016; 215 (5): 539–547
24. Bradley K.A., DeBenedetti A.F., Volk R.J. i wsp.: AUDIT-C as a brief screen for alcohol misuse in primary care. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2007; 31: 1208–1217
25. Symon A., Rankin J., Sinclair H. i wsp.: Peri-conceptual and mid-pregnancy drinking: a cross-sectional assessment in two Scottish health board areas using a 7-day Retrospective Diary. *J. Adv. Nurs.*, 2016; 73 (2): 375–385
26. Board A., D'Angelo D.V., Salvesen von Essen B. i wsp.: Polysubstance use during pregnancy: the importance of screening, patient education, and integrating a harm reduction perspective. *Drug Alcohol Depend.*, 2023; 247: 109 872
27. O'Brien J.W., Hill S.Y.: Effects of prenatal alcohol and cigarette exposure on offspring substance use in multiplex, alcohol-dependent families. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2014; 38 (12): 2952–2961
28. Myers B., Koen N., Donald K.A. i wsp.: Effect of hazardous alcohol use during pregnancy on growth outcomes at birth: findings from a south african cohort study. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2018; 42 (2): 369–377
29. Lange S., Shield K., Koren G. i wsp.: A comparison of the prevalence of prenatal alcohol exposure obtained via maternal self-reports versus meconium testing: a systematic literature review and meta-analysis. *BMC Pregn. Childbirth*, 2014; 14: 127
30. Chiandetti A., Hernandez G., Mercadal-Hally M. i wsp.: Prevalence of prenatal exposure to substances of abuse: questionnaire versus biomarkers. *Reprod. Health*, 2017; 14 (1): 137
31. Gomez-Roig M.D., Marchei E., Sabra S. i wsp.: Maternal hair testing to disclose self-misreporting in drinking and smoking behavior during pregnancy. *Alcohol*, 2018; 67: 1–6
32. Jones J.: Toxicology as a diagnostic tool to identify the misuse of drugs in the perinatal period. *Front. Pediatr.*, 2023; 10: 1071564
33. Bager H., Christensen L.P., Husby S. i wsp.: Biomarkers for the detection of prenatal alcohol exposure: a review. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2017; 41 (2): 251–261
34. Finanger T., Spigset O., Gråve R.W. i wsp.: Phosphatidylethanol as blood biomarker of alcohol consumption in early pregnancy: an observational study in 4,067 pregnant women. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2021; 45 (4): 886–892
35. Montag A.C.: Fetal alcohol-spectrum disorders: identifying at-risk mothers. *Int. J. Women's Health*, 2016; 8: 311–323
36. Biondi A., Freni F., Carelli C. i wsp.: Ethyl glucuronide hair testing: a review. *Forensic Sci. Int.*, 2019; 300: 106–119
37. Andraus M., Appenzeller B., Baumgartner M. i wsp.: Consensus for the use of alcohol markers in hair for supporting the assessment of abstinence and chronic alcohol consumption. SoHT, 2019, [www.soht.org/images/pdf/Alcohol%20consensus\\_final\\_aug19.pdf](http://www.soht.org/images/pdf/Alcohol%20consensus_final_aug19.pdf)
38. Marchei E., Gomez-Ruiz L.M., Acosta-López A. i wsp.: Assessment of alcohol consumption in mexican pregnant women by hair testing of ethyl glucuronide. *Alcohol*, 2023; 111: 59–65
39. Gray T., Huestis M.: Bioanalytical procedures for monitoring in utero drug exposure. *Anal. Bioanal. Chem.*, 2007; 388 (7): 1455–1465

# Ocena kluczowych cech dysmorfii twarzy

prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, dr n. med. Katarzyna A. Dyląg, dr n. med. Katarzyna Przybyszewska

**Skróty:** FASD (*fetal alcohol spectrum disorders*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, LPG – 5-stopniowa skala obrazkowa, SD – odchylenie standardowe

Częścią postępowania diagnostycznego w FASD jest pełne badanie podmiotowe i przedmiotowe przeprowadzone przez lekarza. Wyniki badań obserwacyjnych wskazują na możliwość częstszego występowania niektórych chorób,<sup>1</sup> przede wszystkim dotyczących narządu wzroku i słuchu,<sup>2</sup> a także problemów stomatologicznych i ortodontycznych<sup>3</sup>. Istnieją również dane dotyczące występowania powikłań sercowo-naczyniowych i insulinooporności w populacji dorosłych z FASD,<sup>4-6</sup> co trzeba uwzględnić w przypadku prowadzenia diagnostyki w okresie młodzieńczym. Należy podkreślić, że związek poszczególnych wad narządowych z prenatalną ekspozycją na alkohol udokumentowano w przypadku: wad serca, wad rozszczepowych oraz przepukliny pępkowej i wytrzewienia.<sup>7</sup> U większości pacjentów z FASD nie obserwuje się więc żadnych problemów somatycznych, a brak wad narządowych nie może być podstawą do wykluczenia FASD.

**Zalecenie 3.1.** Ocena dysmorfii powinien przeprowadzić lekarz.

Obiektywna ocena dysmorfii stanowi niezbędny element diagnostyki FASD. Badanie dysmorfii jest składową badania przedmiotowego, które w świetle polskiego prawa powinien przeprowadzić lekarz.<sup>8</sup> Nie określa się specjalizacji lekarza przeprowadzającego badanie, powinna to być jednak osoba z odpowiednim doświadczeniem w ocenie dysmorfologicznej, przeszkolona w zakresie diagnostyki FASD, pracująca w interdyscyplinarnym zespole specjalistycznym.

Ocenę dysmorfii należy przeprowadzić w warunkach komfortowych dla dziecka/dorosłego. W przypadku pacjenta małoletniego powinna się

odbyć w obecności opiekunów prawnych. Należy ją poprzedzić ogólnym badaniem pediatrycznym/internistycznym. Badanie dysmorfii powinno obejmować dokładną ocenę twarzoczaszki (głowy, oczu i okolicy okołoooczodołowej, w tym powiek, oczu, brwi, rzęs, a także nosa, ust, środkowej części twarzy, żuchwy, małżowin usznych), włosów, szyi, dłoni, stóp, klatki piersiowej, narządów płciowych oraz skóry i stawów.<sup>9-17</sup> Wszystkie nieprawidłowości trzeba odnotować w dokumentacji medycznej pacjenta. Do kluczowych pod kątem rozpoznania FASD cech dysmorfii twarzy zalicza się: małogłowie, krótkie szpary powiekowe, wygładzenie rynienki podnosowej (*philtrum*) oraz wąską czerwień wargową górną. Należy pamiętać, że cechy kluczowe dysmorfii zmieniają się wraz z wiekiem dziecka. Najłatwiej je dostrzec w badaniu we wczesnym dzieciństwie oraz w wieku szkolnym.<sup>18</sup> W okresie noworodkowym, niemowlęcym, młodzieńczym i dorosłości kluczowe cechy dysmorfii mogą nie być wyraźne.

U dzieci z FASD częściej obserwuje się: klinodaktylię palca V ręki, zeza, opadanie powiek i nieprawidłowe dermatoglify (linie papilarne dłoni).<sup>9</sup> Pełny zakres cech dysmorfii ciała mogących występować u dzieci z FASD zamieszczono w tabeli 3.

## Szerokość szpary powiekowej

W praktyce stosuje się 3 metody pomiaru szpary powiekowej: za pomocą oprogramowania komputerowego wykorzystującego obrazowanie 3D,<sup>19</sup> manualnie (za pomocą linijki lub suwmiarki) oraz na podstawie fotografii. Badacze nie są zgodni, która metoda pomiaru szerokości szpary powiekowej jest optymalna, ponieważ dają one rozbieżne wyniki,<sup>20-22</sup> które dodatkowo trudno powtórzyć.

Odpowiednie szkolenie osób przeprowadzających badanie wiąże się natomiast z wieloma wyzwaniami.<sup>23</sup> Jednocześnie wskazuje się na konieczność dostępności narzędzi diagnostycznych dla lekarzy pracujących w różnych ośrodkach.<sup>24</sup> Szczególnie istotne wydaje się to w Polsce w przypadku braku instytucjonalnego i finansowego wsparcia diagnostyki FASD.

Zaleca się, aby u każdego diagnozowanego dziecka pomiar obu szpar powiekowych wykonywać jedną z dwóch metod: manualnie za pomocą linijki lub ze zdjęcia (korzystając z oprogramowania FAS Facial Photographic Analysis Software lub w programie graficznym<sup>25</sup>). Należy podkreślić, że przed sfotografowaniem twarzy dziecka do celów diagnostycznych należy uzyskać zgodę jego rodziców/opiekunów.

Do wykonania pomiaru ze zdjęcia konieczne jest zrobienie fotografii, na której dziecko ustawione jest przodem do obiektywu. W miejscu pomiędzy brwiami należy umieścić standaryzowaną naklejkę do wyskalowania pomiaru. Następnie po wgraniu zdjęcia do programu komputerowego należy dokonać pomiaru, klikając na zewnętrzny i wewnętrzny kącik oka i łącząc te punkty linią (ryc. 3). Właściwą szerokość szpary powiekowej oblicza się na podstawie wzoru:

$$\text{szerokość szpary powiekowej (mm)} = (\text{rozmiar naklejki skalującej w mm} / \text{rozmiar naklejki skalującej w pikselach}) \times (\text{szerokość szpary powiekowej w pikselach}) \times 1,07.^{26}$$

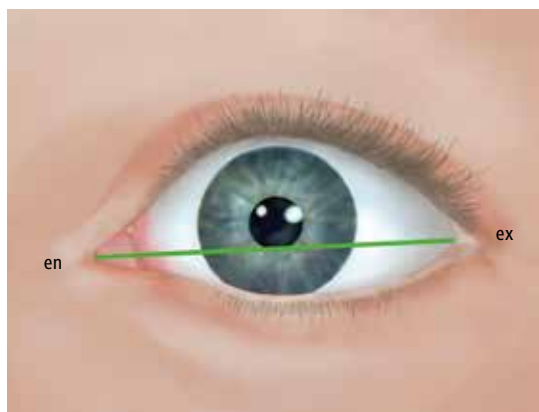
W przypadku braku oprogramowania szerokość szpar powiekowych można zmierzyć na ekranie komputera z użyciem linijki po przeprowadzeniu badania przedmiotowego i sfotografowaniu twarzy pacjenta z odpowiednim znacznikiem na czole (ryc. 4). Analogicznie pomiaru dokonuje się za pomocą oprogramowania, znając średnicę nalepki (najlepiej koła) przyklepionej do czoła; odtwarzając fotografię twarzy na ekranie komputera, można odnieść średnicę koła do długości szpar powiekowych i ją ocenić. Do przeliczenia stosuje się wzór podany powyżej.

Pomiar za pomocą linijki powinien wykonywać lekarz mający doświadczenie w diagnostyce FASD. Przezroczystą, plastikową linijką należy zmierzyć

**Tabela 3. Dodatkowe cechy dysmorfii u pacjentów z FASD<sup>a</sup>**

Cecha dysmorfii	Częstość
małogłowie	10–60%
zmarszczka nakątna	41–77%
opadanie powiek	14–22%
zez	nieznana
skrócenie dystansu między wewnętrznymi kącikami oka	nieznana
hipoplazja środkowej części twarzy	27–92%
nozdrza przodopochylone	12–58%
płaska nasada nosa	nieznana
wydłużenie/wygładzenie <i>philtrum</i>	20–68%
prognatyzm	nieznana
hipoplazja żuchwy	nieznana
małżowina uszna w kształcie „torów kolejowych” ( <i>railroad track ears</i> )	8–38%
nieprawidłowe dermatoglify	27–54%
kamptodaktylia	12–54%
klinodaktylia V palca ręki	13–36%
dysplastyczne paznokcie	nieznana
brachydaktylia	nieznana
hipoplazja kciuka	nieznana
polidaktylia przedosiowa	nieznana
ograniczenie supinacji w stawie łokciowym	7–17%
dodatkowe kości śródrezcza i śródstopia	nieznana
hipertrychoza/hirsutyzm	nieznana
naczyniaki jamiste i inne malformacje naczyniowe	nieznana
wady klatki piersiowej (klatka wklęsła lub kurza)	nieznana
dodatkowe brodawki sutkowe	nieznana
dodatkowe żebra	nieznana

<sup>a</sup> Opracowano na podstawie 9. i 17. pozycji piśmiennictwa oraz doświadczeń własnych



**Ryc. 3.** Granice szpary powiekowej (autorka ryciny: Magdalena Wolnicka-Maryniak)



Ryc. 4. Sposób umiejscowienia naklejki na czole pacjenta (opublikowano za zgodą)

Ryc. 5. Technika pomiaru szerokości szpary powiekowej za pomocą linijki (autorka ryciny: Magdalena Wolnicka-Maryniak)



odległość między zewnętrznym a wewnętrznym kącikiem oka, uwzględniając naturalną krzywiznę gałki ocznej (ryc. 5). W przypadku obecności zmarszczki nakątnej przed dokonaniem pomiaru należy odciągnąć fałd skórny, aby uniknąć wyników fałszywie dodatnich.

Zaleca się wykonanie pomiarów obu szpar powiekowych dwoma metodami oraz obliczenie wartości średniej z 4 wyników. Otrzymaną wartość należy nanieść na siatki centylowe. Do czasu opracowania odpowiednich siatek centylowych dla polskiej populacji rekomendujemy wykorzystywanie siatek centylowych skandynawskich opublikowanych przez Strömmland i wsp.<sup>27</sup> Alternatywę stanowi kalkulator oparty na tych samych siatkach centylowych dostępny do pobrania na stronie internetowej University of Washington.<sup>25</sup> Za wynik nieprawidłowy, wskazujący na możliwość rozpoznania z kręgu FASD, uznaje się wartość  $<2$  odchyłeń standardowych ( $-2$  SD) od wartości średniej.

Należy zachować ostrożność przy diagnozowaniu dzieci  $<6$ . tygodnia życia, szczególnie noworodków, ze względu na fizjologiczne odrębności w tym okresie (np. obrzęk powiek).

**Zalecenie 3.2.** Zaleca się 2-krotny pomiar obu szpar powiekowych – z fotografii za pomocą oprogramowania lub manualnie za pomocą linijki. Z uzyskanych wyników należy obliczyć wartość średnią i wyznaczyć centyl. Zaleca się wykorzystanie siatek centylowych dla populacji skandynawskiej. Za nieprawidłowy uznaje się wynik  $<2$  SD ( $<-2$  SD) od wartości średniej.

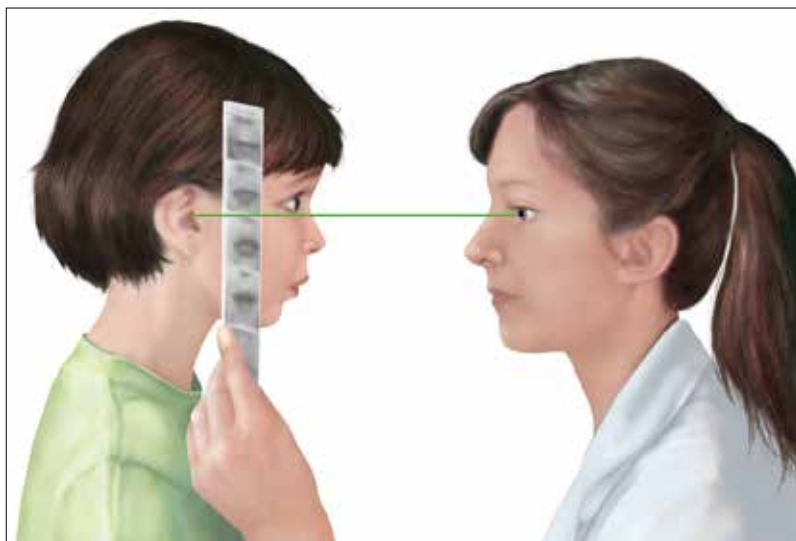
### Rynienka podnosowa i wargę górną

Inaczej niż w przypadku szerokości szpary powiekowej, ocena rynienki podnosowej i wargi górnej (dokładnie czerwieni wargowej) jest w poszczególnych ośrodkach klinicznych i badawczych ujed-



Ryc. 6. Skala obrazkowa LPG (*lip-philtrum guide*) © 2020 Susan (Astley) Hemingway PhD, University of Washington

nolicona. Ocena przeprowadza lekarz za pomocą 5-stopniowej obrazkowej skali LPG (*lip-philtrum guide* [ryc. 6]).<sup>28</sup> Rynienkę podnosową oraz wargę górną dziecka należy porównać ze zdjęciami przedstawionymi na skali. W trakcie oceny dziecko powinno zachować neutralny wyraz twarzy, natomiast twarz badającego musi się znajdować na wysokości twarzy pacjenta (ryc. 7). Za niepra-



Ryc. 7. Pozycja umożliwiająca właściwą ocenę wargi górnej i rynienki podnosowej za pomocą skali LPG (autorka ryciny: Magdalena Wolnicka-Maryniak)

widłowe uznaje się wartości 4 i 5 dla obu parametrów.

W przypadku pacjentów czarnoskórych należy wykorzystywać skalę obrazkową odpowiednią dla tej grupy.<sup>29</sup>

U pacjentów pochodzenia azjatyckiego oraz z innych grup etnicznych decyzję o wyborze narzędzia podejmuje lekarz wykonujący badanie. W dokumentacji medycznej należy odnotować informację o braku swoistych narzędzi diagnostycznych.

**Zalecenie 3.3.** Rynienkę podnosową oraz wargę górną należy ocenić bezpośrednio, za pomocą 5-stopniowej skali obrazkowej. W przypadku obu parametrów za nieprawidłowe uznaje się wartości 4 i 5.

## Diagnostyka różnicowa

W przypadku niejednoznacznego obrazu klinicznego (np. współistnienia dysmorfii nietypowych dla FASD), wad rozwojowych narządów wewnętrznych, znacznego opóźnienia rozwoju psychoruchowego i intelektualnego lub dodatniego wywiadu rodzinnego w kierunku chorób genetycznych pacjenta należy skierować na konsultację do genetyka klinicznego, który podejmie decyzję o przeprowadzeniu diagnostyki genetycznej.<sup>30</sup> Diagnostyka

## różnicowa FASD obejmuje zespoły genetyczne oraz inne embriopatie<sup>31</sup> (p. załącznik 6).

### PIŚMIENNICTWO

- Reid N., Hayes N., Young S.B. i wsp.: Caregiver-reported physical health status of children and young people with fetal alcohol spectrum disorder. *J. Dev. Orig. Health Dis.*, 2021; 12 (3): 420–427
- Ayoub L., Aring E., Gyllencreutz E. i wsp.: Visual and ocular findings in children with fetal alcohol spectrum disorders (FASD): validating the FASD Eye Code in a clinical setting. *BMJ Open Ophthalmol.*, 2023; 8 (1): e001215
- Ludwików K., Westerlund A., Al-Taai N. i wsp.: Dentofacial characteristics of children and adolescents with foetal alcohol spectrum disorders: a comparison with matched controls. *Prog. Orthod.*, 2023; 24 (1): 46
- Himmelreich M., Lutke C.J., Hargrove E.T.: The lay of the land: Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) as a whole-body diagnosis. W: *In The Routledge Handbook of Social Work and Addictive Behaviors*. Taylor & Francis Group, 2020
- Kable J.A., Mehta P.K., Coles C.D.: Alterations in insulin levels in adults with prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2021; 45 (3): 500
- Kable J.A., Mehta P.K., Rashid F. i wsp.: Path analysis of the impact of prenatal alcohol on adult vascular function. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2022; 47 (1): 116
- Dyląg K.A., Anunziata F., Bandoli G. i wsp.: Birth defects associated with prenatal alcohol exposure: a review. *Children (Basel)*, 2023; 10 (5): 811
- Ustawa z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentysty, art. 2 ust. 1 (t.j. Dz.U. z 2019 poz. 537 ze zm.)
- Del Campo M., Jones K.L.: A review of the physical features of the fetal alcohol spectrum disorders. *Eur. J. Med. Genet.*, 2017; 60 (1): 55–64
- Carey J.C., Cohen M.M., Curry C.J.R. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the lips, mouth, and oral region. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 77–92
- Allanson J.E., Cuniff C., Hoyme H.E. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the head and face. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 6–28
- Allanson J.E., Biesecker L.G., Carey J.C. i wsp.: Elements of morphology: introduction. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 2–5
- Biesecker L.G., Aase J.M., Clericuzio C. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the hands and feet. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 93–127
- Hunter A., Frias J.L., Gillissen-Kaesbach G. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the ear. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 40–60
- Hennekam R.C.M., Cormier-Daire V., Hall J.G. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the nose and philtrum. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 61–76
- Hall B.D., Graham J.M., Cassidy S.B. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the periorbital region. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 29–39
- Del Campo M., Kable J.A., Coles C.D. i wsp.: Secondary physical features in children with FASD. *Eur. J. Med. Genet.*, 2024; 67: 104890
- Jacobson S.W., Hoyme H.E., Carter R.C. i wsp.: Evolution of the physical phenotype of fetal alcohol spectrum disorders from childhood through adolescence. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2021; 45 (2): 395–408
- Fang S., McLaughlin J., Fang J. i wsp.: Automated diagnosis of fetal alcohol syndrome using 3D facial image analysis. *Orthod. Craniofac. Res.*, 2008; 11 (3): 162–171
- Cranston M.E., Mhanni A.A., Marles S.L. i wsp.: Concordance of three methods for palpebral fissure length measurement in the assessment of fetal alcohol spectrum disorder. *Can. J. Clin. Pharmacol.*, 2009; 16 (1): e234–e241
- Astley S.J.: Palpebral fissure length measurement: accuracy of the FAS facial photographic analysis software and inaccuracy of the ruler. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2015; 22 (1): e9–e26
- Shaner D.J., Bamforth J.S., Peterson A.E. i wsp.: Technical note: different techniques, different results – a comparison of photogrammetric and caliper-derived measurements. *Am. J. Phys. Anthropol.*, 1998; 106 (4): 547–552
- Jones K.L., Robinson L.K., Bakhireva L.N. i wsp.: Accuracy of the diagnosis of physical features of fetal alcohol syndrome by pediatricians after specialized training. *Pediatrics*, 2006; 118 (6): e1734–e1738
- Coles C.D., Gailey A.R., Mulle J.G. i wsp.: Response to Astley's letter to the editor. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2017; 41 (1): 219
- Astley S.J.: <https://depts.washington.edu/fasdpn/htmls/face-software.htm> (dostęp: 09.04.2025)
- Astley S.J., Clarren S.K.: Measuring the facial phenotype of individuals with prenatal alcohol exposure: correlations with brain dysfunction. *Alcohol*, 2001; 36 (2): 147–159
- Strömblad K., Chen Y., Norberg T. i wsp.: Reference values of facial features in Scandinavian children measured with a range-camera technique. *Scand. J. Plast. Reconstr. Surg. Hand Surg.*, 1999; 33 (1): 59–65
- Astley S.: FAS Diagnostic and Prevention Network. <https://depts.washington.edu/fasdpn/> (dostęp: 09.04.2025)
- Hoyme H.E., Hoyme D.B., Elliott A.J. i wsp.: A South African mixed race lip/philtrum guide for diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders. *Am. J. Med. Genet. A*, 2015; 167 (4): 752–755
- Douzgou S., Breen C., Crow Y.J. i wsp.: Diagnosing fetal alcohol syndrome: new insights from newer genetic technologies. *Arch. Dis Child.*, 2012; 97 (9): 812–817
- Leibson T., Neuman G., Chudley A.E. i wsp.: The differential diagnosis of fetal alcohol spectrum disorder. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2014; 21 (1): e1–e30

# Ocena masy ciała, wysokości ciała i obwodu głowy

prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, dr n. med. Katarzyna A. Dyląg, dr n. med. Katarzyna Przybyszewska

**Skróty:** FASD (*fetal alcohol spectrum disorders*) – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, SGA (*small for gestational age*) – masa ciała za mała w stosunku do wieku płodowego, WHO (World Health Organization) – Światowa Organizacja Zdrowia

## Antropometria

Wpływ alkoholu na wzrastanie organizmu zarówno w okresie prenatalnym, jak i postnatalnym jest dobrze udokumentowany.<sup>1-5</sup> Udowodniono, że dzieci urodzone z masą ciała za małą w stosunku do wieku płodowego (SGA) i w późniejszym okresie życia niskorosłe w życiu płodowym doświadczyły największej ekspozycji na alkohol. U pacjentów urodzonych z SGA, u których późniejsze wzrastanie było prawidłowe, stwierdzono mniejszą ekspozycję, zaś dzieci bez prenatalnego i postnatalnego upośledzenia wzrastania narażone były w najmniejszym stopniu.<sup>6</sup> W kodzie 4-cyfrowym (w kryteriach waszyngtońskich) oraz kryteriach opublikowanych przez Hoyme'a i wsp. stwierdzenie prenatalnego i/lub postnatalnego ograniczenia wzrastania stanowi element rozpoznania z kręgu FASD.<sup>7,8</sup> Ocena wysokości ciała i/lub masy ciała nie wchodzi w skład kryteriów kanadyjskich.<sup>9</sup>

## Wysokość i masa ciała

Zaleca się, aby dane dotyczące urodzeniowej masy ciała oraz późniejszego wzrastania stanowiły element konieczny w diagnostyce FASD. Ocenie należy poddać urodzeniową masę ciała dziecka, wszystkie późniejsze pomiary archiwalne oraz wysokość i masę ciała w momencie aktualnego pomiaru. Dane dotyczące urodzeniowej masy ciała, jeśli dziecko nie jest badane na oddziale noworodkowym, można odczytać z książeczki zdrowia dziecka i/lub karty wypisu z oddziału noworodkowego. Za SGA uznaje się urodzeniową masę ciała <10. centyla dla wieku płodowego.<sup>10</sup>

W przypadku noworodków urodzonych w fizjologicznym terminie porodu zalecamy korzystanie z siatek centylowych World Health Organization (WHO),<sup>11</sup> a w przypadku noworodków urodzonych przedwcześnie – z siatek centylowych opracowanych przez Fenton i wsp.<sup>12</sup> U dzieci >3. roku życia zaleca się korzystać z siatek centylowych OLA/OLAF.<sup>13</sup> Ze względu na małe znaczenie diagnostyczne (brak udokumentowanego wpływu prenatalnej ekspozycji na alkohol na urodzeniową długość ciała) oraz swoiste trudności w pomiarze nie zaleca się oceny urodzeniowej długości ciała.

Pomiar obecnej wysokości i masy ciała wykonuje wykwalifikowany personel medyczny (lekarz, pielęgniarka, położna), z wykorzystaniem kalibrowanego sprzętu, zgodnie z zaleceniami Centers for Disease Control and Prevention (CDC [pomiar masy ciała w białym lub lekkim ubraniu, a wysokości ciała bez obuwia]).<sup>14</sup> Dane antropometryczne należy nanieść na siatki centylowe. Zalecamy, aby w przypadku dzieci urodzonych przedwcześnie korzystać z siatek centylowych Fenton,<sup>12</sup> a u pozostałych dzieci z siatek centylowych WHO.<sup>11</sup> Za nieprawidłową uznaje się wartość <3. centyla. Należy przeanalizować również pomiary z przeszłości dostępne w dokumentacji medycznej (na kartach wypisowych dziecka oraz badaniach bilansowych w książeczce zdrowia). W celu uniknięcia fałszywie dodatnich wyników nie należy uwzględniać pomiarów, co do których istnieją przesłanki, że wykonano je w trakcie przewlekłej choroby lub u dziecka niedożywionego, zaniedbanego lub poddawanego silnemu stresowi emocjonalnemu (np. zmianie miejsca zamieszkania). W przypadku pomiarów archiwalnych należy



**Ryc. 8.** Pomiar obwodu głowy  
(autorka ryciny: Magdalena  
Wolnicka-Maryniak)

wziąć pod uwagę potencjalne błędy pomiaru. Nie należy oceniać pomiarów wyraźnie odstających od krzywej wzrastania/masy ciała dziecka. Należy zachować ostrożność w ocenie wysokości ciała, jeśli dostępne są informacje o niskorosłości rodziców biologicznych dziecka.

**Zalecenie 4.1.** Elementem diagnostyki FASD jest ocena urodzeniowej masy ciała, archiwalnych pomiarów antropometrycznych wykonanych w toku życia oraz aktualnej wysokości i masy ciała. Do wyznaczenia standaryzowanych wartości parametrów wysokości ciała (centyli) należy wykorzystać:

- 1) w przypadku urodzeniowej masy ciała: dla dzieci urodzonych w fizjologicznym terminie porodu – siatki centylowe WHO ([www.who.int/toolkits/child-growth-standards/standards](http://www.who.int/toolkits/child-growth-standards/standards)), dla dzieci urodzonych przedwcześnie – siatki centylowe Fenton

(<https://live-ucalgary.ucalgary.ca/resource/preterm-growth-chart/preterm-growth-chart>);

- 2) w przypadku archiwalnych i aktualnych pomiarów wysokości i masy ciała: dla dzieci urodzonych w fizjologicznym terminie porodu – siatki centylowe WHO, a po 3. roku życia siatki OLAF (<https://nauka.czd.pl/dzialalnosc-naukowa/wspolpraca/wdrozenia/kalkulator-olaf>), dla dzieci urodzonych przedwcześnie – siatki centylowe Fenton (<https://live-ucalgary.ucalgary.ca/resource/preterm-growth-chart/preterm-growth-chart>).

**Zalecenie 4.2.** W procesie diagnostycznym FASD za nieprawidłowe wyniki pomiarów antropometrycznych uznaje się:

- 1) urodzeniową masę ciała <10. centyla dla wieku płodowego lub
- 2) długość (wysokość) ciała i/lub masę ciała w momencie ustalania rozpoznania <3. centyla lub
- 3) długość (wysokość) ciała i/lub masę ciała w jakimkolwiek momencie życia <3. centyla – po uwzględnieniu czynników zakłócających oraz możliwych błędów pomiaru.

## Obwód głowy

Małogłowie stwierdzono u 10,2% dzieci z FASD.<sup>14</sup> Zmniejszony obwód głowy zawsze odzwierciedla zmniejszoną objętość mózgu.<sup>15</sup> Pomiaru obwodu głowy powinien dokonać wykwalifikowany personel medyczny (lekarz lub pielęgniarka) z wykorzystaniem taśmy z nierozciągliwego materiału (np. centymetra krawieckiego). Obwód wyznacza się, przeprowadzając taśmę płasko przez największą wypukłość potyliczną (najbardziej wysunięty punkt na kości potylicznej) i największe wypukłości guzów czołowych (ryc. 8).<sup>13</sup> Uzyskany pomiar należy nanieść na siatkę centylową. Zaleca się, aby u dzieci urodzonych w fizjologicznym terminie porodu w wieku 0–5 lat korzystać z siatek centylowych WHO,<sup>11</sup> a w wieku >5 lat – z siatek centylowych Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie.<sup>16</sup> W przypadku dzieci urodzonych przedwcześnie zaleca się korzystanie z siatek centylowych Fenton i wsp.,<sup>12</sup> a następnie ≤5. roku życia z siatek cen-

tylowych WHO<sup>11</sup> i >5. roku życia z siatek centylo-  
wych Instytutu Matki i Dziecka.<sup>16</sup> Za nieprawidłowe  
przyjmuje się wartości <3. centyla. Ze względu  
na rozbieżności między siatkami, wynikające  
m.in. z metodologii wykorzystywanej przy ich  
tworzeniu, należy zachować szczególną ostrożność  
przy interpretacji pomiarów w momencie zmia-  
ny siatek. W przypadku rozbieżności między ak-  
tualnym centylem obwodu głowy wyznaczonym  
na podstawie siatki wykorzystywanej u danego  
dziecka po raz pierwszy a centylem uzyskanym  
we wcześniejszych pomiarach wynik należy in-  
terpretować bardzo ostrożnie. Za nieprawidłowe  
uznaje się wartości <3. centyla.

**Zalecenie 4.3.** Elementem diagnostyki FASD jest po-  
miar obwodu głowy. Do wyznaczenia centyli należy  
wykorzystać:

- 1) w przypadku dzieci urodzonych w fizjologicznym  
terminie porodu: w wieku 0–5 lat siatki centylowe  
WHO ([www.who.int/toolkits/child-growth-standards/standards](http://www.who.int/toolkits/child-growth-standards/standards)) oraz >5 lat siatki centylowe Insty-  
tutu Matki i Dziecka ([www.mp.pl/pediatrica/praktyka-kliniczna/procedury/13848,ocena-rozwoju-so-  
matycznego-dzieci-i-mlodziezy,1](http://www.mp.pl/pediatrica/praktyka-kliniczna/procedury/13848,ocena-rozwoju-so-matycznego-dzieci-i-mlodziezy,1))
- 2) w przypadku dzieci urodzonych przedwcześnie:  
siatki centylowe Fenton i wsp. ([https://live-ucalgary.ucalgary.ca/resource/preterm-growth-chart/  
preterm-growth-chart/](https://live-ucalgary.ucalgary.ca/resource/preterm-growth-chart/preterm-growth-chart/)), a następnie ≤5. roku życia  
siatki centylowe WHO i >5. roku życia siatki centy-  
lowe Instytutu Matki i Dziecka.

## PIŚMIENNICTWO

1. Carter R.C., Jacobson J.L., Molteno C.D. i wsp.: Effects of heavy prenatal alcohol exposure and iron deficiency anemia on child growth and body composition through age 9 years. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (11): 1973–1982
2. Carter R.C., Jacobson J.L., Sokol R.J. i wsp.: Fetal alcohol-related growth restriction from birth through young adulthood and moderating effects of maternal prepregnancy weight. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2013; 37 (3): 452–462
3. Lumeng J.C., Cabral H.J., Gannon K. i wsp.: Pre-natal exposures to cocaine and alcohol and physical growth patterns to age 8 years. *Neurotoxicol. Teratol.*, 2007; 29 (4): 446–457
4. Jacobson J.L., Jacobson S.W., Sokol R.J.: Effects of prenatal exposure to alcohol, smoking, and illicit drugs on postpartum somatic growth. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1994; 18 (2): 317–323
5. Day N.L., Leech S.L., Richardson G.A. i wsp.: Prenatal alcohol exposure predicts continued deficits in offspring size at 14 years of age. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2002; 26 (10): 1584–1591
6. Carter R.C., Jacobson J.L., Molteno C.D. i wsp.: Fetal alcohol growth restriction and cognitive impairment. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20160775–e20160775
7. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20154256
8. Astley S.: FAS Diagnostic and Prevention Network. <https://depts.washington.edu/fasdpn/> (dostęp: 10.04.2025)
9. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2015; 188 (3): 191–197
10. Zalecenia Polskiego Towarzystwa Neonatologicznego: Standardy Opieki Medycznej nad Noworodkiem w Polsce 2019. Warszawa, Medi Press, 2019
11. WHO Multicentre Growth Reference Study Group: WHO Child Growth Standards based on length/height, weight and age. *Acta Paediatr. Suppl.*, 2006; 450: 76–85
12. Fenton T.R., Kim J.H.: A systematic review and meta-analysis to revise the Fenton growth chart for preterm infants. *BMC Pediatr.*, 2013; 13 (1): 59
13. NHANES Anthropometry Procedures Manual. 2007, [https://www.cdc.gov/nchs/data/nhanes/public/2007/manuals/manual\\_an.pdf](https://www.cdc.gov/nchs/data/nhanes/public/2007/manuals/manual_an.pdf)
14. Jones K.L., Hoyme H.E., Robinson L.K. i wsp.: Developmental pathogenesis of short palpebral fissure length in children with fetal alcohol syndrome. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.*, 2009; 85 (8): 695–699
15. Treit S., Zhou D., Chudley A.E. i wsp.: Relationships between Head Circumference, Brain Volume and Cognition in Children with Prenatal Alcohol Exposure. *PLoS One*, 2016; 11 (2): e0150370
16. Palczewska I., Niedzwiedzka Z.: Somatic development indices in children and youth of Warsaw. *Med. Wiek. Rozwoj.*, 2001; 5 (supl. 1): 18–118

# Ocena ośrodkowego układu nerwowego

**dr n. o zdr. Iwona Palicka, dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka, dr n. med. Katarzyna A. Dyląg,  
dr n. med. Katarzyna Przybyszewska, dr hab. n. med. Krystyna Szymańska**

**Skróty:** EEG – elektroencefalografia, FASD (*fetal alcohol spectrum disorder*) – spektrum zaburzeń alkoholowych płodu, OUN – ośrodkowy układ nerwowy

*Żaden pojedynczy objaw neuropsychologiczny czy neurorozwojowy nie może być punktem wyjścia do diagnozy FASD.*

Ocena stanu ośrodkowego układu nerwowego (OUN) jest jednym z kluczowych elementów diagnozy w kierunku FASD. W procesie tym mogą uczestniczyć różni specjaliści – ważne, by pamiętali o 3 poziomach diagnozy: neurologicznym, neurorozwojowym i neurobehawioralnym,<sup>1-6</sup> co wiąże się z koniecznością stosowania odpowiednich narzędzi oceny.

**Zalecenie 5.1.** Do spełnienia kryterium zaburzeń w badaniu OUN konieczne jest:

- 1) występowanie 1 kluczowego objawu neurologicznego lub deficytów w obrębie  $\geq 3$  obszarów neuropoznawczych lub
- 2) występowanie  $\geq 1$  nieprawidłowości w każdym z 3 obszarów: neuropoznawczym, samoregulacji, funkcji adaptacyjnych.

## Ocena neurologiczna

Małogłowie występuje u około 10% dzieci z FASD<sup>7</sup>, dlatego pomiar obwodu głowy (p. zalecenie 4.3) powinien rozpoczynać ocenę neurologiczną. Małogłowie świadczy zazwyczaj o zmniejszonej objętości mózgu, jednak u dzieci z FASD z prawidłowym obwodem głowy również obserwuje się mniejszą niż przeciętna dla wieku objętość mózgu.<sup>4,7-9</sup>

U dzieci z FASD obserwuje się częstsze występowanie niektórych wad rozwojowych OUN,<sup>10-11</sup> przede wszystkim agenezji lub hipoplazji ciała modzelowatego, hipoplazji hipokampa oraz jąder podstawy i mózdzku.<sup>10</sup> Udowodniono również, że

u dzieci z FASD występuje opóźniony proces mielinizacji,<sup>11,12</sup> co znajduje odzwierciedlenie w badaniach obrazowych.<sup>11</sup> W funkcjonalnym rezonansie magnetycznym oraz spektroskopii u dzieci z FASD zaobserwowano pewne nieprawidłowości;<sup>10,13</sup> zmiany te nie są jednak patognomoniczne dla pacjentów z FASD.<sup>14</sup>

Zwiększona częstość zarówno padaczki, jak i nieprawidłowości w EEG bez klinicznych napadów została udokumentowana przez kilku badaczy.<sup>5-17</sup> Częstość padaczki w grupie pacjentów z FASD szacuje się na około 6%.<sup>15,18</sup> Brakuje pogłębionych badań dotyczących swoistości padaczki w tej grupie pacjentów, jednak dostępne dane pozwalają sądzić, że standardowe leczenie nie jest wystarczająco skuteczne.<sup>15,17</sup>

Ilościowa analiza EEG wskazuje na pewne swoiste cechy zapisu u pacjentów z FASD,<sup>19-21</sup> nie ma jednak danych świadczących o przydatności EEG w procesie diagnostycznym.

Nie wymaga się wykonywania badań neuroobrazowych w ramach diagnostyki FASD, ponieważ zaburzenie to nie należy do grupy chorób, które rozpoznaje się na podstawie kryteriów neuroradiologicznych. Badania neuroobrazowe można wykonać w ramach diagnostyki różnicowej lub w wybranych sytuacjach klinicznych zgodnie ze wskazaniami lekarskimi.

Pomiar obwodu głowy jest niezbędnym elementem oceny neurologicznej.<sup>22</sup>

Objawy neurologiczne, które wskazują na patologię w zakresie OUN, to: małogłowie, wady wrodzone, rozpoznanie padaczki o prawdopodobnej etiologii prenatalnej.<sup>22</sup>

Jeśli u pacjenta stwierdzono inne objawy neurologiczne świadczące o patologii OUN, takie jak:

cechy mózgowego porażenia dziecięcego, ośrodkowej głuchoty lub innych ogniskowych objawów neurologicznych, zaleca się konsultację neurologa dziecięcego.<sup>23</sup>

## Ocena neurorozwojowa

Istotnym problemem u osób z FASD są zaburzenia sensomotoryczne (zaburzenia ruchowe, zaburzenia przetwarzania sensorycznego, niedojrzałość neuromotoryczna).

Metaanaliza opublikowana przez American Academy of Pediatrics wskazuje istotny związek między rozpoznaniem FASD a deficytami dużej motoryki w obszarze równowagi i koordynacji.<sup>24,25</sup>

**Deficyty motoryczne** mogą się objawiać na różnych etapach rozwoju dziecka, manifestując się nieharmonijnym rozwojem umiejętności ruchowych, także w zakresie praksi oralnej oraz koordynacji ręka–usta. Dzieci z FASD wykazują także istotne deficyty w zakresie motoryki małej oraz koordynacji wzrokowo-ruchowej, co negatywnie wpływa na jakość podstawowych umiejętności szkolnych, a w konsekwencji ogranicza możliwości wyboru zawodu.<sup>26</sup>

Natomiast odsetek **zaburzeń przetwarzania sensorycznego** (integracji sensorycznej) o różnym typie i nasileniu wynosi w tej grupie 61–81,7%.<sup>27</sup> W badaniach dotyczących wzorców zaburzeń integracji sensorycznej u dzieci z FASD podkreśla się deficyty w zakresie równowagi, koordynacji, sekwencjonowania złożonych czynności i planowania (dyspraksję),<sup>28,29</sup> opóźnione reakcje z kory wzrokowej i słuchowej,<sup>30–32</sup> a także wzorce nadreaktywności czuciowej oraz zaburzeń różnicowania czuciowego.<sup>33</sup>

Zaburzenia te wpływają przede wszystkim na trudności z samoregulacją<sup>34</sup> i zachowaniami adaptacyjnymi,<sup>35,36</sup> występowanie zachowań trudnych (w tym skrajnej nadruchliwości),<sup>36</sup> zaburzenia snu,<sup>37,38</sup> problemy z uczeniem, regulacją czynności fizjologicznych<sup>39</sup> oraz problemy z jedzeniem.<sup>30,40</sup> Wiąże się także z codzienną opieką nad dzieckiem, co stanowi wyzwanie fizyczne i emocjonalne dla rodziców i opiekunów i przyczynia się do zwiększenia poziomu stresu.<sup>33,34,41</sup>

Trudności sensomotoryczne dzieci z FASD znacząco wpływają na jakość ich życia, a negatywne

skutki tych barier dotyczą funkcjonowania w sferach: społecznej, emocjonalnej, szkolnej, a także w sferze karmienia i samodzielności.<sup>35</sup>

Zadaniem badania neurorozwojowego jest:

- 1) ocena funkcji motorycznych (w tym jakości wzorców ruchowych), funkcjonowania sensorycznego, jakości wzorców odruchowych, funkcji percepcyjnych (funkcji wzrokowych i słuchowych), praksi;
- 2) ocena aparatu artykulacyjnego i praksi oralnej, funkcji prymarnych, toru oddechowego, jakości mowy i komunikacji.

## Ocena neurobehawioralna

Dzieci po prenatalnej ekspozycji na alkohol tworzą grupę bardzo różnorodną – obserwuje się duże zróżnicowanie charakteru i nasilenia objawów zaburzeń neurobehawioralnych.<sup>42–44</sup>

Ogólne możliwości intelektualne dzieci z tej grupy wahają się od przeciętnych (a nawet powyżej przeciętnej) do niepełnosprawności intelektualnej w stopniu lekkim lub umiarkowanym, najczęściej odnotowuje się tzw. pogranicze normy.<sup>25,26,45–47</sup> Sporadycznie pojawia się niepełnosprawność intelektualna w stopniu znacznym bądź głębokim, jednak wymaga to pogłębionego badania przyczynowego.<sup>47,48</sup> Niezależnie od poziomu inteligencji mogą występować zaburzenia i deficyty w każdym obszarze funkcjonowania poznawczego. Jak dotąd nie opisano jednoznacznego profilu objawów charakterystycznych dla dzieci z FASD. Zwraca się jednak uwagę na częste występowanie zaburzeń funkcji wykonawczych, deficytów rozwoju językowego, a także pamięci i procesu uczenia się.<sup>49–57</sup> Często stwierdza się także istotne problemy adaptacyjne oraz różne objawy behawioralne i psychopatologiczne.<sup>58–60</sup>

Na ocenę neuropsychologiczną składają się (zgodnie z kryteriami DSM-5 [Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders]):<sup>5,6</sup>

- 1) obszar neuropoznawczy:
  - a) funkcje poznawcze, na przykład niepełnosprawność intelektualna (IQ<70), gnoźja (wzrokowa, słuchowa, dotykowa);
  - b) funkcje wykonawcze (zarządzające), na przykład problemy z planowaniem i organizacją, nieelastyczność, trudności z hamowaniem

- reakcji, deficyty fluencji (werbalnej, wzrokowo-werbalnej, niewerbalnej), deficyty praktyki;
  - c) uczenie się, na przykład gorsze wyniki w nauce niż oczekiwane dla danego poziomu intelektualnego, swoiste trudności w uczeniu się
  - d) pamięć, na przykład trudności w zapamiętaniu niedawno poznanych informacji, powtarzanie tych samych błędów, trudności w zapamiętywaniu dłuższych poleceń ustnych;
  - e) funkcje wzrokowo-przestrzenne, na przykład chaotyczne lub źle zaplanowane rysunki i konstrukcje, trudności w odróżnieniu prawej strony od lewej;
- 2) obszar samoregulacji:
- a) regulacja nastroju i zachowania, na przykład zmienność nastrojów, afekt negatywny, drażliwość, częste wybuchy, deficyty współodczuwania, wrażliwość sensoryczna;
  - b) koncentracja uwagi, na przykład trudności w przenoszeniu uwagi lub utrzymaniu wysiłku psychicznego;
  - c) kontrolowanie bodźców, na przykład trudności w oczekiwaniu na swoją kolej lub z przestrzeganiem zasad;
- 3) funkcje adaptacyjne:
- a) komunikacja, na przykład opóźniona nauka języka, trudności w rozumieniu języka mówionego, deficyty mentalizacji, teorii umysłu;
  - b) umiejętności społeczne, na przykład spoufalanie się, skracanie dystansu w stosunku do obcych, trudności w odczytywaniu wskazówek społecznych (takie jak naiwność, łatwowierność, brak krytycyzmu), w przestrzeganiu norm i rozumieniu konsekwencji społecznych lub w relacjach z rówieśnikami;
  - c) życie codzienne, na przykład opóźniona nauka korzystania z toalety, jedzenia lub kąpieli, trudności w wykonywaniu codziennych czynności zgodnie z planem lub realizacji zadań rozwojowych;
  - d) motoryka, na przykład słabo rozwinięta motoryka mała, opóźniony rozwój motoryki dużej, utrzymujące się deficyty w motoryce dużej, deficyty w koordynacji i równowadze.

W badaniu wykorzystuje się przede wszystkim narzędzia oparte na danych naukowych, standaryzowane dla populacji polskiej, z normami dla danego wieku. Stwierdzenie zaburzeń opiera

się na wytycznych dotyczących interpretacji danego testu lub, w przypadku braku wytycznych, na przyjęciu progu odcięcia na granicy  $-1,5$  SD od średniej. Aktualnie dostępne w Polsce wystandaryzowane testy przydatne w diagnozie FASD wymieniono w załączniku 6.

Dodatkowo, w celu pogłębienia diagnozy funkcjonalnej przez doświadczonego diagnostę, można wykorzystać próby eksperymentalno-kliniczne lub zadania niemające standaryzacji w populacji polskiej.

Do obszarów oceny funkcjonalnej zalicza się:

- 1) ocenę funkcjonowania w środowisku edukacyjnym i domowym (w tym badanie pedagogiczne): otoczenie może błędnie interpretować trudności osoby z FASD w funkcjonowaniu oraz pełnieniu roli społecznej adekwatnej do wieku, przez co nie uzyska ona właściwej pomocy, a nawet będzie karana za zachowania, które są wynikiem złożonego zaburzenia. Należy zatem zidentyfikować i opisać wpływ trudności neuropoznawczych u osoby z FASD na funkcjonowanie w różnych sferach życia. Służą do tego: pogłębiony wywiad, analiza dokumentacji osiągnięć szkolnych oraz badanie pedagogiczne (ocena poziomu rozwoju umiejętności czytania, pisanie, liczenia itp.);
- 2) ocenę objawów psychopatologicznych, czyli możliwych przejawów zaburzeń psychicznych (p. załącznik 7): u osoby z FASD objawy psychopatologiczne w obrazie klinicznym występują zarówno w przypadku objawów pierwotnych, z którymi dziecko się urodziło, jak i wtórnych, powstałych na skutek opóźnionej lub pominiętej diagnozy.<sup>61,62</sup>

Do najczęstszych objawów obserwowanych w obszarze psychopatologii FASD należą:

- 1) problemy z kontrolą impulsów (96%)
- 2) deficyty umiejętności społecznych (95%)
- 3) słaba ocena sytuacji (95%)
- 4) deficyty uwagi (94%)
- 5) trudności w uczeniu się (91%)
- 6) deficyty funkcjonowania adaptacyjnego (91%).<sup>63</sup>

Dzieci matek spożywających alkohol w ciąży znajdują się również w grupie zwiększonego ryzyka zaburzeń więzi.<sup>64</sup> Osoby z FASD mogą otrzymać diagnozę zespołu nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD), depresji,

zaburzeń lękowych lub zespołu stresu pourazowego (PTSD) przed otrzymaniem diagnozy pierwotnej.<sup>65</sup> U dzieci i młodzieży z rozpoznaniem FASD występuje również zwiększone ryzyko rozwoju współistniejących zaburzeń psychicznych.<sup>66,67</sup>

Co najmniej jedno współwystępujące zaburzenie psychiczne rozpoznaje się u 84–94% osób,<sup>63,68</sup> przy czym 67% badanych doświadcza  $\geq 2$  zaburzeń psychicznych. Do najczęściej obserwowanych zaburzeń należą: ADHD (87%), zaburzenia/zachowania opozycyjno-buntownicze (75%), zaburzenia rozwoju umiejętności szkolnych (70%), zaburzenie przywiązania (61%) i zaburzenia zachowania (54%). Obserwuje się również objawy PTSD (33%), zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD [28%]), zaburzenia snu (22%) oraz antyspołeczne zaburzenie osobowości (19%).

Należy podkreślić, że odroczone diagnoza FASD wiąże się z koniecznością korzystania z opieki psychiatrycznej oraz ryzykiem popadnięcia w konflikt z prawem.<sup>62,69</sup>

Dokonując oceny dziecka z FASD, trzeba pamiętać, że nie wszystkie strukturalne lub neurologiczne nieprawidłowości prowadzą do mierzalnych dysfunkcji i nie wszystkie nieprawidłowości funkcjonalne są spowodowane leżącym u podstaw uszkodzeniem mózgu. Niektóre z obserwowanych nieprawidłowości wynikają z innych niekorzystnych czynników i mają charakter przejściowy, jeżeli zmieni się oddziaływanie środowiskowe.<sup>70</sup> Według najnowszych ustaleń mają one jednak mniejsze znaczenie w rozwoju zaburzeń, niż sądzono wcześniej.<sup>71</sup>

W ocenie zaburzeń należy uwzględnić sytuację życiową dziecka, jego doświadczenia, ewentualną deprivację opieki i brak stymulacji rozwoju, jednocześnie nie opóźniając diagnozy i objęcia wsparciem terapeutycznym.

W przypadku dzieci <3. roku życia należy zwrócić szczególną uwagę na występowanie zaburzeń regulacyjnych, funkcje komunikacyjne, rozwój mowy oraz problemy w funkcjonowaniu emocjonalnym.

Badania kontrolne (o ile rozpoznano ustalono wcześniej) należy zaplanować w następujących okresach życia dziecka:

- 1) w wieku <2 lat – wskazana ocena co około 6 miesięcy
- 2) w wieku 2–3 lat –  $\geq 1$  raz w roku

- 3) w 4. roku życia
- 4) około 6.–7. roku życia (na progu edukacji szkolnej)
- 5) około 10.–12. roku życia (początek okresu dojrzewania)
- 6) około 18. roku życia.

Zakres badań kontrolnych należy dostosować do potrzeb danej osoby, stwierdzanych zaburzeń oraz ewentualnych nowych zgłaszanych problemów.

## PIŚMIENNICTWO

1. Kable J.A., Mukherjee R.A.S.: Neurodevelopmental disorder associated with prenatal exposure to alcohol (ND-PAE): a proposed diagnostic method of capturing the neurocognitive phenotype of FASD. *Eur. J. Med. Genet.*, 2017; 60 (1): 49–54
2. Lange S., Shield K., Rehm J. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: neurodevelopmentally and behaviorally indistinguishable from other neurodevelopmental disorders. *BMC Psychiatry*, 2019; 19 (1)
3. Lucas B.R., Latimer J., Fitzpatrick J.P. i wsp.: Soft neurological signs and prenatal alcohol exposure: a population-based study in remote Australia. *Dev. Med. Child Neurol.*, 2016; 58 (8): 861–867
4. Fraize J., Garzón P., Ntorkou A. i wsp.: Combining neuroanatomical features to support diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders. *Dev. Med. Child Neurol.*, 2023; 65 (4): 551–562
5. Kable J.A., O'Connor M.J., Olson H.C. i wsp.: Neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure (ND-PAE): proposed DSM-5 Diagnosis. *Child Psych. Hum. Dev.*, 2016; 47 (2): 335–346
6. Olson H.C.: Advancing recognition of fetal alcohol spectrum disorders: the proposed DSM-5 diagnosis of "neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure (ND-PAE)". *Curr. Dev. Disord. Rep.*, 2015; 2 (3): 187–198
7. Treit S., Zhou D., Chudley A.E. i wsp.: Relationships between head circumference, brain volume and cognition in children with prenatal alcohol exposure. *PLoS One*, 2016; 11 (2): e0150370
8. Jones K.L., Hoyme H.E., Robinson L.K. i wsp.: Developmental pathogenesis of short palpebral fissure length in children with fetal alcohol syndrome. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.*, 2009; 85 (8): 695–699
9. Gimbel B.A., Roediger D.J., Ernst A.M. i wsp.: Normative magnetic resonance imaging data increase the sensitivity to brain volume abnormalities in the classification of fetal alcohol spectrum disorder. *J. Pediatr.*, 2024; 266: 113–118
10. Donald K.A., Eastman E., Howells F.M. i wsp.: Neuroimaging effects of prenatal alcohol exposure on the developing human brain: a magnetic resonance imaging review. *Acta Neuropsychiatr.*, 2015; 27 (5): 251–269
11. Dylag K.A., Sikora-Sporek A., Bando B. i wsp.: Magnetic resonance imaging (MRI) findings among children with fetal alcohol syndrome (FAS), partial fetal alcohol syndrome (pFAS) and alcohol related neurodevelopmental disorders (ARND). *Przegl. Lek.*, 2016; 73 (9): 605–609
12. Kilpatrick L.A., Alger J.R., O'Neill J. i wsp.: Impact of prenatal alcohol exposure on intracortical myelination and deep white matter in children with attention deficit hyperactivity disorder. *NeuroImage: Rep.*, 2022; 2 (1): 100082
13. Urbanik A., Nardzewska-Szczepanik M., Jadczyk-Szumilo T. i wsp.: Assessment of the central nervous system in children with fetal alcohol spectrum disorder (FASD) using magnetic resonance (MR) techniques. *Appl. Sci.*, 2023; 13 (12): 730
14. Rockhold M.N., Donald K.A., Kautz-Turnbull C. i wsp.: Neuroimaging findings in FASD across the lifespan. (W:) *Fetal alcohol spectrum disorders: a multidisciplinary approach*. 2023: 187–219
15. Bell S.H., Stade B., Reynolds J.N. i wsp.: The remarkably high prevalence of epilepsy and seizure history in fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2010; 34 (6): 1084–1089
16. Boronat S., Vicente M., Lainez E. i wsp.: Seizures and electroencephalography findings in 61 patients with fetal alcohol spectrum disorders. *Eur. J. Med. Genet.*, 2017; 60 (1): 72–78
17. Nicita F., Verrotti A., Pruna D. i wsp.: Seizures in fetal alcohol spectrum disorders: evaluation of clinical, electroencephalographic, and neuroradiologic features in a pediatric case series. *Epilepsia*, 2014; 55 (6): e60–66
18. Gerstner T., Henning O., Lohaugen G. i wsp.: Frequency of epilepsy and pathological EEG findings in a Norwegian sample of children with fetal alcohol spectrum disorder: impact on cognition and adaptive functioning. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2024; 48 (2): 309–318
19. Bauer W., Dylag K.A., Lysiak A. i wsp.: Initial study on quantitative electroencephalographic analysis of bioelectrical activity of the brain of children with fetal alcohol spectrum disorders (FASD) without epilepsy. *Sci. Rep.*, 2023; 13 (1): 109
20. Gerstner T., Henning O., Lohaugen G. i wsp.: Reduced Inter-hemispheric coherence and cognition in children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD): a quantitative EEG study. *Neuropediatrics*, 2023; 55 (4): 241–249

21. Dylag K.A., Wieczorek W., Bauer W. i wsp.: Pilot study on analysis of electroencephalography signals from children with FASD with the implementation of naive bayesian classifiers. *Sensors*, 2022; 22 (1): 103
22. Landgraf M.N., Schmucker C., Heinen F. i wsp.: Diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: German guideline version 2024. *Eur. J. Paed. Neur.*, 2024; 53: 155–165
23. 4-Digit Diagnostic Code, 2025. <https://depts.washington.edu/fasdpn/htmls/4-digit-code.htm> (dostęp: 14.04.2025)
24. Doney R., Lucas B.R., Jones T. i wsp.: Fine motor skills in children with prenatal alcohol exposure or fetal alcohol spectrum disorder. *J. Develop. Beh. Ped.*, 2014; 35 (9): 598–609
25. Branton E., Thompson-Hodgetts S., Johnston D. i wsp.: Motor skills and intelligence in children with fetal alcohol spectrum disorder. *Dev. Med. Child Neurol.*, 2022; 64 (8): 965–970
26. Ferreira V.K. de L., Cruz M.S.: Intelligence and fetal alcohol spectrum disorders: a review. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2017; 24 (3): e1–e18
27. Jirikowic T.L., Thorne J.C., McLaughlin S.A. i wsp.: Prevalence and patterns of sensory processing behaviors in a large clinical sample of children with prenatal alcohol exposure. *Res. Dev. Disabil.*, 2020; 100: 103–117
28. Jirikowic T.L., McCoy S.W., Lubetzky-Vilnai A. i wsp.: Sensory control of balance: a comparison of children with fetal alcohol spectrum disorders to children with typical development. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2013; 20 (3): e212–228
29. Hen-Herbst L., Jirikowic T., Hsu L.Y. i wsp.: Motor performance and sensory processing behaviors among children with fetal alcohol spectrum disorders compared to children with developmental coordination disorders. *Res. Dev. Disabil.*, 2020; 103: 103680
30. Fjeldsted B., Xue L.: Sensory processing in young children with fetal alcohol spectrum disorder. *Phys. Occup. Ther. Pediatr.*, 2019; 39 (5): 553–565
31. Doney R., Lucas B.R., Watkins R.E. i wsp.: Visual-motor integration, visual perception, and fine motor coordination in a population of children with high levels of fetal alcohol spectrum disorder. *Res. Dev. Disabil.*, 2016; 55: 346–357
32. Coffman B.A., Candelaria-Cook F.T., Stephen J.M.: Unisensory and multisensory responses in fetal alcohol spectrum disorders (FASD): effects of spatial congruence. *Neuroscience*, 2020; 430: 34–46
33. Pruner M., Jirikowic T., Baylor C. i wsp.: Concerns and strengths: caregiver perceptions of their infant/toddler with prenatal alcohol exposure. *Children*, 2023; 10 (3): 544
34. Jirikowic T., Olson H.C., Astley S.: Parenting stress and sensory processing: children with fetal alcohol spectrum disorders. *OTJR*, 2012; 32 (4): 160–168
35. Carr J.L., Agnihotri S., Keightley M.: Sensory processing and adaptive behavior deficits of children across the fetal alcohol spectrum disorder continuum. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2010; 34 (6): 1022–1032
36. Franklin L., Deitz J., Jirikowic T. i wsp.: Children with fetal alcohol spectrum disorders: problem behaviors and sensory processing. *Am. J. Occup. Ther.*, 2008; 62 (3): 265–273
37. Fjeldsted B., Hanlon-Deerman A.: Sensory processing and sleep. *Occup. Ther. Now*, 2009; 11 (5): 26–28
38. Wengel T., Hanlon-Deerman A.C., Fjeldsted B.: Sleep and sensory characteristics in young children with fetal alcohol spectrum disorder. *J. Develop. Beh. Ped.*, 2011; 32 (5): 384–392
39. Roozen S., Peters G.J.Y., Kok G. i wsp.: Systematic literature review on which maternal alcohol behaviours are related to fetal alcohol spectrum disorders (FASD). *BMJ Open*, 2018; 8 (12): e022578
40. Lucas B.R., Doney R., Latimer J. i wsp.: Impairment of motor skills in children with fetal alcohol spectrum disorders in remote Australia: The Lillilwan Project. *Drug Alcohol Rev.*, 2016; 35 (6): 719–727
41. Ilchena C., Slayen C., Rennie S. i wsp.: Parenting stress and FASD: a scoping review. *Res. Dev. Disabil.*, 2023; 137: 104498
42. Bernes G., O'Brien J., Mattson S.N.: Neurobehavioural profiles of individuals with fetal alcohol spectrum disorders. Center for Behavioral Teratology, 2020
43. Doyle L.R., Mattson S.N.: Neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure (ND-PAE): review of evidence and guidelines for assessment. *Curr. Dev. Disord. Rep.*, 2015; 2 (3): 175–186
44. Kable J.A., Coles C.D., Mattson S.N.: Neurodevelopmental outcomes associated with prefrontal cortical deoxygenation in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Dev. Neuropsychol.*, 2020; 45 (1): 1–16
45. Kerdreux E., Fraize J., Garzón P. i wsp.: Questioning cognitive heterogeneity and intellectual functioning in fetal alcohol spectrum disorders from the Wechsler Intelligence Scale for Children. *Clin. Neuropsychologist*, 2024; 38 (5): 1109–1132
46. Palicka I.: Analiza profilu neuropsychologicznego dzieci w wieku 5–10 lat w wybranych podtypach FASD. Wydawnictwo Borgis, 2021
47. Vaurio L., Riley E.P., Mattson S.N.: Neuropsychological comparison of children with heavy prenatal alcohol exposure and an IQ-matched comparison group. *J. Int. Neuropsychol. Soc.*, 2011; 17 (3): 463–473
48. Taggart T.C., Simmons R.W., Thomas J.D. i wsp.: Children with heavy prenatal alcohol exposure exhibit atypical gait characteristics. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2017; 41 (9): 1648–1655
49. Gautam P., Nuñez S.C., Narr K.L. i wsp.: Effects of prenatal alcohol exposure on the development of white matter volume and change in executive function. *NeuroImage Clin.*, 2014; 5 (4): 19–27
50. Ware A.L., Crocker N., O'Brien J.W. i wsp.: Executive function predicts adaptive behavior in children with histories of heavy prenatal alcohol exposure and attention-deficit/hyperactivity disorder. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (8): 1431–1441
51. Kingdon D., Cardoso C., McGrath J.J.: Research review: executive function deficits in fetal alcohol spectrum disorders and attention-deficit/hyperactivity disorder – a meta-analysis. *J. Child Psychol. Psychiatry*, 2016; 57 (2): 116–131
52. Kautz-Turnbull C., Petrenko C.L.M.: A meta-analytic review of adaptive functioning in fetal alcohol spectrum disorders, and the effect of IQ, executive functioning, and age. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2021; 45 (12): 2430–2447
53. Lewis C.E., Thomas K.G.F., Dodge N.C. i wsp.: Verbal learning and memory impairment in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2015; 39 (4): 724–732
54. Wheeler S.M., Stevens S.A., Sheard E.D. i wsp.: Facial memory deficits in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Child Neuropsychol.*, 2012; 18 (4): 339–346
55. Rasmussen C.: Executive functioning and working memory in fetal alcohol spectrum disorder. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2005; 29 (8): 1359–1367
56. Crocker N., Vaurio L., Riley E.P. i wsp.: Comparison of verbal learning and memory in children with heavy prenatal alcohol exposure or attention-deficit/hyperactivity disorder. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2011; 35 (6): 1114–1121
57. Paolozza A., Rasmussen C., Pei J. i wsp.: Working memory and visuospatial deficits correlate with oculomotor control in children with fetal alcohol spectrum disorder. *Behav. Brain Res.*, 2014; 263: 70–79
58. Fryer S.L., McGee C.L., Matt G.E. i wsp.: Evaluation of psychopathological conditions in children with heavy prenatal alcohol exposure. *Pediatrics*, 2007; 119 (3): e733–741
59. Mattson S.N., Bernes G.A., Doyle L.R.: Fetal alcohol spectrum disorders: a review of the neurobehavioral deficits associated with prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2019; 43 (6): 1046–1062
60. O'Connor M.J., Paley B.: Psychiatric conditions associated with prenatal alcohol exposure. *Dev. Disabil. Res. Rev.*, 2009; 15 (3): 225–234
61. Streissguth A.P., O'Malley K.: Neuropsychiatric implications and long-term consequences of fetal alcohol spectrum disorders. *Semin. Clin. Neuropsychiatry*, 2000; 5 (3): 177–190
62. Waite D., Burd L.: Common developmental trajectories and clinical identification of children with fetal alcohol spectrum disorders: a synthesis of the literature. *Adv. Drug Alcohol Res.*, 2023; 3: 10877
63. Brown J., Harr D.: Perceptions of fetal alcohol spectrum disorder (FASD) at a mental health outpatient treatment provider in Minnesota. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2019; 16 (1): 16
64. Pietrzak M.A., Bakiera L., Palicka I.: Przywiązanie dziecka z zaburzeniami ze spektrum alkoholowych uszkodzeń płodu (FASD). Badanie za pomocą Attachment Story Completion Task. *Psychol. J.*, 2017; 23: 137–146
65. Temple V.K., Cook J.L., Unsworth K. i wsp.: Mental health and affect regulation impairment in fetal alcohol spectrum disorder (FASD): results from the Canadian National FASD Database. *Alcohol and Alcoholism*, 2019; 54 (5): 545–550
66. Patel M., Agnihotri S., Hawkins C. i wsp.: Identifying fetal alcohol spectrum disorder and psychiatric comorbidity for children and youth in care: a community approach to diagnosis and treatment. *Child. Youth Serv. Rev.*, 2020; 108: 104606
67. Popova S., Lange S., Shield K. i wsp.: Comorbidity of fetal alcohol spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet*, 2016; 387 (10022): 978–987
68. Flannigan K., Gill K., Pei J. i wsp.: Deferred diagnosis in children assessed for fetal alcohol spectrum disorder. *Appl. Neuropsychol. Child*, 2019; 8 (3): 213–222
69. Popova S., Charness M.E., Burd L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat. Rev. Dis. Primers*, 2023; 9 (1): 11
70. Zarnegar Z., Hambrick E.P., Perry B.D. i wsp.: Clinical improvements in adopted children with fetal alcohol spectrum disorders through neurodevelopmentally informed clinical intervention: a pilot study. *Clin. Child Psychol. Psychiatry*, 2016; 21 (4): 551–567
71. Chrościńska-Krawczyk M.: Wybrane zaburzenia neurorozwojowe u dzieci. *Forum Ped. Prakt.*, 27.08.2024; <https://forumpediatrii.pl/artykul/wybrane-zaburzenia-neurorozwojowe-u-dzieci> (dostęp: 14.04.2025)

# Załącznik 1.

Trudności w karmieniu dzieci do ukończenia 2. roku życia z potwierdzoną w wywiadzie ekspozycją na alkohol, które mogą stanowić wskazanie do skierowania dziecka do logopedy/neurologopedy<sup>a</sup>

Do trudności tych należą (objawy oznaczone gwiazdką [\*] uznaje się za charakterystyczne dla FASD; pozostałe mogą występować również w innych trudnościach rozwojowych [np. DLD], jednak nie mają charakteru swoistego):

- 1) mały przyrost masy ciała
- 2) zbyt mała ilość pokarmu zjadanego na porcję
- 3) zbyt mała ilość pokarmu zjadanego na dobę
- 4) rozregulowany rytm snu i karmienia\*
- 5) zbyt krótkie lub zbyt długie sesje karmienia (>30 min lub <5 min)\*
- 6) niepokój ruchowy podczas karmienia
- 7) płacz podczas karmienia
- 8) uciekanie z krzeselka podczas posiłków
- 9) częste odchodzenie od stołu
- 10) trudności w uspokojeniu dziecka
- 11) trudności w rozeznaniu, czy dziecko chce jeść, czy jest już nasycone
- 12) uboga mimika w kontekście ekspresji emocjonalnej\*
- 13) trudności w karmieniu piersią/butelką
- 14) nieefektywne obejmowanie wargami brodawki/smocзка
- 15) wpływ mleka z ust podczas karmienia butelką
- 16) **wady budowy i zaburzenia czynności wędzidelka języka**
- 17) odgłos kląskania/cmokania podczas karmienia butelką/piersią
- 18) zaburzenia zasysania, koordynacji ssania\*
- 19) trudności w jedzeniu pokarmów z grudkami oraz większych i twardych kawałków jedzenia
- 20) trudności w nauce picia z kubka
- 21) ulewanie, krztuszenie
- 22) nadmierny odruch wymiotny i awersja sensoryczna twarzy\*

- 23) niechęć do wkładania własnych rąk/przedmiotów do jamy ustnej
- 24) niechęć do poznawania nowych smaków, konsystencji i faktur
- 25) trudności w doborze smoczka do butelki
- 26) trudności w samodzielnym posługiwaniu się łyżką i trzymaniu kubka.

## PIŚMIENNICTWO

1. Amos-Kroohs R.M., Fink B.A., Smith C.J. i wsp.: Abnormal eating behaviors are common in children with fetal alcohol spectrum disorder. *J. Ped.*; 2016, 169: 194–200.e1
2. Kelly S.J., Day N.: Feeding rhythms and sensory issues in infants with FAS. *Neurotol. Teratol.*; 2000
3. Popova S., Dozet D., O'Hanlon G. i wsp.: Maternal alcohol use and neonatal outcomes and pregnancy complications in British Columbia, Canada: a population-based study. *BMC Pregnancy Childbirth*; 2021, 21: 74
4. Werts R.L., Van Calcar S.C., Wargowski D.S. i wsp.: Inappropriate feeding behaviors and dietary intakes in children with FASD or probable PAE. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*; 2014, 38 (3): 871–878
5. Zimmerman E., Rosner A.: Feeding swallowing difficulties in the first three years of life: A preterm and full-term infant comparison. *J. Neonat. Nurs.*; 2018, 24 (6): 331–335

<sup>a</sup> Opracowały: mgr P. Stobnicka-Stolarska (2019), dr n. med. M. Klecka (2025)

## Załącznik 2.

Orientacyjna ocena funkcji układu nerwowego dla nielekarzy ułatwiająca podjęcie decyzji o skierowaniu dziecka >2. roku życia do neurologa

Próba	Prawidłowa	Nieprawidłowa
wodzenie wzrokiem za obiektem	płynne	zez/oczopląs
mimika twarzy	symetria zachowana	nieprawidłowa/asymetryczna
wysuwanie języka – oblizywanie się wokół ust	symetrycznie	nie wysuwa/nie wykonuje ruchów
mowa czynna	prawidłowa dla wieku	nieprawidłowa
rozumienie mowy	prawidłowe dla wieku	nieprawidłowe
umiejętność stania z zamkniętymi oczami	stabilne	chwiejne
chód	prawidłowy	nieprawidłowy
chodzenie „stopkami” (stopa za stopą, dzieci starsze)	stabilne	chwiejne
chodzenie na palcach	symetria zachowana	nieprawidłowe/asymetryczne
chodzenie na piętach	symetria zachowana	nieprawidłowe/asymetryczne
umiejętność stania na jednej nodze	symetria zachowana	nieprawidłowa/asymetryczna
skakanie na jednej nodze	symetria zachowana	nieprawidłowe/asymetryczne
kucanie	wstaje bez podporu	konieczny podpór
wskazywanie palcem drobnych elementów na zabawce (np. nos lalki)	płynniesymetrycznie (P = L)	drżenie/asymetria
ruch ręką typu „wkręcanie żarówki”	sprawniesymetrycznie (P = L)	niesprawnie/asymetria
metoda tzw. młynka od–do	prawidłowo od–do	brak/różnie od–do
ruchy mimowolne	brak	obecne
zaburzenia napadowe w wywiadzie	brak	obecne
częsty ból głowy	brak	obecny
W przypadku zakreślenia odpowiedzi w kolumnie „nieprawidłowa” skieruj do neurologa.		

**Uwaga:** Powyższy arkusz pełni funkcję narzędzia przesiewowego, umożliwiającego wczesną identyfikację nieprawidłowości sugerujących dysfunkcje ośrodkowego układu nerwowego (OUN). **Nie stanowi podstawy do rozpoznania**, lecz może wspierać decyzję o skierowaniu dziecka do specjalisty, zwłaszcza w przypadku podejrzenia FASD, gdy objawy mogą być dyskretne i nieswoiste we wczesnym okresie rozwoju.

## Załącznik 3.

### Cechy i zachowania, które mogą stanowić sygnał do skierowania dziecka na diagnostykę w kierunku FASD

Teratogenne działanie alkoholu prowadzi do uszkodzeń układu nerwowego, na które często nakładają się zaburzenia przywiązania i doświadczenia traumatyczne. W konsekwencji u dzieci można zaobserwować różne zachowania problemowe (tzw. objawy wtórne), które nie są objawami osiowymi dla FASD i pojedynczo nie mogą stanowić przesłanki do rozpoczęcia diagnostyki w tym kierunku. Wymagają natomiast różnicowania w procesie postępowania diagnostycznego i adekwatnych zaleceń terapeutycznych.

Stwierdzenie u dziecka jakichkolwiek niepokojących cech lub zachowań wymienionych w ramce stanowi sygnał do wnikliwej obserwacji i analizy rozwoju psychospołecznego dziecka, nie stanowi natomiast przesłanki do rozpoznania FASD, jeżeli nie można potwierdzić ekspozycji lub dużego ryzyka prenatalnej ekspozycji na alkohol.

#### **Komentarz diagnostyczny<sup>a</sup>**

Lista objawów zawiera nieswoiste, tzw. wtórne zachowania problemowe, które mogą występować zarówno u dzieci z FASD, jak i u dzieci z doświadczeniami traumatycznymi oraz zaburzonym przywiązaniem. Dla celów diagnostycznych kluczowe jest rozróżnienie ich genezy.

W przypadku FASD objawy wtórne (impulsywność, nadpobudliwość, konfabulacje, problemy z oceną moralną) często wynikają z organicznego uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego (OUN), zwłaszcza płatów czołowych i struktur limbicznych, pojawiają się wcześnie, są uporczywe,

#### ► **Ramka. Niepokojące cechy i zachowania u dziecka:**

- zachowuje się w sposób charakterystyczny dla młodszego wieku
- jest podatne na manipulację i oszukiwanie przez innych
- zmyśla lub konfabuluje (opisuje różne sytuacje w sposób niezgodny z prawdą)
- nie jest krytyczne wobec swojego zachowania, nie wyraża poczucia winy
- ma trudności z koncentracją oraz nie może utrzymać uwagi przez dłuższy czas
- zachowuje się impulsywnie i bez zastanowienia
- nie może „usiedzieć” w miejscu, jest niespokojne albo nadpobudliwe
- zachowuje się agresywnie i/lub autoagresywnie
- ukradło coś z domu
- ukradło coś poza domem
- ma kłopoty z regulacją i kontenerowaniem emocji (wybucha, łatwo się pobudza, przymila się, ma kłopoty z uspokojeniem, wpada w odrętwienie).

mało podatne na interwencje relacyjne i występują niezależnie od jakości środowiska.

W przypadku traumy rozwojowej i zaburzeń więzi podobne objawy mogą być efektem dezorganizacji regulacji afektywnej, nadreaktywności osi podwzgórze–przysadka–nadnercza (HPA) oraz braku wzorców samoregulacyjnych. Często są fluktuacyjne, zależne od kontekstu relacyjnego, podatne na poprawę przy stabilnej, bezpiecznej relacji.

Elementy różnicujące:

- 1) czas wystąpienia objawów: w FASD – obecne od wczesnych etapów życia, w traumie/zaburzeniach więzi – po okresie relacyjnym zagrażającym
- 2) reakcja na relację: dzieci z zaburzeniami więzi mogą się reorganizować w bezpiecznych warunkach, dzieci z FASD – w ograniczonym stopniu

<sup>a</sup> Opracowały: dr n. med. Małgorzata Klecka, dr n. społ. Teresa Jadcak-Szumilo

# Załącznik 4.

## Różnicowanie FAS

Zaburzenie	Podobieństwa fenotypowe z FAS	Różnice fenotypowe z FAS
zespół Aarskoga	hipoplazja środkowej części twarzy, długa, gładka rynienka nosowo-wargowa, ASD, ADHD z zachowaniami impulsywnymi	szerokie, wysokie czoło, hipertelorizm, prawidłowe szpary powiekowe
zespół Blooma	hipoplazja środkowej części twarzy	wąska, długa twarz, wydatny nos i oczy, mała broda
zespół Cornelli de Lange	hipoplazja środkowej części twarzy, długa, gładka rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargowa, niepełnosprawność intelektualna, nadmierna ruchliwość	wyraźne, ciemne, łukowate brwi zrośnięte nad nosem, długie rzęsy, nisko osadzone, zrotowane ku tyłowi uszy, niska nasada nosa, mała broda, hirsutyzm, u niektórych pacjentów ptoza
zespół mikrodelecji 22q11.2 (zespół DiGeorge'a)	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej, ADHD	bulwiasty czubek nosa, nisko osadzone i zrotowane ku tyłowi uszy, zniekształcenia małżowiny usznej lub przewodu słuchowego, rozszczep podniebienia
zespół duplikacji 15q	krótkie szpary powiekowe, cechy autystyczne	padaczka
zespół Dubowitza	wąskie szpary powiekowe, długa, wygładzona rynienka podnosowa, zaburzenia zachowania i deficyt uwagi	egzema, dziedziczenie autosomalne, dominujące
zespół Opitza i Kaveggia	wąska czerwień wargowa wargi górnej, nadaktywność	liczne wady wrodzone
zespół Floating-Harbor	wygładzona rynienka podnosowa, wąska czerwień wargowa wargi górnej, niskorosłość	trójkątna twarz z wydatnym nosem o szerokim zakończeniu, opóźniony wiek kostny
zespół Kabuki	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka, dość długa rynienka nosowo-wargowa, wąska i długa czerwień wargi górnej	długie szpary powiekowe, długie, gęste rzęsy, łukowate brwi, duże uszy z hipoplastycznymi małżowinami, pełna warga dolna
zespół Noonan	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka i długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej	szerokie czoło, większy obwód głowy, hipertelorizm, opuszczone ku dołowi zewnętrzne kąciaki oczu, wysokie podniebienie, nisko osadzone i zrotowane ku tyłowi małżowiny uszne
zespół Opitza G/BB	wygładzona rynienka podnosowa, krótkie szpary powiekowe	wady wrodzone krtani, tchawicy i przelyku oraz układu moczowo-płciowego
zespół Williama i Beurena	hipoplazja środkowej części twarzy, wąskie szpary powiekowe, długa, wygładzona rynienka podnosowa, niskie IQ, ADHD	szerokie czoło, gwiaździsty wzór tęczówki, szerokie usta, pełne, okrągłe policzki
płodowy zespół hydantoinowy	hipoplazja środkowej części twarzy, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej	krótki nos, szeroka, niska nasada nosa, rozszczep wargi i/lub podniebienia
płodowy zespół walproinowy	hipoplazja środkowej części twarzy, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej	fałd nakątny, brak środkowych części brwi, płaska nasada nosa, małe, opuszczone ku dołowi usta
fenyloketonuria matczyna	hipoplazja środkowej części twarzy, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej, niskie IQ, czasami trudno rozróżnić te zespoły na podstawie cech dysmorficznych	mikrocefalia, drgawki, zaburzenia napięcia mięśniowego, wady serca i dużych naczyń, wady przelyku i nerek, zaburzenia zewnętrznych narządów płciowych
embriopatia toluenowa	dysmorfia twarzy, nadaktywność, opóźnienie wzrastania	narażenie matki na toluen w I trymestrze ciąży

Opracowano na podstawie: Leibson T., Neuman G., Chudley A.E., Koren G.: The differential diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders. J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol., 2014; 21: e1–e30

ADHD – zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi, ASD – zaburzenia ze spektrum autyzmu, IQ (*intelligence quotient*) – iloraz inteligencji

# Załącznik 5.

## Wywiad z matką

Data wywiadu: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ (dzień/miesiąc/rok)

Imię i nazwisko osoby prowadzącej wywiad:

-----

### Środowisko demograficzne i warunki życia

1. Ile ma Pani lat? -----

2. W jakim środowisku wychowywała się Pani we wczesnych latach życia (0–18):

- rodzina biologiczna pełna
- rodzina biologiczna niepełna
- rodzina rekonstruowana
- adopcja
- rodzinna piecza zastępcza
- opieka instytucjonalna

3. Czy przed 12. rokiem życia doświadczyła Pani następujących okoliczności:

- utrata bądź śmierć bliskiej osoby (rodzice, dziadkowie, rodzeństwo, inna bliska osoba)
- inne ważne straty (utrata domu, szkoły, częste przeprowadzki, zmiany środowiska)
- poważny uraz lub wypadek
- inna trudna sytuacja rodzinna (utrata pracy przez rodziców)
- przemoc (w tym emocjonalna, fizyczna, seksualna, zaniedbanie)

4. Jaki jest Pani stan cywilny? (proszę zaznaczyć tylko jedną odpowiedź)

- zameżna (od ilu lat?) -----
- w związku nieformalnym (od ilu lat?) -----
- rozwiedziona/w separacji (od ilu lat?) -----
- wdowa (od ilu lat?) -----
- panna

5. Z kim Pani mieszka?

- z mężem/partnerem
- z rodzicami/teściami
- sama
- u znajomych/przyjaciół
- w ośrodku
- inne: -----

6. Jakie ma Pani wykształcenie? (proszę zaznaczyć tylko jedną odpowiedź)

- podstawowe
- zawodowe
- średnie
- pomaturalne
- wyższe

7. Jaki jest Pani status zawodowy? (proszę zaznaczyć tylko jedną odpowiedź)

- uczę się/studiuje
- bezrobotna
- pracuję na etacie
- pracuję dorywczo (umowa zlecenie/o dzieło)
- zajmuję się domem
- prowadzę własną działalność gospodarczą
- rencistka/emerytka
- często zmieniam miejsce pracy

8. Jak Pani ocenia swoją sytuację materialną? (proszę zaznaczyć tylko jedną odpowiedź)

- bardzo zła
- zła
- przeciętna
- dobra
- bardzo dobra

9. Czy w rodzinie(-ach) występowały choroby genetyczne?

- nie
- tak, w mojej rodzinie (proszę podać, jakie)  
-----
- tak, w rodzinie ojca dziecka (proszę podać, jakie)  
-----

10. Czy w rodzinie występowały przewlekłe choroby (w tym psychiczne, uzależnienie – dopytaj, jakie choroby!)?

- nie
- tak, w mojej rodzinie (proszę podać, jakie)  
-----
- tak, w rodzinie ojca dziecka (proszę podać, jakie)  
-----

**Pytania związane z ciążą**

(Teraz zapytam Panią o obecną ciążę oraz inne okresy, w których była Pani w ciąży.)

- Ile razy była Pani w ciąży? \_\_\_\_\_
  - Ile razy Pani poroniła (samoistnie czy sztucznie) i w którym tygodniu (miesiącu) ciąży? \_\_\_\_\_
  - Ile dzieci Pani urodziła? (z podziałem na żywe i martwe)  
\_\_\_\_\_
- (Poniższe pytania dotyczą tylko żywych urodzeń)*
- Czy któreś z Pani dzieci urodziło się przedwcześnie (<37. tc.)?  
 tak  
 nie
  - Czy któreś z nich ma wady wrodzone?  
 nie  
 tak, jakie? \_\_\_\_\_
  - Czy u któregoś z Pani dzieci rozpoznano problemy rozwojowe lub szkolne albo Pani zdaniem takie poważne problemy u dziecka występują, ale nie były jeszcze diagnozowane przez specjalistów?  
 nie  
 tak, jakie? \_\_\_\_\_
  - Czy ciąża, o której rozmawiamy, była planowana?  
 tak  
 nie, nie w tamtym czasie  
 nie, w ogóle nie planowałam zająć w ciążę

8. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży miała Pani:

<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	poważne urazy (np. z utratą przytomności)
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	zastabnięcia
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	infekcje (bakteryjne, wirusowe)
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	krwawienia
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	cukrzycę ciążarnych
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	nadciśnienie tętnicze
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	zatrucia
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	choroby pasożytnicze
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	zagrożenie porodem przedwczesnym
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	udar termiczny
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	wysoki poziom stresu
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	zaburzenia emocjonalne (w tym depresja)
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	operacje
<input type="radio"/> tak	<input type="radio"/> nie	inne (jakie) _____

Jeśli miała Pani jakiegokolwiek inne problemy zdrowotne w czasie ciąży, proszę powiedzieć, jakie? \_\_\_\_\_

9. Czy przyjmowała Pani jakieś leki w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży?

- nie  
 tak, jakie? \_\_\_\_\_  
 kiedy? \_\_\_\_\_

10. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży przyjmowała Pani leki bez wskazania lekarskiego?

- nie  
 tak, jakie? \_\_\_\_\_  
 w jakiej ilości? \_\_\_\_\_  
 jak często? \_\_\_\_\_  
 kiedy? \_\_\_\_\_

11. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży przechodziła Pani jakieś zabiegi medyczne?

- nie  
 tak, jakie? \_\_\_\_\_  
 kiedy? \_\_\_\_\_

12. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży stosowała Pani jakąś dietę?

- nie  
 tak, jaką? \_\_\_\_\_  
 kiedy? \_\_\_\_\_

13. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży paliła Pani papierosy bądź marihuanę?

- nie  
 tak, w jakiej ilości? \_\_\_\_\_  
 jak często? \_\_\_\_\_

14. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży przyjmowała Pani inne używki (środki psychoaktywne)?

- nie  
 tak, jakie? \_\_\_\_\_  
 w jakiej ilości? \_\_\_\_\_  
 jak często? \_\_\_\_\_  
 kiedy? \_\_\_\_\_

15. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży piła Pani napoje zawierające alkohol? Jak często?

Przed zajściem w ciążę	W czasie ciąży
nigdy (0 pkt)	nigdy (0 pkt)
raz w miesiącu lub rzadziej (1 pkt)	raz w miesiącu lub rzadziej (1 pkt)
2–4 razy w miesiącu (2 pkt)	2–4 razy w miesiącu (2 pkt)
2–3 razy w tygodniu (3 pkt)	2–3 razy w tygodniu (3 pkt)
4 razy w tygodniu lub częściej (4 pkt)	4 razy w tygodniu lub częściej (4 pkt)

16. Ile porcji napojów zawierających alkohol wypijała Pani w trakcie typowego dnia picia w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży?

Przed zajściem w ciążę	W czasie ciąży
1–2 porcje (0 pkt)	1–2 porcje (0 pkt)
3–4 porcje (1 pkt)	3–4 porcje (1 pkt)
5–6 porcji (2 pkt)	5–6 porcji (2 pkt)
7, 8 lub 9 porcji (3 pkt)	7, 8 lub 9 porcji (3 pkt)
10 lub więcej (4 pkt)	10 lub więcej (4 pkt)

17. Jak często wypijała Pani 6 lub więcej porcji alkoholu podczas jednej okazji w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zajściem w ciążę lub w czasie ciąży?

Przed zajściem w ciążę	W czasie ciąży
nigdy (0 pkt)	nigdy (0 pkt)
rzadziej niż raz w miesiącu (1 pkt)	rzadziej niż raz w miesiącu (1 pkt)
raz w miesiącu (2 pkt)	raz w miesiącu (2 pkt)
raz w tygodniu (3 pkt)	raz w tygodniu (3 pkt)
codziennie lub prawie codziennie (4 pkt)	codziennie lub prawie codziennie (4 pkt)

Uwaga! Jeżeli pacjentka potwierdza picie alkoholu w czasie ciąży, należy doprecyzować, w którym okresie ciąży miało to miejsce i czy wzór picia zmienił się w czasie ciąży.

-----  
-----

Jeżeli pacjentka uzyskała w teście AUDIT-C (p. powyżej) 4 punkty lub więcej, zalecane jest skierowanie do specjalisty ds. leczenia uzależnień.

## PIŚMIENNICTWO

- Chiodo L.M., Sokol R.J., Delaney-Black V. i wsp.: Validity of the T-ACE in pregnancy in predicting child outcome and risk drinking alcohol. *Alcohol*, 2020; 44 (7–8): 595–603
- Dum M., Sobell L.C., Sobell M.B. i wsp.: A Quick Drinking Screen for identifying women at risk for an alcohol-exposed pregnancy. *Addictive Behaviors*, 2009; 34 (9): 714–716
- Russell M.: New assessment tools for risk drinking during pregnancy: TACE, TWEAK, and others. *Alcohol Health Res. World*, 1994; 18 (1): 55–61
- Saunders J.B., Aasland O.G., Babor T.F. i wsp.: Development of the alcohol use disorders identification test (AUDIT): WHO collaborative project on early detection of persons with harmful alcohol consumption II. *Addiction*, 1993; 88 (6): 791–804
- Sokol R.J., Martier S.S., Ager J.W.: The T-ACE questions: practical prenatal detection of risk-drinking. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 1989; 160 (4): 863–868, discussion 868–870

►► cd. ze s. 45

## Załącznik 3.

3) funkcje wykonawcze i uczenie się: w FASD – często występują globalne deficyty poznawcze (w tym uczenie się na błędach), w traumie – fragmentaryczne, bardziej zależne od stanu emocjonalnego.

**Podsumowując**, stwierdzenie zachowań wymienionych w ramce nie przesądza o rozpoznaniu FASD, ale wymaga wielopoziomowej analizy neuropsychologicznej, relacyjnej i rozwojowej. Kluczowe dla diagnostyki różnicowej jest potwierdzenie ekspozycji prenatalnej na alkohol oraz ustalenie, czy objawy mają charakter pierwotny (neuroorganiczny), czy wtórny (reaktywny), zależny od jakości opieki i doświadczenia w cyklu życia.

# Załącznik 6.

## Badanie neuropsychologiczne – narzędzia standaryzowane

W nawiasie podano wiek (rok życia, a po przecinku miesiąc życia), dla którego ustalono normy w przypadku danego narzędzia.

### 1. Testy rozwoju intelektualnego

- 1) Skala inteligencji Wechslera dla dzieci<sup>a</sup> (WISC-V [6–16,11])
- 2) Skala inteligencji Stanford Binet<sup>b</sup> (SB5 [2–69,11])
- 3) Skale inteligencji i rozwoju dla dzieci w wieku przedszkolnym<sup>a</sup> (IDS-P [3–5,11])
- 4) Skale inteligencji i rozwoju dla dzieci w wieku 5–10 lat<sup>a</sup> (IDS [5–10,11])
- 5) Skale inteligencji i rozwoju dla dzieci i młodzieży<sup>a</sup> (IDS 2 [5–20,11])

Dziecięca skala rozwojowa<sup>a</sup> (DSR [0,2–3])

### 1a. Niewerbalne testy rozwoju intelektualnego

- 1) Międzynarodowa wykonaniowa skala Leitera 3<sup>a</sup> (3–70+)
- 2) Neutralny kulturowo test inteligencji Cattella – wersja 1<sup>a</sup> (CFT 1-R [4–9])
- 3) Neutralny kulturowo test inteligencji Cattella – wersja 2<sup>a</sup> (CFT 20-R [8–59])
- 4) Test matryc progresywnych Raven 2<sup>a</sup> (6–79)
- 5) Niewerbalny test inteligencji TONI-4<sup>5</sup> (5–69,11)

### 2. Poszczególne funkcje poznawcze

- 1) Neuropsychologiczna diagnoza dzieci<sup>b</sup> (NDD [4–10])
- 2) Bateria diagnozy funkcji poznawczych<sup>b</sup> (PU-1 [10–12, 11[30])
- 3) WS/ZF-R Test słów i Test liczb Rudolfa H. Weißa<sup>a</sup> (8–19)
- 4) Bateria IDS-2<sup>a</sup> (5–20)

### 2a. Funkcje werbalne

- 1) Test rozwoju językowego<sup>c</sup> (TRJ [4–8,11])
- 2) Obrazkowy test słownikowy – rozumienie<sup>b</sup> (OTSR [2–6,11])

3) Inwentarz rozwoju mowy i komunikacji<sup>c</sup> (IRMIK – Słowa i gesty [8–18 mies.], Słowa i zdania [18–36 mies.])

- 4) Test słownikowy dla dzieci<sup>a</sup> (TSD [4–7])
- 5) Test kompetencji komunikacyjnej<sup>b</sup> (TKK [7–15,11])
- 6) Powtarzanie pseudosłów<sup>c</sup> (4–9)
- 7) Bateria testów do badania funkcji językowych i komunikacyjnych u dzieci LCTB<sup>b</sup> (w przygotowaniu)
- 8) Bateria testów fonologicznych<sup>c</sup> (5,11–8,5)
- 9) Karty oceny logopedycznej dziecka – KOLDE<sup>e</sup> (1. mż.–9 lat)
- 10) Standaryzowany logopedyczny test przesiewowy dla dzieci w wieku szkolnym<sup>f</sup> (6,1–14,11)
- 11) Standaryzowany 100-wyrazowy test artykulacyjny<sup>e</sup> (3–7,3)

### 2b. Funkcje wykonawcze

- 1) Test płynności figuralnej Ruffa<sup>a</sup> (od 16)
- 2) Kolorowy test połączeń CCTT<sup>a</sup> – wersja dla dzieci (8–17)
- 3) Funkcje wykonawcze (z IDS-2)<sup>a</sup>
- 4) Diagnoza możliwości intelektualnych – myślenie operacyjne DMI-2<sup>a</sup> (6–10 lat [DMI-2M] i 9–13 lat [DMI-2S])
- 5) Test szybkiego nazywania<sup>a</sup> (TSN [5–16])
- 6) Niewerbalny test sortowania kart Stroopa NSCST<sup>b</sup> (4–69,11)
- 7) Sortowanie kart dla dzieci<sup>b</sup> (SKD [3–12])
- 8) Bateria diagnozy funkcji poznawczych PU1<sup>b</sup> (10–12)
- 9) Neuropsychologiczna diagnoza dzieci<sup>b</sup> (NDD [4–10])

### 2c. Pamięć i uczenie się

- 1) Test pamięci wzrokowej Bentona BVRT<sup>a</sup> (5–79)
- 2) Kalifornijski test uczenia się językowego<sup>a</sup> (CVLT [od 16])
- 3) Test figury złożonej Reya<sup>d</sup> (8,6–14,5)
- 4) Test uczenia się słuchowego<sup>b</sup> (TUS [9–13])

## 2d. Funkcje wzrokowo-przestrzenne, planowanie

- 1) Test rozwoju percepcji wzrokowej DTVP 3<sup>a</sup> (4–12)
- 2) Test figury złożonej Reya<sup>d</sup> (8,6–14,5)
- 3) Podtesty IDS-2: Koordynacja wzrokowo-ruchu, Drogi<sup>a</sup> (5–20)

## 3. Problemy emocjonalne i behawioralne, objawy psychopatologiczne

- 1) Zestaw kwestionariuszy do diagnozy depresji u dzieci i młodzieży CDI 2<sup>a</sup> (7–18)
- 2) Zestaw kwestionariuszy do diagnozy ADHD CONNERS 3<sup>a</sup> (6–18)
- 3) Inwentarz stanu i cechy lęku dla dzieci STAI C<sup>a</sup> (10–14)
- 4) Skala kompetencji osobistej KompOs<sup>a</sup> (11–17)
- 5) System oceny zachowań adaptacyjnych ABAS-3<sup>a</sup> (0–20)
- 6) System diagnozy dzieci i młodzieży SENA<sup>a</sup> (3–17)
- 7) Kwestionariusz kompetencji społecznych KKS<sup>a</sup> – wydanie III uzupełnione (młodzież, dorośli)
- 8) Zestaw kwestionariuszy do diagnozy spektrum autyzmu ASRS®<sup>a</sup> (2–5; 6–18)
- 9) Podtesty z IDS-P, IDS, IDS-2: Kompetencje społeczno-emocjonalne<sup>a</sup> (5–20)
- 10) Funkcjonalna skala dojrzałości społecznej<sup>b</sup> (1–30,11)
- 11) Skala rozwoju emocjonalnego<sup>b</sup> (3–6)

Wydawcy testów:

<sup>a</sup> Pracownia Testów Psychologicznych Polskiego Towarzystwa Psychologicznego [www.practest.com.pl](http://www.practest.com.pl)

<sup>b</sup> Pracownia Testów Psychologicznych i Pedagogicznych [www.pracowniatestow.pl](http://www.pracowniatestow.pl)

<sup>c</sup> Instytut Badań Edukacyjnych [www.ibe.edu.pl](http://www.ibe.edu.pl)

<sup>d</sup> Centralny Ośrodek Metodyczny Poradnictwa Wychowawczo-Zawodowego Ministerstwa Edukacji Narodowej

<sup>e</sup> KomLogo [www.komlogo.pl](http://www.komlogo.pl)

<sup>f</sup> Zakład Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej w Lublinie

## Załącznik 7.

### Badanie psychiatryczne w diagnozie FASD – wywiad, obserwacja, analiza funkcjonowania w różnych środowiskach (opinie o pacjencie)

#### Ocena stanu psychicznego:

- 1) orientacja autopsychiczna i allopsychiczna (częściowo zachowana)
- 2) kontakt werbalny (nieprawidłowa ekspresja mowy i/lub jej błędne rozumienie)
- 3) kontakt emocjonalny – powierzchowny albo ze skracaniem dystansu, spoufalaniem się, przekraczaniem granic; postawa uwodząca (nakładanie się objawów FASD z zaburzeniami więzi)
- 4) nastrój – wyrównany, obniżony, podwyższony, chwiejny, drażliwy
- 5) napęd psychoruchowy – wzmożony lub spowolniony
- 6) afekt (ekspresja emocjonalna w zachowaniu) – dostosowany lub okresowo niedostosowany
- 7) myśli, tendencje, zamiary samobójcze – zgłaszane bezpośrednio lub rozpoznane na podstawie wpisów, listów, zapytań w wyszukiwarce internetowej (możliwe w przebiegu FASD lub zaburzeń współwystępujących)
- 8) lęk – podwyższony poziom lęku, napięcia, zamartwianie się, napady paniki, lęk separacyjny (również w diagnozie zaburzeń współwystępujących, takich jak PTSD, depresja, osobowość chwiejna)
- 9) zachowania autodestrukcyjne (niewłaściwy sposób autoregulacji)
- 10) objawy wytwórcze – halucynacje, urojenia przejawiające się w wypowiedziach i/lub zachowaniu, do różnicowania z kłamstwem lub konfabulacją
- 11) agresja słowna/fizyczna – jako objawy dysregulacji, ale również powikłania w postaci zaburzeń zachowania i osobowości dysocjalnej
- 12) życie popędowe – pobudzenie seksualne, nadmierna erotyzacja
- 13) rytm dobowy – skrócony sen, utrudnione zasypianie, wybudzenia nocne, obecność koszmarów/lęków nocnych
- 14) krytycyzm – obniżony
- 15) wgląd – brak lub niewielki (im starszy pacjent i bardziej uświadomiony w zakresie własnych trudności, tym większa szansa na szerszy wgląd)
- 16) cechy osobowości kształtującej się nieprawidłowo (uwzględnić obecność złożonego PTSD w tle).

Rozpoznanie FASD to diagnoza wielowarstwowa. Zebranie wywiadu z uwzględnieniem doświadczeń urazowych w historii życia pacjenta, przeprowadzenie badania psychiatrycznego oraz analiza opinii opisujących funkcjonowanie osoby badanej w  $\geq 2$  środowiskach pozwala na właściwą kwalifikację objawów i rozpoznanie pełnej listy zespołów i zaburzeń, bez względu na ich pierwotny, wtórny czy współwystępujący charakter.