
SPEKTRUM PŁODOWYCH ZABURZEŃ ALKOHOLOWYCH (FASD – FETAL ALCOHOL SYNDROME DISORDER)

FETAL ALCOHOL SYNDROME DISORDER (FASD)

Streszczenie: Spożywanie alkoholu w trakcie ciąży jest zjawiskiem wysoce niepożądanym, często powodującym poronienia lub wiele nieprawidłowości rozwojowych dziecka. Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych, tzw. FASD (ang. Fetal Alcohol Spectrum Disorder) określa zaburzenia fizyczne i psychiczne wynikające z wpływu alkoholu na zdrowie oraz zaburzenia behawioralne dziecka, które zazwyczaj są wtórne do zmian zachodzących w ośrodkowym układzie nerwowym, wywołanych alkoholowym zatruciem płodu w trakcie ciąży. Zmiany te są zazwyczaj nieodwracalne i uwidaczniają się w trakcie całego życia dziecka dotkniętego FASD, ale dzięki odpowiednim terapiom istnieje możliwość zminimalizowania objawów tych zaburzeń. Ich charakter i ciężkość zależą od kilku czynników, między innymi od czasu ekspozycji na alkohol oraz stanu zdrowia kobiety ciężarnej. Wśród klinicznych cech FASD wyróżnia się anomalie w obrębie twarzoczaszki, zaburzenia ośrodkowego układu nerwowego oraz opóźnienie wzrostu. Zmiany strukturalne indukowane alkoholem obejmują anomalie w układzie sercowo-naczyniowym, szkieletowym, nerkowo-moczowodowym, a także w narządach wzroku i słuchu. Ważną rolę odgrywa czas postawienia wstępnej diagnozy, bowiem umożliwia on wprowadzenie odpowiedniej terapii dla dziecka z FASD oraz wprowadzenie odpowiedniej edukacji rodziców i rodziny chorego dziecka. Istnieje możliwość zminimalizowania objawów i zaburzeń wynikających ze

Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych, do stopnia umożliwiającego prawidłowe funkcjonowanie dziecka i jego rodziny.

Słowa kluczowe:

FAS, ciąża, alkohol.

Summary: Consumption of alcohol during pregnancy is a highly undesirable phenomenon, often causing miscarriages or many abnormalities of the child's development. Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) describes physical and mental disorders resulting from the effects of alcohol on health and behavioral disorders of the child, which are usually secondary to changes in the central nervous system caused by fetal alcohol intoxication during pregnancy. These changes are usually irreversible and evident throughout the life of a child affected by FASD, but if appropriate therapies are implemented, it is possible to minimize the symptoms of these disorders. Their nature and severity depend on several factors, including the time of exposure to alcohol and the health status of a pregnant woman. Clinical features of FASD include craniofacial anomalies, central nervous system disorders and growth retardation. Alcohol-induced structural changes include anomalies in the cardiovascular, skeletal, renal and urinary systems as well as in the organs of sight and hearing. Time of initial diagnosis plays an important role, because it allows the introduction of appropriate therapy for a child with FASD and the introduction of appropriate education of parents and other members of the family. It is possible to minimize the symptoms and disorders resulting from the Fetal Alcohol Disorders Spectrum, to the extent that would enable proper functioning of the child and his family altogether.

Keywords:

FAS, pregnancy, alcohol.

Wstęp

Spożywanie alkoholu przez kobiety w ciąży jest zjawiskiem wysoce niepożądanym, skutkującym martwymi urodzeniami bądź szeregiem zaburzeń rozwojowych dziecka.

Zespołem chorobowym, opisującym konsekwencje prenatalnego narażenia dziecka na alkohol, jest FASD – Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych

[Jadczak-Szumiło 2015]. Termin ten obejmuje nie tylko skutki zdrowotne, zarówno w kontekście fizycznym, jak i umysłowym, ale także i behawioralne. W skład FASD wchodzi następujące grupy zaburzeń:

- FAS – Alkoholowy Zespół Płodowy
- pFAS – częściowy Alkoholowy Zespół Płodowy
- ARND – poalkoholowe zaburzenia układu nerwowego
- ND-PAE – neurobehawioralne zaburzenia zależne od alkoholu
- ARBD – wady wrodzone zależne od alkoholu [Weitzman, Rojmahamongkol 2018].

Celem niniejszego rozdziału jest przedstawienie problemów zdrowotnych i trudności diagnostycznych dzieci z FASD oraz możliwości pomocy medycznej i diagnostycznej.

Patogeneza

Alkohol jest substancją toksyczną, wywierającą nieodwracalne skutki na ośrodkowy układ nerwowy. Przeprowadzane badania obrazowe dowodzą występowanie zaburzeń struktury oraz funkcji mózgowia u osób, których matki spożywały w ciąży alkohol.

Do nieprawidłowości zaliczamy: zmniejszoną objętość mózgowia wraz ze zredukowaną objętością niezwykle istotnych dla zdrowia i prawidłowego funkcjonowania ośrodków: płata czołowego, prążkowiec, jądra ogoniastego, wzgórze, mózdzku, ciała modzelowatego oraz hipokampu. Uszkodzenie powyższych struktur anatomicznych manifestuje się nieprawidłowym przekazywaniem impulsów między ośrodkami kory mózgu, zaburzeniami pamięci oraz zapamiętywania, osłabieniem percepcji oraz zaburzeniami motoryki ciała.

Skutki teratogenne, wywierane przez alkohol na płód, są zależne od ilości alkoholu spożywanego przez kobietę w ciąży, czasu ekspozycji na teratogen oraz stanu zdrowia kobiety. Podejmowane były próby określenia „bezpiecznej” dawki alkoholu dla kobiet w ciąży, jednakże taka nie istnieje. Nawet małe ilości spożywanego alkoholu wywierają szkodliwy wpływ na płód, zwłaszcza w pierwszym trymestrze ciąży. W pierwszych trzech miesiącach rozwoju płodu zaobserwowano wysoki odsetek poalkoholowych zaburzeń rozwojowych twarzy oraz mózgu. Ekspozycja na teratogen w drugim trymestrze ciąży zwiększa ryzyko spontanicznego poronienia. Spożywanie alkoholu przez przyszłą matkę w ciągu trzech ostatnich miesięcy trwania ciąży wpływa na urodzeniową masę oraz długość ciała płodu, a także na rozwój mózgu. Ponadto zaobserwowano, że najbardziej szkodliwe jest systematyczne spożywanie niewielkich ilości alkoholu oraz jednorazowe przyjmowanie dużych ilości alkoholu. Prze-

prorowadzone badania naukowe dowodzą, że dziecko ciężarnej kobiety spożywającej systematycznie minimum pięć standardowych dawek alkoholu (gdzie za 1 dawkę uznaje się 10 g czystego alkoholu etylowego, tj. ekwiwalent 200 g piwa 5% lub 100 g wina 10% lub 25 g wódki 40%) w skali tygodnia, będzie cierpiało na Alkoholowy Zespół Płodowy (FAS).

Epidemiologia FASD w Polsce i w Europie

Pierwsze badania dotyczące częstości spożywania alkoholu przez kobiety w ciąży zostały w Polsce przeprowadzone w 2002 roku, pod kierunkiem prof. Tomasza Niemca, przez dra Piotra Raczyńskiego w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Metodę badania oparto na analizie badanych próbek moczu kobiet ciężarnych, które dostarczano na rutynowe badania do laboratorium. Uzyskane wyniki wskazywały na spożywanie alkoholu przez co najmniej trzecią kobietę w ciąży [Jadczak-Szumiło 2015].

Kolejne badania na temat częstości spożywania alkoholu przez kobiety w ciąży przeprowadził Doktor Marek Banach w 2011 roku. Badaniem ankietowym zostały objęte 878 studentki różnych krakowskich uczelni, będące w ciąży. Wyniki opublikowanych badań wskazują, iż ponad 70% ankietowanych kobiet spożywało alkohol podczas ciąży (tamże).

Najnowsze badania dotyczące częstości prenatalnego narażenia przeprowadziła PARPA w programie ALICJA, będącym jeszcze na etapie realizacji. Dotychczas uzyskane wyniki wskazują na częstość występowania w Polsce dzieci z pełnym Alkoholowym Zespołem Płodowym (FAS), wynoszącą minimum 4 na 1000 żywych urodzeń. Statystyka ta jest porównywalna z innymi krajami Europy (tamże).

Dowiedziano występowanie pewnych matczynych i środowiskowych czynników ryzyka rozwoju FASD. Wśród nich wyróżniamy:

- niski poziom wykształcenia matki;
- wiek matki (powyżej 45 roku życia);
- poronienia i niedonoszenia ciąży w wywiadzie;
- niedobory żywieniowe matki podczas ciąży;
- występowanie FASD u wcześniej urodzonych dzieci;
- używanie substancji psychoaktywnych;
- choroby psychiczne matki, zwłaszcza depresja;
- doświadczona przez matkę przemoc fizyczna lub seksualna w przeszłości;
- spożywanie alkoholu i innych substancji psychoaktywnych przez najbliższe osoby kobiety będącej w ciąży;
- niski status ekonomiczny matki (tamże).

Kobiety niespełniające powyższych czynników, które spożywają alkohol w ciąży, są w takim samym stopniu narażone na urodzenie dziecka z FASD, co kobiety z pozostałych grup ryzyka.

Cechy kliniczne

Podstawowe cechy kliniczne osób z FASD dotyczą twarzy, nieprawidłowości ośrodkowego układu nerwowego oraz zaburzeń wzrostu [Weitzman, Roj-mahamongkol 2018]. Należy mieć na uwadze również szereg współwystępujących zaburzeń rozwojowych ze strony innych układów oraz narządów.

1. Twarz ludzi chorujących na FASD charakteryzuje się krótkimi szparami powiekowymi, gładką rynienką podnosową oraz cienkim zarysem czerwieni wargowej (tamże),



Rysunek 1. Przykłady fenotypu twarzy dzieci z FASD

2. Strukturalne wady wrodzone będące skutkiem prenatalnego narażenia na alkohol osób chorych na Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD), obejmują objawy ze strony:

→ **Układu sercowo-naczyniowego:** ubytek w przegrodzie międzyprzed-sionkowej serca, ubytek w przegrodzie międzykomorowej serca oraz wady stożka tętniczego i pnia tętniczego (np. anomalie dużych naczyń, Tetralogia Fallota).

Objawy kliniczne tych chorób zaczynają ujawniać się w wieku dziecięcym, przyjmując często postać duszności i bólu w klatce piersiowej podczas wysiłku fizycznego oraz zakażeń układu oddechowego.

W okresie dorastania oraz w wieku dorosłym rozwijają się zagrażające życiu objawy niewydolności prawokomorowej serca (obrzęki kończyn,

obrząk brzucha, powiększenie wątroby, żółtaczką, zaburzenia krzepnięcia krwi) oraz objawy niewydolności lewokomorowej serca (duszność, nasilająca się podczas wysiłku fizycznego oraz pozycji leżącej, bezdech senny, świsty oddechowe, zawroty głowy, zimne dłonie i stopy [Weitzman, Rojmahamongkol 2018]).

- **Układu szkieletowego:** duże skurcze zgięciowe stawów, klatka piersiowa lejkowata, klatka piersiowa kurza, zespół Klippel-Feil'a (wrodzona krótka szyja, z powodu zrośnięcia się kręgów szyjnych lub ich nierozwinięcia), wady segmentacji kręgów, kręgi połowiczny, skolioza (skrzywienie boczne kręgosłupa) kościocrost promieniowo-łokciowy, nierozwinięte paznokcie, krótkie paliczki małych palców, klinodaktylia piątego palca ręki (skrzywienie przyśrodkowe małego palca ręki), kamptodaktylia (przykurcz zgięciowy palców).

Powyższe choroby utrudniają prawidłowe ruchy kończyn górnych oraz dolnych, a zarazem podstawowe czynności dnia codziennego (chodzenie, bieganie, pisanie, gotowanie, sprzątanie, prowadzenie pojazdów mechanicznych itp.). Ponadto, często towarzyszą im dolegliwości bólowe [Weitzman, Rojmahamongkol 2018].

- **Układu nerkowo-moczowego:** nerka dysplastyczna (o zaburzonej budowie), nerka hipoplastyczna (o zmniejszonej liczbie nefronów, czyli podstawowych jednostek funkcjonalno-strukturalnych), nerka podkowiasta (nerka prawa i lewa są zrośnięte dolnymi biegunami); powielenia moczowodowe, wodonercze (zastój moczu w nerce, nie odpływanie moczu do pęcherza moczowego celem wydalenia).

Powyższe zaburzenia mogą się objawiać bólami brzucha oraz okolicy odcinka lędźwiowego kręgosłupa, częstym uczuciem potrzeby oddania moczu, zakażeniami układu moczowego wraz z objawami dyzurycznymi (świąd, pieczenie, ból podczas oddawania moczu) (tamże).

- **Narządu wzroku:** zez (nierównoległe ustawienie gałek ocznych), opadanie powieki, anomalie naczyniowe siatkówki, niedorozwój nerwu wzrokowego, problemy refrakcyjne (trudności w załamywaniu promieni świetlnych przechodzących przez struktury oka) wtórne do małowocza.

Powyższe choroby manifestują się przede wszystkim zaburzeniami widzenia i wymagają leczenia przez lekarza okulistę (tamże).

- **Narządu słuchu:** przewodzeniowy ubytek słuchu lub niedosłuch odbiorczy.

Choroby te uniemożliwiają prawidłowe odbieranie dźwięków akustycznych oraz są wskazaniem do leczenia przez lekarza laryngologa (tamże).

3. Nieprawidłowości ośrodkowego układu nerwowego dotyczą około 70% osób narażonych w okresie prenatalnym na spożywanie przez matkę dużych ilości alkoholu (powyżej 14 drinków w ciągu tygodnia).

Manifestacja kliniczna jest zależna od wieku, ulegając nasileniu wraz z upływem czasu oraz od innych indywidualnych czynników. Swoiste objawy charakterystyczne dla danej grupy wiekowej są wymienione poniżej:

- **Okres niemowlęcy** – drażliwość, drżenia, zaburzenia układu autonomicznego (unerwiającego narządy wewnętrzne), zaburzenia regulacji stanu (np. snu, koncentracji, pobudzenia) oraz opóźnienie w rozwoju.
- **Okres dzieciństwa** – nadpobudliwość, brak koncentracji, zaburzenia funkcji poznawczych, emocjonalne reakcje, trudności w uczeniu się, hipotonia (zbyt niskie ciśnienie krwi), zaburzenia słuchu i wzroku, drgawki, ubytki pamięci oraz rozumienia i przyswajania nowych informacji.
- **Okres dojrzewania oraz wczesnej dorosłości** – zaburzenia wynikające z pierwotnego deficytu umiejętności życia w społeczeństwie, zaburzenia adaptacji oraz funkcji wykonawczych (np. zaprzestanie edukacji, niezdolność do utrzymania zatrudnienia, niewłaściwe zachowania seksualne) [Jadczyk-Szumilo 2015].

Zmiany w obrębie ośrodkowego układu nerwowego wywołane działaniem alkoholu można podzielić na:

- **Strukturalne** – anomalie obejmujące zmniejszony obwód głowy (zwykle definiowane w przypadkach poniżej ≤ 10 -ego percentyla, dla danego wieku i płci lub jeśli wzrost i waga są < 10 percentyla, a obwód głowy ≤ 3 percentyla) lub nieprawidłowości strukturalne widoczne w neuroobrazowaniu (np. zmniejszenie rozmiaru i zmiana kształtu ciała modzelowatego, mózdzku lub zwojów podstawy) [Weitzman, Rojmahamongkol 2018].
- **Neurologiczne** – zaburzenia, w których skład wchodzi:
 - **„twarde” zaburzenia** – nieprawidłowe odruchy, nieprawidłowe napięcia mięśniowe, ubytki nerwów czaszkowych;
 - **„lekkie” zaburzenia** – osłabiona koordynacja ruchowa i poczucie równowagi ciała, zaburzenia okoruchowe, oczopląs (mimowolne ruchy gałek ocznych), trudności w wykonywaniu złożonych czynności lub odpowiednio szybkiej reakcji ruchowej w sytuacjach stresowych oraz mylenie stron.
 - **Nawracające napady padaczkowe** niewywołane przez czynniki w okresie poporodowym (w tym infekcje) [Weitzman, Rojmahamongkol 2018].
- **Funkcjonalne** – zaburzenia przekładające się na iloraz inteligencji oraz funkcje poznawcze jednostki.

Przeprowadzone badania naukowe wskazują, iż dzieci matek, które w ciąży spożywały alkohol, mają niższy iloraz inteligencji od rówieśniczek. Osoby chore na FASD mają zaburzoną percepcję wzrokową, trudności ze skupieniem uwagi oraz uczeniem się, kłopoty ze stabilnością emocjonalną, często są nadreaktywne i nerwowe [Weitzman, Rojmahamongkol 2018].

Trudności w prawidłowym funkcjonowaniu osobniczym oraz interpersonalnym jednostki różnią się, w zależności od struktur mózgowia, które uległy uszkodzeniu (tabela 1) [za: Jadczak-Szumiło 2015].

Tabela 1. Inne możliwe trudności dzieci z FASD wynikające z uszkodzeń OUN

Uszkodzona część mózgu	Możliwe zaburzenia
Płaty czołowe Funkcje wykonawcze	<ul style="list-style-type: none"> - problemy z podejmowaniem decyzji i planowaniem, które jest związane z pojawieniem się zadania - umiejętność działania zgodnie z zaplanowanym celem - myślenie twórcze i abstrakcyjne; ocena własnych potrzeb, pragnień oraz skuteczności ich zaspokajania, ocena własnych pragnień i procedur ich spełniania
Kora somatosensoryczna	<ul style="list-style-type: none"> - zaburzenia czucia - zaburzenia przetwarzania
Hipokamp	<ul style="list-style-type: none"> - procesy zapamiętywania
Móźdżek	<ul style="list-style-type: none"> - płynność ruchów - melodia mowy - w połączeniu z płacami czołowymi, płynność produkcji słów
Jądra podkorowe	<ul style="list-style-type: none"> - rozumienie zachowań społecznych
Prawopółkulowe funkcje językowe	<ul style="list-style-type: none"> - problemy z rozumieniem informacji podawanych nie wprost, rozumienie metafor, przenośni, aluzji
Spoidło wielkie	<ul style="list-style-type: none"> - transmisja danych między półkulami

Niezwykle ważne jest zdawanie sobie sprawy, iż osoby chore na FASD wymagają diagnozowania oraz leczenia przez całe życie. W młodym wieku ujawniają się bowiem zaburzenia pierwotne, które w przypadku niezdiagnozowania oraz braku leczenia mogą spowodować rozwinięcie się zaburzeń wtórnych (tabela 2).

Warto podkreślić, iż istnieje możliwość wyeliminowania objawów wtórnych, jeżeli w odpowiednim czasie zostaną zdiagnozowane i leczone.

Tabela 2. Zaburzenia, które mogą wpływać z uszkodzeń OUN, i wtórne kłopoty, jeśli dziecko nie otrzymuje pomocy

Zaburzenia pierwotne powiązane z OUN	Zaburzenia wtórne
<ul style="list-style-type: none"> - Czasami zespół abstynencyjny - Zaburzenia snu - Nerwowość – przejawiająca się niespokojnym snem, zbyt płytkim snem lub nadwrażliwością na bodźce - Brak lub kłopoty ze ssaniem, tym samym kłopoty podczas karmienia - Postnatalne upośledzenie wzrostu - Płacziwość - Zaburzenia w rozwoju odruchów - Nadaktywność osi HPA - Zaburzenia przywiązania związane z sytuacją rodzinną, jak i słabym wyposażeniem dziecka, np. brak odruchu ssania, zaburzenia czucia, zmieniony ton płaczu, co może wpływać na zachowania opiekuna - Problemy zdrowotne 	<ul style="list-style-type: none"> - Wybuchy złości - Agresja - Próby regulacji za pomocą środków psychoaktywnych - Zachowania niepożądane społecznie - Zaburzenia osobowości
<ul style="list-style-type: none"> - Zaburzenia w rozwoju języka: opóźnienie w rozwoju mowy lub inne trudności typu wady wymowy, ubogie słownictwo - Zaburzenia związane z rozwojem sensorycznym: nadwrażliwość na bodźce i/lub niedoczucie - Nadpobudliwość - Kłopoty z odczuwaniem dystansu np. ze względu na uszkodzenia czołowe - Zaburzenia odczuwania łaknienia - Zaburzenia związane ze wzrostem i masą ciała - Kłopoty z tolerancją pokarmów - Nadmierna ruchliwość 	<ul style="list-style-type: none"> - Brak odczuwania bólu i angażowanie się w związku z tym w ryzykowne sytuacje - Wchodzenie w nieodpowiednie relacje w związku z brakiem odczuwania dystansu - Kłopoty w szkole - Objadanie się - Problemy z adaptacją w grupie rówieśników - Problemy z pamięcią - Kłopoty z nauczeniem się pisanie i czytania - Problemy z matematyką: zrozumieniem liczby, przestrzeni, czasu, wartości pieniędzy - Labilność emocjonalna
<ul style="list-style-type: none"> - Postnatalne upośledzenie wzrostu – niedowaga, niski wzrost lub nadmierny przyrost wagi - Uszkodzenia jąder podkorowych - Uszkodzenia czołowe - Kłopoty z rozumieniem kontekstu sytuacji społecznych - Brak dystansu do samego siebie - Zaburzenia w rozwoju funkcji wykonawczych, takich jak: planowanie, podejmowanie decyzji, przewidywanie, organizacja 	<ul style="list-style-type: none"> - Kłopoty z rozumieniem sytuacji społecznych - Słabsze uczenie się przez doświadczenie - Kłopoty z abstrakcyjnym myśleniem i rozumieniem pojęć - Problemy szkolne - Problemy z samodzielnym funkcjonowaniem

Powyższe cechy kliniczne, w zależności od nasilenia, są podstawą do wyodrębniania różnic diagnostycznych pomiędzy Alkoholowym Zespołem Płodowym (FAS), częściowym Alkoholowym Zespołem Płodowym (pFAS), poalkoholowym zaburzeniem układu nerwowego (ARND), neurobehawioralnymi zaburzeniami zależnymi od alkoholu (ARBD), wadami wrodzonymi zależnymi od alkoholu (ND-PAE) (Tabela 3) [Jadczak-Szumiło 2015].

Tabela 3. Kompilacja kryteriów diagnostycznych FASD

FASD – Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych	Kryteria diagnostyczne
FAS – Alkoholowy Zespół Płodowy	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Minimum dwie charakterystyczne cechy w obrębie twarzoczaszki ➤ Opóźnienie wzrostu ➤ Wyraźne dowody wpływu choroby na mózgowie ➤ Zaburzenia neurobehawioralne ➤ Prenatalna ekspozycja na alkohol (niezależnie od tego czy udokumentowana czy nie)
p-FAS – częściowy Alkoholowy Zespół Płodowy	<p>W udokumentowanych przypadkach prenatalnej ekspozycji na alkohol:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Minimum dwie charakterystyczne cechy w obrębie twarzoczaszki ➤ Zaburzenia neurobehawioralne <p>W przypadkach nieudokumentowanej prenatalnej ekspozycji na alkohol:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Minimum dwie charakterystyczne cechy w obrębie twarzoczaszki ➤ Opóźnienie wzrostu lub wyraźne dowody wpływu choroby na mózgowie ➤ Zaburzenia neurobehavioralne
ARND – poalkoholowe zaburzenie układu nerwowego	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Udokumentowana prenatalna ekspozycja na alkohol ➤ Zaburzenia neurobehavioralne <p>Uwaga: Nie ma możliwości jednoznacznego potwierdzenia diagnozy u dzieci poniżej 3-go roku życia</p>
ARBD – neurobehawioralne zaburzenia zależne od alkoholu	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Udokumentowana prenatalna ekspozycja na alkohol ➤ Przynajmniej jedna większa charakterystyczna malformacja związana z prenatalną ekspozycją na alkohol
ND-PAE – wady wrodzone zależne od alkoholu	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Udokumentowana prenatalna ekspozycja na alkohol ➤ Zaburzenia neurobehavioralne w dzieciństwie ➤ Twarzowe oznaki choroby, opóźnienie wzrostu oraz współistniejące wyraźne dowody wpływu choroby na mózgowie

Diagnostyka

Z uwagi na wielopoziomowy charakter objawów, w procesie diagnostycznym powinien uczestniczyć zespół składający się przynajmniej z lekarza (często konieczne jest leczenie przez kilku lekarzy – specjalistów z różnych dziedzin medycyny) oraz psychologa. W trakcie analizowania każdego przypadku oceniana jest obecność i charakter dysmorfii oraz innych ubytków w zdrowiu dziecka omówionych powyżej (tabela 1, 2 i 3) – aspekty te ocenia lekarz. Do kompetencji psychologa należy m.in. ocena ilorazu inteligencji (IQ) dziecka oraz ocena rozwoju języka, pamięci, zdolności koncentracji, funkcji poznawczych, umiejętności matematycznych, rozwoju motorycznego oraz szeregu innych czynników, w tym środowiskowych [Jadczak-Szumiło 2015].

Terapia oraz opieka nad dzieckiem z FAS/FASD

Należy zwrócić uwagę, że im wcześniej zostanie postawiona diagnoza, tym szybciej można podjąć kroki mające na celu zniwelowanie zaburzeń wynikających ze Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD). Z uwagi na bardzo zindywidualizowany charakter nieprawidłowości ze strony ośrodkowego układu nerwowego oraz deficytów rozwojowych, celem osiągnięcia jak najlepszych efektów leczniczych konieczne jest dopasowanie modelu terapii indywidualnie dla każdego dziecka. Praca nad zaburzeniami wynikającymi z ośrodkowego układu nerwowego obejmuje szereg czynności mających na celu ich, możliwie jak największe, niwelowanie. Na podstawie ponad 23 lat doświadczeń i badań doktor nauk społecznych Teresa Jadczak-Szumiło (2015) z Uniwersytetu SWPS w Katowicach opracowała model, który obejmuje:

1. Pracę nad regulacją podstawowych procesów mózgowych – praca obejmuje ćwiczenia stymulacyjne wspomagające regulację w obszarach, takich jak:

- nadreaktywności osi HPA – podstawowy proces, który blokuje rozwój dzieci z FASD;
- zaburzenia snu;
- zaburzenia czucia;
- zaburzenia przetwarzania sensoryczno-motorycznego;
- praca nad traumą wczesnodziecięcą;
- regulacja emocji, w tym praca nad modyfikacjami związanymi ze zmienioną regulacją emocji w związku ze stylem przywiązania.

2. Stymulację schematów motorycznych, w tym wzorców odruchowych

- schematy motoryczne odruchów;

- nawyki wzrokowe;
- automatyzacja prakcji dużych i małych;
- praca nad przetwarzaniem słuchowym – podstawy neurorozwojowe.

3. Pracę nad rozwojem wyższych funkcji psychicznych

- terapia językowa, w tym trening językowy;
- ćwiczenia pamięciowe;
- ćwiczenia koncentracji;
- poszukiwanie indywidualnych, alternatywnych sposobów nauki czytania i pisanie;
- rozwój myślenia matematycznego;
- treningi słuchowe;
- akomodacje środowiskowe.

W niektórych przypadkach, jako terapię uzupełniającą można wliczyć farmakoterapię, która przede wszystkim ma na celu leczenie współistniejących zaburzeń neuropsychiatrycznych, takich jak zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD), wahania nastroju (w tym depresje), niezdolności adaptacyjne zachowań (np. agresja) czy uczucia niepokoju. Lekarz prowadzący Pacjenta lub lekarz konsultujący przepisuje wówczas odpowiednie leki, dobierając dokładnie ich dawki.

Edukacja i wsparcie rodziny w kontekście edukacji i wychowania dziecka

W ramach kompleksowego podejścia terapeutycznego wobec dziecka ze Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD), zarówno lekarz, jak i psycholog, po uprzednim postawieniu wczesnego rozpoznania, powinni również prowadzić równoległą politykę edukacyjną wobec rodziców i rodziny chorego dziecka [Dudek 2014, s. 89–98]. Uświadomienie opiekunów osoby z FASD umożliwi im zrozumienie zaburzeń oraz trudności wynikających z jednostki chorobowej, a ponadto dostosowanie oczekiwań oraz modeli wychowawczych na bardziej odpowiednie dla dziecka.

Kolejnym aspektem jest wsparcie rodziny, które w odpowiednich warunkach pozwala na zredukowanie lub eliminację stygmatyzacji rodziców dziecka z FASD, co ma bezpośrednie przełożenie na ich lepsze samopoczucie, a zarazem lepsze funkcjonowanie. Nie bez wartości w tym wypadku pozostaje również kwestia pomocy takiej rodzinie, która obejmuje m.in. szkolenia rodziców oraz doradztwo danego opiekuna służby zdrowia [Jadczyk-Szumiło 2015].

Rokowania

Dzieci ze Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD), zwłaszcza te, które nie zostały zdiagnozowane, a zarazem nieotrzymujące należytej opieki i leczenia, należą do grupy podwyższonego ryzyka rozwinięcia w dorosłym życiu objawów zaburzeń wtórnych. Ponadto należy zwrócić uwagę, że w wyniku tych zaburzeń możliwe jest również wystąpienie wypadkowych skutków ubocznych u rodziny dziecka z FASD, szczególnie u rodziców. Do takich skutków wliczamy problemy finansowe (wynikające z poniesionych kosztów prowadzenia odpowiednich terapii), stres czy skutki wtórne do zwiększonej ilości spożywanego alkoholu (np. choroby wątroby, samobójstwa) spowodowane nieradzeniem sobie z problemami związanymi ze Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych u dziecka [Jadczak-Szumiło 2015, Dudek 2014].

Po uwzględnieniu wszystkich powyższych aspektów, można stwierdzić, jak ważne jest wczesne postawienie rozpoznania choroby oraz wprowadzenie odpowiednich terapii, dzięki którym wyżej wymienione zaburzenia mogą zostać zniwelowane, dając szansę dziecku oraz jego rodzinie na prawidłowe funkcjonowanie.

Prewencja

W ramach prewencji powinno się przywiązywać szczególną wagę do odpowiedniej edukacji społeczeństwa na temat skutków spożywania przez matkę alkoholu w trakcie ciąży. Ponadto należy promować abstynencję zarówno przed okresem ciąży, jak i w jej trakcie, co może uchronić przed wystąpieniem Spektrum Płodowych Zaburzeń Alkoholowych (FASD) u przyszłego dziecka [Dudek 2014].

Podsumowanie

Spektrum Płodowych Zaburzeń Poalkoholowych (FASD) jest zjawiskiem niezwyczajnie niepożądanym, zarówno medycznie, jak i społecznie, nie mniej jednak powszechnym, biorąc pod uwagę statystyki badań prowadzonych na całym świecie, dotyczących kobiet w ciąży spożywających alkohol. Ilość zaburzeń, ich charakter oraz ciężkość jest indywidualna dla każdego dziecka z FASD, zależna od uszkodzonych przez alkohol poszczególnych struktur mózgowych. Nieprawidłowości ujawniają się w trakcie całego życia dziecka i obejmują między innymi anomalie anatomiczne, zaburzenia zachowań wtórne do ubytków koordynują-

cych struktury mózgowie, obniżony iloraz inteligencji (IQ), opóźnienie szeroko pojętego rozwoju (w tym intelektualnego, emocjonalnego, psychospołecznego, językowego), jak i opóźnienie wzrostu.

Z uwagi na wielopoziomowy charakter problemu: zdrowotny (dla dziecka), jak i społeczny (skutki oddziaływań określonych zaburzeń w otoczeniu osoby dotkniętej FASD), niezwykle ważnym jest prowadzenie szeroko zakrojonej edukacji społecznej, która umożliwiłaby zmniejszenie ilości przypadków spożywania alkoholu przez kobiety ciężarne. W przypadkach dzieci ze Spektrum Płodowych Zaburzeń Poalkoholowych najważniejszą rolę odgrywa postawienie wczesnego rozpoznania, które w konsekwencji pozwoli na wdrożenie odpowiednich programów terapeutycznych indywidualnie dla każdego dziecka, dzięki czemu będzie ono miało szansę na zniwelowanie swoich zaburzeń do stopnia, nieodróżniającego go od rówieśników [Dudek 2014]. Jednocześnie należy pamiętać, że niemłą wagę stanowi odpowiednia edukacja rodziny chorego dziecka – odpowiednio przeszkoleni członkowie rodziny w lepszym stopniu są w stanie zrozumieć problematykę FASD, co ma bezpośrednie przełożenie się na stworzenie lepszych warunków środowiskowych dla dziecka. Umożliwia to, zarówno dla osoby chorej, jak i jej rodziny, prawidłowe funkcjonowanie (w stopniu, w jakim jednostka chorobowa na to pozwoli).

Literatura

- Astley S.J., Clarren S.K., 2000, *Diagnosing the full spectrum of fetal alcohol-exposed individuals: introducing the 4 – digit diagnostic code*, Alcohol & Alcoholism; 35:400.
- Astley S.J., Stachowiak J., Clarren S.K., Clausen C., 2002, *Application of the fetal alcohol syndrome facial photographic screening tool in a foster care population*. J Pediatr; 141:712.
- Astley S.J., 2010, *Profile of the first 1,400 patients receiving diagnostic evaluations for fetal alcohol spectrum disorder at the Washington State Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic & Prevention Network*. Can J2 Clin Pharmacol; 17:e132
- Bertrand J., Floyd R.L., Weber M.K., et al., 2004, *National Task Force on Fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effect. Fetal alcohol syndrome: Guidelines for referral and diagnosis*. Center for Disease Control and Prevention; Atlanta, GA.
- Bertrand J., Floyd L.L., Weber M.K., 2005, *Fetal Alcohol Syndrome Prevention Team, Division of Birth Defects and Developmental Disabilities, National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Guidelines for identifying and referring persons with fetal alcohol syndrome*. MMWR Recomm Rep; 54:1.

- Carol Weitzman, Pat Rojmahamongkol, et al., 2018, *Fetal alcohol spectrum disorders: Clinical features and diagnosis*, UpToDate.
- Dudek M., 2014, *Rodziny wychowujące dzieci z Płodowym Zespołem Alkoholowym – FAS*. „Studia Społeczne”, WSM, Warszawa, s. 89–98.
- Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J., et al., 2016, *Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Syndrome Disorders*, Pediatrics; 318.
- Jadczyk-Szumiło T., 2015, *Problemy diagnostyczne dzieci z FASD – implikacje diagnozy. Podsumowanie 15 lat badań własnych nad problemem dzieci z FASD w Polsce*, XII Konferencja Diagnostyki Edukacyjnej, Bydgoszcz.