

Problemy pediatryczne i neurologiczne u dziecka z FASD

Bożena Bańdo

Wpływ alkoholu etylowego na organizm płodu

- *Kartagińczycy zakazywali picia alkoholu w czasie nocy poślubnej*
- *w Biblii (Księga Sędziów 13; 4-5) anioł ostrzega kobietę, aby nie piła alkoholu w czasie ciąży, by nie psuć planów Boga dotyczących nienarodzonego Samsona*
- *wg Arystotelesa „głupie, nietrzeźwe, impulsywne kobiety rodzą dzieci na swoje podobieństwo...”*
- *1726 J.Friend ostrzega, że „pijaństwo zbyt często jest powodem narodzin słabego, małego, chorowitego dziecka...”*
- *1865 Lanceraux zaliczył małogłowie, charakterystyczny wygląd twarzy i uszkodzenie układu nerwowego do objawów „FAS”*
- *1968 Lemoine; 1973 Jones zdefiniowali FAS*

Wpływ alkoholu etylowego na organizm płodu

- *alkohol etylowy (i jego metabolit aldehyd octowy) najczęściej spotykany związek chemiczny o właściwościach teratogennych (teratogen- czynnik pochodzący ze środowiska zewnętrznego, działający na organizm w okresie płodowym, powodujący powstawanie trwałych wad rozwojowych)*
- *alkohol etylowy związek o działaniu toksycznym (toksyczność- cecha związków chemicznych polegająca na powodowaniu zaburzenia funkcji lub śmierci komórek żywych, organów lub organizmów po dostaniu się w ich pobliże, jest to działanie niepożądane wynikające z reakcji chemicznych czy fizykochemicznych między związkiem chemicznym a układem biologicznym (DNA, enzymy...))*

Wpływ alkoholu etylowego na organizm płodu

- wpływa istotnie na rozwój fizyczny i rozwój układu nerwowego
- działanie alkoholu etylowego na płód jest **nieodwracalne** *ale wczesne wykrycie objawów i społecznych czynników ryzyka mających związek z ekspozycją płodu na alkohol może się przyczynić do zmniejszonej chorobowości w zakresie układu nerwowego i maksymalnie zwiększyć osłabiony potencjał rozwojowy dziecka*
- działanie alkoholu etylowego na płód jest różnorodne, stąd termin FASD (*Fetal Alcohol Spectrum Disorder*)

Wpływ alkoholu etylowego na oun płodu

- *alkohol jest agonistą receptorów GABA, antagonistą receptora NMDA, zwiększa tworzenie wolnych rodników tlenu i azotu- apoptoza komórek nerwowych*
- *alkohol zmniejsza stężenie czynnika wzrostu neuronów NGF*
- *wpływa niekorzystnie na wiele wtórnych dróg przekazywania sygnałów biorących udział w migracji neurocytów*
- *upośledza metabolizm cholesterolu, hamuje sygnały przesyłane przez ligand szlaku sygnałowego Shh (Sonic hedgehog), kluczowe we wczesnej embrio i morfogenezie struktur leżących w linii środkowej mózgu i kończyn (upośledza metabolizm cholesterolu u płodu, a cholesterol stanowi główny składnik błon komórkowych i mieliny)*

FAS a zespół Smith-Lemli-Opitz (*prototyp wrodzonego zaburzenia przemiany cholesterolu- mutacja genu DHRC7 w locus 11q12-q13 kodującego reduktazę 7-dehydrocholesterolu*)

- *małogłowie, agenezja ciała modzelowatego*
- *wewnątrzmaciczne zahamowanie płodu i zaburzenia rozwoju i wzrostu po urodzeniu*
- *dysmorfia twarzy*
- *wady rozwojowe kończyn (częstsze w z.SLO)*
- *opóźnienie rozwoju psychoruchowego*
- *zaburzenia zachowania*

Wpływ alkoholu etylowego na rozwój i wzrost płodu

- *upośledza rozwój łożyska,*
 - *powoduje skurcz naczyń łożyska (zwłaszcza gdy nikotynizm dodatkowo)*
 - *niedożywienie towarzyszące alkoholizmowi może przyczyniać się do niewydolności łożyska*
 - *alkohol zmniejsza stężenie białka w łożysku, utylizację glukozy, transport żelaza, witamin, wielonienasyconych kwasów tłuszczowych*
- *zmniejsza aktywność czynnika wzrostu naskórka i stężenia insulinopodobnego czynnika wzrostu 1 (IGF1) u płodu*

Chorobowość przed i okołoporodowa

- spożywanie alkoholu w czasie ciąży może spowodować przedwczesny lub opóźniony poród (*zależnie od czasu ekspozycji i modelu spożycia*)
- zwiększone ryzyko zakażeń w tym posocznicy u noworodków z małą masą urodzeniową (*zaburzenia powstawania i dojrzewania limfocytów T i B*)
- zwiększona umieralność noworodków (*powikłania wad rozwojowych, czynniki środowiskowe*)
- istnieje związek między zespołem nagłej śmierci łóżeczkowej a piciem alkoholu w okresie przed poczęciem i nadużywaniem go w I trymestrze ciąży

FASD (*rozpoznawanie*)

- wywiad! (*najważniejszy ale często trudny do wiarygodnego uzyskania*)
- poziom alkoholu etylowego w surowicy krwi matki i noworodka
- GGTP, aldehyd octowy, transferyna desjalowana, średnia objętość erytrocytów w krwi matki
- badanie smółki w kierunku FAEE (estry etylowe kwasów tłuszczowych >600 ng/g smółki)

Noworodek matki pijącej alkohol w ciąży

- wcześniactwo, częste poronienia
- zamartwica płodu, uszkodzenie okołoporodowe, niedotlenienie, przedurodzeniowe zawały mózgu
- małogłowie, wady wrodzone w tym układu nerwowego
- deficyt masy ciała i wzrostu, hipotrofia

FASD (*Fetal Alcohol Spectrum Disorder*)

- **pełnoobjawowy FAS**
 - *udokumentowana/lub nie ekspozycja na alkohol w okresie płodowym*
 - *wyraźna dysmorfia twarzy (minimum 3 cechy dysmorficzne)*
 - *małogłowie, przedurodzeniowy deficyt wagi i wzrostu*
 - *uszkodzenie oun (wady o.u.n., upośledzenie funkcji ruchowych, intelektualnych, społecznych)*
- **częściowy FAS**
 - *Udokumentowana ekspozycja na alkohol w okresie płodowym*
 - *brak lub niewielkie anomalie budowy ciała*
 - *uszkodzenie oun*
- **ARDN (*neurorozwojowe zaburzenia zależne od alkoholu*)**
 - *ekspozycja na alkohol w okresie płodowym*
 - *wybiórcze uszkodzenie oun*

Deficyt wagi i wzrostu u dzieci z FAS

- niska urodzeniowa masa i długość ciała
- niedobór masy ciała i wzrostu w późniejszych latach życia
- konieczne wykluczenie innych przyczyn zaburzeń wzrastania
 - *rodzinna niskorosłość*
 - *konstytucjonalne opóźnienie rozwoju*
 - *stany niedoborowe w czasie ciąży*
 - *dysplazja szkieletowa*
 - *zaburzenia hormonalne*
 - *zespoły genetyczne*
 - *choroby przewlekłe*
 - *zespoły zaburzeń wchłaniania*
 - *zaburzenia odżywiania*
 - *zaniedbanie*

Inne zaburzenia mające związek z ekspozycją na alkohol w okresie prenatalnym

- twarzoczaszka
 - *małogłowie*
 - *nierówne, specyficzne rozłożenie owłosienia na skórze czaszki*
 - *hipoplazja środkowej części twarzy*
 - *nieprawidłowości szpar powiekowych (krótkie, skośne ku górze lub dołowi, zmarszczka nakątna)*
 - *nisko osadzone, odstające, skręcone małżowiny uszne*
 - *wadliwa budowa kanałów słuchowych*
 - *hipoplazja szczęki*
 - *wady w obrębie podniebienia*

Inne zaburzenia mające związek z ekspozycją na alkohol w okresie prenatalnym

- *układ krążenia (wady układu krążenia na drugim miejscu po mózgu pod względem częstości występowania wad)*
 - *ubytek przegrody międzykomorowej*
 - *przetrwały przewód tętniczy*
 - *tetralogia Fallota*
 - *ubytki przegrody międzyprzedsionkowej*
 - *przerwanie łuku aorty*

Inne zaburzenia mające związek z ekspozycją na alkohol w okresie prenatalnym

- układ mięśniowo- szkieletowy
 - *skolioza*
 - *z. Klippla- Feila (wady wrodzone kręgów szyjnych)*
 - *kurza lub lejkowata klatka piersiowa*
 - *pojedynczy poprzeczny fałd na dłoni*
 - *krótka V kość śródręcza z klinodaktylią*
 - *hipoplastyczne paznokcie*
- przewód pokarmowy
 - *hepatomegalia*
 - *zwiększona aktywność transaminaz wątrobowych*

Inne zaburzenia mające związek z ekspozycją na alkohol w okresie prenatalnym

- narząd wzroku
 - *opadanie powiek*
 - *małocze/ wady refrakcji*
 - *częściowy ubytek jednej ze struktur oka*
 - *oczopląs*
 - *zez*
 - *nieprawidłowości w zakresie nerwu wzrokowego*
- układ moczowo- płciowy
 - *nerka podkowiasta, wrodzony brak/ dysplazja nerki*
 - *zdwojenie moczowodu*
 - *wodonercze*
 - *krwiomocz*

Inne zaburzenia mające związek z ekspozycją na alkohol w okresie prenatalnym

- narząd słuchu
 - *nawracające zapalenia ucha środkowego*
 - *wadliwa budowa kanałów słuchowych*
 - *ubytki słuchu o typie przewodzeniowym lub czuciowo-nerwowym*
- układ immunologiczny
 - *zahamowanie funkcji limfocytów T*
 - *zahamowanie rozwoju limfocytów B*
- wady ośrodkowego układu nerwowego

Wielospecjalistyczna opieka

- pediatra
- dysmorfolog
- otolaryngolog
- audiolog
- immunolog
- neurolog
- psycholog
- psychiatra
- okulista
- endokrynolog
- gastrolog
- dietetyk
- genetyk
- logopeda
- rehabilitant
- terapeuta zajęciowy
- chirurg plastyczny