

# ALKOHOLOWY ZESPÓŁ PŁODOWY W RÓŻNICOWANIU Z RZADKIMI ZESPOŁAMI

Praca wygłoszona 11 marca 2014 roku na Konferencji Tydzień Mózgu w Szczecinie 2014

*Anna Walat, Agnieszka Serafin (Szczecin)*

Alkohol jest teratogenem, czynnikiem działającym na płód, wywołując u niego wady rozwojowe i zniekształcenia. Najmniejsza ilość alkoholu w ciąży może zaszkodzić nienarodzonemu dziecku, zaburzając jego rozwój, a nawet doprowadzić do śmierci. Wbrew popularnym mitom, że kieliszek czerwonego wina pomaga w leczeniu anemii, a piwo wspomaga laktację i działa rozluźniająco, alkohol nie pomaga, a wręcz szkodzi! Nie ustalono dawki alkoholu, która byłaby bezpieczna dla płodu. Każda ilość alkoholu jest zabroniona podczas ciąży, nawet okazjonalnie wypita lampka czerwonego wina czy kilka łyków piwa. Alkohol uszkadza komórki układu nerwowego i powoduje zaburzenia rozwoju mózgu i innych narządów wewnętrznych oraz opóźnienie wzrostu płodu. W kilkadziesiąt minut po spożyciu alkoholu jego stężenie we krwi dziecka jest takie samo jak u matki. Zmiany, które zachodzą u dziecka w okresie życia wewnątrzmacicznego są nieodwracalne po porodzie, a można im zapobiec, zachowując abstynencję w ciąży.

W 2005 roku na zlecenie Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA), Pracownia Badań Społecznych (PBS) przeprowadziła badanie, które wykazało, że co trzecia kobieta (33%) w wieku prokreacyjnym (18–40lat) piła alkohol w trakcie ciąży. Ponadto oszacowano, że nawet trójka dzieci na 1000 żywo urodzonych, może mieć cechy płodowego zespołu alkoholowego (ang. FAS – *Fetal Alcohol Syndrome*). Szacuje się, że na około 300 000 dzieci rodzących się rocznie w Polsce, aż 900 z nich ma FAS, a negatywne konsekwencje spożywania alkoholu przez matkę w trakcie ciąży mogą dotyczyć 1% noworodków.

FAS należy do spektrum alkoholowych uszkodzeń płodu (ang. FASD – *Fetal Alcohol Spectrum Disorder*), które jest szerszym pojęciem, i stanowi tylko 10% jego przypadków. FASD obejmuje szeroką grupę zaburzeń fizycznych, jak wady serca, szkieletu, nerek, zmysłu wzroku i słuchu, a także zaburzenia neurologiczne i później występujące problemy z nauką, zachowaniem i pamięcią, które są związane z prenatalną ekspozycją na działanie alkoholu. Alkoholowy zespół płodowy został opisany po raz pierwszy w 1973 roku. Rozpoznanie kliniczne ustala się na podstawie

charakterystycznych rysów twarzy (tzw. cechy dysmorficzne), niskiej masy urodzeniowej, zaburzeń w centralnym układzie nerwowym (CUN) i potwierdzenia ekspozycji dziecka na toksyczne działanie alkoholu w trakcie ciąży. Charakterystyczne cechy dysmorficzne dla FAS to: opadające powieki, małe, szeroko rozstawione oczy, fałd skórny w kącie oka (zmarszczka nakątna), cienka warga górna, szeroka nasada nosa, wygładzona rynienka podnosowa, nieprawidłowo ukształtowane uszy i mała żuchwa. Niska masa urodzeniowa jest konsekwencją zaburzonego wzrostu w okresie prenatalnym, a po urodzeniu opóźnienie przyrostu masy ciała nasila się jako skutek problemów w karmieniu oraz wad rozwojowych obecnych od urodzenia. Z czasem cechy dysmorficzne mogą stać się mniej wyraźne, natomiast niskorosłość i niska masa pozostają. Cechy uszkodzenia CUN przejawiają się opóźnieniem rozwoju psychomotorycznego, deficytami uwagi i pamięci, niskim IQ, niedojrzałością społeczną i emocjonalną oraz zaburzeniami myślenia przyczynowo-skutkowego.

Brak jest jednoznacznych testów pozwalających z całkowitą pewnością rozpoznać FAS. Badanie lekarskie wymaga dużego doświadczenia, ze względu na wiele podobieństw rzadkich zespołów chorobowych z objawami wynikającymi z prenatalnej ekspozycji na alkohol.

Alkoholowy zespół płodowy należy różnicować z wieloma chorobami o podłożu genetycznym. Pod uwagę bierze się między innymi:

- embriopatię związaną z fenylketonurią u matki
- zespół Aarskoga
- zespół Cornellii de Lange
- zespół Blooma
- zespół Noonan
- zespół Williamsa

Charakterystyczne dla zespołu FAS zmiany dotyczące twarzy, w tym oczu, występują również w wymienionych powyżej zespołach. Najczęściej obserwuje się opadanie powieki i szeroko rozstawione gałki oczne. Charakterystyczna dla FAS zmarszczka nakątna może pojawiać się również w zespole Williamsa, zespole Noonan oraz fenylketonurii matczynej. Kolejne podobieństwa dotyczą nosa i rynienki

podnosowej. Szeroka nasada nosa oraz spłaszczona środkowa część twarzy, towarzyszące niejednej z wymienionych chorób genetycznych, mogą wprowadzić w błąd lekarza ustalającego rozpoznanie choroby. Inne anomalie, które pojawiają się w kilku zespołach, to małożuchwie oraz występowanie cienkiej wargi górnej. Oceniając nieprawidłowości w obrębie głowy należy zawsze pamiętać o ocenie uszu. Ich niskie osadzenie oraz nieprawidłowo ukształtowane małżowiny sugerują konieczność pogłębienia diagnostyki w kierunku alkoholowego zespołu płodowego, a także chorób o podłożu genetycznym. Bardzo ważne jest badanie słuchu u tych dzieci, aby wcześniej rozpocząć leczenie w przypadku stwierdzenia nieprawidłowości. Nielezione wady mogą prowadzić do opóźnienia rozwoju mowy lub głuchoty. Niskorosłość oraz niska masa urodzeniowa towarzyszą wszystkim chorobom, z którymi różnicowany jest FAS. U większości z nich występują zaburzenia w układzie kostno-szkieletowym. Mogą one przyczyniać się do opóźnienia rozwoju motoryki. Niepełnosprawność intelektualna różnego stopnia jest wykrywana we wszystkich wymienionych jednostkach chorobowych. Często pojawiają się zmiany napięcia mięśniowego oraz napady padaczkowe. Dzieci wykazują zaburzenia zachowania, są nadpobudliwe i skłonne do agresji. Niektóre choroby predysponują również do autyzmu, nieuzasadnionych lęków oraz manii. Problemy z artykulacją słów i rozwojem mowy nie należą u tych dzieci do rzadkości. Bardzo często diagnozuje się zmiany w strukturach serca. Wady zastawkowe oraz anomalie naczyniowe towarzyszą dzieciom z FAS i chorym z obciążeniami

genetycznymi. Układ moczowo-płciowy to kolejny obszar dysfunkcji. Narządy płciowe mogą być nieprawidłowo wykształcone, a nieprawidłowa funkcja nerek będzie przyczyną małowodzia.

Choroby wymienione w tym artykule posiadają także cechy, których nie obserwuje się w obrazie alkoholowego zespołu płodowego. „Wdowi szpic”, czyli przedłużenie owłosienia na czole w kształcie litery „V” występuje u chorych z zespołem Aaskorga. U pacjentów z zespołem Williamsa uwagę zwracają nie tylko szerokie czoło i usta, ale również nieprzeciętne zdolności muzyczne związane ze słuchem absolutnym. Dzieci z zespołem Noonan mają krótką, płetwiastą szyję, uogólnione obrzęki, a z chorobą Cornelli de Lange – wyraźnie zrośnięte brwi i długie rzęsy. Dla fenyloketonurii charakterystyczny jest mysi zapach moczu i potu. Choroba ta jest w Polsce rzadka dzięki badaniom przesiewowym noworodków oraz troskliwej opiece nad ciężarnymi.

Biorąc pod uwagę konsekwencje picia alkoholu przez kobietę ciężarną należy przypominać każdej planującej ciążę pacjentce o negatywnym wpływie używek na rozwój płodu. W przypadku podejrzenia alkoholowego zespołu płodowego konieczna jest konsultacja w poradni genetycznej w celu wykluczenia innych rzadkich chorób o podłożu zaburzeń chromosomalnych. Błędem jest sugerowanie się wyłącznie dodatnim wywiadem alkoholowym, bądź wystawienie rozpoznania zespołu FAS tylko na podstawie charakterystycznych dla niego zmian anatomiczno-funkcjonalnych.

Anna Walat – studentka Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, wydział: lekarski, kierunek: lekarski (6 rok). E-mail: annamaria.walat@gmail.com.  
Agnieszka Serafin – studentka Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, wydział: lekarski, kierunek: lekarski (5 rok). E-mail: agnieszka.serafin111@gmail.com. Autorki są uczestniczkami Studenckiego Koła Naukowego Chorób Rzadkich przy Klinice Patologii Noworodka SPSK 2 w Szczecinie.

## LATA NASIENNE I GRYZONIE, CZYLI O WPLYWIE ZWIERZĄT NA ROZSIEWANIE NASION BUKA I DĘBU

*Michał Bogdziewicz (Poznań)*

Najmniej bezpiecznym okresem w życiu każdego drzewa jest czas przemierzania świata pod postacią nasiona. Ilość zagrożeń czyhających na roślinę na tym etapie życia jest przeogromna. Jeszcze wisząc na gałęziach mogą zostać zjedzone przez ptaki, gryzonie lub owady. Gdy już uda się przetrwać trudny okres dojrzewania na drzewie-matce, na ziemi czekają kolejne zagrożenia. Pojawia się jeszcze więcej żarłocznych gatunków gryzoni, pod drzewem koncentrują swą aktywność bakterie, grzyby i owady.

Z całego lasu zbiegają się większe ssaki jak dziki czy jelenie. Obszar pod drzewem staje się jadalnią dla wszystkich mieszkańców lasu. Szczególnie łakomym kąskiem dla tych wszystkich grup zwierząt są duże nasiona, jakie produkują na przykład znane nam wszystkim buki czy dęby. Drzewo-matka, by zapewnić dobry start w przyszłość swym latoroślom, uposaża je min. w białka oraz tłuszcze, które umożliwiają początkowy wzrost. Im więcej substancji pokarmowych nasienie otrzyma od rodzicielki, tym łatwiej