

O FAS DLA LEKARZY

Statystyki występowania

Alkoholizm jest dość powszechnym problemem i szacuje się, że dotyczy on aż 2% kobiet w wieku rozrodczym. Alkohol etylowy wywołuje liczne uszkodzenia w rozwoju prenatalnym oraz postnatalnym. Szacuje się, że na płodowy zespół alkoholowy (FAS) cierpi dwoje na 1000 noworodków. Co więcej, wśród tysiąca dzieci z upośledzeniem umysłowym średnio dwadzieścia troje z nich dotkniętych zostało przez FAS. W krajach, które dysponują rozbudowanym systemem diagnozowania FAS takich jak Francja oraz USA szacuje się, że rocznie rodzi się około 1200 dzieci z tym zespołem. Należy przy tym podkreślić, że w Stanach Zjednoczonych płodowy zespół alkoholowy (obok zespołu Downa i rozszczepu kręgosłupa) jest najczęstszą przyczyną upośledzonego rozwoju umysłowego. Ogółem udało się ustalić, że płodowy zespół alkoholowy wystąpił u 40% dzieci matek, które piły w czasie ciąży ponad pięć kieliszków alkoholu dziennie. Mniejsza ilość alkoholu mogą wywoływać objawy o mniejszym natężeniu.

Symptomy FAS możemy podzielić na kilka głównych grup do których zaliczamy wady wzrostu i rozwoju, zmiany w części twarzowej czaszki, wady narządów oraz zaburzenia neurologiczno-behawioralne i neurologiczno-psychologiczne.

Wady wzrostu i rozwoju

W okresie prenatalnym zapoczątkowane zostaje opóźnienie wzrostu płodu i ten niekorzystny trend kontynuuje się już po urodzeniu (tzw. postnatalne opóźnienie wzrostu). Notuje się zawyżony wskaźnik wcześniactwa, a także zwiększoną śmiertelność w okresie noworodkowym. W okresie prenatalnym i postnatalnym natomiast występuje mikrocefalia, czyli wada rozwojowa charakteryzująca się nienaturalnie małymi wymiarami czaszki.

Zmiany w części twarzowej czaszki

Zmiany w części twarzowej czaszki należą do objawów charakterystycznych. U dzieci cierpiących na FAS zauważalna jest krótka szpara powiekowa, niedorozwój żuchwy, szeroki nos, wygładzona rynienka podnosowa, cienka i wygładzona warga górna, spłaszczona część środkowa twarzy, wygładzona nasada nosa oraz fałd nakątny (czyli tzw. fałd mongolski – pionowy fałd skórny pokrywający zazwyczaj obydwie przynosowe kąty oka, co może świadczyć o zahamowaniu wzrostu środkowej części twarzy). Do objawów FAS zalicza się również mikroftalmię, czyli tzw. małowocze, polegające na jednostronnym lub obustronnym niedorozwoju gałek ocznych, opadanie powieki, niewielkie wady w okolicy przyusznej, nieprawidłowy zgryz oraz rozszczep wargi (który może występować z rozszczepem podniebienia). Diagnostą są również zgodni, że o FAS może świadczyć wada trąbki słuchowej (zwanej popularnie trąbką bądź przewodem Eustachiusza).

Wady narządów

W grupie cierpiących na FAS 10 do 27% ma wady układu płciowego, natomiast grupa od 10 do 20% wykazuje wady na odcinku szyjnym kręgosłupa. Pojawiają się również trudność z krótką szyją, nieznaczną jej płatowatością, a także wady żeber, stawów, wady postawy oraz wady serca (najczęściej polegające na ubytkach w przegrodzie międzykomorowej lub przegrodzie międzyprzedsionkowej). U ludzi cierpiących na FAS diagnozuje się również zwężenia aorty, wady nerek oraz naczyniaki skórne (wypukłe, sine plamy, które ujawniają się po pierwszych tygodniach życia, mają tendencję do wzrostu i ostateczną wielkość osiągają po upływie roku - zwykle znikają między 5 a 9 rokiem życia, pozostawiając przebarwienie lub skupisko rozszerzonych naczynek krwionośnych). Objawami charakterystycznymi dla FAS są również hipoplastyczne (słabo rozwinięte) wargi sromowe większe, krótka czwarta i piąta kość śródreżcza, mały piąty paznokieć, zmiany na bruzdzie dłoniowej, przepuklina oponowo-mózgowa oraz wodogłowie.

Zaburzenia neurologiczno-behawioralne i neurologiczno-psychologiczne

Najczęściej spotykane zaburzenia neurologiczne u dzieci cierpiących na FAS polegają na upośledzeniu umysłowych (dotyczy to potomstwa od 30 do 50% kobiet przewlekłe nadużywających alkoholu), obniżeniu klasycznego ilorazu inteligencji, który wynosi około 63 punkty i jest to jedna z bardziej stałych cech FAS. Można również mówić o nieznacznym upośledzeniu czynności ruchowych, która objawia się zwiększoną pobudliwością w okresie niemowlęcym i nadreaktywnością w wieku dziecięcym (można to zaobserwować sprawdzając ucisk, koordynację oczu - ręce oraz drżenie

kończyn). Diagnostyci obserwują również osłabioną zdolność do koncentrowania uwagi, trudności szkolne na różnym poziomie kształcenia (i związane z nimi trudności z ukończeniem szkoły), ograniczoną zdolność do osądu, a także bezkrytyczną życzliwość wobec obcych. Do grupy objawów neurologicznych zaliczyć można również roztargnienie, zaburzenia mowy, ograniczoną zdolność do artykulacji, błędy językowe, gramatyczne oraz dysgrafię.

Czynniki zwiększające ryzyko wystąpienia FAS

Ryzyko wystąpienia alkoholowego zespołu płodowego zależne jest od czynników matczynych, genetycznych i środowiskowych, do których wliczamy w szczególności wiek matki, jej predyspozycje genetyczne, status materialno-społeczny, odżywianie, palenie papierosów oraz zażywanie narkotyków. Pośrednio do uszkodzeń płodu przyczyniają się takie sytuacje jak niedobory żywieniowe matki (brak witamin), zmniejszony transport łożyskowy związków odżywczych, niedotlenienie płodu wskutek zaburzonego przepływu łożyskowego oraz zakłócenia równowagi hormonalnej. Ryzyko wystąpienia alkoholowego zespołu płodowego wzrasta u kobiet, które w czasie ciąży jednocześnie palą tytoń. Nikotyna kurcząc naczynia krwionośne może zmniejszać przepływ krwi przez łożysko, a tlenek węgla (pochodzący z dymu papierosowego) zmniejsza utlenowanie krwi. W następstwie tego mniejsza ilość tlenu i substancji odżywczych przenika do płodu, co prowadzi do zahamowania wzrostu i przewlekłego niedotlenienia płodu.

Badania

Doświadczenia z alkoholem na myszach i szczurach pozwoliły stwierdzić, że powoduje on uszkodzenie hipokampa, niedobór aksonów grzbietowo-bocznych jąder kolankowych i wzgórka górnego, a także zmniejszenie okolicy jądra ogoniastego i skorupy. Co więcej, badania z zastosowaniem rezonansu magnetycznego wykazały niewykształcenie się zawiązki ciała modzelowatego i przegrody przezroczystej, co w przyszłości z reguły skutkuje niewykształceniem się również samego narządu.

Stwierdzono również, że uszkodzenie komórek nerwowych następuje w procesie apoptozy (czyli obumierania ich we wciąż żywym ustroju). Alkohol indukuje apoptozę przez dwa mechanizmy: blokowanie receptorów glutaminianem i silne pobudzanie receptorów kwasu beta-aminomasłowego, co doprowadza do znacznego uszkodzenia neuronów przodomózgowia. Udało się również wykazać, że alkohol hamuje wzrost i różnicowanie komórek glejowych.

Przeprowadzone badania pozwoliły stwierdzić, że u płodu matek pijących stężenie etanolu w ośrodkowym układzie nerwowym wynosi 125% wartości stwierdzonej we krwi matki. Stężenie to jest jeszcze wyższe w przodomózgowie (150%), natomiast największe nasilenie odnotowuje się w rdzeniu kręgowym (aż 230% więcej!).

Bibliografia

1. Dzieci wymagające specjalnej opieki zdrowotnej, M. Banach (red.), Kraków 2004.
2. Embriologia. Podręcznik dla studentów, H. Bartel, Warszawa 2004.
3. Patologia, znaczy słowo o chorobie, J. Stachura, W. Domagała, Kraków 2003.