

Lekarz neonatolog – ważne ogniwo w procesie diagnozowania dzieci z FASD

Z prof. Ewą Helwich, neonatologiem z Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, Konsultantem Krajowym w dziedzinie Neonatologii, rozmawia Magdalena Borkowska

Jakie mogą być konsekwencje picia alkoholu w ciąży?

Mogą być bardzo poważne. Wszystko zależy od tego, jak skwalifikowalibyśmy picie w konkretnym przypadku, czy jest to picie, które przynosi szkody, czyokazjonalne(oczywiście każda z tych kategorii ma swoją definicję).Biorąc pod uwagę rozwój płodu,ogromne znaczenie ma to, czy fakt spożywania alkoholu występuje od samego początku ciąży. Wówczas oczywiście to zagrożenie jest większe. Wtedy, kiedy dochodzi do organogenezy w pierwszym trymestrze ciąży, zaburzenia w rozwoju płodu mogą być największe ijednocześniebardzo poważne. Nawet, jeśli kobieta pije niewiele, to też może przyczynić się do zaburzeń w rozwoju płodu, ponieważ zależy to także od samego metabolizmu kobiety. Nie wiadomo, w jakim tempie organizm kobiety będzie w stanie przerobić tę dawkę alkoholu tak, aby nawet niewielkie stężenie nie okazało się zgubne dla prawidłowego rozwoju płodu. W związku z tym w ciąży najlepiej zdecydować się na abstynencję, aby mieć pewność, że nie wpadnie się w żadną pułapkę, wynikającą chociażby z tego, że metabolizm matek ma swoje ograniczenia. W życiu codziennym możemy obserwować takie sytuacje, że kobiety czasami potrafią pić dużo i nie widzi się po nich skutków działania alkoholu, więc ich metabolizm jest bardzo dobry. Natomiast bywa tak, że nawet niewielka dawka alkoholu powoduje duże zaburzenia. Czasem występuje jakiś czynnik, który jest czynnikiem najprawdopodobniej genetycznym, metabolicznym, ale żadna z nas o tym do końca nie wie. Na najbardziej poważnej w sumie najbardziej decydującej na przyszłość dla dziecka są uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego. Ale mogą to być także wady innych narządów, które w istotny sposób mogą zwiększyć ryzyko różnych zaburzeń w przyszłości tego dziecka.

Z jakimi objawami fizykalnymi i neurologicznymi rodzą się dzieci, których mamy w ciąży piły alkohol?

Tu pojawia się problem, bo zarówno te objawy neurologiczne, jak i fizykalne mogą być niewielkie, mogą nie być charakterystyczne dla choroby alkoholowej płodu (spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych).

Czego najczęściej możemy się spodziewać? W neonatologii znamy je jako objawy odstawienia. Są one najbardziej widoczne wtedy, kiedy matka jest narkomanką. Dziecko w momencie, kiedy straci możliwość dostarczenia do organizmu narkotyku, pod którego wpływem byłow czasie ciąży, cierpi. W związku z tym jest niespokojne, a jego niepokój może być bardzo nasilony. Nauczyliśmy się już radzić sobie z podobnym stanem u noworodka, niemniej jednak potrafi się on dość długo utrzymywać i wymaga postępowania nie tylko uspakajającego, objawowego, ale także leczenia przyczynowego – to bardzo poważna sprawa.

Może się również zdarzyć, że przeoczymy jakieś objawy, na przykład dziecko jest bardziej niespokojne, trochę gorzej je, ale jego masa urodzeniowa nie odbiega za bardzo od wagi, której byśmy się spodziewali w związku z czasem trwania ciąży. Wówczas może nam się nie zapalić czerwona lampka. W każdej sytuacji, kiedy dziecko rodzi się mniejsze niż to wynika z czasu trwania ciąży, czyli mamy hipotrofię płodu (zaburzenie wzrastania wewnątrzmacicznego), to jest dla nas sygnał, że to może być ta przyczyna. Oczywiście są także inne objawy fizyczne, z tymże one mogą być mało widoczne bezpośrednio po urodzeniu. One stają się wyraźniejsze wraz z rozwojem dziecka, np. jest to kilkacech dysmorfii twarzy, a więc ma to związek z wyglądem szpar powiekowych, one są krótsze, z węższą wargą górną, z wygładzoną rynienką podnosową, z charakterystycznym kształtem nosa. Te cechy mogą nie być widoczne bezpośrednio po urodzeniu, dopiero z czasem stają się bardziej uchwytne. Widać je, gdy dziecko jest starsze. Wcześniejsze zaburzenie zachowania w postaci niepokoju, wyraźnego dyskomfortu, w przyszłości też zmienia swój charakter. Jest to związane z faktem, że dziecko będzie się rozwijało gorzej od swoich rówieśników, będzie miało przede wszystkim gorszy rozwój poznawczy, będzie dzieckiem, które gorzej skupia uwagę, będzie miało gorszą pamięć. Jednym słowem – będzie wymagało więcej uwagi i pracy niż jego rówieśnicy, aby mogło osiągnąć jakiś postęp poznawczy. Byłoby dobrze, gdybyśmy wiedzieli o tym, że mama piła w czasie ciąży, wtedy od razu wiedzielibyśmy, że to dziecko musi pójść trochę inną ścieżką niż wszystkie inne dzieci w zakresie obserwowania jego zaburzeń, definiowania potrzeb, i prawdopodobnie specjalnej edukacji, nastawionej na to, aby pokonać bariery i trudności, które pojawiają się w związku ze spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD).

Czasem mamy do czynienia z przypadkami, kiedy zewnętrzne oznaki uszkodzenia są mało widoczne, ale to wcale nie oznacza, że na przykład nie ma nieprawidłowości w obrębie ośrodkowego układu nerwowego. Te objawy są możliwe do rozpoznania, ale przy pomocy bardziej zaawansowanej diagnostyki.

Jakie informacje są potrzebne neonatologowi dla rozróżnienia uszkodzeń poalkoholowych?

Ważne, aby obserwować okres wczesnej adaptacji dziecka. W sytuacjach prawidłowych, czyli ciąży fizjologicznej, porodu prawidłowego są to przeciętnie trzy dni, kiedy musimy obserwować wszystkie czynności życiowe noworodka po to, żeby zauważyć jakieś odstępstwo od normalnej adaptacji. Jeśli to nie będzie jedno odstępstwo, tylko kilka, trzeba poszukać przyczyn tego stanu. Jeśli nie znajdujemy nic takiego w przebiegu ciąży, to warto zastanowić się, czego możemy się dowiedzieć od matki. Czasami niczego, bo ona wszystkiemu zaprzecza. Neguje, bo wiadomo, że dopicia alkoholu nikt nie chce się przyznawać; szczególnie w czasie ciąży, ponieważ jest to zachowanie napiętnowane społecznie. To wstydliva sprawa i mama niechętnie się do tego przyznaje. Jeśli to jest kobieta z pogranicza patologii społecznej, czasami wiemy o niej więcej, jeśli rodzi drugie albo trzecie dziecko. Najtrudniejsze są sytuacje, kiedy kobieta rodzi pierwsze dziecko. A zwłaszcza, jeśli to jest kobieta, która normalnie pracuje, czasami w korporacjach, wówczas możliwości dowiedzenia się od niej prawdy są rzeczywiście ograniczone.

Czasami dobrze by było, gdyby był jakiś określony skuteczny screening dla wszystkich kobiet po to, żeby przy okazji ciąży –najlepiej wczesnej, bo wtedy jeszcze coś można zrobić – można było bardziej lub mniej skutecznie zmotywować matkę, żeby była w stanie podjąć wysiłek niepicia w czasie ciąży. Natomiast, jeśli ciąża się skończyła, dziecko się urodziło, czyli należałoby powiedzieć „mleko się wylało”, wtedy przynajmniej chcielibyśmy wiedzieć, jak to dziecko zakwalifikować, aby miało odpowiednio poszerzoną diagnostykę, żeby można było powiedzieć, czy rozpoznajemy spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD) bądź płodowy zespół alkoholowy (FAS), czy nie.

Jeśli tak, to musimy się liczyć z konsekwencjami i znowu skierować to dziecko na odpowiednią ścieżkę. Ważne jest, aby mieć odpowiednie narzędzia diagnostyczne. To, co jest obecnie zapowiadane, że każdy oddział noworodkowy będzie miał możliwość w sytuacji podejrzenia dysmorfii twarzy badania tych wymiarów specyficznych, które właśnie wskazują, że być może są to dysmorfie spowodowane płodowym zespołem alkoholowym. Myślę, że będzie to możliwe, oczywiście powcześniejszym szkoleniu, jak posługiwać się tą matrycą, która miałaby wskazać odstępstwa od prawidłowych proporcji twarzyczki. Musimy wziąć pod uwagę także fakt, że te zmiany w mózgu spowodowane przez toksyczność alkoholu spowodują małopłowie. Mózg jest także narządem i strukturą najbardziej dotkniętą przez alkohol w środowisku rozwoju płodu. O uszkodzeniu mózgu należy myśleć szczególnie wtedy, gdy to co nas niepokoi nie jest jedynie pojedynczym zaburzeniem w adaptacji do samodzielnego życia ale takich zaburzeń jest kilka.

Często mamy do czynienia z sytuacjami niejednoznacznymi. Na przykład zaburzenie oddychania występuje stosunkowo często u dzieci nie tylko urodzonych przedwcześnie, ale także u tych, które rodzą się z ograniczeniem rozwoju wewnątrzmacicznego. A trzeba też powiedzieć, że takie dziecko z FASD/FAS też może się urodzić za wcześnie, nie zawsze urodzi się w zakładanym terminie. W takim przypadku cechy morfologiczne mogą być jeszcze mniej widoczne.

Na ile Pani zdaniem neonatolodzy potrafią rozpoznawać spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych?

Nie mam pewności, czy potrafią. Wydaje mi się, że za rzadko o tym myślimy. Neonatolodzy, na przykład w dużym mieście, często mogą lekceważyć ten problem, być może w mniejszych miastach częściej na to zwracają uwagę. Myślę, że kobieta w ciąży nadużywająca alkoholu wcale nie musi być matką niepracującą, może normalnie funkcjonować, pracować i mało tego – w środowisku swojej pracy w ogóle nie jest znana z tego, że pije alkohol. Stereotypowe myślenie to są pewne przeszkody, które należałoby przezwyciężyć, aby zwiększyć możliwość identyfikacji dziecka ze spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD) czy płodowym zespołem alkoholowym (FAS).

Chciałabym jeszcze raz podkreślić, że musimy się oprzeć na bardzo dokładnej obserwacji zachowania dziecka i jego morfologii. W razie czego sięgnąć do jakichś informacji, czy skonsultować się z kimś, kto ma większe doświadczenie w rozpoznawaniu FASD/FAS.

Na jakiej podstawie lekarz neonatolog może stwierdzić uszkodzenia poalkoholowe u noworodka?

Na podstawie gorszej adaptacji i zmienionego zachowania, szczególnie wtedy, gdy nie jest to pojedynczy objaw, tylko jest ich wiele. Takie uszkodzenia poalkoholowe można stwierdzić na podstawie dysmorfii twarzoczaszki i obrazowania ośrodkowego układu nerwowego. Przy czym obrazowanie ultrasonograficzne może nasunąć pewne podejrzenie wtedy, kiedy stwierdzamy hipoplazję ciała modzelowatego, ponieważ w badaniu ultrasonograficznym mózdek jest słabiej widoczny. Natomiast w badaniu ultrasonograficznym jest on bardziej dostępny. Poza tym mamy rezonans magnetyczny i specjalny inkubator dla dzieci, które mogą być bezpiecznie zbadane w okresie pourodzeniowym. Nawet, jeśli są to dzieci właśnie hipotroficzne albo urodzone przedwcześnie. Wtedy staramy się obserwować określone struktury, takie jak: jądro ogoniaste, ciało modzelowate, hipokamp i mózdek. Wydaje mi się, że kiedy mamy już pewne podejrzenie i dowód, że to nasze przypuszczenie jest słuszne, należy postarać się o to, żeby mieć pewność, że mama rzeczywiście piła w trakcie ciąży. Dopiero wówczas będziemy mieli pełną diagnostykę. Można by było na przykład użyć jakiegoś markera, który jest w stanie ocenić, że istnieją metabolity alkoholu w moczu albo krwi (można takich metabolitów poszukać przy okazji wykonywania innych badań). Zgodnie z interpretacją prawną należy uzyskać zgodę kobiety/matki na badania markerów, co wydaje się niesłuszne bo jeśli matka się nie zgodzi, to nie leży to w interesie dziecka. W sytuacji matki, która jest nosicielką HIV możemy ochronić dziecko przed zarażeniem się tą chorobą w okresie okołoporodowym, stosując u dziecka odpowiednie leczenie bezpośrednio po urodzeniu. W tym przypadku badanie „markerów” ma podstawowe znaczenie. W przypadku matki, która piła w czasie ciąży nie mamy wprawdzie możliwości skutecznego zabezpieczenia dziecka przed skutkami toksycznego działania alkoholu, ale uzyskanie potwierdzenia podejrzonej ekspozycji płodu na alkohol, pozwalana zaplanowanie dalszej opieki nad dzieckiem.

Czy na podstawie skali APGAR można stwierdzić uszkodzenia poalkoholowe u noworodka?

Do niedawna powiedziałabym, że nie można, ale z obserwacji różnych przypadków wiem, że takie dzieci rodzą się z nieco obniżoną skalą APGAR. W skali od 0 do 10 one oscylują na poziomie 7 punktów. Czyli jest to dodatkowy wskaźnik, który trzeba wziąć pod uwagę w diagnostyce. Mianowicie, kiedy jest trochę obniżona punktacja APGAR, ten fakt przemawia również za tym, że środowisko wewnątrzmaciczne nie było środowiskiem optymalnym i należy się zastanowić, co spowodowało taki stan rzeczy.

Czy na oddziale neonatologicznym można podjąć działania, by zminimalizować szkody poalkoholowe u dziecka? Jeśli tak, to jakie?

Nie ma takich bezpośrednich działań, ale jest wiele możliwości, by temu dziecku pomóc. Na przykład, jeśli jest gorsza tolerancja pokarmowa i podejrzewamy, że przyczyną tego jest FASD/FAS albo przynajmniej, że mama piła w czasie ciąży, to my musimy wiedzieć, że przewód pokarmowy dziecka może gorzej funkcjonować, jego dojrzewanie może być zwolnione i żeby nie narażać dziecka na jakieś powikłania, to musimy bardzo powoli zwiększać porcje pokarmowe. W zasadzie w ten sposób można by mówić o wielu manifestacjach z różnych

narządów. Takie dzieci mogą mieć zaburzenia oddychania i wtedy niewielkie wsparcie oddechowe może im pomóc. Niestety brak jest cudownego panaceum na wszystko, czyli środka, który mógłby sprawić, że ustąpi od razu zespół odstawienia, jak i zabezpieczy dziecko przed złą adaptacją i wtórnymi powikłaniami narządowymi. Wtedy, kiedy mamy takie podejrzenia, warto poszerzyć diagnostykę, a nie zostawiać tego dla kogoś później. Łatwiej jest postawić właściwe rozpoznanie i konsekwentnie dalej działać, żeby dziecko z rozpoznaniem mogło być otoczone taką opieką, na jaką zasługuje i jakiej potrzebuje. W sytuacji, gdy dziecko jest porzucone, poszerzona diagnostyka jest również ogromnie ważna, żeby ta rodzina, która decyduje się na adopcję wiedziała, z jakimi problemami dziecka może mieć do czynienia. Ważne, aby decyzja o adopcji była świadoma. To dotyczy każdego dziecka, które jest pozostawiane w szpitalu czy przekazywane do adopcji. Staramy się, aby dziecko miało wówczas zdecydowanie szerszą diagnostykę, bo rodzice przyspasabiający dziecko powinni wiedzieć możliwie najwięcej o jego stanie zdrowia.

Jakie działania powinno podjąć środowisko medyczne, aby zmniejszyć ryzyko występowania FASD?

Oczywiście najważniejszą kwestią jest informowanie matek, szczególnie młodych, które już są w okresie rozrodczym, planują (lub nie) ciążę, żeby zdawały sobie sprawę z toksycznego wpływu alkoholu na rozwój dziecka. Myślę, że wiedza kobiet na ten temat jest w dalszym ciągu niewystarczająca. Również po to, aby w porę stworzyć motywację niepicia w czasie ciąży i żeby ta motywacja brała się z wiedzy na temat szkód, jakie alkohol może spowodować u nienarodzonego dziecka.

Z kolei, jeśli położnik stwierdza ciążę zbiera pierwszy wywiad, który jest podstawą do dalszych działań, to również takie pytanie o spożywanie alkoholu powinno być postawione. Warto je zadać umiejętnie, może w formie testu (skróconego lub rozszerzonego) po to, żeby ograniczyć możliwość negacji z jednej strony przez matkę, a z drugiej strony, aby w sposób bezpośredni lub pośredni uzyskać od matki interesujące nas informacje. Ważna jest diagnostyka, która by potwierdziła bądź wykluczyła nasze podejrzenia o płodowej ekspozycji na alkohol.

Jeśli chodzi o zapobieganie, to myślę, że najskuteczniejsze są to takie działania, które są także nastawione na zmniejszenie ryzyka przedwczesnego urodzenia. Wsparcie psychologiczne może mieć bardzo duże znaczenie. Myślę, że w sytuacji, kiedy przyszła mama zrozumie, na ile jej postępowanie szkodzi dziecku, będzie skuteczniej zmotywowana i podtrzymywana w decyzji dołożenia wszelkich starań, by zadbać o tę ciążę. Ponadto, kiedy kobieta pochodzi z rodziny patologicznej, to wsparcie medyczne i psychologiczne też może mieć ogromne znaczenie. Jeśli jest to młoda dziewczyna i powiedzmy partner nie jest znany czy jest, alew ogóle jej nie wspiera, a raczej wszystkim obciąża, to tym bardziej ona będzie wymagała wsparcia z zewnątrz. Na pewno też takie działania nastawione na poprawę warunków życiowych mogą spowodować, że łatwiej jej będzie się powstrzymać od sięgania po alkohol czy inne używki. Czasem kobiety piją, bo alkohol jest czynnikiem, który pozwala im lepiej znieść warunki, w jakich żyją.

Dziękuję za rozmowę.