



KRANIOFACIÁLNE A OSTATNÉ TYPICKÉ DEFICITY U DETÍ S FETÁLNYM ALKOHOLOVÝM SYNDRÓMOM – FAS V KONTEXTE PORÚCH FETÁLNEHO ALKOHOLOVÉHO SPEKTRA – FASD

CRANIOFACIAL AND OTHER TYPICAL DEFICITS IN CHILDREN WITH FOETAL ALCOHOL SYNDROME – FAS IN THE CONTEXT OF FOETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDERS

Barbora Vodičková¹ 
Petra Mitašíková¹ 



Barbora Vodičková



Petra Mitašíková

Abstrakt

Príspevok popisuje vplyv prenatalnej expozície alkoholu (PAE) v kontexte vzniku kraniofaciálnych a ostatných typických deficitov u detí s fetálnym alkoholovým syndrómom – FAS. FAS je najzávažnejšou diagnózou porúch fetálneho alkoholového spektra – FASD. FASD je nediagnostický súhrnný termín pre možné následky PAE. Ide o súbor anatomických malformácií a neurovývinových abnormalít vzniknutých počas vnútromaternicového vývinu jednotlivca konzumáciou alkoholu matkou počas tehotenstva. V rámci diagnostiky FASD, vrátane FAS, existuje celosvetovo viacero diagnostických manuálov. Na Slovensku sa zatiaľ používa The 4-Digit Code podľa Astley (2004). Daný manuál má veľmi dobre prepracovanú časť diagnostiky kraniofaciálnych deficitov. Pri FAS sú typickými znakmi na tvári tzv. sentinelové črty tváre. Patria sem krátka viečková štrbina, úzka horná pera a vyhladená ryha medzi nosom a hornou perou. Z hľadiska logopédie je dôležité vedieť aj o anomáliách vývinu zubov, pier, podnebia, nosa, uší a očí. V rámci etiogenézy kraniofaciálnych a ostatných typických deficitov sa vo všeobecnosti uvádzajú molekulárne, biochemické, bunkové a embryonálne mechanizmy.

Abstract

The article describes the impact of prenatal alcohol exposure (PAE) in the context of the development of craniofacial and other typical deficits in children with foetal alcohol syndrome – FAS. FAS is the most serious diagnosis of foetal alcohol spectrum disorders – FASD. FASD is a non-diagnostic umbrella term for possible consequences of PAE. It is a set of anatomical malformations and neurodevelopmental abnormalities created during intrauterine development of an individual due to alcohol consumption by the mother during pregnancy. There are several diagnostic manuals worldwide for the diagnosis of FASD, including FAS. The 4-Digit Code according to Astley (2004) is currently used in Slovakia. The given manual has a very well-researched section on the diagnosis of craniofacial deficits. In FAS, the typical signs on the face are what are called the sentinel facial features. These include a short palpebral fissure, a narrow upper lip, and a smooth crease between the nose and the upper lip. From the point of view of Speech Therapy, it is also important to know about anomalies in the development of the teeth, lips, palate, nose, ears and eyes. As part of the aetiology of craniofacial and other typical deficits, molecular, biochemical, cellular and embryonic mechanisms are generally mentioned.

¹ Mgr. Barbora Vodičková, PhD., Mgr. Petra Mitašíková, PhD., Univerzita Komenského v Bratislave, Katedra liečebnej pedagogiky, Račianska 59, 813 34 Bratislava, Slovenská republika.
E-mail: vodickova@fedu.uniba.sk.

Kľúčové slová

fetálny alkoholový syndróm, poruchy fetálneho alkoholového spektra, prenatálna expozícia alkoholu, kraniofaciálne deficity

Keywords

Foetal Alcohol Syndrome, Foetal Alcohol Spectrum Disorders, Prenatal Alcohol Exposure, craniofacial deficits

Úvod do problematiky

Fetálny alkoholový syndróm (FAS – Fetal Alcohol Syndrome Q86) je najzávažnejšou diagnózou porúch fetálneho alkoholového spektra (FASD – Fetal Alcohol Spectrum Disorders) a symptomatická FASD je vymedzená ako kontinuum bio-psycho-sociálnych dopadov spojených s prenatálnou expozíciou alkoholu (PAE – Prenatal Alcohol Exposure) (Astley, 2004; Millians, 2015). Fetálny alkoholový syndróm bol prvýkrát definovaný v roku 1973 ako stav charakterizovaný 1) pre- a postnatálnymi rastovými deficitmi, 2) abnormalitami tváre a 3) defektmi centrálného nervového systému (O'Neil, 2010). Podľa Jonesa a Smitha (1973a) bol alkohol ako teratogén v tehotenstve prvýkrát popísaný v roku 1973 a tiež prvýkrát použitý diagnostický termín FAS.

FASD (Fetal Alcohol Spectrum Disorders) je nediagnostický súhrnný termín pre možné následky PAE (Bhatara, Loudenberg, Ellis, 2006). Jedná sa o súbor anatomických malformácií a neurovývinových abnormalít vzniknutých počas vnútromaternicového vývinu jednotlivca konzumáciou alkoholu (etanolu) matkou počas tehotenstva (Petrelli, 2019). Prenatálna expozícia alkoholu (PAE) môže významne ohroziť funkciu centrálného nervového systému dieťaťa, čo vedie k širokému spektru problémov s vývinom, učením a správaním (Olson et al., 2007, Brown et al., 2019). Stupeň poškodenia mozgu u jednotlivcov s prenatálnym vystavením alkoholu sa môže variovať od mikrocelulárnych a neurochemických aberácií až po hrubé štrukturálne anomálie. Podobne kognitívno-behaviorálna dysfunkcia sa mení v celom kontinuu od mierneho vývinového oneskorenia alebo porúch učenia až po celkové vývinové oneskorenie (Astley et al., 2009). Lange et al. (2019) sa snažili popísať typický neurovývinový profil pre FASD. Autori zistili, že neurobehaviorálne problémy sú pri FASD prítomné, ale nie sú špecifické – resp. špecificky vymedzujúce toto spektrum. Naznačuje to, že špecifický neurovývinový profil, ktorý môže odlíšiť deti s FASD od detí s inými

neurovývinovými poruchami, nemusí existovať. Možné deficity v jednotlivých neuropsychologických doménach sa mierou závažnosti a výskytom u jednotlivcov v rámci spektra FASD môžu líšiť.

Prevalencia porúch fetálneho alkoholového spektra

Čo sa týka prevalence FASD, vyskytuje sa približne u 10 na 1 000 živonarodených detí alebo približne u 40 000 detí ročne. Odhaduje sa, že FAS sa vyskytuje u 0,5–2 z 1 000 živonarodených detí. Výskyt FASD v súčasnosti prevyšuje výskyt Downovho syndrómu a autizmu (SAMHSA). Petrelli et al. (2019) tvrdia, že FASD je najčastejšia neurovývinová porucha u ľudí vôbec. Celosvetová prevalencia FASD je odhadovaná na 7,7 na 1 000 obyvateľov. Európsky región má najvyššiu celkovú prevalenciu 19,8 na 1 000 obyvateľov. Východné Stredomorie má najnižšiu prevalenciu 0,1 na 1 000 obyvateľov. Zo 187 štátov sveta je na prvom mieste zdokumentovaného výskytu FASD Južná Afrika (111, 1 na 1 000), nasleduje Chorvátsko (53,3 na 1 000) a Írsko 47,5 na 1 000 (Lange et al., 2017). V USA je prevalencia reportovaná 2–5 %, v Taliansku 2–6 % a najvyšší výskyt sa uvádza v Južnej Afrike 14–21 % (Domeij, 2018). Popova et al. (2019) zistili, že prevalencia FAS a FASD v špeciálnych subpopuláciách bola 10 až 40krát vyššia v porovnaní s celosvetovou prevalenciou FASD vo všeobecnej populácii. Autori zistili vyššiu mieru prevalence FASD v týchto piatich špeciálnych subpopuláciách: deti v náhradnej starostlivosti, jednotlivci v nápravných zariadeniach, v špeciálnom vzdelávaní, v špecializovaných klinických zariadeniach a v domorodých populáciách. Výsledky štúdie poukazujú na fakt, že 1 z 13 žien, ktoré konzumovali alkohol počas tehotenstva, porodili dieťa s FASD. Toto zistenie rezultuje do skupiny 630 000 detí narodených s FASD celosvetovo každý rok (Lange et al., 2017). FASD môže postihnúť 3–5 % detí v školskom veku zaradených v hlavnom prúde, pričom veľa z nich zostáva nediagnostikovaných (May et al., 2014). May et al. (2021) uvádzajú nasledovné distálne rizikové premenné u matiek pre vznik FASD u dieťaťa: nižšia výška, hmotnosť a index telesnej hmotnosti; vyššia gravidita; nižšie vzdelanie a príjem domácnosti a neskoršie rozpoznanie tehotenstva. Podľa NCZI na Slovensku v rokoch 2011 až 2018 bolo

štatisticky zaznamenaných 0,5 % rodičiek, ktoré počas tehotenstva užívali alkohol (NCZI, 2020a). Napr. v roku 2018 sa na SK po prepočítaní na 1 000 pôrodov eviduje 3,5 prípadov takýchto rodičiek z celkového počtu pôrodov 57 059. Z hľadiska veku rodičky bolo najviac takýchto pôrodov v mladších vekových skupinách. U rodičiek vo veku 15–24 rokov bolo zaevidovaných 4,1 prípadov na 1 000 pôrodov. Vo vyšších vekových kategóriách 25–44 išlo v priemere o 3,3 prípadu na 1 000 pôrodov (NCZI, 2020b).

Diferenciálna diagnostika v rámci spektra FASD

V rámci FASD sa nachádzajú diagnózy rôznej závažnosti a intenzity vzhľadom na fyzické abnormality tváre, deficity rastu a neurobehaviorálne následky. V niektorých prípadoch môže ísť aj o závažné poškodenie niektorých vnútorných orgánových systémov. Okrem najzávažnejšej diagnózy v rámci FASD, ktorou je FAS, je možné diagnostikovať aj ďalšie diagnózy: Parciálny fetálny alkoholový syndróm pFAS – (Partial Fetal Alcohol Syndrome), Neurovývinovú poruchu spojenú s alkoholom – ARND (Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorder) a Vrodené chyby spojené s alkoholom – ARBD (Alcohol-Related Birth Defects) (Center for Substance Abuse Prevention, 2014; Mitašíková, Vodičková, 2022a). V rámci DSM-5 bol zaradený nový termín s názvom Neurobehaviorálna porucha spojená s PAE – ND-PAE (Neurobehavioral Disorder associated with Prenatal Alcohol Exposure). Ide o novo navrhovanú diagnózu s poznámkou, že si vyžaduje ďalšie štúdium (Mattson et al., 2019). Z diferenciálnodiagnostického hľadiska je FAS najzávažnejšou formou poruchy na spektre FASD, ktorá vykazuje charakteristické kraniofaciálne malformácie, mikrocefáliu, prenatálne a postnatálne obmedzenie rastu a neurovývinové abnormality centrálného nervového systému. Diagnóza pFAS má čiastočný súbor charakteristických črt tváre FAS. ARND zahŕňa dôkazy neurovývinových malformácií a/alebo komplexný vzorec behaviorálnych alebo kognitívnych abnormalít. ARBD zahŕňa jednu alebo viac vrodených anomálií, ako sú: kraniofaciálne, srdcové, kostrové a očné malformácie (Petrelli et al., 2019). Lim et al. (2022) zdorazňujú, že skrining uľahčuje včasnú identifikáciu FASD. Autori vo svojej štúdii zistili, že skriningové nástroje FAS preukázali vysokú presnosť pri

identifikácii jednotlivcov s rizikom FAS, zatiaľ čo nástroje na skrining FASD preukázali obmedzenú presnosť pri identifikácii jednotlivcov.

Brown et al. (2019) uvádzajú prehľad a charakteristiky diagnostických manuálov pre FASD nasledovne:

4-Digit Diagnostic Code (podľa Astley, 2004) – štvormiestny diagnostický kód (4-Digit Diagnostic Code), nazývaný aj „Washingtonské kritériá“, čo je nástroj, ktorý sa používa na klinikách v USA, v Kanade (poznámka: aj na Slovensku).

Canadian Guidelines for Diagnosis – kanadský štandard pre diagnostiku, v ktorom je zosúladená terminológia Institute of Medicine (IOM) s 4-Digit Code v prístupe k opisu, hodnoteniu a meraniu znakov, svedčiacich o FASD. V usmerneniach sa odporúča preskúmanie multidisciplinárnym tímom, neurologicko-behaviorálne posúdenie, analýza a dokumentácia alkoholovej anamnézy matky a diferenciálna diagnóza.

Diagnostický a štatistický manuál duševných porúch – 5. vydanie (DSM-5) – uvádza nový termín Neurologická vývinová porucha spojená s prenatálnou expozíciou alkoholu (ND-PAE), ktorá opisuje škálu neurologických porúch, spojených s PAE. ND-PAE možno diagnostikovať bez ohľadu na prítomnosť alebo neprítomnosť fyzických účinkov PAE. Vyžaduje sa potvrdenie konzumácie alkoholu matkou. Navrhované kritériá pre ND-PAE nezahŕňajú kritériá na rozpoznanie deformácií tváre, charakteristických pre ťažšie prípady, ani nerozoznávajú podtypy FASD. Navrhované kritériá kladú dôraz na psychometrické merania namiesto znakov, ktoré by sa pravdepodobne mohli pripísať rodinnej genetike (napr. obvod hlavy, dysmorfické črty tváre a telesná dĺžka a hmotnosť). Kritériá DSM-5, hoci ešte nie sú overené, sú široko používané a vyžadujú si ďalšie skúmania.

Medzinárodná klasifikácia chorôb – 10. revízia (ICD-10) odporúča v rámci spektra FASD použiť nasledujúce kódy:

- P04.3 Novorodenec (s podozrením na) ovplyvnený užívaním alkoholu matkou (nezahŕňa FAS);
- Q86.0 FAS (dysmorfický) – pre tento špecifický kód nie je ponúkaný žiadny ďalší popis;
- F06.30 Porucha nálady spôsobená známym fyziologickým stavom, bližšie neurčená;
- P00.4 Novorodenec s podozrením, že bude postihnutý poruchami výživy matky;

- P01.9 Novorodenec s podozrením, že bude postihnutý komplikáciou tehotenstva matky, bližšie neurčenej;
- G93.4 Encefalopatia, iná a bližšie neurčená (statická);
- G96.8 Iné bližšie určené poruchy centrálného nervového systému;
- G96.9 Porucha centrálného nervového systému, bližšie neurčená.

Embryogenéza pri FAS v súvislosti s kraniofaciálnymi deficitmi

Prenatálna expozícia alkoholu počas prvého trimestra ovplyvňuje vývin rysov tváre plodu. Najviac postihnutá je orbitálna oblasť (oblasť očí) a stredná časť tváre. Predpokladá sa, že rast mozgu plodu ovplyvňuje aj veľkosť a tvar tváre (Australian guide to the diagnosis of FASD Section C). Petrelli et al. (2019) uvádzajú, že v priebehu rokov bolo skúmaných viacero mechanizmov účinkov PAE. Na vysvetlenie širokého rozsahu vývinových malformácií vyvolaných expozíciou etanolu počas vývinu ľudského plodu poukazujú na rôzne oblasti výskumu v tejto oblasti. Autori popisujú molekulárne, biochemické, bunkové a embryonálne mechanizmy vysvetlenia vzniku malformácií pri FAS. Podľa Smith et al. (2014) to, čo sa teda označuje ako „tvár PAE“, je zložené z viacerých mechanizmov etanolu. Vyvolané zmeny boli zdokumentované u rôznych druhov stavovcov vrátane myši, zebričiek a Xenopus. Sant'Anna a Tosello (2006) tvrdia, že alkohol má priamy toxický účinok na ektodermálne a mezodermálne bunky vyvíjajúceho sa embrya, najmä na bunky určené pre vznik dentofaciálnych štruktúr (teda na bunky lebečného neurálneho hrebeňa). Opisujú sa tiež malformácie lebky a čeluste. Presný mechanizmus teratogénnych účinkov alkoholu zostáva stále neznámy. Daní autori načrtávajú etiologické mechanizmy s dôrazom na vyvíjajúcu sa tvár a zuby. Autori Sulik et al. (1981), Cartwright et al. (1998) uvádzajú na základe štúdií na zvieratách existenciu charakteristických tvárových abnormalít pri FAS, ktoré súvisia s apoptózou – nadmernou programovanou smrťou buniek neurálneho hrebeňa počas vymedzeného veľmi zraniteľného obdobia prenatálneho vývinu (Sulik et al., 1981, Cartwright, et al., 1998). Apoptózu môžu spôsobiť podľa Chaudhuri (2000), National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism (2000) nasledujúce mechanizmy: toxicita voľných radikálov, nedostatok kyseliny retinovej,

zmenená expresia génov a zmenená aktivita rastových faktorov. Petrelli et al. (2019) uvádzajú, že nedostatok kyseliny retinovej zistený na zvieracích modeloch spôsobuje kraniofaciálne malformácie a mikrocefáliu. Stredodobom pochopenia FAS a iných alkoholom vyvolaných vývinových malformácií zostáva ich embryologický pôvod.

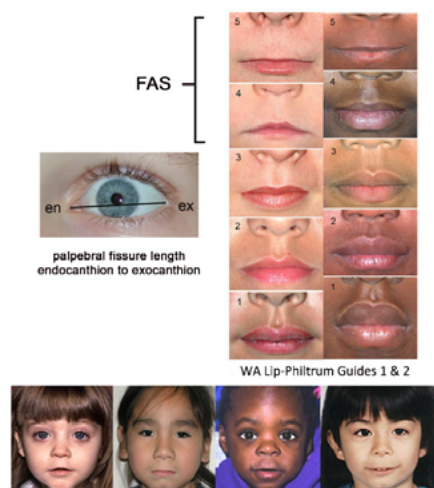
Kraniofaciálne a ostatné deficity typické u jednotlivcov s fetálnym alkoholovým syndrómom – FAS

Fetálny alkoholový syndróm (FAS) je najťažšou diagnózou zo spektra (ICD10, 2021). Astley et al. (2009) zdôrazňujú, že FAS je syndróm trvalého vrodeného defektu. Diagnostický manuál The 4-Digit Code podľa Astley (2004) má veľmi dobre prepracovanú časť diagnostiky kraniofaciálnych deficitov. Olson et al. (2007) uvádzajú, že celoštátna sieť kliník v USA FAS DPN fungujúca od roku 1993 daný The 4-Digit Code podľa Astley (2004) používa a v rámci neho zdôrazňuje interdisciplinárny tímový diagnostický prístup.

FAS je diagnosticky vymedzený nasledovnými kritériami:

1. Typické znaky na tvári, ktoré sa nazývajú sentinelové črty tváre – bežne sa vyskytujúce naprieč vekom, pohlavím a etnickými skupinami (Australian guide to the diagnosis of FASD Section C). Smith et al. (2014) používajú termín „tvár PAE“, teda zmeny tváre vyplývajúce z PAE, a taktiež tvrdia, že ich výskyt možno pozorovať naprieč rôznemu rasovému a etnickému pôvodu.

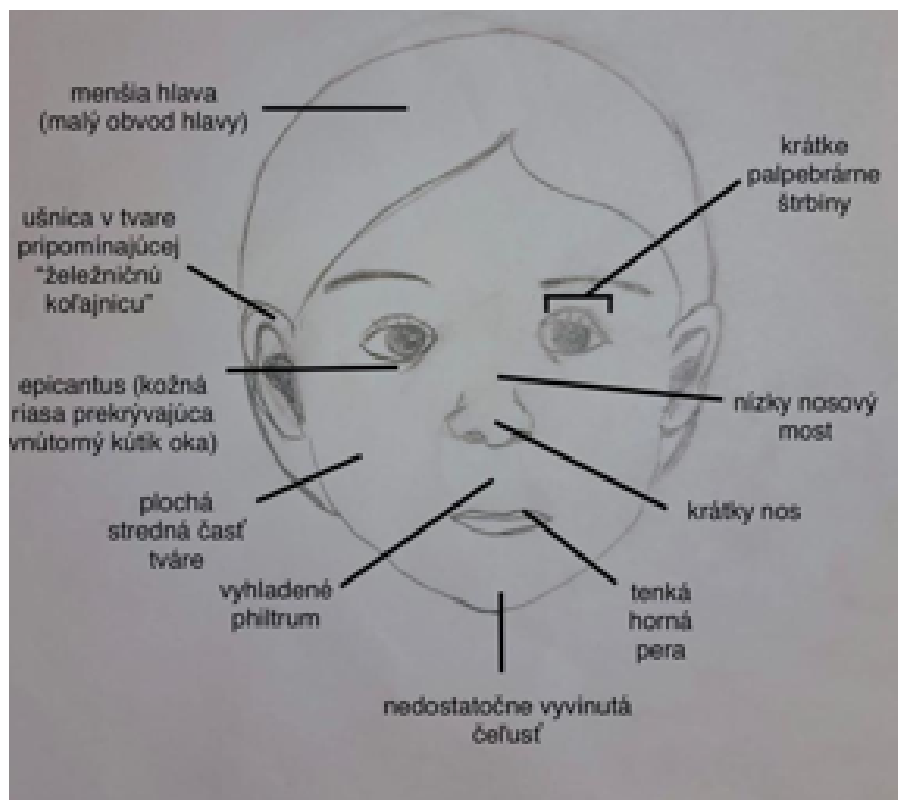
Patria sem: 1a) krátke palpebrálne fisúry (tzn., že viečkové štrbiny sú pri meraní od vonkajšieho kútika oka po vnútorný kútik oka na dĺžku kratšie), 1b) úzky vermillion (tzn. úzka horná pera); 1c) hladký philtrum (t.j. vyhladená priehlbina/ryha – časť pod nosom, nad hornou perou); (podľa The 4-Digit Code, Astley, 2004) (viď obr. č 1). Pri pFAS v rámci diferenciálnej diagnostiky postačuje prítomnosť iba dvoch z troch charakteristických črt tváre (Hoyme et al. 2016).



Obrázok 1: FAS fenotyp tváre podľa The 4-Digit Code © Susan Astley

FAS fenotyp tváre 4. stupňa určený pomocou 4-ciferného diagnostického kódu vyžaduje prítomnosť všetkých troch nasledujúcich anomálií: (i) dĺžka palpebrálnej štrbiny 2 alebo viac SD pod normou; (ii) hladké filtrum (Rad 4 alebo 5 na Lip-Philtrum Guide), (iii) tenká horná pera (Rad 4 alebo 5 na Lip-Philtrum Guide) (Astley, 2004; Astley et al. 2009).

Okrem troch základných sentinelových črt tváre pri FAS autori uvádzajú aj hypopláziu strednej časti tváre a/alebo nesprávne postavenie zubov (Jones et al., 1973b, Streissguth et al., 1991). Tieto špecifické anomálie boli identifikované u 80 % pacientov s FAS (Streissguth et al., 1991). Podľa Naidoo et al. (2005) užívanie alkoholu počas tehotenstva môže byť príčinou aj izolovaného rázštep pery s/alebo bez rázštep podnebia. Church et al. (1997) uvádzajú ešte rôzne deformácie nosa (napr. plochý nosový most), uší (napr. úzke ušné kanáliky) a očí (napr. epikantus, padnuté viečko, strabizmus) (viď obr. č. 2).



Obrázok 2: Kraniofaciálne znaky pri FAS. Zdroj: vlastné spracovanie na základe bibliografických zdrojov použitých v texte

2. spomalenie rastu (prenatálne a/alebo postnatálne); (podľa The 4-Digit Code, Astley, 2004) a Olson et al. (2007) uvádzajú nižšiu výšku a hmotnosť vo vzťahu k populácii.

3. poruchy centrálneho nervového systému, ktoré sú demonštrované **funkčnými poruchami** v oblasti intelektu (Astley, 2004; Astley et al. 2009). Vaurio, Riley a Mattson (2008) tvrdia, že v prípade FAS sa skóre IQ pohybuje od 20 do 120, pričom priemerné skóre IQ je 68 až 72. FAS sa prejavuje aj/alebo **štrukturálnymi abnormalitami CNS**, mikrocefáliou, vývinovými odchýlkami a komplexnými behaviorálnymi problémami. Deti s FAS vykazujú charakteristiky ako hyperaktivita, agresivita, zhoršené usudzovanie ako aj rečové a jazykové ťažkosti. Church a Abel (1998) uvádzajú pri FAS aj časté poruchy sluchu a vestibulárneho aparátu. Poruchy sluchu bývajú spojené s opakujúcimi sa epizódami sekrečného zápalu stredného ucha. Keďže vývin jazyka u dieťaťa závisí od neporušeného sluchového aparátu, deti s FAS často vykazujú jazykové poruchy (Church, Abel, 1998). Streissguth et al. (1985) opisujú napríklad slabú recepciu a expresívne jazykové schopnosti, nezreteľnú a monotónnu reč, problémy s artikuláciou a plynulosťou reči. Podľa Naidoo et al. (2005) k poruchám reči pri FAS prispievajú centrálna a periférna porucha sluchu,

dentofaciálne defekty a mentálne postihnutie. Podľa Center for Disease Control and Prevention (CDC; 2021) majú deti s FAS súčasne problémy s učením, pamäťou, rozsahom pozornosti, komunikáciou, zrakom alebo sluchom, prípadne môže ísť o kombináciu týchto problémov. Ťažkosti a ich dôsledky sa prejavujú najmä v školskej a sociálnej oblasti.

4. štvrté kritérium v rámci diagnostiky FAS podľa The 4-Digit Code (Astley, 2004), ktorým je **spoľahlivý dôkaz o potvrdenej prenatálnej expozícii alkoholu**. Ak sú všetky predchádzajúce kritériá pri diagnostike splnené, FAS nevyžaduje dokumentáciu prenatálnej expozície alkoholu (Vorgias, Bernstein, 2021; Stade et al., 2006; Rasmussen et al., 2008). Astley Hemingway (2020) uvádza, že kritériá tváre s vysokou špecifickosťou a s pozitívnou prediktívnou hodnotou na prenatálnu expozíciu alkoholu sú potrebné na diagnostiku fetálneho alkoholového syndrómu, keď dokumentácia PAE nie je k dispozícii.

Iné klinické manifestácie pri FAS môžu zahŕňať anomálie srdca, urogenitálne defekty, abnormality skeletu a vizuálne problémy (Stade et al., 2006). Jednotlivci s FAS, u ktorých sa objavujú aj tieto dodatočné zdravotné komplikácie, sú v terapii a v edukácii považovaní za pacientov/klientov s viacnásobným postihnutím. K tomu sa môže ešte pridať kumulatívny

efekt dôsledkov traumatizácie a opakovanej retraumatizácie týchto detí v súvislosti s ich často ťažkými okolnosťami (napr. opakované umiestňovanie do náhradnej starostlivosti, nepriaznivé rané zážitky spojené s pôvodnou biologickou rodinou, opakované zlyhávania v školskom a širšom sociálnom prostredí (Mitašíková, Vodičková, 2022b).

Tieto štyri hore opísané kritériá sú diagnosticky zhodnocované v rámci tzv. The 4-Digit Code pomocou Likertových stupníc od 1 po 4, pričom napr. kód 3444 spĺňa diagnostické kritériá pre FAS. Diagnózu FAS pri potvrdení PAE spĺňa 12 typov tohto kódu: 2433, 2434, 2443, 2444, 3433, 3434, 3443, 3444, 4433, 4434, 4443, 4444. Diagnózu FAS, pri ktorej je PAE neznáma, spĺňa 6 kódov: 2432, 2442, 3432, 3442, 4432, 4442 (Astley, 2004, Astley, 2009) (viď ob. č. 3-mriežka).

FASD 4-Digit Code					
	3	4	4	4	
significant		X	X	X	high risk
moderate	X				some risk
mild					unknown
none					no risk
Growth Deficiency	Face Features	CNS Damage	Alcohol	Prenatal Alcohol	

Obrázok č. 3: Mriežka 4-miestneho diagnostického kódu FASD © Susan Astley

FASD je definovaná deficitom rastu, špecifickými črtami tváre FAS, dôkazom poškodenia CNS a prenatálnej expozície alkoholu. 4-ciferný kód zoraďuje každú z týchto oblastí na 4-bodových, prípadom definovaných Likertových stupniciach. 4-ciferný kód (3444) vložený do mriežky je 1 z 12 kódov, ktoré spĺňajú diagnostické kritériá pre FAS pri potvrdení PAE (Astley, 2004).

Prevenia porúch fetálneho alkoholového spektra

Závažnosť a typ účinkov alkoholu na plod ovplyvňuje mnoho faktorov: frekvencia, množstvo a načasovanie konzumovaného alkoholu matkou, znížená schopnosť ženy metabolizovať alkohol, celkový zdravotný stav matky a jej výživa, užívanie liekov a drog, vek matky a dokonca aj genetika plodu (National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism, 2000; Healthy Child Manitoba, 2010). Vorgias a Bernstein (2021) uvádzajú rizikové faktory pre vznik FASD: žena staršia ako 30 rokov s dlhodobým pitím alkoholu, zlá výživa matky, pôrod už jedného dieťaťa s FASD a genetická náchylnosť u ženy k pomalému metabolizmu alkoholu. Prenatálna expozícia alkoholu je pritom kompletne preventabilnou príčinou FASD (Astley, 2004). Nie je známa žiadna bezpečná úroveň konzumácie alkoholu počas tehotenstva. Preto existuje potreba rozsiahlej osvety o FAS, resp. FASD pre širokú verejnosť (Chaudhuri, 2000). Aj keď v rámci ľudského výskumu nebolo možné vymedziť množstvo alkoholu počas tehotenstva ani kritické prenatálne obdobie expozície plodu alkoholu spôsobujúceho štrukturálnu a/alebo funkčnú teratogéniu, výskumy na zvieratách preukázali, že všetky štádiá prenatálneho vývinu jednotlivca sú citlivé na teratogénne účinky alkoholu (Wilson a Cudd, 2011). Výskumy na zvieratách tiež

ukazujú, že aj malé množstvo alkoholu počas tehotenstva môže viesť u dieťaťa k dysfunkcii mozgu a k následným behaviorálnym abnormalitám (Lange et al., 2017).

Záver

Aj napriek tomu, že FASD sa dá kompletne predísť, je prevalencia týchto detí v populácii celosvetovo vysoká. Doposiaľ nebolo možné v rámci ľudského výskumu vymedziť množstvo bezpečnej dávky alkoholu prijatej počas tehotenstva. Z uvedeného vyplýva, že každá dávka vypitého alkoholu v tehotenstve je riziková. Aj malé množstvo alkoholu počas tehotenstva môže viesť k dysfunkcii mozgu a následným behaviorálnym abnormalitám. Najťažšia diagnóza zo spektra FASD – fetálny alkoholový syndróm (FAS) je trvalým defektom, ktorý je charakteristický zjavnými deficitmi v oblasti tváre, rastu a porúch CNS. U detí s FAS sú dané ukazovatele najzreteľnejšie identifikovateľné v rámci spektra FASD a vykazujú aj najzávažnejšie dôsledky v oblasti bio-psycho-sociálnej funkčnosti. Pretože diagnóza uľahčuje prístup pacienta k podporným službám, existuje veľký záujem o pochopenie mechanizmov, ktoré sú základom týchto kraniofaciálnych deficitov, a tým aj ich presného klinického kontextu (Smith et al., 2014).

Olson et al. (2007) v kontexte identifikácie FAS odporúčajú hľadanie charakteristických črt tváre a skríning v rámci vysoko rizikových populácií, ako sú napr. deti v pestúnskej starostlivosti. Diagnosticko-terapeutický intervenčný proces pri FAS je otázkou multidisciplinárnej spolupráce vrátane špecialistov z oblasti logopédie. Podľa Blanck Lubarsch et al. (2019) majú deti s fetálnym alkoholovým syndrómom vyššiu potrebu včasnej podpory vývinu, ako je logopedická starostlivosť, ergoterapia a fyzioterapia.

Podľa Sant'Anna a Tosello (2006) možno povedať, že FAS je tragédia, ktorej sa dá

predišť. Je preto potrebné vyvinúť rozsiahle úsilie v sociálnej, výskumnej, zdravotnej a legislatívnej oblasti, aby matky alkoholičky zmenili svoj životný štýl, a tak zamedziť, aby nechránené dieťa trpelo a nieslo následky PAE počas celého života bez vlastného zavinenia.

Literatúra

- ASTLEY HEMINGWAY, S. J., 2020. High facial specificity and positive predictive value are required to diagnose fetal alcohol syndrome when prenatal alcohol exposure is unknown. *Advances Pediatric Research*. 7(44), s. 1-11. DOI: 10.35248/2385-4529.20.7.44.
- ASTLEY, S. J., 2004. *Diagnostic Guide for Fetal Alcohol Spectrum Disorders: The 4-Digit Diagnostic Code*. Third Edition. Seattle, Washington: Center on Human Development and Disability, School of Public Health and Community Medicine, University of Washington. [cit 2021-06-15] Dostupné na: <https://digital.lib.washington.edu/researchworks/handle/1773/46588>
- ASTLEY, S. J., AYLWARD, E. H., OLSON, H. C., KERNS, K., BROOKS, A., COGGINS, T. E., DAVIES, J., DORN, S., GENDLER, B., JIRIKOWIC, T., KRAEGEL, P., MARAVILLA, K., RICHARDS, T., 2009. Magnetic resonance imaging outcomes from a comprehensive magnetic resonance study of children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcoholism, clinical and experimental research*. 33(10), s. 1671-1689. DOI: 10.1111/j.1530-0277.2009.01004.x.
- Australian guide to the diagnosis of FASD Section C: Assessing sentinel facial features and Appendices C & D*, s. 31-34, 74-78. [cit 2021-04-15] Dostupné na: <https://www.fasdhub.org.au/siteassets/pdfs/section-c-assessing-sentinel-facial-features--appendices-c-and-d.pdf>
- BHATARA, V., LOUDENBERG, R., ELLIS, R., 2006. Association of attention deficit hyperactivity disorder and gestational alcohol exposure: An exploratory study. *Journal of attention disorders*. 9(3), s. 515-522. DOI: 0.1177/1087054705283880.
- BLANCK-LUBARSCH, M., DIRKSEN, D., FELDMANN, R., SAUERLAND, C., HOHOFF, A., 2019. Tooth Malformations, DMFT Index, Speech Impairment and Oral Habits in Patients with Fetal Alcohol Syndrome. *International journal of environmental research and public health*. 16(22), 4401. DOI: 10.3390/ijerph16224401.
- BROWN, J. M., BLAND, R., JONSSON, E., GREENSHAW, A. J., 2019. The standardization of diagnostic criteria for fetal alcohol spectrum disorder (FASD): Implications for research, clinical practice and population health. *Canadian journal of psychiatry*. 64(3), s. 169-176. DOI: 10.1177/0706743718777398.
- CARTWRIGHT, M. M., TESSMER, L. L., SMITH, S. M., 1998. Ethanol-induced neural crest apoptosis is coincident with their endogenous death, but is mechanistically distinct. *Alcoholism, clinical and experimental research*. 22(1), s. 142-149. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9514299/>
- CENTER FOR SUBSTANCE ABUSE PREVENTION, 2014. *Addressing Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD). Treatment Improvement Protocol (TIP) Series 58*. Dostupné na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK344239/>
- Centers for disease control and prevention, cdc*. 2021. Basics about FASDs. [online] [cit 2021-3-15]. Dostupné na: <https://www.cdc.gov/ncbddd/fasd/facts.html>
- DOMEIJ, H., FAHLSTRÖM, G., BERTILSSON, G., HULTCRANTZ, M., MUNTHE-KAAS, H., NEHLIN GORDH, CH., HELGESSON, G., 2018. Experiences of living with fetal alcohol spectrum disorders: A systematic review and synthesis of qualitative data. *Developmental Medicine and Child Neurology* vol. 60(8), s. 741-752. DOI: 10.1111/dmcn.13696.
- HEALTHY CHILD MANITOBA, 2010. What Early Child Educators Need to Know about FASD. Manitoba: Healthy Child Manitoba, 58 s.
- HOYME, H. E., KALBERG, W. O., ELLIOTT, A. J., et al., 2016. Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*. 138(2), e20154256. DOI: 10.1542/peds.2015-4256.
- CHAUDHURI J. D., 2000. Alcohol and the developing fetus--a review. *Medical science monitor : international medical journal of experimental and clinical research*. 6(5), s. 1031-1041. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11208451/>
- CHURCH, M. W., ABEL, E. L., 1998. Fetal alcohol syndrome. Hearing, speech, language, and vestibular disorders. *Obstetrics and gynecology clinics of North America*. 25(1), s. 85-97. DOI: 10.1016/s0889-8545(05)70359-4.
- CHURCH, M. W., ELDIS, F., BLAKLEY, B. W., BAWLE, E. V., 1997. Hearing, language, speech, vestibular, and dentofacial disorders in fetal alcohol syndrome. *Alcoholism, clinical and experimental research*. 21(2), s. 227-237. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9113257/>
- ICD10., 2021. ICD-10-CM Code Q86.0. [online] [cit 2021-03-07]. Dostupné na: <https://icdlist.com/icd-10/Q86.0>
- JONES, K. L., SMITH, D. W., 1973a. Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet*. 302(7836), s. 999-1001. DOI: 10.1016/s0140-6736(73)91092-1.
- JONES, K. L., SMITH, D. W., ULLELAND, C. N., STREISSGUTH, P., 1973b. Pattern of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers. *Lancet (London, England)*. 1(7815), s. 1267-1271. DOI: 10.1016/s0140-6736(73)91291-9.

- LANGE, S., PROBST, C., GMEL, G., REHM, J., BURD, L., POPOVA, S., 2017. Global Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorder Among Children and Youth: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA pediatrics*. **171**(10), s. 948-956. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2017.1919.
- LIM, Y. H., WATKINS, R. E., JONES, H., KIPPIN, N. R., FINLAY-JONES, A., 2022. Fetal alcohol spectrum disorders screening tools: A systematic review. *Research in developmental disabilities*, **122**, 104168. DOI: 10.1016/j.ridd.2021.104168.
- MATTSON, S. N., BERNES, G. A., DOYLE, L. R., 2019. Fetal alcohol spectrum disorders: A review of the neurobehavioral deficits associated with prenatal alcohol exposure. *Alcoholism, clinical and experimental research*. **43**(6), s. 1046-1062. DOI: 10.1111/acer.14040.
- MAY, P. A., MARAIS, A. S., DE VRIES, M. M., BUCKLEY, D., KALBERG, W. O., HASKEN, J. M., STEGALL, J. M., HEDRICK, D. M., ROBINSON, L. K., MANNING, M. A., TABACHNICK, B. G., SEEDAT, S., PARRY, C. D. H., HOYME, H. E., 2021. The prevalence, child characteristics, and maternal risk factors for the continuum of fetal alcohol spectrum disorders: A sixth population-based study in the same South African community. *Drug and alcohol dependence*, **218**, 108408. DOI: 10.1016/j.drugalcdep.2020.108408.
- MAY, P. A., BAETE, A., RUSSO, J., ELLIOTT, A. J., BLANKENSHIP, J., KALBERG, W. O., BUCKLEY, D., BROOKS, M., HASKEN, J., ABDUL-RAHMAN, O., ADAM, M. P., ROBINSON, L. K., MANNING, M., & HOYME, H. E., 2014. Prevalence and characteristics of fetal alcohol spectrum disorders. *Pediatrics*, **134**(5), s. 855-866. DOI: 10.1542/peds.2013-3319.
- MILLIANS, M. N., 2015. Educational Needs and Care of Children with FASD. *Curr Dev Disord Rep*. **2**(2015), s. 210-218. DOI: 10.1007/s40474-015-0055-5.
- MITAŠÍKOVÁ, P., VODIČKOVÁ, B., 2022a. Neuropsychologické špecifiká v kontexte porúch fetálneho alkoholového spektra (FASD). *Logopaedica*. **24**(1), s. 3-8. ISSN 2453-8450.
- MITAŠÍKOVÁ, P., VODIČKOVÁ, B., 2022b. Quality of Life of Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) and their Parents/Caregivers in the Context of Developmental Support and Inclusion in Slovakia. *International E-Journal of Advances in Social Sciences*. **8**(22), s. 17-29. DOI: 10.18769/ijasos.1070749.
- NAIDOO, S., CHIKTE, U., LAUBSCHER, R., LOMBARD, C. 2005. Fetal alcohol syndrome: anthropometric and oral health status. *The journal of contemporary dental practice*. **6**(4), s. 101-115. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16299612/>
- Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI). 2020a. Poškodenie zdravia konzumáciou alkoholu. [cit 2021-4-15]. Dostupné na: http://www.nczisk.sk/Statisticke_vystupy/Tematicke_statisticke_vystupy/Poskodenie_zdravia_konzumaciou_alkoholu/Pages/default.aspx
- Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI). 2020b. Poškodenie zdravia konzumáciou alkoholu v Slovenskej republike 2019. [cit 2021-4-2]. Dostupné na: http://data.nczisk.sk/statisticke_vystupy/Poskodenie_zdravia_konzumaciou_alkoholu/Poskodenia_zdravia_konzumaciou_alkoholu_v_SR_2019_Sprava_k_publikovanim_vystupom.pdf
- National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism. Tenth Special Report to the U.S. Congress on Alcohol and Health: Highlights from Current Research. NIH Publication No. 00-1583. Bethesda, MD: Department of Health and Human Services; 2000.
- OLSON, H. C., JIRIKOWIC, T., KARTIN, D., ASTLEY, S., 2007. Responding to the Challenge of Early Intervention for Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Infants & Young Children*. **20**(2), s. 172-189. Dostupné na: <https://depts.washington.edu/fasdpn/pdfs/olson2007.pdf>
- O'NEIL, E., 2010. Abnormality tváre fetálneho alkoholového syndrómu (FAS). Encyklopédia projektu embryí (2010-09-28). [cit 2021-093-15]. ISSN: 1940-5030. Dostupné na: <http://embryo.asu.edu/handle/10776/2076>
- PETRELLI, B., BENDELAC, L., HICKS, G. G., FAINSOD, A., 2019. Insights into retinoic acid deficiency and the induction of craniofacial malformations and microcephaly in fetal alcohol spectrum disorder. *Genesis-The Journal of Genetics and Development*. **57**(1). DOI: 10.1002/dvg.23278.
- POPOVA, S., LANGE, S., SHIELD, K., BURD, L., REHM, J., 2019. Prevalence of fetal alcohol spectrum disorder among special subpopulations: a systematic review and meta-analysis. *Addiction (Abingdon, England)*. **114**(7), s. 1150-1172. DOI: 10.1111/add.14598.
- RASMUSSEN, C., ANDREW, G., ZWAIGENBAUM, L., TOUGH, S., 2008. Neurobehavioural outcomes of children with fetal alcohol spectrum disorders: A Canadian perspective. *Paediatrics & child health*. **13**(3), s. 185-191. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19252695/>
- SAMHSA. United States Department of Health and Human Services Substance Abuse and Mental Health Services Administration Center for Substance Abuse Prevention. The Language of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. [cit 2021-03-15]. Dostupné na: <http://fascenter.samhsa.gov/documents/WYNKLanguageFASD2.pdf>
- SANT'ANNA, L. B., TOSELLO, D. O., 2006. Fetal alcohol syndrome and developing craniofacial and dental structures-a review. *Orthodontics & craniofacial research*. **9**(4), s. 172-185. DOI: 10.1111/j.1601-6343.2006.00377.x.
- SMITH, S. M., GARIC, A., FLENTKE, G. R., BERRES, M. E., 2014. Neural crest development in fetal alcohol syndrome. *Birth defects research. Part C, Embryo today : reviews*. **102**(3), s. 210-220. DOI: 10.1002/bdrc.21078.
- STADE, B. C., STEVENS, B., UNGAR, W.J. et al., 2006. Health-related quality of life of Canadian children and youth prenatally exposed to alcohol. *Health Qual Life Outcomes*. **4**(81). DOI: 10.1186/1477-7525-4-81.

- STREISSGUTH, A. P., AASE, J. M., CLARREN, S. K., RANDELS, S. P., LADUE, R. A., SMITH, D. F., 1991. Fetal alcohol syndrome in adolescents and adults. *JAMA*. **265**(15), s. 1961-1967. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2008025/>
- STREISSGUTH, A. P., CLARREN, S. K., JONES, K. L., 1985. Natural history of the fetal alcohol syndrome: a 10-year follow-up of eleven patients. *Lancet (London, England)*. **2**(8446), s. 85-91. DOI: 10.1016/s0140-6736(85)90189-8.
- SULIK, K. K., JOHNSTON, M. C., WEBB, M. A., 1981. Fetal alcohol syndrome: embryogenesis in a mouse model. *Science (New York, N.Y.)*. **214**(4523), s. 936-938. DOI: 10.1126/science.6795717.
- VAURIO, L., RILEY, E. P., MATTSON, S. N., 2008. Differences in executive functioning in children with heavy prenatal alcohol exposure or attention-deficit hyperactivity disorder. *Journal of the International Neuropsychological Society*. **14**(4), s. 119-129. DOI: 10.1017/S1355617708080144.
- VORGAS, D., BERNSTEIN, B., 2021. Fetal Alcohol Syndrome. In: StatPearls. [online] [cit. 2023-03-05]. Dostupné na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448178/>
- WILSON, S. E., CUDD, T. A., 2011. Focus on: The use of animal models for the study of fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol research & health*. **34**(1), s. 92-98. Dostupné na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3625987/>
-