

Rola neurologa w procesie

diagnozy dziecka z FASD

Bożena Bańdo

Rozwój dziecka

- *układ nerwowy kieruje i reguluje czynnościami ustroju zarówno życiem wegetatywnym jak i funkcjami świadomymi i zachowaniem*
- *jest uwarunkowany rozwojem i dojrzewaniem jego układu nerwowego*
- *poród oddziela dojrzewanie wewnątrzmaciczne, gdzie dominuje dojrzewanie struktur na niższym poziomie filogenetycznym od dojrzewania po urodzeniu gdzie przeważa dojrzewanie tzw. wyższych czynności nerwowych*

Rozwój OUN

- **19** dzień- *płytką, rynienka nerwowa*
- **28** dzień- *związek pęcherzyków półkulowych i mózdzku*
- **6** tydzień- *półkule wzrastają, migracja neuroblastów do kory półkul*
- **8** tydzień- *półkule pokrywają międzymózgowie, w pniu jądra nn. czaszkowych*
- **9-12** tydzień- *spoidło przednie*

Rozwój OUN

- **11** tydzień- *początek rozwoju spoidła wielkiego, wykształcone paleocerebellum*
- **17-20** tydzień- *powstaje neocerebellum*
- **29-32** tydzień- *pełny rozwój spoidła*
- **40** tydzień- *masa mózgu 330-400 g, trwa mielinizacja, dojrzewanie neuroblastów w poszczególnych warstwach kory*

Rola neurologa w procesie diagnozy dziecka z FASD

- wywiad
- badanie neurologiczne
- wykonanie badań diagnostycznych
 - *badania neuroobrazowe*
 - *elektrofizjologiczne*
 - *badania przesiewowe w kierunku wrodzonych zaburzeń metabolicznych*
 - *inne, zależnie od istniejących problemów dziecka*
- diagnostyka różnicowa
- zaplanowanie terapii i dalszego postępowania z dzieckiem

Noworodek matki pijącej alkohol w ciąży

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

Rozpoznania z jakimi kierowane są dzieci z FAS do neurologa

- *małogłowie*
- *drgawki/ padaczka*
- *zaburzenia/ brak/ opóźnienie rozwoju psychoruchowego*
- *trudności w karmieniu, brak odruchu ssania*
- *nadpobudliwość, nadruchliwość*
- *zaburzenia zachowania i emocji*

Diagnostyka

- *badania neurologiczne*
- *badania psychologiczne i neuropsychologiczne*
- *ocena neurorozwoju dziecka i funkcji poznawczych*
- *badanie neuroobrazowe*
- *ocena widzenia, słyszenia, czucia*
- *inne zależnie od problemów dziecka*

Małogłowie (*obwód głowy mniejszy o trzy odchylenia standardowe od wartości średniej, pomiar na wysokości łuków brwiowych i guzowatości potylicznej*)

- *niegenetyczne przyczyny*
 - *nieinfekcyjne choroby oun w okresie pre i perinatalnym (niedokrwienie oun, krwawienie do oun, urazy oun)*
 - *zakażenia wewnątrzmaciczne (CMV, różyczka, Herpes, Toxo)*
 - *działanie związków chemicznych i leków(alkohol etylowy, nikotynizm matki, CBZ, PB...)*
 - *choroby matki (cukrzyca, fenyloketonuria)*
 - *inne (niedożywienie...)*

Małogłowie

- *genetyczne przyczyny*
 - *trisomie (13-z.Pataua; 18-z.Edwardsa, 21-z.Downa)*
 - *delecje (5p-z.cri du chat; 4p-z.Wolfa-Hirschorna)*
 - *z.Angelmana*
 - *z.Wiliamsa*
 - *holoprozencefalia*
 - *lissencefalia*
 - *z.Retta*
 - *z.Nijmegen*
 - *z.Smith-Lemlie-Opitz*
 - *rodzinna postać małogłowia dziedziczona autosomalnie dominująco*
 - *rodzinna postać małogłowia dziedziczona autosomalnie recesywnie*

Małogłowie

- *badania w okresie noworodkowym*
 - *stężenie fenyloalaniny u Matki*
 - *badania wirusologiczne (TORCH)*
 - *kariotyp*
 - *badanie neuroobrazowe (USG, RM)*
 - *badania w kierunku wrodzonych zaburzeń metabolicznych*

Małogłowie

- *badania w okresie niemowlęcym i później*
 - *kariotyp (konsultacja genetyczna)*
 - *badania neuroobrazowe (USG, TK, MR)*
 - *badania w kierunku wrodzonych zaburzeń metabolicznych*
 - *różnicowanie z przedwczesnym zarastaniem szwów czaszkowych!*

Wpływ alkoholu na rozwijający się mózg płodu

- *uszkodzenie dotyczy głównie ciała modzelowatego, mózdzku, zwojów podstawy, hipokampa, płatów czołowych*
- *obumieranie komórek nerwowych, zaburzenia migracji komórek mózgowych, zaburzenia tworzenia połączeń nerwowych*

Wpływ alkoholu na rozwijający się mózg płodu

- *agenezja/ hipoplazja ciała modzelowatego*
- *hipoplazja mózdzku*
- *heterotopie*
- *zmniejszenie objętości hipokampa i jąder podstawy*
- *wodogłowie*

Agenezja/ hipoplazja ciała modzelowatego

(wada wrodzona przodomózgowia polegająca na różnego stopnia niedorozwoju spoidła wielkiego mózgu, izolowana lub z towarzyszącymi innymi wadami oun/innych układów)

- *etiologia wieloczynnikowa*
 - *efekt działania czynników zewnątrzpochodnych w I trymestrze ciąży (zapalnych, toksycznych, naczyniopochodnych...)*
 - *zespół dziedziczony autosomalnie recesywnie w sprzężeniu z chromosomem X*
 - *w aberracjach chromosomalnych (8, 9, 13, 18)*
 - *we wrodzonych zaburzeniach metabolicznych (nieketotyczna hyperglycynemia, ch. Menkesa, Hurlera, syropu klonowego, peroksysomalne...)*
- *częstość występowania*
 - *0,3% w badaniach radiologicznych*
 - *5.3% w badaniach autopsyjnych*

Agenezja/ hipoplazja ciała modelowatego

(wada wrodzona przodomózgowia polegająca na różnego stopnia niedorozwoju spoidła wielkiego mózgu, izolowana lub z towarzyszącymi innymi wadami oun/innych układów)

- *objawy niecharakterystyczne, często nie są wskazaniem do badań obrazowych, stąd faktyczna częstość występowania trudna do ustalenia*
 - *przebieg bezobjawowy*
 - *opóźnienie rozwoju psychoruchowego/ umysłowego*
 - *zaburzenia rozwoju mowy*
 - *zaburzenia wzrokowe*
 - *trudności w karmieniu*
 - *drgawki, padaczka w tym lekooporna jak zespół Aicardiego (lekooporna padaczka, upośledzenie umysłowe, zmiany na dnie oczu, wady układu kostnego)*

Hipoplazja mózdzku (*niepełne wykształcenie mózdzku*)

- *przyczyny*
 - *zakażenia CMV*
 - *ekspozycja na teratogeny*
 - *aberracje chromosomalne*
 - *schorzenia metaboliczne*
 - *choroby genetyczne*
 - *w z.wad wrodzonych (Dandy-Walkera, Walkera-Warburga)*
- *objawy*
 - *hipotonia*
 - *ataksja, zaburzenia równowagi u starszych*
 - *opóźnienie rozwoju*
 - *oczopląs*

Heterotopie (wady wynikające z zaburzonej migracji neuroblastów, co powoduje nieprawidłowe ukształtowanie zakrętów płaszczka mózgu, budowy kory i innych struktur mózgu)

- *zwykle towarzyszą wielu wadom rozwojowym*
- *często towarzyszą małogłowiu i małomózgowiu pierwotnemu*
- *objawy*
 - *opóźnienie rozwoju psychoruchowego*
 - *padaczka, często lekooporna*
 - *niedowładność kończyn*

Zmniejszenie objętości hipokampa i jąder podstawy, uszkodzenie płatów czołowych

- *zaburzenia pamięci, trudności w uczeniu, zaburzenia funkcji poznawczych*
- *padaczka*
- *zaburzenia funkcji wykonawczych, osądu, impulsywność*

Neurologiczne konsekwencje wcześniactwa i niedotlenienia okołoporodowego

- *wodogłowie pokrwotoczne*
- *mózgowe porażenie dziecięce*
- *padaczka*
- *opóźnienie rozwoju intelektualnego i/lub ruchowego*
- *specyficzne dysfunkcje rozwojowe*
- *zaburzenia rozwoju mowy*
- *zaburzenia słuchu*
- *zaburzenia widzenia*

Opóźnienie rozwoju i zaburzenia neurorozwojowe

- *bardzo zróżnicowane możliwości intelektualne (IQ 40 do 142)*
- *problemy z zapamiętywaniem*
- *brak i zaburzenia myślenia przyczynowo-skutkowego, brak zdolności uogólniania, trudności w myśleniu abstrakcyjnym*
- *deficyty uwagi, cechy nadpobudliwości*
- *trudności w planowaniu, przewidywaniu, planowaniu i opanowywaniu czynności*

Zaburzenia neurorozwojowe wtórne

- *znużenie, zmęczenie, frustracja, niepokój, lęki*
- *szttywność zachowań, bezradność, wycofanie*
- *niska samoocena i tendencja do izolowania się*
- *zachowania agresywne, konflikty z prawem*
- *trudności w nauce, kłopoty w szkole i domu, trudności w podjęciu pracy i jej utrzymaniem*
- *depresja i zaburzenia psychiczne*
- *problemy z nadużywaniem narkotyków i alkoholu*

Zróźnicowanie klinicznej manifestacji zaburzeń neurorozwojowych w poszczególnych grupach wiekowych

0-5 r.ż.

- *zaburzenia snu*
- *zaburzenia ssania, trudności z karmieniem*
- *nadwrażliwość na bodźce w tym dźwięki i światło*
- *brak prawidłowego rozwoju*
 - *opóźnienie “kroków milowych”, rozwoju mowy*
 - *trudności w przeprowadzeniu „treningu czystości”*
- *zaburzenia przywiązania*
- *nadruchliwość/ rozdrażnienie*

Zróżnicowanie klinicznej manifestacji zaburzeń neurorozwojowych w poszczególnych grupach wiekowych

6-11 r.ż.

- *opóźnienie rozwoju fizycznego i umysłowego*
- *trudności w odróżnianiu prawdy od fantazji*
- *trudności w rozumieniu zasad współżycia społecznego*
- *kłopoty z odczuwaniem dystansu*
- *zaburzenia koncentracji uwagi, koordynacji wzrokowo-ruchowej*
- *uleganie wpływom innych*

Zróżnicowanie klinicznej manifestacji zaburzeń neurorozwojowych w poszczególnych grupach wiekowych

11-17 r.ż.

- *problemy z adaptacją w grupie rówieśników*
- *kłopoty z pamięcią, nauką czytania, pisania i umiejętności matematycznych (rozumienie liczby, przestrzeni, czasu, wartości pieniądza)*
- *trudności z rozumieniem sytuacji społecznych, słabe uczenie się przez doświadczenie, słaba motywacja do nauki*
- *kłopoty z abstrakcyjnym myśleniem i rozumieniem pojęć*
- *labilność emocjonalna*
- *niska samoocena/ depresja*

Zróżnicowanie klinicznej manifestacji zaburzeń neurorozwojowych w poszczególnych grupach wiekowych

11-17 r.ż.

- *ograniczenie umysłowe*
- *ograniczona samodzielność*
- *konflikty z prawem*
- *zaburzenia związane z tożsamością*
- *problemy związane z nadużywaniem alkoholu i substancji psychoaktywnych*

Postępowanie terapeutyczne

zależnie od rodzaju problemu

- *padaczka (leczenie przeciwdrgawkowe)*
- *wodogłowie (leczenie neurochirurgiczne)*
- *zaburzenia rozwoju (wczesne wspomaganie rozwoju, rehabilitacja)*
- *zaburzenia zachowania, emocji, socjalizacji (opieka psychologiczno-psychiatryczna)*