

Diagnostyka ultrasonograficzna FAS

Dr n. med. Przemysław Kosiński
I Klinika Położnictwa i ginekologii WUM

Ekspozycja na alkohol w życiu płodowym prowadzi do nieodwracalnych i katastrofalnych w skutkach nieprawidłowości rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego płodu. Spożywanie alkoholu w czasie ciąży należy ponadto uznać za najważniejszą oraz co najważniejsze, możliwą do uniknięcia, przyczynę wad wrodzonych noworodków. Płodowy zespół alkoholowy można opisać jako zespół zaburzeń rozwojowych dotyczących przede wszystkim nieprawidłowego rozwoju ośrodkowego układu nerwowego oraz typowych cech fenotypowych, których próbuje się także poszukiwać już w życiu płodowym. Pacjentki spożywające alkohol w ciąży muszą liczyć się z toksycznym wpływem etanolu i jego destrukcyjnym działaniem na rozwijający się płód. Podstawowa diagnostyka prenatalna u pacjentek, u których spodziewamy się wystąpienia zespołu FAS nie różni się znacząco od diagnostyki w ciąży prawidłowej. Niemniej jednak większą uwagę należy zwrócić na niektóre elementy anatomii płodu oraz należy aktywnie poszukiwać ultrasonograficznych, wczesnych cech płodowego zespołu alkoholowego.

Alkohol etylowy należy uznać za teratogen, który prowadzi do powstawania anatomicznych wad płodu. Nie opisano patognomonicznej konstelacji objawów, która jednoznacznie wskazywałaby na FASD. Dlatego tym dokładniej należy ocenić rozwijający się w macicy płód w poszukiwaniu nieprawidłowości w budowie anatomicznej płodu. Do opisywanych nieprawidłowości anatomicznych płodu w przebiegu zespołu FASD należy zaliczyć: ¹⁻⁴

1. Układ krążenia: ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej, ubytek w przegrodzie międzykomorowej, tetralogia Fallota, nieprawidłowości w budowie wielkich naczyń;
2. Układ kostno-szkieletowy: znacznego stopnia przykurcze dużych stawów, skolioza, klatka piersiowa lejkowata, kurza klatka piersiowa, półkręgi;
3. Układ moczowy: dysplazja torbielowata nerek, nerka hipoplastyczna, nerka podkowiasta;

4. Czaszka/narząd wzroku: hipoplazja nerwu wzrokowego, zwężone szpary powiekowe, hipoplazja środkowej części twarzy, hypoteloryzm, płaski profil.

Żadna z wymienionych nieprawidłowości w budowie anatomicznej nie jest jednak patognomoniczna dla FAS. Dlatego też z biorąc pod uwagę podobieństwo symptomów FAS do innych chorób (w tym także genetycznych), takich jak między innymi: zespół kruchego chromosomu X, zespół Cornellii de Lange, mózgowe porażenie dziecięce, zespół Williamsa, zespół Aarskoga, zespół Dubowitza, zespół Noonan, czy nawet fenyloketonuria matczyna, konieczne jest różnicowanie w kierunku także tych chorób z oceną kariotypu noworodka.

Kryteria rozpoznania FASD dotyczą noworodka po porodzie. W niektórych przypadkach często postawienie diagnozy nie jest możliwe aż do momentu pojawienia się trudności w nauce i zaburzeń zachowania. Dane literaturowe potwierdzają, że im później rozpoznany jest FASD, tym większe ryzyko nieprawidłowego rozwoju dziecka⁵. Badania ultrasonograficzne są obecnie jedną z podstawowych, szeroko stosowanych oraz bezpiecznych metod nieinwazyjnej diagnostyki prenatalnej. W niektórych przypadkach możliwe jest wysunięcie podejrzenia FASD jeszcze w życiu płodowym. Nieprawidłowości w budowie anatomicznej płodu, które można wiązać z ekspozycją płodu na alkohol etylowy możliwe do uwidocznienia w badaniu ultrasonograficznym w czasie ciąży to między innymi: zanik korowy płatów czołowych⁶, nieprawidłowy stosunek obwodu głowy (HC - head circumference) płodu do obwodu brzucha (AC – abdominal circumference) płodu oraz zaburzony wzrost półkul mózdzku (nieprawidłowy wymiar poprzeczny mózdzku płodu - TCD).⁷

Stopień uszkodzenia płodu jest najpewniej zależny od czasu ekspozycji oraz dawki alkoholu etylowego spożytego przez kobietę ciążarną. Niektóre z rutynowo wykonywanych pomiarów biometrycznych płodu mogą sugerować FASD (mały obwód głowy płodu HC – head circumference, krótka kość udowa FL – femur length). W powyższych sytuacjach lub przy dodatnim wywiadzie w kierunku spożywania alkoholu przez ciążarne, badanie ultrasonograficzne w drugim trymestrze można poszerzyć o wykonanie dodatkowych pomiarów⁸:

- Wymiar poprzeczny mózdzku - Transverse cerebellar diameter (TCD),
- Wymiar czołowo potyliczny - Occipital frontal diameter (OFD),
- Wymiar czołowo – wzgórzowy - Frontothalamic distance (FTD),
- Odległość międzygałkowa - Interorbital distance (IOD),
- Szerokość gałki ocznej - orbital diameter (OD),
- Zewnętrzny wymiar gałek ocznych - Outer orbital diameter (OOD).

Powyższe parametry opisywane były jako markery FASD oraz nieprawidłowego rozwoju ośrodkowego układu nerwowego płodu będącego efektem ekspozycji na alkohol etylowy w życiu płodowym^{6,8,9}.

U dzieci z potwierdzonym po porodzie zespołem FASD w badaniu ultrasonograficznym drugiego trymestru stwierdzano znamienne większą odległość międzygałkową (IOD) oraz niższe wartości wskaźników FTD/IOD, OFD/IOD oraz FTD/OD.⁹ Niemniej jednak wartość predykcyjna wyżej opisanych parametrów w rozpoznawaniu prenatalnym FASD wyniosła <10%.

1. Hoyme HE, Kalberg WO, Elliott AJ, et al. Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*. 2016;138(2).
2. Jones KL, Hoyme HE, Robinson LK, et al. Fetal alcohol spectrum disorders: Extending the range of structural defects. *Am J Med Genet A*. 2010;152A(11):2731-2735.
3. Burd L, Deal E, Rios R, Adickes E, Wynne J, Klug MG. Congenital heart defects and fetal alcohol spectrum disorders. *Congenit Heart Dis*. 2007;2(4):250-255.
4. Popova S, Lange S, Shield K, et al. Comorbidity of fetal alcohol spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Lancet*. 2016;387(10022):978-987.
5. Streissguth AP, Bookstein FL, Barr HM, Sampson PD, O'Malley K, Young JK. Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *J Dev Behav Pediatr*. 2004;25(4):228-238.
6. Wass TS, Persutte WH, Hobbins JC. The impact of prenatal alcohol exposure on frontal cortex development in utero. *Am J Obstet Gynecol*. 2001;185(3):737-742.
7. Handmaker NS, Rayburn WF, Meng C, Bell JB, Rayburn BB, Rappaport VJ. Impact of alcohol exposure after pregnancy recognition on ultrasonographic fetal growth measures. *Alcohol Clin Exp Res*. 2006;30(5):892-898.

8. Kfir M, Yevtushok L, Onishchenko S, et al. Can prenatal ultrasound detect the effects of in-utero alcohol exposure? A pilot study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;33(6):683-689.
9. Montag AC, Hull AD, Yevtushok L, et al. Second-Trimester Ultrasound as a Tool for Early Detection of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Alcohol Clin Exp Res.* 2016;40(11):2418-2425.