

OPIEKA NAD NOWORODKIEM Z FAS

SPECYFIKA

S.P.S.K. im. prof. Witolda Orłowskiego

Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego

ODDZIAŁ KLINICZNY NEONATOLOGII

Warszawa

Kierownik Kliniki dr n. med. Maria Wilińska

dr n.med. Ewa Głuszcza-Idziakowska CMKP

FAS

Alkoholowy zespół płodowy jest najcięższą formą wad wrodzonych;

- somatycznych
- neurologicznych

wywołanych na skutek ekspozycji płodu na alkohol

Pełnoobjawowy FAS stanowi zaledwie 10% wszystkich zaburzeń rozwojowych związanych z ekspozycją płodu na działanie etanolu **FASD** spektrum alkoholowych uszkodzeń płodu
fetal alcohol spectrum disorders



ALKOHOLOWY ZESPÓŁ PŁODOWY

FAS FETAL ALCOHOL SYNDROME

- **Chorobą nieuleczalną**, której można uniknąć zachowując abstynencję w czasie trwania ciąży.
- Nie określono dawki alkoholu-która byłaby bezpieczna dla płodu.
- Każda ilość niesie ryzyko wystąpienia zaburzeń w rozwoju dziecka.



FASD –OKOŁO 1% WSZYSTKICH URODZEŃ EUROPA

POLSKA

- FAS.....0.4%
- pFAS.....0.8%
- ARND.....0.8%
- RAZEM.....2.0%

○ *ALICJA – PARPA, WHO, IPiN Warszawa*

○ *Opracowanie: Okulicz-Kozaryn K. FASD w Polsce Skala problemu i propozycje rozwiązań.
Warszawa 2015*



TERATOGEN NEUROBEHAWIORALNY

- Alkohol jest dwukrotnie wolniej metabolizowany przez płód niż przez organizm matki, co jest wynikiem niedojrzałości enzymatycznej wątroby.
- U płodu stężenie alkoholu jest najwyższe w tkankach dobrze uwodnionych. Z tego powodu na uszkodzenie poalkoholowe najbardziej jest narażona substancja szara mózgu.
- Alkohol przenika do płodu już od początków jego życia wewnątrzmacicznego, a najsilniejsze działanie teratogenne **1t.c.-8t.c.** powodując więcej uszkodzeń w rozwijającym się organizmie niż **marhuana, kokaina lub heroina.**



TERATOGEN NEUROBEHAVIORALNY

- zmniejsza ekspresję genów regulujących rozwój tkanki nerwowej
- zaburza mechanizmy sterujące dojrzewaniem komórek nerwowych,
- OUN: nasila apoptozę, zaburza proliferację i migrację komórek, przekazywanie sygnałów, i wytwarzanie neuroprzekaźników

Zaburza

- przemiany biochemiczne: procesy syntezy białek i metabolizm komórek
- czynność łożyska -osłabia dowóz substancji odżywczych i tlenu.



POTENCJALNE DZIAŁANIE TERATOGENNE ETANOLU NA PŁÓD I TRYMESTR CIAŻY

WARZYCHA J, BARYŁA M, HALKIEWICZ M ET AL. WPŁYW ALKOHOLU NA ROZWÓJ DZIECKA- WSPÓLCZESNE POGLĄDY. *POSTĘPY NEONATOLOGII* 2013;2: 64-68

- Obumarcie zarodka
- Poronienia
- Malformacje OUN,
- Deformacje twarzoczaszki,
- Wady



POTENCJALNE DZIAŁANIE TERATOGENNE ETANOLU NA PŁÓD I TRYMESTR CIAŻY

WARZYCHA J, BARYŁA M, HALKIEWICZ M ET AL. WPŁYW ALKOHOLU NA ROZWÓJ DZIECKA- WSPÓLCZESNE POGLĄDY. *POSTĘPY NEONATOLOGII* 2013;2: 64-68

Okres największej wrażliwości na uszkodzenie
poalkoholowe:

- – Serce: 3,5 – 6,5 hbd
- – Kończyny: 4-6 hbd
- – Oczy: 4-8 hbd
- – Nos: 4-7 hbd
- – Zęby: 7-8 hbd
- – Podniebienie twarde i zewnętrzne narządy
płciowe: 7-12 hbd
- – Uszy: 5-12 hbd
- – OUN: 3-16 hbd



POTENCJALNE DZIAŁANIE TERATOGENNE ETANOLU NA PŁÓD II TRYMESTR CIAŻY

WARZYCHA J, BARYŁA M, HALKIEWICZ M ET AL. WPLYW ALKOHOLU NA ROZWÓJ DZIECKA- WSPÓLCZESNE POGLĄDY. *POSTĘPY NEONATOLOGII* 2013;2: 64-68

- Poronienia
- Zaburzenia rozwoju OUN
- Uszkodzenie :
 1. tkanki mięśniowej,
 2. skóry,
 3. gruczołów wydzielania dokrewnego
 4. kośćca



POTENCJALNE DZIAŁANIE TERATOGENNE ETANOLU NA PŁÓD III TRYMESTR CIAŻY

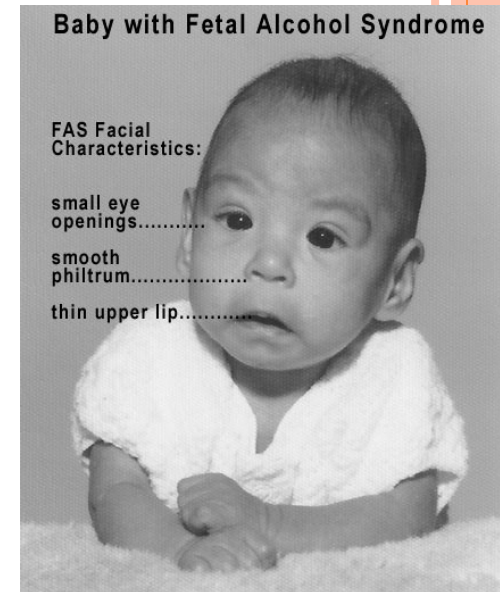
WARZYCHA J, BARYŁA M, HALKIEWICZ M ET AL. WPŁYW ALKOHOLU NA ROZWÓJ DZIECKA- WSPÓŁCZESNE POGLĄDY. *POSTĘPY NEONATOLOGII* 2013;2: 64-68

- Zahamowanie wewnątrzmacicznego wzrastania płodu
- Poród przedwczesny
- Patologia łożyska
- Zaburzenia neuropsychosomatyczne



KRYTERIA DIAGNOSTYCZNE FAS Q 86.0

- Zahamowanie wzrostu w okresie płodowym lub późniejszym
- Zmiany dysmorficzne twarzy
- Nieprawidłowy rozwój OUN
- *Przy spełnieniu powyższych kryteriów nie jest konieczne potwierdzenie picie alkoholu przez matkę w czasie ciąży*



- May P.A., Baete A, Russo J, i wsp. Prevalence and Characteristics of Fetal Alcohol Spectrum Disorders Pediatrics 2014 ,Nov 134, (5), 855-866



ZAHAMOWANIE WZROSTU W OKRESIE PŁODOWYM LUB PÓŹNIEJSZYM

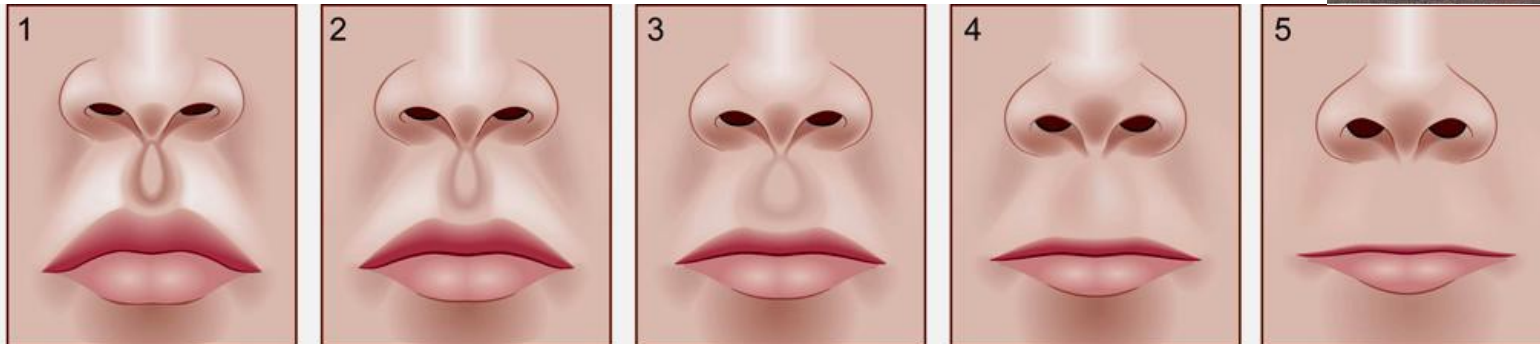
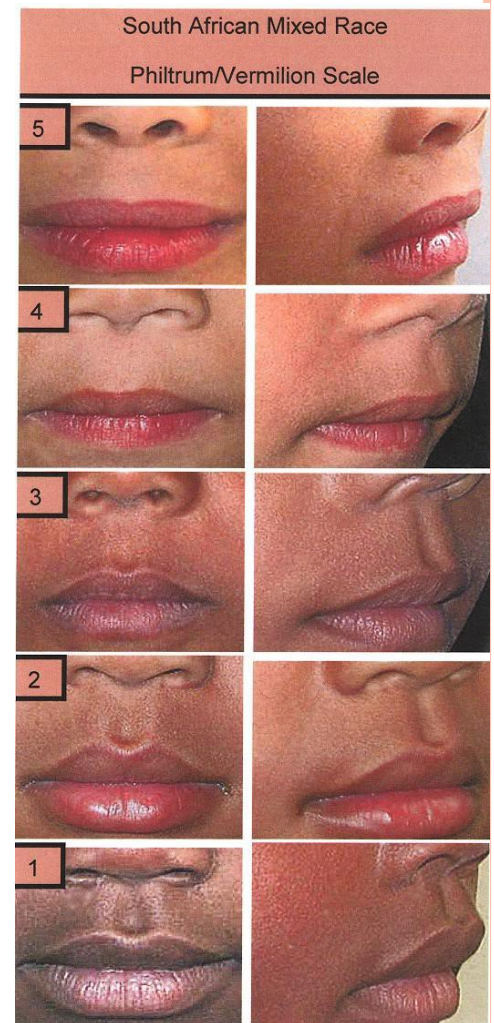
Przynajmniej jedno spośród

- **Długość i masa ciała urodzeniowa poniżej 10 centyla**
- Wzrost i masa ciała poniżej 10 centyla
- Wskaźnik masy ciała w stosunku do wzrostu poniżej 10 centyla



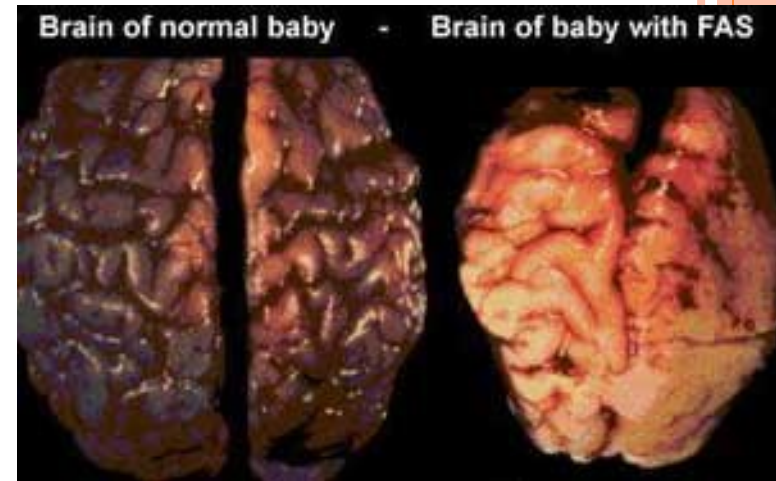
ZMIANY DYSMORFICZNE TWARZY

- Krótkie szpary powiekowe
(poniżej 3 centyla, poniżej 2SD)
- Cienka wargę górną
(4 lub 5 na skali)
- Płaski rowek pomiędzy nosem
a wargą (4 lub 5 na skali)



NIEPRAWIDŁOWY ROZWÓJ MÓZGU W 3 OBSZARACH:

- Objawy neurologiczne
- Struktura mózgu (małogłowie, hipoplazję ciała modzelowatego, hipoplazja mózdzku, uszkodzone jądra podstawne, hipokamp, płaty czołowe)
- Funkcje intelektualne: komunikacja, osiągnięcia szkolne, pamięć, funkcje wykonawcze, myślenie abstrakcyjne, zaburzenia uwagi/hiperaktywność, zachowania adaptacyjne, umiejętności społeczne.



WPŁYW ALKOHOLU NA ROZWÓJ MÓZGU

- ciało modzelowate, odpowiadające za współpracę pomiędzy półkulami mózgu. Uszkodzenie powoduje, że informacje pomiędzy półkulami przepływają powoli i nieskutecznie. Niektóre dzieci z FAS mają całkowity zanik ciała modzelowatego. Dlatego postępują impulsywnie, nie uświadamiając sobie konsekwencji działania.
- mózdzek, odpowiada za funkcje motoryczne np. skoordynowanie ruchów
- jądra podstawne, odpowiadające za pamięć i procesy poznawcze,
- hipokamp, procesy uczenia się i pamięci,
- płaty czołowe, procesy wykonawcze, kontrola impulsów, osąd.



ZMIANY STRUKTURALNE MÓZGU

- Małogłowie
- Nedorozwój spoidła wielkiego mózgu
- Hipoplazja mózdzku



FASD

SPEKTRUM ALKOHOLOWYCH USZKODZEŃ PŁODU *FETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDERS*

- Do rozpoznania innych postaci FASD niezbędne jest potwierdzenie spożywania w czasie ciąży alkoholu przez matkę
- Wspólnym i koniecznym elementem rozpoznania FASD jest nieprawidłowy rozwój OUN



○ **pFAS** *Partial Fetal Alcohol Syndrome*

Częściowy Zespół Alkoholowy Płodu, niektóre fizyczne objawy FAS-u, i objawy uszkodzenia OUN

○ **ARND**

Alcohol Related Neurodevelopmental Disorders,

Poalkoholowe Zaburzenia Układu Nerwowego -
zaburzenia neurologiczne

○ **ARBD** *Alcohol Related Birth Defects*

Poalkoholowy Defekt Urodzeniowy : wady wrodzone układu moczowego, serca, szkieletu, zaburzenia widzenia i słyszenia.



ARBD (ALCOHOL RELATED BIRTH DEFECTS)

- **Układ krążenia:** ASD, VSD, wady okolic stożka i pnia serca (TOF, TGA, CAT)

- **Układ kostny:**
 1. kośćcozrost kości promieniowej i łokciowej,
 2. wady segmentacji kręgosłupa,
 3. przykurcze dużych stawów,
 4. skolioza,
 5. syndrom Klippel-Feila (zrośnięciem dwóch lub więcej kręgów szyjnych lub zmniejszona ich liczba),
 6. stopa końsko-szpotawa,
 7. rozszczep kręgosłupa



ARBD (ALCOHOL RELATED BIRTH DEFECTS)

○ Układ moczowy:

1. nerki
aplastyczne/dysplastyczne,/hipoplastyczne,
2. nerka podkowiasta,
3. duplikacja moczowodów,

○ Oczy:

1. zwyrodnienie naczyń siatkówki
2. hipoplazja nerwu wzrokowego,
3. zez,
4. opadnięcie powieki,

○ Uszy:

1. niedosłuch przewodzeniowy
2. niedosłuch odbiorczy,



NAWET UMIARKOWANE SPOŻYWANIE ALKOHOLU PODCZAS CIAŻY ZWIĘKSZA RYZYKO :

- **Poronienia** (aberracje chromosomalne w przebiegu cytokinezy)
- **Zahamowania wewnątrzmacicznego rozwoju płodu**
- **Niewydolności/uszkodzenia łożyska-**
toksyczny efekt alkoholu etylowego na trofoblast-
aktywacja genów/szlaków molekularnych
stymulujących zjawisko apoptozy



NOWORODKI NARAŻONE W OKRESIE PRENATALNYM NA EKSPOZYCJĘ ALKOHOLU

- mają znacznie niższą punktację Apgar .
- rodzą się przedwcześnie
- małą masą urodzeniową

Ogston SA, Perry GP. Strategy of analysis and analysis of pregnancy outcome. *Int J Epidemiol* 1992; **21**: S45–S71



RYZIKO DYSFUNKCJI ŁOŻYSKA:

- Przedwczesne oddzielenie łożyska
- Łožysko przodujące
- Stan przedrzucawkowy
- IUGR
- Poród przedwczesny
- Zgon wewnątrzmaciczny

Zwiększa się ponad dwukrotnie u matek spożywających powyżej 5 drinków alkoholowych w okresie tygodnia

Salihu H.M., Kornosky J.L., O'Neil Lynch O., et al. Impact of prenatal alcohol consumption on placenta-associated syndromes Alcohol 45 (2011) 73-79



- udokumentowano toksyczny efekt etanolu na pneumocyty I i II typu, czego konsekwencją jest hipoplazja płuc płodu/novorodka.
- etanol *in utero* zmniejsza zawartość surfaktantu w pęcherzykach płucnych płodu.
- pogarsza odpowiedź immunologiczną płodu (zaburzenie funkcji limfocytów T, B oraz makrofagów) zwiększając ryzyko zgonu z powodu zapalenia płuc lub sepsy.

Dębski R, Paszkowski T, Wielgoś M, i wsp. Stanowisko Grupy Ekspertów na temat wpływu alkoholu na ciążę: stan wiedzy na 2014 rok *Gin Pol Med Project* 2 (32) 2014



- ryzyko infekcji u dzieci z małą masą urodzeniową urodzonych przez matki okazynie spożywające alkohol etylowy zwiększa się 2,5. krotnie.
- nadmierne spożycie alkoholu w ciąży zwiększa to zagrożenie 3-4. krotnie.
- w przypadku wcześniaków intoksykowanych wewnątrzmacicznie etanolem ryzyko zgonu okołoporodowego zwiększa się istotnie. W tej grupie dzieci sepsa rozwija się ponad 15. krotnie częściej.



SSANIE

- słabo wykształcony odruch ssania
- Osłabiona zdolność ssania
- opóźnione rozpoczęcie ssania
- znacznie zmniejszone ciśnienie ssania
- Obecność drżeń, wzmożone napięcie mięśniowe,
- Niepokój
- nadmierne ruchy buzi
- nieutulony płacz
- nieprawidłowe odruchy

Hannigan J.H, Randall Armant D.R. Alcohol in pregnancy and neonatal outcome
Seminars in Neonatology September 2000



TRUDNOŚCI Z POBIERANIEM POKARMU

- osłabione mięśnie biorące udział w połykaniu
- nieprawidłowości budowy jamy ustnej.

- przeszkadzają w karmieniu i utrudniają interakcję między matką a dzieckiem.

Hannigan J.H, Randall Armant D.R. Alcohol in pregnancy and neonatal outcome
Seminars in Neonatology September 2000



- Picie matki może również może wpływać na karmienie piersią, ponieważ alkohol zmienia smak mleka.
- Niemowlęta mogą wykryć nawet niewielką ilość alkoholu, przy nefarmakologicznym stężeniu.
- Zmiany w rozwoju ruchowym mogą być związane z codzienną ekspozycją na alkohol poprzez karmienie piersią.
- Mennella JA. The transfer of alcohol to human milk:sensory implications and effects on mother-infant interaction. In: Hannigan JH, Spear LP, Spear NE, Goodlett CR (eds) Alcohol and Alcoholism: Effects on Brain and Development. Mahwah, N.J.: L. Erlbaum, Assoc., 1999; 177–198.
- Molina JC, Dominguez HD, Lopez MF, et al. The role of fetal and infantile experience with alcohol in later recognition and acceptance patterns of the drug. In: Hannigan JH, Spear LP, Spear NE, Goodlett CR (eds) Alcohol and Alcoholism: Effects on Brain and Development. Mahwah, N.J.: L. Erlbaum, Assoc., 1999; 199–227.



NIEPRAWIDŁOWOŚCI I PROBLEMY W FUNKCJONOWANIU UKŁADU NERWOWEGO WYRAŻAJĄ SIĘ:

- wzmożonym lub obniżonym napięciem mięśniowym
- pobudzeniem psychoruchowym
- niewrażliwością lub nadwrażliwością na bodźce.



SEN

ZABURZENIA SNU (NAWET, GDY POZIOMY NARAŻENIA NA ALKOHOL W CZASIE CIAŻY SĄ NISKIE)

- krótsze okresy głębokiego snu
- krótsze okresy snu REM,
- łatwość wybudzania się i większej aktywności ruchowej w czasie snu.

- Day NL, Richardson GA. Prenatal alcohol exposure: a continuum of effects. *Sem Perinat* 1991; **15**: 271–279.
- Coles CD. Early neurobehavioral assessment of children prenatally exposed to alcohol. In: Abel EL (ed.) *Fetal Alcohol Syndrome: From Mechanism to Prevention*. Boca Raton, FL: CRC Press, 1996; 145–170.



NAJCZĘSTSZE DYSFUNKCJE INTEGRACJI SENSORYCZNEJ SPOTYKANE U DZIECI Z FAS/FASD :

- - **nadwrażliwość dotykowa**
- - **nadwrażliwość słuchowa**
-
- - niedowrażliwość smakowa
- - niedowrażliwość węchowa
- - zaburzenia różnicowania dotykowego
- - niedowrażliwość przedsionkowa



NAJCZĘSTSZE DYSFUNKCJE INTEGRACJI SENSORYCZNEJ SPOTYKANE U DZIECI Z FAS/FASD :

- - niedowrażliwość wzrokowa
- - **zaburzenia czucia temperatury**
- - **podwyższony próg bólu**
- - problemy z koordynacją ruchów
- - problemy z planowaniem motorycznym



ZESPÓŁ ABSTYNENCYJNY - OBJAWY „Z ODSTAWIENIA:

matki spożywającej alkohol, zwłaszcza w III trymestrze ciąży,

- Skrajny niepokój, pobudzenie, nadwrażliwość na dźwięki,
- drgawki, które mogą utrzymywać się jeszcze w pierwszym miesiącu życia.
- zaburzenia snu
- zaburzeniami pracy jelit
- skrajną nadwrażliwością
- Podobieństwo tych objawów do efektu zażywania przez matki narkotyków -diagnostyka - badanie w kierunku obecności narkotyków



JAK ROZPOZNAĆ FAS U NOWORODKA

- **hipotrofia** < 10 centyla
- **obwód głowy** < 10 centyla
- **dysmorfia,**
- **wady wrodzone**
- **zaburzenia motoryki** – podwyższona aktywność, drżenie kończyn, kłopoty ze ssaniem
- **kłopoty z przyzwyczajeniem się do bodźców zewnętrznych:** rozdrażnione, bardzo płaczliwe, niespokojne
- **zaburzona integracja sensoryczna** - wrażliwe na:
 - światło, dźwięk, dotyk, kontakt wzrokowy
- **zaburzony rytm dzień/noc**



INNE OBJAWY KLINICZNE, KTÓRE MOGĄ TAKŻE WYSTĄPIĆ W OKRESIE NOWORODKOWYM, M.IN.:

- hipotermia, hipoglikemia,
- policytomia,
- obniżenie napięcia mięśniowego,
- trudności w karmieniu,
- wysoki ton płaczu, bezdech, bradykardia,
- krwotok z płuc,

w przypadku braku informacji na temat spożycia alkoholu lub braku cech fenotypowych u noworodka nie są wystarczająco charakterystyczne dla zespołu FAS.



OPIEKA NAD NOWORODKIEM Z FAS / FASD

- - przyciemniać źródło światła
- - zmniejszać do minimum źródło hałasu
- - wprowadzać nowe bodźce pojedynczo i stopniowo
- - uspokajać dziecko, gdy nastąpi przeciążenie
- - odzież i pościel z miękkiej tkaniny
- - unikać niepotrzebnego ruchu,
- - usunąć niepotrzebne dekoracje
- - unikać pośpiechu i nerwowości
- - mówić do dziecka spokojnym głosem



DIAGNOSTYKA

- Badania diagnostyczne wymagają dużego doświadczenia z uwagi na podobieństwa występując pomiędzy FAS a innymi jednostkami chorobowymi.
- Przed zdiagnozowaniem FAS należy wykluczyć zaburzenia o podłożu genetycznym



DLA OCENY ZABURZEŃ ROZWOJU KONIECZNE JEST PRZEPROWADZENIE SPECJALISTYCZNYCH BADAŃ ZABURZONYCH OBSZARÓW NP. WYKORZYSTUJE SIĘ

- badania audiologiczne
- Badanie okulistyczne
- tomografię komputerową mózgu (CT),
- rezonans magnetyczny mózgu (MRI),
- emisyjną tomografię pozytonową (PET),
- elektroencefalografię (EEG).



KONSULTACJE I STAŁA OPIEKA

- Kardiologa
- Neurologa
- Neurologopedy
- Fizjoterapeuty
- Genetyka
- Okulisty
- Audiologa/laryngologa



MECONIUM SCREENING FOR FETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDER IN PREGNANCY *STERLING K. CLARREN, MD, FAAP, JOCELYNN L. COOK., PHD., MBA CANADA FETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDER RESEARCH NETWORK*
MARCH 2013

[HTTP://WWW.CANFASD.CA/WP-CONTENT/UPLOADS/2014/01/MECONIUM-SCREENING-FOR-FASD-IN-PREGNANCY-FINAL.PDF](http://www.canfasd.ca/wp-content/uploads/2014/01/MECONIUM-SCREENING-FOR-FASD-IN-PREGNANCY-FINAL.PDF).

- Estry etylowe kwasu tłuszczowego w smółce mogą być używane jako "Biomarker,, spożycia alkoholu przez matkę w ciąży



WCZESNA DIAGNOZA FASD

NIEZBĘDNY WARUNEK DO:

- Skierowania chorego do odpowiednich specjalistów
- Zapobiegania objawom wtórnym
- Zmotywowania do leczenia matki, co może zapobiec urodzeniu się następnego dziecka z FASD
- Pomoc rodzicom w wychowaniu trudnego dziecka



ZALECENIA: STANOWISKO GRUPY EKSPERTÓW NA TEMAT WPLYWU ALKOHOLU NA CIAŻĘ: STAN WIEDZY NA 2014 ROK

- **Personel medyczny powinien rutynowo zbierać od ciężarnych wywiad ukierunkowany na informacje dotyczące profilu spożywania alkoholu** oraz profesjonalnie informować o szkodliwym wpływie etanolu na płód i ciążę, zalecając jego całkowitą eliminację z diety.
- Towarzystwa naukowe powinny opracować wytyczne dla lekarzy, położnych, pielęgniarek i studentów medycyny dotyczące szkodliwości spożycia alkoholu przez ciężarne oraz kobiety w okresie reprodukcyjnym życia.
- *GinPolMedProject 2(32) 2014*



DZIĘKUJĘ



**CENTRUM MEDYCZI
KSZTAŁCENIA PODYPLOMOWEGO
THE MEDICAL CENTRE OF
POSTGRADUATE EDUCATION**

