

Charakterystyka alkoholowego zespołu płodowego na podstawie przypadku oraz piśmiennictwa

Fetal alcohol syndrome case report and description based on the literature

Katedra i Klinika Ortopedii Szczękowej i Ortodoncji, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Streszczenie

Płodowy zespół alkoholowy (FAS) to zespół umysłowych i fizycznych zaburzeń, które mogą wyrazić się jako opóźnienie umysłowe, anomalie rozwojowe, głównie części twarzowej czaszki, zaburzenia psychologiczne występujące u dzieci, których matki w czasie ciąży spożywały alkohol. Artykuł przedstawia najbardziej charakterystyczne cechy kliniczne, występujące u pacjentów, którzy w życiu płodowym poddani zostali nieodwracalnemu działaniu alkoholu, przechodzącemu bardzo sprawnie przez łożysko. Alkohol etylowy oraz jego główny metabolit – aldehyd octowy są czynnikami teratogennymi, które mogą powodować różnorodne uszkodzenia płodu w zależności od ilości spożytego alkoholu i od czasu zaawansowania ciąży. Praca zawiera opis przypadku siedmioletniej dziewczynki, która zgłosiła się do poradni ortodontycznej w celu leczenia wady zgryzu. Zachowanie pacjentki, rysy twarzy, wada zgryzu oraz wywiad z matką, obciążony informacją o częstym spożywaniu alkoholu w okresie ciąży, skłoniły autorów do dłuższego zatrzymania się przy problemie FAS.

Słowa kluczowe: zespół alkoholizowanego płodu, alkoholowy efekt płodowy, poalkoholowe zaburzenia układu nerwowego, alkohol.

Abstract

Fetal Alcohol Syndrome (FAS) is a pattern of mental and physical defects that can be expressed as mental retardation, mainly craniofacial anomalies, as well as psychological disorders in children whose mothers consumed alcohol during pregnancy. The article presents the most characteristic clinical features occurring in patients who were under irreversible prenatal exposure to alcohol, which crosses the placental barrier very easily. Ethyl alcohol and its main metabolite acetaldehyde are teratogens which may cause various fetal disorders depending on the amount of alcohol consumed and the stage of pregnancy. The article describes the case of a seven-year-old patient who came for an orthodontic consultation at an out-patient clinic. The patient's behaviour, facial features, malocclusion and positive medical history with frequent alcohol exposure during fetal development prompted the authors to focus on the problem of FAS.

Keywords: fetal alcohol syndrome, fetal alcohol effect, alcohol related neurodevelopment disorders, alcohol.

Wstęp

Alkoholowy zespół płodowy to zespół fizycznych i umysłowych zaburzeń występujących po ekspozycji płodu na alkohol. Etanol jest bardzo silnym teratogenem, bardzo szybko przenika przez łożysko. Zaburza liczne procesy biochemiczne, przez co prowadzi do znacznie większych uszkodzeń niż stosowanie jakichkolwiek narkotyków przez ciężarną [1]. Skutki picia alkoholu mogą być różne; zależą one od ilości, rodzaju alkoholu, a także od fazy rozwoju płodu czy embrionu [2]. Im większa ilość teratogenu, tym rozleglejsze uszkodzenia mózgu, choć nie wyklucza się także, że jednorazowe spożycie alkoholu może spowodować większe uszkodzenie niż przyjmowanie tej samej ilości przez dłuższy czas. Predyspozycje do wystąpienia FAS są przedmiotem licznych badań laboratoryjnych, ze szczególnym uwzględnieniem koncepcji genetycznej [3, 4]. Etanol negatywnie wpływa na skład ilościowy i jakościowy wielu związków od-

żywczych, koniecznych do właściwego rozwoju płodu. Powoduje wzrost stężenia retinolu, przez co zwiększa ryzyko wad rozwojowych, np. rozszczepu podniebienia. Negatywnie wpływa na transport łożyskowy, upośledza dostęp witamin dla płodu, np. witaminy B6 [5]. Tylko około 14–20% kobiet przyznaje się do spożywania alkoholu w ciąży. Badania w Danii, prowadzone przez Kesmodel w latach 1989–1996 wśród prawie 25 tysięcy ciężarnych, dowiodły, że picie alkoholu w ilości ponad 60 gram tygodniowo zwiększa ryzyko poronienia prawie 4-krotnie, a 2 do 3 razy podnosi ryzyko urodzenia martwego płodu [5, 6]

Charakterystyka zespołu FAS

W 1999 roku, Astley i Clarren ustalili cztery najważniejsze kryteria niezbędne do postawienia medycznej diagnozy FAS. Są to: 1. Udokumentowane picie alkoholu przez przyszłą matkę. 2. Deficyt miary idługości ciała w okresie prenatalnym

oraz po urodzeniu. 3. Zespół fizycznych anomalii, które charakteryzują się mniej lub bardziej nasilonymi deformacjami w budowie twarzy, kończyn, wadami narządów wewnętrznych. 4. Zaburzenia ze strony centralnego układu nerwowego [1, 2]. Jeśli nie wystąpią wszystkie powyższe objawy, wtedy uszkodzenie należy zdiagnozować jako płodowy efekt alkoholowy – Fetal Alcohol Effect (FAE), pod warunkiem odnotowania w wywiadzie spożywania alkoholu w czasie ciąży. W sytuacji, gdy występują wyłącznie efekty neurologiczne w połączeniu z wywiadem obciążonym spożyciem alkoholu przez ciężarną mówimy o poalkoholowym zaburzeniu układu nerwowego – Alcohol Related Neurodevelopment Disorders (ARND) [2, 3]. Najbardziej zauważalne anomalie dotyczą budowy części twarzowej czaszki. Można je podzielić na nieprawidłowości zewnętrzne i wewnętrzne (**Tabela 1**). Do grupy pierwszych cech należy zaliczyć szeroko rozstawione oczodoły, skrócone szpary powiekowe, krótki siodełkowaty nos, mała żuchwa, spłaszczona środkowa część twarzy, brak rynienki podnosowej, wąska warga górna i nisko osadzone uszy (**Rycina 1**). Wraz z upływem czasu powyższe nieprawidłowości mogą stać się mniej widoczne [5, 6]. Najłatwiej dostrzec je w okresie wczesnego dzieciństwa.

Wśród objawów wewnętrznych występujących u dziecka z FAS może wystąpić rozszczep podniebienia jedno- lub dwustronny, wady zgryzu. U osób z rozpoznaniem alkoholowym zespołem płodowym często występują wady narządów wewnętrznych. Opisywane są uszkodzenia układu moczowo-płciowego, wady serca (30% FAS to najczęściej ubytek przegrody międzykomorowej, rzadziej przedsionkowej, tetralogia Fallota), choroby nerek, zwężenie aorty. Niezmiennie w FAS występuje mniejsze lub większe uszkodzenie ukła-

du nerwowego. Etanol degradowuje poszczególne struktury mózgu w zależności od okresu proliferacji neuronów, ich migracji i różnicowania się [7, 8]. Najbardziej charakterystycznym uszkodzeniem w FAS jest mikroencefalopatia. Jeśli uszkodzeniu ulega mózdzek, nie można wykonywać skoordynowanych ruchów, utrzymać równowagi, mogą pojawić się problemy z mówieniem, hipotonia mięśni, drżenie kończyn, niezdolność do wykonywania szybkich naprzemiennych ruchów [9]. Efektem uszkodzenia płatów czołowych może być skłonność do depresji, zmiany osobowości, zachowania agresywne, schematyczność myślenia [1, 10]. Wskutek negatywnego działania alkoholu na rozwijający się hipokamp, odpowiedzialny za sferę pamięciową i uczenie się, dziecko będzie przejawiać niestabilność emocjonalną i brak zdolności abstrakcyjnego myślenia. Ciało modelowane pozwala na wymianę informacji między obiema półkulami, jeśli ulega poalkoholowemu uszkodzeniu, dziecko nie potrafi wykorzystać w pełni posiadanej wiedzy, trudniej nawiązuje kontakt z rówieśnikami, jest bardziej przestraszone [11].

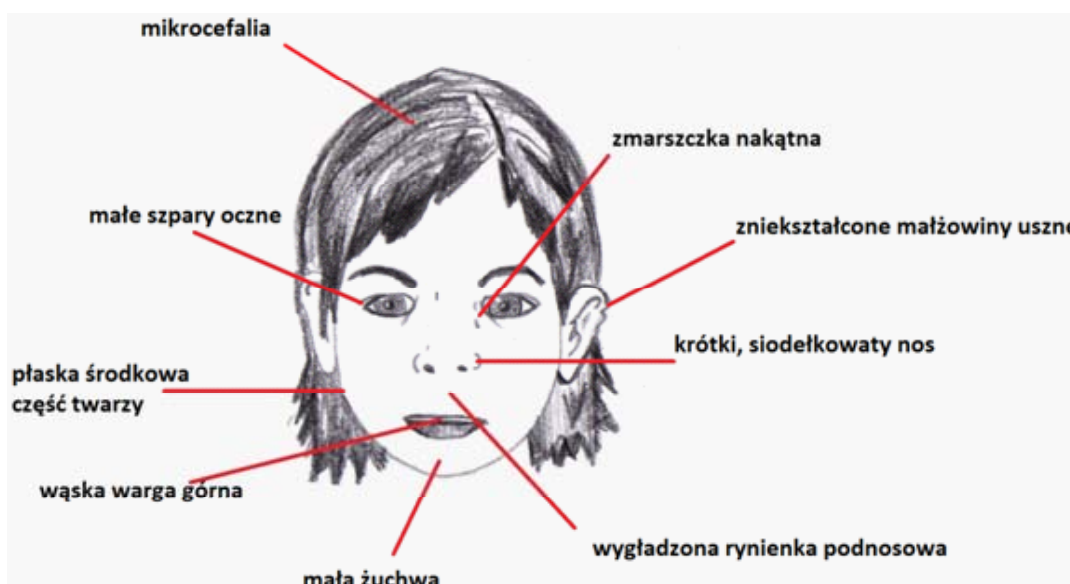
Opis przypadku

Do poradni ortodontycznej zgłosiła się siedmioletnia dziewczynka w celu leczenia wady zgryzu. Pacjentka została skierowana przez logopedę. Twarz dziewczynki zwracała uwagę z powodu szeroko rozstawionych oczu, spłaszczonej środkowej części twarzy, płaskiego siodełkowatego nosa. Nie zaobserwowano rynienki podnosowej. W badaniu wewnątrznym stwierdzono uzębienie mieszane: 16, 55, 54, 53, 52, 11, 21, 62, 63, 64, 65, 26, 36, 75, 74, 73, 32, 31, 41, 42, 83, 84, 85, 46. U dziewczynki zdiagnozowano wadę zgryzu: zgryz krzyżowy całkowity prawostronny. Najczęściej w takich sytuacjach zalecana jest wczesna

Tabela 1. Najczęściej występujące objawy kliniczne (morfologiczne i czynnościowe) w FAS

Table 1. The most frequent clinical symptoms (morphological and functional) in FAS

FAS	Objawy kliniczne	Częstość występowania	Prezentowany przypadek
Wady w zakresie części twarzowej czaszki	Objawy zewnętrzne: – krótka szpara powiekowa – mała żuchwa – krótki siodełkowaty nos – spłaszczona środkowa część twarzy – brak rynienki podnosowej – cienka warga górna	+ + + + +	+ + + + +
	Objawy wewnętrzne: – rozszczep podniebienia – wady zgryzu	+ +	– +
Wady innych narządów	– wady postawy – wady serca – wady układu płciowego – zwężenia aorty – choroby nerek	+ + 30% + 10–27% + +	– – – – –
Zmiany behawioralne	– upośledzenie umysłowe – trudności w mówieniu – nadpobudliwość	+ 30–50% + + 80%	+ + +



Rycina 1. Objawy zewnętrzne w alkoholowym zespole płodowym

Figure 2. Extraoral symptoms in fetal alcohol syndrome

interwencja ortodontyczna w postaci szlifowania korekcyjnego zębów mlecznych lub zastosowania aparatu ortodontycznego ruchomego lub stałego grubotukowego podniebiennego. U pacjentki zalecono noszenie trenera 1 godzinę w ciągu dnia i całą noc. Jedynie ten aparat nie wymagał pobrania wycisków, nie wymagał dłuższego czasu zaangażowania ze strony pacjentki w proces diagnostyczno-terapeutyczny. Zachowanie pacjentki uniemożliwiało inną interwencję ortodontyczną. Dziewczynka była bardzo niespokojna. Nie pozwoliła się zbadać w czasie pierwszej i drugiej wizyty. Dopiero gdy przyszła po raz trzeci udało się ją namówić, by usiadła na fotelu stomatologicznym i otworzyła usta. Z relacji matki wynikało, że dziewczynka nie najlepiej czuje się w szkole wśród rówieśników. Mówi bardzo niewyraźnie. Artykulacja jest niekomunikatywna dla innych dzieci, nauczycieli, co z kolei staje się przyczyną wyizolowania dziecka. Rozpoczęcie edukacji szkolnej przez pacjentkę uświadomiło rodzicom, że córka rozwija się i zachowuje inaczej niż rówieśnicy. Pacjentka jest pod opieką poradni logopedycznej i psychologicznej.

Dyskusja

FAS opisał po raz pierwszy Lemoine w 1968 roku. Obserwował i przedstawił 127 przypadków dzieci z podobnymi wadami, których matki spożywały alkohol w ciąży. Spośród 50 pacjentów z pełnoobjawowym FAS pięcioro zmarło w dzieciństwie z powodu zaburzeń pracy serca i oddychania, dwoje popełniło samobójstwo, a pięcioro podejmowało próby samobójcze. Wielu z nich było pensjonariuszami zakładów leczniczych [2, 3]. Za twórcę definicji FAS uważa się Jonesa z USA, który w 1973 roku razem ze Smithem opisał trzy przypadki kliniczne dzieci z zaburzeniami wzrostu,

małym obwodem głowy, niską masą urodzeniową, małożuchwem oraz ze spłaszczonym środkowym odcinkiem twarzy. Matki tych dzieci nadużywały alkoholu w czasie ciąży [2, 9]. Uważa się, że FAS najłatwiej zdiagnozować pomiędzy 8. miesiącem a 10. rokiem życia. Najtrudniej postawić diagnozę u noworodków i osób dorosłych. Dla ustalenia właściwego rozpoznania należy zgromadzić dokumentację medyczną dziecka oraz matki z okresu ciąży. Cenne są fotografie z okresu od 2. do 10. roku życia. Bardzo często dopiero w momencie rozpoczęcia edukacji przedszkolnej czy szkolnej zaczynają niepokoić sygnały strefy emocjonalnej czy społecznej, dopiero później opiekunowie czy rodzice dostrzegają morfologiczne zaburzenia u dziecka [3]. Nie jest prawdą, że dzieci z FAS pochodzą wyłącznie z rodzin patologicznych, FAS występuje też u dzieci matek, które w ciąży sporadycznie piły alkohol [2, 10].

Prawdopodobieństwo wystąpienia FAS zależy od dawki i czasu działania alkoholu. Istotny jest wiek matki, jej predyspozycje genetyczne, status materialno-społeczny, sposób odżywiania, palenie papierosów czy zażywanie narkotyków. Badania nad teratogennym oddziaływaniem alkoholu na płód, na modelach zwierzęcych, pozwalają zrozumieć, w jaki sposób etanol uszkadza płód, zwiększając szanse na skuteczne poszukiwanie profilaktyki i terapii.

Wnioski

FAS jest chorobą nieuleczalną, to encefalopatia statyczna, co oznacza, że zmiany, które się pojawiły w mózgu nigdy się nie cofną, są to objawy pierwotne. Niezmiernie istotna jest wczesna i właściwa terapia pacjentów z FAS, by możliwie jak najszybciej zapobiec ewolucji objawów wtórnych, takich jak: choroby psychiczne, tendencje samobójcze, niekontrolowane

zachowania seksualne, niepożądane ciążę, strach, agresja, ucieczki. Niezbędna jest pomoc psychologiczna, logopedyczna, psychiatryczna przez całe życie pacjenta z FAS, dla dobra jego i jego najbliższych. Istotna jest rola stomatologa, który, badając pacjenta, obserwując jego zachowanie, mowę, rysy twarzy, rozmawiając z rodzicami bądź opiekunami (często są to dzieci adoptowane), ma „przywilej” i obowiązek zasugerować konieczność konsultacji w poradni psychologicznej, by pomóc dziecku jak najwcześniej. Dzieci z FAS często są niegrzeczne i nieodpowiedzialne, agresywne, opryskliwe, dlatego potrzebują szczególnej troski i zrozumienia. Szacuje się, że na FAS cierpi 2 na 1000 narodzonych noworodków. Coraz więcej dzieci z FAS rodzi się w USA, Francji, Australii, Szwecji, Wielkiej Brytanii. Uszkodzeniu płodu, spowodowanemu przez alkohol, można zapobiec w stu procentach przez całkowitą abstynencję alkoholową w okresie ciąży.

Piśmiennictwo

- [1] Ornoy A, Ergaz Z. Alcohol Abuse in Pregnant Women: Effects on the Fetus and Newborn, Mode of Action and Maternal Treatment. *Int J Environ Res Publ Health*. 2010; 7:364–379.
- [2] Calhoun F, Warren K. Fetal alcohol syndrome: Historical perspectives. *Neurosci Biobehav Rev*. 2007;31:168–171.
- [3] Hannigan JH, Berman RF. Amelioration of fetal alcohol-related neurodevelopmental disorders in rats: exploring pharmacological and environmental treatments. *Neurotoxicol Teratol*. 2000;22:103–111.
- [4] Godlett CR. Fetal alcohol spectrum disorders: new perspectives on diagnosis and intervention. *Alcohol*. 2010; 44:579–582.
- [5] Dyr W. Efekty działania alkoholu w okresie prenatalnym w modelu zwierzęcym. *AiN*. 2006;19(4):395–406.
- [6] Czech E, Hartleb M. Poalkoholowe uszkodzenia płodu jako niedoceniana przyczyna wad rozwojowych i zaburzeń neurobehawioralnych u dzieci. *AiN*. 2004;17(1):9–20.
- [7] Manzo-Avalos S, Saavedra-Molina A. Cellular and Mitochondrial Effects of Alcohol Consumption. *Int J Environ Res Publ Health*. 2010;12(7):4281–4304.
- [8] O’Leary-Moore, Parnell SE, Lipinski R. Magnetic Resonance-based imaging in animal models of Fetal Alcohol Spectrum Disorder. *Neuropsychol Rev*. 2011;21(2):167–185.
- [9] Mattson S, Schoenfeld A, Riley E. Teratogenic effects of alcohol on brain and behavior. *Alcohol Res Health*. 2001; 25:192–198.
- [10] Streissguth AP, Dehaene P. Fetal alcohol syndrome in twins of alcoholic mothers: concordance of diagnosis and IQ. *Am J Med Genet*. 1993;47:857–861.
- [11] Little JF, Hepper PG, Dornan JC. Maternal alcohol consumption during pregnancy and fetal startle behavior. *Physiol Behav*. 2002;76:691–694.