

Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych

Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich
ekspertów

Zespół działający przy Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA)

koordynatorzy: dr Katarzyna Okulicz-Kozaryn,¹ dr hab. n. med. Krystyna Szymańska,^{2,3} dr hab. Agnieszka Maryniak,⁴ lek. Katarzyna Anna Dyląg,^{5,6} prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel,⁷ prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich,⁸ lek. Agnieszka Domin,^{9,10,11} mgr Magdalena Borkowska¹

pozostali członkowie zespołu: dr n. med. Bożena Bańdo,⁵ mgr Katarzyna Biała-Solarz,¹² mgr Małgorzata Bylina-Gałazka,¹³ dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka,^{14,15} lek. Monika Cichoń-Kotek,^{16,17} dr n. med. Dorota Gieruszczak-Białek,^{18,19} mgr Monika Guzicka,²⁰ mgr Agnieszka Hartung,²⁰ dr Teresa Jadcak-Szumilo,²¹ prof. dr hab. n. med. Małgorzata Janas-Kozik,²² mgr Agnieszka Jóźwiak,¹⁷ dr Anna Karczmarczyk,²³ dr n. med. Małgorzata Klecka,^{24,25} dr n. med. Seweryna Konieczna,^{26,27} mgr Katarzyna Kowalska,⁵ lek. Marta Kozłowska,²⁰ dr n. med. Tomasz Maciejewski,²⁸ mgr Justyna Małanowska-Mamrot,^{13,29} mgr Ewa Olewicz,²⁶ dr n. o zdr. Iwona Palicka,^{25,30} dr hab. Halina Pawłowska-Jaroń,³¹ mgr Anna Piaskowska¹⁴, mgr Jadwiga Prażak^{31,32,33}, dr n. med. Katarzyna Przybyszewska⁵, mgr Ewa Redmer,²⁰ lek. Iwona Sawionek,^{35,36} dr hab. n. biol. Agnieszka Różdżyńska-Świątkowska,³⁴ prof. dr hab. Maria Sasiadek,³⁷ mgr Paulina Stobnicka-Stolarska,^{35,38,39} mgr Anna Świader-Leśniak,³⁴ mgr Jolanta Szuszkowska-Olechnowicz,^{40,26} mgr Anna Tarnowska-Nakhleh,^{13,41} mgr Jolanta Terlikowska,¹ mgr Małgorzata Tomanik,⁴² mgr Monika Wiater³⁵

¹ Państwowa Agencja Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA); ² Zakład Neuropatologii Doświadczalnej i Klinicznej Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN w Warszawie; ³ Pracownia Neurogenetyki Dziecięcego Szpitala Klinicznego im. Józefa Polikarpa Brudzińskiego w Warszawie; ⁴ Wydział Psychologii Uniwersytetu Warszawskiego; ⁵ Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. św. Ludwika w Krakowie; ⁶ Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum w Krakowie; ⁷ Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu; ⁸ Klinika Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie; ⁹ II Klinika Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej Klinicznego Szpitala Wojewódzkiego Nr 2 w Rzeszowie; ¹⁰ Kolegium Nauk Medycznych Uniwersytetu Rzeszowskiego; ¹¹ Podkarpackie Centrum Diagnostyki i Terapii dla Dzieci z FASD w Rzeszowie; ¹² Centrum Medyczne Medyk w Rzeszowie; ¹³ Daj Szansę. Fundacja na Rzecz Rozwoju Dzieci Niepełnosprawnych w Toruniu; ¹⁴ Gdyńskie Centrum Diagnostyki i Terapii FASD; ¹⁵ Gdyńska Psychiatria Dziecięca KEJA-MED; ¹⁶ Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego; ¹⁷ Fundacja na Rzecz Dziecka i Rodziny FASCYNACJE w Gdańsku; ¹⁸ Klinika Pediatrii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego; ¹⁹ Poradnia Genetyczna Instytutu „Pomnika–Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie; ²⁰ Poradnia FAS przy Zachodniopomorskiej Fundacji Pomocy Rodzinie Tęcza Serc w Szczecinie; ²¹ Centrum Psychologiczne ITEM w Żywcu; ²² Katedra Psychiatrii i Psychoterapii Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach; ²³ Wydział Filozofii i Nauk Społecznych Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu; ²⁴ Pracownia Diagnostyki i Terapii Zaburzeń Rozwojowych w Łędzinach; ²⁵ Fundacja Fastryga w Łędzinach; ²⁶ Gdański Ośrodek Pomocy Psychologicznej dla Dzieci i Młodzieży; ²⁷ Klinika Neurologii Rozwojowej UCK Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego; ²⁸ Instytut Matki i Dziecka w Warszawie; ²⁹ Wyższa Szkoła Gospodarki w Bydgoszczy; ³⁰ Centrum Stymulacji Rozwoju Dziecka w Poznaniu; ³¹ Katedra Logopedii i Zaburzeń Rozwoju Uniwersytetu Pedagogicznego im. KEN w Krakowie; ³² Oddział Kliniczny Urologii i Urologii Onkologicznej Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie; ³³ Centrum Medyczne „Ortoto” w Krakowie; ³⁴ Pracownia Antropologii Instytutu „Pomnika–Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie; ³⁵ PKD Fasada przy Fundacji Rodzin Adopcyjnych w Warszawie; ³⁶ Ośrodek Wczesnej Interwencji SONI (Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Niepełnosprawnością Intelktualną) w Warszawie; ³⁷ Zakład Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu; ³⁸ Interwencyjny Ośrodek Preadopcyjny w Otwocku; ³⁹ Pododdział Fizjologii i Patologii Noworodka Kliniki Położnictwa, Chorób Kobiety i Ginekologii Onkologicznej Centralnego Szpitala Klinicznego MSWiA w Warszawie; ⁴⁰ Poradnia Psychologiczno-Pedagogiczna nr 3 w Gdańsku; ⁴¹ Al Bashaer School w Damaszku, Syria; ⁴² Parenting Paradigm Home Based Support and Consultation, Port Moody, BC, Kanada



Wprowadzenie	5
Metoda	6
Wyróżnione kategorie diagnostyczne	9
Schemat postępowania diagnostycznego	12
Ocena prenatalnej ekspozycji na alkohol	16
Ocena kluczowych dysmorfii twarzy	21
Ocena masy ciała i wysokości oraz obwodu głowy	25
Ocena neurorozwojowa	28
Załącznik 1	31
Problemy w zakresie umiejętności karmienia u dzieci <2. roku życia, z potwierdzoną w wywiadzie ekspozycją na alkohol, które mogą stanowić sygnał do skierowania do logopedy/neurologopedy	
Załącznik 2	32
Orientacyjna ocena funkcji układu nerwowego dla nielekarzy ułatwiająca podjęcie decyzji odnośnie do skierowania do neurologa dziecka >2. roku życia	
Załącznik 3	33
Cechy i zachowania, które mogą stanowić sygnał do skierowania dziecka na diagnostykę w kierunku FASD	

Załącznik 4.	34
Różnicowanie FAS	
Załącznik 5.	35
Diagnoza neurologopedyczna	
Załącznik 6.	38
Fizjoterapeutyczna ocena dziecka w wieku do 16. miesiąca życia oraz 1.–18. roku życia	
Załącznik 7.	39
Wywiad z matką	
Załącznik 8.	42
Test rozpoznawania zaburzeń związanych z używaniem alkoholu	
Załącznik 9.	44
Badanie neuropsychologiczne – narzędzia standaryzowane	

Wprowadzenie

Skróty: FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, IOM – Institute of Medicine, PAE – prenatalna ekspozycja na alkohol, PARPA – Państwowa Agencja Rozwiązywania Problemów Alkoholowych

Prenatalna ekspozycja na alkohol (*prenatal alcohol exposure* – PAE) jest główną przyczyną uszkodzenia mózgu i opóźnienia rozwojowego, znanego jako spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (*fetal alcohol spectrum disorder* – FASD). Rozpowszechnienie FASD w populacji ogólnej dzieci i młodzieży na świecie oszacowano na 7,7 przypadków na 1000 (95% CI: 4,9–11), przy najwyższych wskaźnikach (19,8/1000 [95% CI: 14,1–28,0]) w regionie europejskim.¹ W Polsce częstość występowania FASD wynosi ≥ 20 przypadków na 1000, w tym płodowy zespół alkoholowy (*fetal alcohol syndrome* – FAS) – ≥ 4 na 1000.² U osób z FASD często też stwierdza się inne choroby współwystępujące, a zwłaszcza: wrodzone wady rozwojowe, deformacje, nieprawidłowości chromosomalne oraz zaburzenia psychiczne i behawioralne.³

Choć pierwsze informacje na temat szkodliwego działania alkoholu na płód można znaleźć już w Biblii,⁴ a próby opisu tego zjawiska w piśmiennictwie medycznym sięgają XVIII wieku, pojęcie płodowego zespołu alkoholowego do piśmiennictwa medycznego wprowadzono dopiero w latach 70. XX wieku.⁵ Pierwsze kryteria diagnostyczne dla FASD opracował Institute of Medicine (IOM)⁶ w 1996 roku. Od tego czasu sposób rozpoznawania FASD pozostaje przedmiotem debaty. Na świecie funkcjonuje kilka równoległych systemów diagnostycznych. Najszerzej rozpowszechnione są kryteria kanadyjskie,⁷ kod 4-cyfrowy⁸ oraz kryteria opublikowane przez Hoyme i wsp.⁹ Poszczególne ośrodki diagnostyczne na świecie same dokonują wyboru stosowanych kryteriów. Od pewnego czasu obserwuje się również tendencję do adaptowania istniejących systemów do lokalnych warunków w poszczególnych krajach. Narodowe standardy diagnostyczne opracowano w Niemczech¹⁰ i Australii.¹¹

Wszystkie te opracowania mają na celu poprawę jakości rozpoznań oraz zwiększenie ich liczby, zwłaszcza w populacji najmłodszych. Diagnoza postawiona zaraz po urodzeniu lub w pierwszych latach życia zwiększa szansę na wprowadzenie skutecznej terapii i efektywnego systemu wsparcia, tak by osoba chora mogła funkcjonować samodzielnie i na jak najwyższym poziomie.¹² Jednak rzetelne rozpoznanie FASD utrudniają dodatkowo różne czynniki społeczne, na przykład stygmatyzacja związana ze spożywaniem alkoholu w czasie ciąży¹³ lub bardzo zróżnicowany w każdym indywidualnym przypadku kliniczny obraz zaburzeń neurorozwojowych związanych z PAE.¹⁴

Z uwagi na rosnące zainteresowanie tematyką FASD wśród polskich specjalistów oraz brak ujednoliconego schematu postępowania obowiązującego w poszczególnych ośrodkach,¹⁵ z inicjatywy Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA) w 2018 roku rozpoczęto prace nad opracowaniem polskich zaleceń diagnostycznych dotyczących FASD.

PIŚMIENNICTWO

1. Lange S., Probst C., Gmel G., Rehm J., Burd L., Popova S.: Global prevalence of fetal alcohol spectrum disorder among children and youth: A systematic review and meta-analysis. *JAMA Pediatr.*, 2017; 171 (10): 948–956
2. Okulicz-Kozaryn K., Borkowska M., Brzózka K.: FASD Prevalence among Schoolchildren in Poland. *JARID*, 2017; 30 (1): 61–70
3. Popova S., Lange S., Shield K. i wsp.: Comorbidity of fetal alcohol spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Lancet*, 2016; 387 (10022): 978–987
4. Calhoun F., Warren K.: Fetal alcohol syndrome: Historical perspectives. *Neurosci. Biobehav. Rev.*, 2007; 31 (2): 168–171
5. Jones K., Smith D., Ulleland C., Streissguth A.: Pattern of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers. *Lancet*, 1973; 301 (7815): 1267–1271
6. Hoyme H.E., May P.A., Kalberg W.O. i wsp.: A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: Clarification of the 1996 institute of medicine criteria. *Pediatrics*, 2005; 115 (1): 39–47
7. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2016; 188 (3): 191–197
8. Astley S.J.: Validation of the fetal alcohol spectrum disorder (FASD) 4-Digit Diagnostic Code. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2013; 20 (3): e416–e467

▶▶ cd. na s. 8

Metoda

Skróty: FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych

Przed rozpoczęciem prac nad polskimi zaleceniami dotyczącymi diagnozy spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD) przyjęto następujące założenia:

- 1) Polskie zalecenia powinny być kompatybilne z najczęściej wymienianymi w światowym piśmiennictwie systemami diagnozy zaburzeń z grupy FASD: amerykańskimi kryteriami Institute of Medicine (IOM),^{1,2} 4-cyfrowym kodem diagnostycznym³ oraz kryteriami kanadyjskimi.^{4,5} Rozwiązania proponowane w każdym z tych systemów opierają się w większości na tych samych badaniach, uwzględniają te same obszary diagnozy i przyjmują podobne kryteria. Jednak w szczegółach występują między nimi istotne różnice, które są przyczyną innej klasyfikacji tych samych przypadków.⁶ Wszystkie trzy rozwiązania diagnostyczne zostały wypracowane w innych niż polskie warunkach społeczno-kulturowych i dostosowane do północno-amerykańskich realiów opieki zdrowotnej. W związku z tym prawdopodobnie żadnego z nich nie można bezpośrednio przenieść do Polski.
- 2) W Polsce funkcjonuje kilkanaście placówek specjalizujących się w pracy z osobami z FASD. W większości z nich zastosowano własny system diagnozy, zwykle, choć w różnym stopniu, oparty na jednym z 3 ww. systemów amerykańskich. Uzgodnienie standardów diagnozy FASD, które byłyby akceptowane przez większość tak zróżnicowanego środowiska, wymaga dobrego porozumienia i otwartej dyskusji w jak najszerszym gronie specjalistów. Klucz do sukcesu, to znaczy wdrożenia standardów do praktyki klinicznej i terapeutycznej w naszym kraju, stanowi porozumienie wszystkich zainteresowanych stron, poparte fachową merytoryczną eksperytyzą dorobku naukowego w dziedzinie FASD.

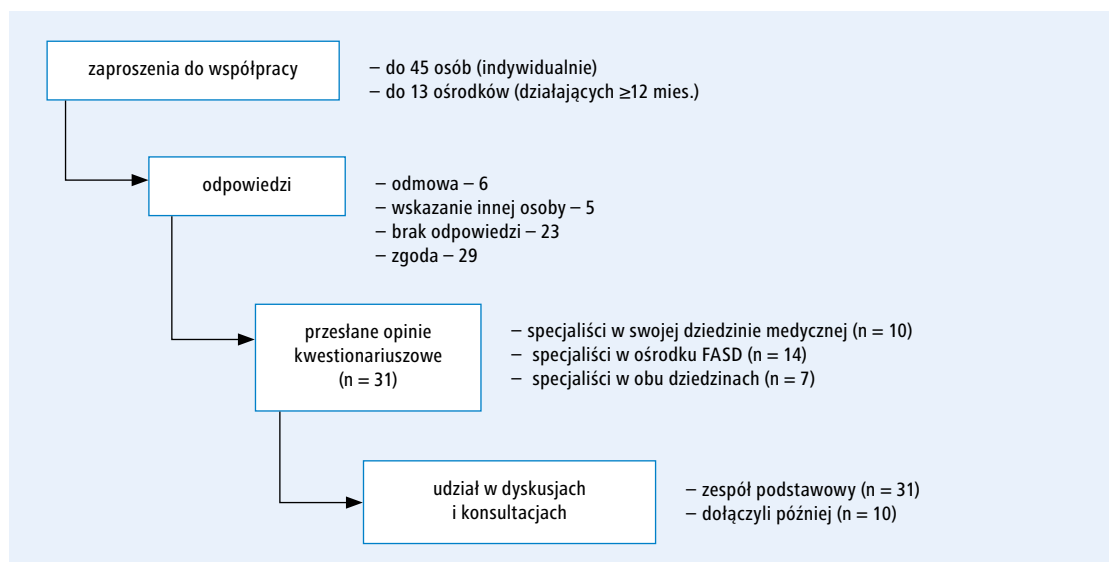
W związku z powyższym prace nad zaleceniami diagnostycznymi FASD obejmowały kilka etapów.

Etap 1. Utworzenie zespołu ekspertów

Zaproszenia do współpracy wysłano do wszystkich placówek zajmujących się FASD w Polsce. Pomiędzy jedynie kilka, funkcjonujących krócej niż rok, ze względu na ich ograniczone doświadczenia dotyczące FASD. Indywidualne zaproszenia skierowano do specjalistów nauk medycznych i pokrewnych, kluczowych w rozpoznawaniu zaburzeń z grupy FASD, m.in. genetyki, ginekologii, neonatologii, pediatrii, neurologii, psychiatrii, psychologii i logopedii. Wystosowano 58 zaproszeń, pozytywne odpowiedzi otrzymano w 29 przypadkach, a zdecydowane odmowy współpracy w 6 (ryc. 1.). W pierwszej fazie konsultacji, podczas której zebrano opinie kwestionariuszowe, otrzymano odpowiedzi od 31 osób. Na dalszych etapach do zespołu ekspertów dołączały kolejne osoby zapraszane przez koordynatorów projektu ze względu na ich specjalistyczną wiedzę w dziedzinie niedoreprezentowanej w pierwotnym składzie zespołu oraz osoby, które na pierwszym etapie nie podjęły współpracy.

Etap 2. Zebranie opinii ekspertów o trzech ww. systemach diagnozy FASD

Pierwsza faza konsultacji była oparta na procedurze AGREE II (*Appraisal of Guidelines, Research and Evaluation, version II*). Jest to narzędzie ułatwiające ocenę jakości metodologicznej i przejrzystości proponowanych standardów działania w dziedzinie ochrony zdrowia⁷ z uwzględnieniem następujących kwestii:



Ryc. 1. Schemat powstania zespołu autorów zaleceń diagnostycznych FASD

- 1) zakres i cel zaleceń
- 2) zakres konsultacji
- 3) rygor metodologiczny opracowania zaleceń
- 4) jasność prezentacji
- 5) użyteczność
- 6) niezależność autorów
- 7) ocena ogólna.

W niniejszym projekcie zmodyfikowano oryginalną procedurę tak, aby umożliwić rzetelne porównanie zaleceń sformułowanych w każdym systemie diagnozy FASD oraz ustalenie na podstawie zebranych opinii ekspertów, które zalecenia są najbardziej użyteczne w Polsce. Oceniono zalecenia dotyczące:

- 1) wyróżnionych kategorii/jednostek w ramach FASD
- 2) schematu postępowania diagnostycznego
- 3) oceny prenatalnej ekspozycji na alkohol
- 4) oceny zaburzeń neurorozwojowych
- 5) oceny kluczowych cech dysmorficznych twarzy
- 6) oceny wzrostu/masy ciała
- 7) formułowania diagnozy
- 8) opracowania planu działania.

Kryteria oceny każdego z tych zaleceń obejmowały:

- jasność prezentacji
- rygor metodologiczny opracowania zaleceń
- użyteczność w Polsce
- ocenę ogólną.

Do każdego zalecenia sformułowano 9–15 pytań z 5-punktową skalą odpowiedzi od „Zdecydowanie się nie zgadzam” do „Zdecydowanie się zgadzam” i miejscem na komentarz. Pytania dotyczące danego zalecenia poprzedzał opis zalecenia w każdym systemie (w 2 amerykańskich i w kanadyjskim).

Etap 3. Cztery fazy konsultacji i praca w podgrupach

Punkt wyjścia do pracy zespołowej nad polskimi standardami diagnostycznymi stanowiło omówienie zebranych od ekspertów ocen amerykańskich i kanadyjskich wytycznych rozpoznawania FASD. Wspólna analiza mocnych i słabych stron istniejących zaleceń pozwoliła określić zakres i ogólny harmonogram dalszych prac zespołu. Ustalono podział na grupy tematyczne, z których każda miała przygotować propozycje zaleceń dotyczących konkretnego obszaru diagnozy:

- grupa 1. – zalecenia dotyczące oceny neurorozwojowej
- grupa 2. – zalecenia dotyczące prenatalnej ekspozycji na alkohol
- grupa 3. – zalecenia dotyczące procedury postępowania diagnostycznego
- grupa 4. – zalecenia dotyczące oceny wzrastania i dysmorfii.

W każdej grupie wyłoniono koordynatora/koordynatorów. Między spotkaniami całego zespołu grupy pracowały według ustalonych wewnętrznie zasad.

W sumie odbyły się 4 fazy konsultacji zakończone podsumowującymi spotkaniami zespołów (w tym jedno spotkanie on-line ze względu na epidemię COVID-19).

Etap 4. Przyjęcie zaleceń

Ostatnie spotkanie zespołu miało na celu przyjęcie zaleceń gotowych do upowszechniania i propagowania. Podkreślono, że ze względu na dynamiczny rozwój badań naukowych w dziedzinie FASD, a także – co za tym idzie – coraz lepsze rozumienie etiologii i mechanizmów FASD oraz postęp w dziedzinie diagnostyki medycznej i psychologicznej, obecne zalecenia należy traktować jako tymczasowe. Autorzy są przekonani, że zalecenia uwzględniają najlepszą obecnie dostępną wiedzę naukową, ale w przyszłości można je doprecyzować lub modyfikować, jeśli to będzie konieczne. Przewidujemy rewizję kryteriów co około 4–5 lat.

Projekt obejmujący opracowanie standardów diagnostycznych FASD był w całości finansowany ze środków własnych Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA).

►► cd. ze s. 5

Wprowadzenie

9. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20154256
10. Landgraf M.N., Nothacker M., Heinen F.: Diagnosis of fetal alcohol syndrome (FAS): German guideline version 2013. *Eur. J. Paediatr. Neurol.*, 2013; 17 (5): 437–446
11. Watkins R.E., Elliott E.J., Wilkins A. i wsp.: Recommendations from a consensus development workshop on the diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders in Australia. *BMC Pediatr.*, 2013; 13: 156
12. Spohr H.-L., Steinhausen H.-C.: Fetal Alcohol Spectrum Disorders and Their Persisting Sequelae in Adult Life. *Dtsch Aertzblatt Online*, 2008; 105 (10): 693–699
13. Corrigan P.W., Lara J.L., Shah B.B., Mitchell K.T., Simmes D., Jones K.L.: The Public Stigma of Birth Mothers of Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2017; 41 (6): 1166–1173
14. Kodituwakku P., Kodituwakku E.: Cognitive and Behavioral Profiles of Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Curr. Dev. Disord. Reports*, 2014; 1 (3): 149–160
15. Okulicz-Kozaryn K., Terlikowska J., Brzózka K., Borkowska M.: Prevention and Intervention for FASD in Poland. *J. Pediatr. Neuropsychol.*, 2017; 3: 79–92

PIŚMIENNICTWO

1. Hoyme H.E., May P.A., Kalberg W.O. i wsp.: A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: clarification of the 1996 institute of medicine criteria. *Pediatrics*, 2005; 115 (1): 39–47
2. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20154256
3. Astley S.J.: Diagnostic Guide for Fetal Alcohol Spectrum Disorders: The 4-Digit Diagnostic Code. Third Edition, 2004. University of Washington, Seattle, Washington 98195, USA
4. Chudley A.E., Conry J., Cook J.L. i wsp.: Public Health Agency of Canada's National Advisory Committee on Fetal Alcohol Spectrum Disorder. Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*, 2005; 172 (5 Suppl): S1–S21
5. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Canada Fetal Alcohol Spectrum Disorder Research Network. Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2016; 188 (3): 191–197
6. Astley S.J.: Validation of the fetal alcohol spectrum disorder (FASD) 4-Digit Diagnostic Code. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2013; 20 (3): e416–e467
7. Brouwers M.C., Kho M.E., Browman G.P. i wsp.: AGREE II: advancing guideline development, reporting and evaluation in health care. *CMAJ*, 2010; 182: E839–E842

Wyróżnione kategorie diagnostyczne

Skróty: FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol

Terminologia opisująca zaburzenia powstałe w wyniku prenatalnej ekspozycji na alkohol jest bardzo zróżnicowana, a sam termin „spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych” zwykle nie jest równoważny z rozpoznaniem klinicznym (wyjątek stanowią najnowsze kanadyjskie wytyczne dotyczące rozpoznawania FASD¹). Oprócz powszechnie stosowanego terminu „płodowy zespół alkoholowy” (wprowadzonego przez Jonesa i Smitha²), w piśmiennictwie funkcjonują określenia bardzo wielu różnych jednostek diagnostycznych, takich jak pFAS, ARND, FAE, ARBD,³⁻⁶ lub szczegółowe kategorie opisywane w 4-cyfrowym kwestionariuszu diagnostycznym FASD (tzw. kwestionariuszu waszyngtońskim).⁶

Wszystkie cechy obserwowane u osób prenatalnie narażonych na działanie alkoholu obejmują spektrum objawów. Zalecamy rozróżnienie dwóch podstawowych kategorii diagnostycznych w ramach FASD:

- FAS (w klasyfikacji ICD-10 oznaczony kodem Q86.0)
- ND-PAE (*neuro-developmental disorders associated with prenatal alcohol exposure*) – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol (w klasyfikacji ICD-10 oznaczone kodem G96.8).

Poniżej przedstawiono proponowane kryteria rozpoznania tych zaburzeń (p. ramka).

Pełna diagnoza funkcjonalna często wymaga zastosowania dodatkowych kodów klasyfikacji ICD-10, w tym najczęściej:

- F80 – swoiste zaburzenia rozwoju mowy i języka
- F81 – swoiste zaburzenia rozwoju umiejętności szkolnych
- F82 – swoiste zaburzenie rozwoju funkcji motorycznych

- F94.8 – inne dziecięce zaburzenia funkcjonowania społecznego
- F83 – mieszane specyficzne zaburzenia rozwojowe
- F88 – inne zaburzenia rozwoju psychicznego (psychologicznego)
- R27 – inne zaburzenia koordynacji ruchów
- R62.0 – opóźnienie etapów rozwoju fizjologicznego
- R62.8 – inne braki w porównaniu z oczekiwanym prawidłowym rozwojem fizjologicznym (niskorosłość, niedobór masy ciała)
- E34.3 – karłowatość, gdzie indziej niesklasyfikowana (niskorosłość).

Diagnoza FASD opiera się na stwierdzeniu:

- prenatalnej ekspozycji na działanie alkoholu
- ograniczenia wzrastania pre- i postnatalnego
- kluczowych cech dysmorficznych twarzy
- zaburzeń neurorozwojowych.

Zalecenie 1.1. W ramach FASD wyróżnia się:

- FAS
- ND-PAE.

Osoby w trakcie wymagającego uzupełnień procesu diagnostycznego można zaliczyć do grupy ryzyka FASD.

Podsumowanie wyróżnionych kategorii oraz obszarów diagnozy FASD przedstawiono w tabeli.

► Ramka. Rozpoznanie FAS, ND-PAE oraz grupy ryzyka FASD

rozpoznanie FAS (wg ICD-10: Q86.0) wymaga obecności wszystkich cech (A, B, C i D)

A) Charakterystyczny wzór cech twarzy:

- krótkie szpary powiekowe (≤ 10 . centyla) oraz
- wąska górna warga (4 lub 5 w skali LPG) oraz
- płaska rynienka podnosowa (4 lub 5 w skali LPG)

B) Prenatalny i/lub postnatalny niedobór wzrostu/masy ciała:

- długość/wysokość i/lub masa ciała < 3 . centyla i/lub
- urodzeniowa masa ciała < 10 . centyla

C) Zaburzenia neurorozwojowe:

- deficyty w zakresie ≥ 3 obszarów poznawczych, a w przypadku stwierdzenia objawów neurologicznych – w zakresie ≥ 2 obszarów poznawczych oraz
- nieprawidłowości w zakresie ≥ 3 obszarów ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych oraz
- znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne życiowe czynności i funkcjonowanie szkolne, przedszkolne lub zawodowe.

D) Potwierdzona lub niepotwierdzona ekspozycja na alkohol w okresie prenatalnym:^a

- ≥ 8 standardowych porcji alkoholu w tygodniu przez ≥ 2 tygodnie ciąży lub
- ≥ 2 epizody wypicia przy jednej okazji ≥ 4 porcji alkoholu lub
- dokumentacja medyczna, sądowa lub opieki społecznej potwierdzająca duże stężenie alkoholu we krwi, terapię alkoholową, inne społeczne, prawne lub zdrowotne problemy związane z piciem alkoholu w czasie ciąży

rozpoznanie ND-PAE (wg ICD-10: G96.8) wymaga obecności 2 cech (C i D)

C) Zaburzenia neurorozwojowe:

- deficyty w zakresie ≥ 3 obszarów poznawczych, a w przypadku stwierdzenia objawów neurologicznych – w zakresie ≥ 2 obszarów poznawczych oraz
- nieprawidłowości w zakresie ≥ 3 obszarów ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych oraz
- znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne czynności życiowe i funkcjonowanie szkolne, przedszkolne lub zawodowe.

D) Potwierdzona ekspozycja na alkohol w okresie prenatalnym

Do rozpoznania ND-PAE konieczne jest potwierdzenie prenatalnej ekspozycji na alkohol w dawce związanej z negatywnymi skutkami neurorozwojowymi (p. zalecenie dotyczące rozpoznania prenatalnej ekspozycji na alkohol):

- ≥ 8 standardowych porcji alkoholu w tygodniu przez ≥ 2 tygodnie ciąży lub
- ≥ 2 epizody wypicia przy jednej okazji ≥ 4 porcji alkoholu lub
- dokumentacja medyczna, sądowa lub opieki potwierdzająca duże stężenie alkoholu we krwi, terapię alkoholową, inne społeczne, prawne lub zdrowotne problemy związane z piciem alkoholu w czasie ciąży.

ryzyko FASD – kategoria niediagnostyczna

Niediagnostyczną kategorię ryzyka FASD zaleca się wyróżnić w przypadku:

- dzieci po prenatalnej ekspozycji na alkohol, które są w trakcie procesu diagnostycznego lub u których przeprowadzenie pełnej diagnozy neuropsychologicznej nie jest możliwe
- dzieci z 3 cechami dysmorficznymi twarzy i/lub zbyt małym dla wieku obwodem głowy, z nieudokumentowaną ekspozycją na alkohol i/lub u których przeprowadzenie pełnej diagnozy neuropsychologicznej nie jest możliwe.

Dzieci z grupy ryzyka FASD wymagają postawienia diagnozy lub ponownej diagnozy oraz obserwacji w kierunku wystąpienia zaburzeń neurorozwojowych i zaburzeń wzrastania.

^a Nie należy rozpoznawać prenatalnej ekspozycji na alkohol (PAE), jeśli ją wykluczono lub pozostaje na poziomie zdecydowanie poniżej tego, o którym wiadomo, że jest związany z negatywnymi skutkami fizycznymi i/lub rozwojowymi (p. zalecenie dotyczące rozpoznania prenatalnej ekspozycji na alkohol).

LPG – *lip-phitrum guide*

PIŚMIENNICTWO

1. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Canada Fetal Alcohol Spectrum Disorder Research Network. Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2016; 188 (3): 191–197
2. Jones K.L., Smith D.W.: Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet*, 1973; 2 (7836): 999–1001
3. Chudley A.E., Conry J., Cook J.L., Looock C., Rosales T., LeBlanc N.: Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*, 2005; 172 (supl. 5): S1–S21
4. Hoyme H.E., May P.A., Kalberg W.O. i wsp.: A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: clarification of the 1996 institute of medicine criteria. *Pediatrics*, 2005; 115 (1): 39–47
5. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20154256
6. Astley S.J., Clarren S.K.: Diagnosing the full spectrum of fetal alcohol-exposed individuals: introducing the 4-digit diagnostic code. *Alcohol Alcohol*, 2000; 35 (4): 400–410

Tabela. Zestawienie kategorii i obszarów diagnozy FASD

	FASD		Ryzyko FASD – kategoria niediagnostyczna
	FAS (ICD-10: Q86.0)	ND-PAE (ICD-10: G96.8, F83, F88)	
prenatalna ekspozycja na alkohol	tak lub nieznana	tak	tak lub nieznana, gdy obecne są 3 cechy dysmorficzne
prenatalny i/lub postnatalny niedobór długości (wysokości)/masy ciała	tak	–	obserwacja
kluczowe dysmorfie twarzy	krótkie szpary powiekowe + wąska górna warga + płaska rynienka podnosowa	–	obserwacja
zaburzenia neurorozwojowe	3 deficyty poznawcze (lub 2 deficyty poznawcze i obecne objawy neurologiczne) + 3 nieprawidłowości ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych + znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne czynności życiowe i funkcjonowanie społeczne	3 deficyty poznawcze (lub 2 deficyty poznawcze i obecne objawy neurologiczne) + 3 nieprawidłowości ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych + znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na codzienne czynności życiowe i funkcjonowanie społeczne	obserwacja

FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, ICD – International Classification of Diseases, ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol

Schemat postępowania diagnostycznego

Skróty: FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol

Diagnoza FASD jest procesem wieloetapowym i wymaga współpracy różnych specjalistów. Przedstawiony poniżej schemat postępowania diagnostycznego uwzględnia 4 podstawowe etapy (ryc. 2.):

- 1) badania przesiewowe
- 2) badania specjalistyczne
- 3) diagnoza różnicowa i funkcjonalna
- 4) sformułowanie wniosków i zaleceń oraz przekazanie ich pacjentowi i/lub jego rodzinie.

Badania przesiewowe

Celem badań przesiewowych jest wyłonienie osób z grupy ryzyka i skierowanie ich na właściwą diagnostykę w kierunku FASD. Jest to niezwykle ważny element procesu diagnostycznego, który decyduje o tym, jak wcześnie FASD zostanie rozpoznane, a tym samym – kiedy zostaną podjęte odpowiednie działania terapeutyczne.

Badania przesiewowe powinny objąć wszystkie dzieci:

- których matki piły alkohol w czasie ciąży
- z zaburzeniami neurorozwojowymi o nieznannej etiologii
- z ograniczeniem wzrastania (długość/wysokość i/lub masa ciała <3. centyla i/lub urodzeniowa masa ciała <10. centyla i/lub małogłowie)
- z charakterystycznymi dla FAS cechami dysmorficznymi twarzy.

Badania przesiewowe mogą prowadzić różne osoby i w różnych miejscach, a zwłaszcza w:

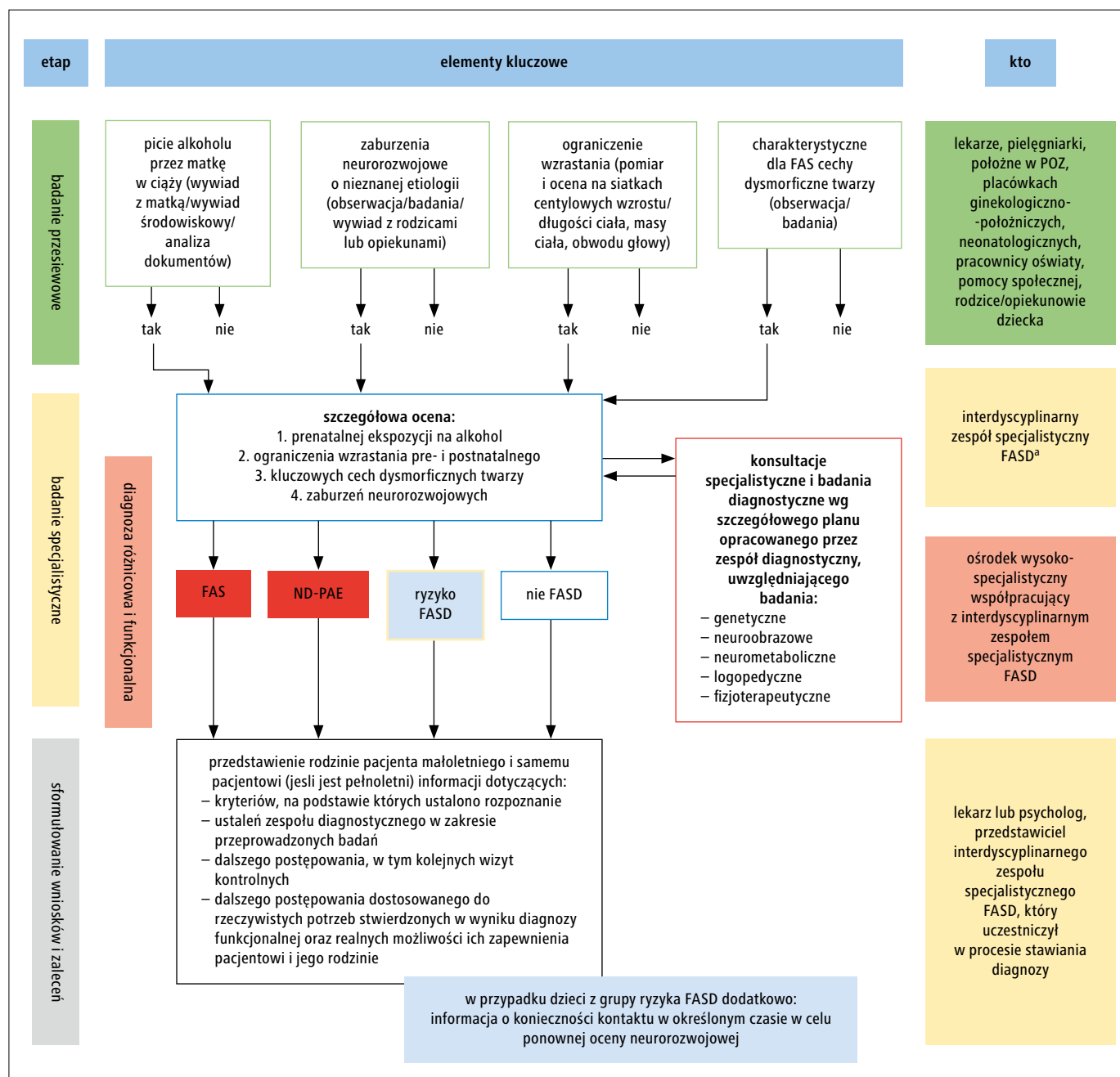
- w poradniach i na oddziałach ginekologiczno-położniczych – na podstawie wywiadu z matką lub innych danych wskazujących na picie alkoholu w czasie ciąży
- na oddziałach położniczych i neonatologicznych – na podstawie występowania u noworod-

ka zaburzeń neurologicznych lub wad wrodzonych, w tym dysmorfii

- przez pediatrów lub pielęgniarki w różnych placówkach ochrony zdrowia – na podstawie stwierdzenia u dziecka jakichkolwiek nieprawidłowości neurorozwojowych, ograniczenia wzrastania lub dysmorfii (p. załącznik 1. oraz 2.)
- przez pracowników oświaty lub socjalnych, lub rodziców/opiekunów dziecka – na podstawie obserwacji zaburzeń w jego funkcjonowaniu psychospołecznym lub trudności w realizacji zadań rozwojowych (p. załącznik 3.).

Badania przesiewowe mają na celu uruchomienie procedury diagnozy specjalistycznej (obejmującej ocenę prenatalnej ekspozycji na alkohol, kluczowych cech dysmorficznych twarzy, masy i wysokości ciała, obwodu głowy oraz neurorozwojową). Z założenia badania przesiewowe są mniej dokładne i zdecydowanie mniej czasochłonne niż kolejne etapy procesu diagnostycznego. Obecnie nie są dostępne narzędzia o potwierdzonych właściwościach psychometrycznych do badań przesiewowych w kierunku FASD. Specjalistyczne zespoły diagnostyczne wykorzystują narzędzia pozwalające ocenić cechy dysmorficzne twarzy (np. na podstawie fotografii), jednak identyfikują one jedynie osoby z FAS, a nie z ND-PAE. Aby ocenić funkcjonowanie układu nerwowego, konieczne są specjalistyczne badania.

Na etapie badań przesiewowych kluczowe znaczenie ma zwiększona uwaga oraz odpowiednia wiedza lekarzy pierwszego kontaktu, pielęgniarek i położnych, a także pracowników socjalnych i psychologów. To od nich zależy, czy i kiedy proces specjalistycznej diagnozy w kierunku FASD zostanie uruchomiony.

**Zalecenie 2.1.** Stwierdzenie:

- prenatalnej ekspozycji na alkohol lub
 - ograniczenia wzrastania lub
 - jakichkolwiek nieprawidłowości w zakresie neuro-rozwoju dziecka
- powinno zawsze prowadzić do refleksji nad możliwością wystąpienia FASD oraz skierowania na specjalistyczną diagnostykę.

Badania specjalistyczne

Podstawowym celem badania specjalistycznego jest sprawdzenie, czy dana osoba spełnia kryteria diagnostyczne FAS lub ND-PAE, lub czy powinna być zakwalifikowana do grupy ryzyka FASD (co oznacza konieczność powtórzenia oceny neuro-rozwojowej).

Ryc. 2. Etapy procesu diagnostycznego (^a lista miejsc oferujących diagnozę i terapię FASD jest dostępna na stronie: www.ciazabezalkoholu.pl/diagnoza-i-terapia)

Dodatkowym celem badań specjalistycznych jest zebranie informacji przydatnych do sformułowania diagnozy funkcjonalnej oraz wskazanie niezbędnych badań uzupełniających rozpoznanie, a więc skierowanie na odpowiednią diagnostykę różnicową (p. niżej).

Ze względu na złożone konsekwencje zdrowotne prenatalnej ekspozycji na alkohol do przeprowadzenia dokładnej i kompleksowej diagnozy FASD oraz opracowania zaleceń terapeutycznych niezbędny jest interdyscyplinarny zespół specjalistów.

Trzon każdego zespołu stanowi pediatra lub lekarz rodzinny oraz psycholog kliniczny lub neuropsycholog, a w przypadku dzieci do 18. miesiąca życia również neurolog dziecięcy i logopeda.

Wszyscy członkowie zespołu powinni posiadać niezbędną wiedzę specjalistyczną umożliwiającą przeprowadzenie oceny we wszystkich niezbędnych obszarach. Powinni też odbyć szkolenie w zakresie pozyskiwania wrażliwych informacji od rodzin biologicznych, zwłaszcza na temat prenatalnej ekspozycji na alkohol. Powinni też systematycznie aktualizować swoją wiedzę na temat FASD.

W celu postawienia diagnozy wskazane jest bezpośrednie spotkanie zespołu diagnostycznego. Dopuszczalne są też spotkania wirtualne, na przykład telekonferencje.

Zalecenie 2.2. Specjalistyczna diagnoza FASD to zadanie interdyscyplinarnego zespołu współpracującego z ośrodkiem wysokospecjalistycznym, w którym istnieje możliwość przeprowadzenia diagnostyki różnicowej i funkcjonalnej.

Diagnoza różnicowa i funkcjonalna

Ten etap procesu diagnozy FASD ma na celu wykluczenie innych niż prenatalna ekspozycja na alkohol przyczyn zaburzeń neurorozwojowych, a tym samym – ostateczne potwierdzenie diagnozy FAS lub ND-PAE. Może też przesądzić o wykluczeniu pacjenta z grupy ryzyka FASD.

Równie ważnym celem badań na tym etapie jest zebranie danych, które pozwolą sformułować kompleksowe wskazania terapeutyczne.

W celu wykluczenia innych chorób – w przypadku istniejących wskazań i po konsultacjach specjalistycznych – można przeprowadzić badania:

- genetyczne (p. załącznik 4.)
- neuroobrazowe
- neurometaboliczne.

Na tym etapie niezbędne jest włączenie genetyka do zespołu diagnostycznego. Szczegółowy plan konsultacji specjalistycznych i zakres badań diagnostycznych powinien opracowywać zespół diagnostyczny.

Niezbędny element diagnostyki funkcjonalnej stanowią pogłębione badania:

- logopedyczne (p. załącznik 5.) oraz
- fizjoterapeutyczne (p. załącznik 6.).

Sformułowanie wniosków i zaleceń oraz przekazanie ich pacjentowi i/lub jego rodzinie

Wyniki oceny należy przedstawić rodzinie pacjenta małoletniego i samemu pacjentowi, jeżeli jest pełnoletni. W przypadku nastolatków zespół diagnostyczny sam decyduje o sposobie przedstawienia zainteresowanym wyników diagnozy.

Wyniki procesu diagnostycznego FASD należy przekazać pacjentowi i/lub jego rodzicom/opiekunom osobiście. O wynikach badań powinien informować lekarz lub psycholog, który uczestniczył w procesie diagnostycznym. Należy pamiętać, że zaburzenia z grupy FASD to diagnoza medyczna, a w procesie diagnostycznym operuje się terminologią specjalistyczną, która nie zawsze jest zrozumiała dla pacjentów i ich rodzin. Ważne zatem jest, aby zadbać o zrozumiałą i prostą formę przekazu. Osoba przekazująca diagnozę powinna też umożliwić pacjentowi i/lub jego rodzinie kontakt ze specjalistą w późniejszym terminie, jeśli będą mieli dodatkowe pytania lub wątpliwości.

Wyniki diagnozy należy zebrać w formie pisemnej opinii, która powinna zawierać następujące informacje:

- a) według jakich kryteriów ustalono rozpoznanie
- b) ustalenia zespołu diagnostycznego w zakresie przeprowadzonych badań:
 - wyniki oceny medycznej
 - wyniki oceny neurorozwojowej

- wyniki dotyczące prenatalnej ekspozycji na alkohol
- c) zalecenia dotyczące dalszego postępowania, w tym terminy kolejnych wizyt kontrolnych
- d) zalecenia dalszego postępowania muszą być dostosowane do rzeczywistych potrzeb stwierdzonych w wyniku diagnozy funkcjonalnej oraz realnych możliwości ich zaspokojenia w przypadku konkretnego pacjenta i jego rodziny
- e) w przypadku dzieci z grupy obciążonej ryzykiem FASD – informacja o konieczności skontaktowania się w określonym czasie w celu ponownej oceny neurorozwojowej
- f) w przypadku dzieci z grupy obciążonej ryzykiem FASD dopuszcza się też możliwość umieszczenia w opinii informacji dotyczących potencjalnych deficytów, które mogą się ujawnić u dziecka w toku jego rozwoju.

Opinię należy koniecznie wydawać w dwóch kopiach (dla rodziców oraz lekarza rodzinnego/pediatry). Powinna ona także zawierać pieczętki i podpisy wszystkich osób, które badały dziecko, a także pieczętkę jednostki, w której została wystawiona.

Zalecenie 2.3. Diagnoza z grupy FASD jest kwestią drażliwą, zwłaszcza dla samego pacjenta i jego biologicznych rodziców. Sposób jej przekazania, wyrażający szacunek i zrozumienie dla pacjenta i jego rodziny, ma kluczowe znaczenie dla podjęcia współpracy w trakcie terapii.

Ocena prenatalnej ekspozycji na alkohol

Skróty: FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol

Podstawowe informacje

- 1) Ocena picia alkoholu przez matkę w czasie ciąży stanowi integralną część procesu diagnostycznego FASD.
- 2) Ponieważ alkohol może wpłynąć na każdy etap rozwoju ośrodkowego układu nerwowego (OUN), istnieje wiele mechanizmów wyjaśniających zróżnicowane efekty prenatalnej ekspozycji na alkohol i czynników zwiększających ryzyko,¹⁻⁷ nie ustalono jednej dawki alkoholu, która w każdym przypadku byłaby równie niebezpieczna.⁸
- 3) W każdym przypadku konieczne jest zebranie możliwie najbardziej precyzyjnych informacji na temat picia alkoholu przez matkę w czasie ciąży (szczegółowe zalecenia dotyczące dokumentowania prenatalnej ekspozycji na alkohol – p. niżej).
- 4) Dotychczasowe badania⁹⁻¹⁵ wskazują, że dawka alkoholu powodująca zaburzenia neurorozwojowe płodu to około:
 - ≥ 8 standardowych porcji alkoholu (p. ryc. 3.) w tygodniu przez ≥ 2 tygodnie ciąży lub
 - ≥ 2 epizody wypicia przy jednej okazji ≥ 4 porcji alkoholu.

Stwierdzenie wypicia podanych wyżej lub większej ilości alkoholu w czasie ciąży jest niezbędne do rozpoznania ND-PAE. W przypadku diagnozy FAS picie alkoholu (na opisanym powyżej poziomie) może być potwierdzone albo nieznane.

Tak precyzyjne określenie ilości alkoholu wypitego przez kobietę w czasie ciąży, jakie jest wskazane, aby powiązać obserwowane u dziecka deficyty rozwojowe z prenatalną ekspozycją na alkohol, to zadanie trudne i kontrowersyjne. Po pierwsze, zalecenie dotyczące poziomu spożycia alkoholu niezbędnego do stwierdzenia ryzyka FASD na-

leży traktować jako tymczasowe. Może ono ulec zmianie, gdy uda się zgromadzić więcej rzetelnych danych naukowych. Po drugie, uzyskanie tak dokładnych i pewnych informacji na temat ilości alkoholu wypitego przez kobietę w czasie ciąży jest bardzo trudne, a czasami wręcz niemożliwe. Dane z wywiadów są często ogólnikowe i nieprecyzyjne. W takich sytuacjach osoba ustalająca rozpoznanie musi się kierować własnym doświadczeniem i intuicją.

Zalecenie 3.1. Do tej pory nie ustalono, czy istnieje dawka alkoholu bezpieczna dla płodu, a jeżeli tak, to jaka to ilość. Dlatego w każdym przypadku konieczna jest szczegółowa ocena spożywania alkoholu w ciąży.

Rozpoznanie picia alkoholu w czasie ciąży

Aby potwierdzić prenatalną ekspozycję na alkohol, istotne jest zebranie danych z:

- 1) **wywiadu bezpośredniego** – wypowiedzi samej kobiety
- 2) **wywiadu pośredniego** – wypowiedzi innych osób, które były świadkami spożywania alkoholu przez matkę w ciąży, miały kontakt z matką w ciąży, gdy była ona pod wpływem alkoholu (i nie mają co do tego wątpliwości) lub mogą potwierdzić jej abstynencję, z zastrzeżeniem, że każdorazowo należy uwzględnić możliwy konflikt^a pomiędzy tymi osobami a matką

^a Np. za bardziej wiarygodne uznaje się informacje od babki ze strony matki dziecka i pracowników socjalnych niż od rodziny lub przyjaciół ojca dziecka.



3) dokumentacji medycznej, sądowej lub pochodzącej od pracowników szeroko rozumianej opieki społecznej (w tym asystentów rodziny, pracowników ośrodka pomocy społecznej itp.), potwierdzającej duże stężenie alkoholu we krwi, terapię alkoholową oraz inne społeczne, prawne lub zdrowotne problemy związane z piciem alkoholu w czasie ciąży.

Wywiad bezpośredni dotyczący picia alkoholu w czasie ciąży powinien obejmować rozpoznanie 4 elementów,^{4,14} które w celu łatwiejszego zapamiętania określa się jako CIOS:

C – częstotliwość picia alkoholu przez matkę w czasie ciąży (np. codziennie, kilka razy w tygodniu czy w miesiącu)

I – ilość alkoholu spożywana przy jednej okazji (oszacowanie standardowych porcji wypijanych w ciągu jednego dnia)

O – okres ciąży, w którym kobieta piła alkohol

S – styl picia, a zwłaszcza jego zmiany w czasie ciąży.^b

^b W wielu badaniach na zwierzętach i z udziałem ludzi wykazano, że najbardziej szkodliwe dla płodu jest

Wskazówki praktyczne

Najpełniejsze dane na temat ekspozycji dziecka w życiu płodowym na działanie alkoholu można pozyskać od jego matki – najlepiej jeszcze w czasie ciąży lub krótko po porodzie.

Zaleca się przeprowadzenie wywiadu podczas pierwszej w ciąży wizyty lekarskiej i nie później niż w czasie spotkania z położną w 20.–21. tygodniu ciąży (położna środowiskowa). W przypadku kobiet z grupy ryzyka należy systematycznie monitorować zmiany w stylu picia alkoholu w czasie kolejnych wizyt lekarskich.¹⁶⁻¹⁸

Wiarygodne informacje na temat picia alkoholu w czasie ciąży można pozyskać od samej matki tylko pod warunkiem że nawiąże się z nią dobry kontakt i zdobędzie jej zaufanie. Sprzyja temu stworzenie atmosfery

picie alkoholu przy jednej okazji w dużej ilości (≥ 4 –7 standardowych porcji). Jednak najnowsze badania (Bandoli i wsp., 2019) wskazują, że picie w małych dawkach, ale przez kilka miesięcy ciąży, prowadzi do poważniejszych szkód zdrowotnych u dziecka niż picie w dużych dawkach, ale tylko na początku ciąży.

Ryc. 3. Standardowa porcja alkoholu, czyli 10 g 100% alkoholu w różnych rodzajach napojów alkoholowych. Fot. ©iStock (nitrub, denphumi, grynold, Rawf8)

► **Ramka. Test AUDIT-C¹⁹**

1) Jak często pije Pani napoje zawierające alkohol?

- (0) nigdy
- (1) raz w miesiącu lub rzadziej
- (2) 2–4 razy w miesiącu
- (3) 2–3 razy w tygodniu
- (4) 4 razy w tygodniu lub częściej

2) Ile standardowych porcji alkoholu wypija Pani w ciągu typowego dnia, w którym spożywa Pani alkohol?

- (0) 1 lub 2
- (1) 3 lub 4
- (2) 5 lub 6
- (3) 7, 8 lub 9
- (4) 10 lub więcej

3) Jak często wypija Pani 6 lub więcej porcji alkoholu przy jednej okazji?

- (0) nigdy
- (1) rzadziej niż raz w miesiącu
- (2) raz w miesiącu
- (3) raz w tygodniu
- (4) codziennie lub prawie codziennie

ry bezpieczeństwa (poufności), szacunku, zrozumienia i akceptacji.^c Ważne jest wyjaśnienie, że dane na temat alkoholu i innych czynników, które mogą negatywnie wpłynąć na rozwój dziecka, są zbierane wyłącznie w celu postawienia diagnozy i zaplanowania opieki nad dzieckiem.

Wskazane jest:

- 1) wprowadzenie pytań dotyczących picia alkoholu do szerszego wywiadu medycznego** (p. załącznik 7.) dotyczącego sytuacji życiowej i zdrowotnej kobiety w czasie ciąży. Współwystępujące zaburzenia, znaczące stresory psychospołeczne oraz używanie innych substancji psychoaktywnych (papierosów, narkotyków, leków) w obecnej ciąży lub innych ciążach należy udokumentować, ponieważ mogą mieć wpływ na efekty obserwowane u dziecka i matki

2) unikanie pytań zamkniętych, czyli takich, na które pacjent odpowiada tylko TAK lub NIE; na przykład: „Czy pije pani alkohol?”. Tak postawione pytanie wręcz sugeruje odpowiedź: NIE. Jest ono też zbyt ogólne i nie pozwala zebrać wyczerpujących informacji na temat picia alkoholu

3) przeprowadzenie wstępnego wywiadu alkoholowego na podstawie testu AUDIT-C (p. ramka).^{19,d}

- pytanie kobiet o zachowanie w okresie 3 miesięcy przed rozpoznaniem ciąży może być lepszym predyktorem picia w ciąży niż bezpośrednie pytania o picie alkoholu i używanie innych substancji psychoaktywnych w czasie ciąży.²⁰ Wzór picia z okresu 3 miesięcy przed ciążą często utrzymuje się również w początkowym okresie ciąży
- u pacjentek, u których wynik testu AUDIT-C wskazuje na zwiększone ryzyko prenatalnej ekspozycji na alkohol, wskazane jest uzupełnienie wywiadu pełnym testem AUDIT (p. załącznik 8.)
- pytanie pacjentek o używanie w czasie ciąży innych, potencjalnie teratogennych substancji, ponieważ (1) takie substancje oddziałują na płód oraz (2) ponieważ wiadomo, że używanie innych substancji psychoaktywnych zwiększa ryzyko picia alkoholu
- zawsze istnieje ryzyko, że kobieta zaprzeczy spożywaniu alkoholu lub znacznie zaniży ilość alkoholu spożytego w czasie ciąży.^{21,22} W związku z tym, aby udokumentować picie, przydatna może się okazać analiza biomarkerów. Jednak badania w tym zakresie nie są wystarczające, by na ich podstawie zalecać konkretne metody.²³ Należy też pamiętać, że analiza biomarkerów (w łóżysku, włosach, paznokciach, moczu, krwi) wymaga uzyskania świadomej zgody matki.¹⁸

^c Może w tym pomóc zrozumienie powodów, dla których kobiety mogą pić alkohol w czasie ciąży (p. Zapobieganie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych – wczesne rozpoznanie ryzyka i krótka interwencja lekarska. www.ciazabezalkoholu.pl/images/file/ZAPOBIEGANIE_FASD.pdf (s. 25–26).

^d U kobiet w ciąży każda ilość alkoholu jest sygnałem ryzyka FASD. W przypadku kobiet niebędących w ciąży (np. w okresie 3 mies. poprzedzających ciążę) wynik ≥ 4 punktów wskazuje na picie ryzykowne i szkodliwe.

Zalecenie 3.2. W rozmowie z matką biologiczną dziecka diagnozowanego w kierunku FASD trzeba pamiętać, że do picia przez nią alkoholu w czasie ciąży mogła się przyczynić trudna sytuacja emocjonalna oraz różne czynniki społeczne, rodzinne i zdrowotne.

Wywiad pośredni, czyli wypowiedzi innych osób, które były świadkami spożywania alkoholu przez matkę w ciąży lub mogą potwierdzić jej abstynencję, to ważne uzupełnienie danych od matki lub podstawowe źródło informacji. Informatorami mogą być na przykład bliscy kobiety (partner, bliscy krewni, przyjaciele), którzy mieli z nią regularny kontakt w czasie ciąży. Trzeba przy tym pamiętać, że **osoby udzielające informacji powinny być wiarygodne i nie może występować konflikt interesów pomiędzy nimi a matką**. Na przykład osoby spokrewnione z ojcem dziecka mogą pozostawać w konflikcie z jego matką i informacje od nich uzyskane nie są wystarczającą przesłanką do potwierdzenia spożywania alkoholu lub określenia ilości jego spożycia. Nie można również wykluczyć, że osoby z rodziny matki lub jej bliscy pozostają z nią w konflikcie lub relacji nacechowanej silnie negatywnymi emocjami. Każdorazowo więc osoba zbierająca wywiad w tym zakresie powinna, uwzględniając powyższe czynniki, wziąć pod uwagę wiarygodne dane.

Informacje dodatkowe (np. ogólnie o stylu życia czy picia alkoholu w czasie innych ciąży) same w sobie nie mogą być traktowane jako wiążące. Jeśli nie można zapytać o to matki, ale są dostępne informacje, że przed ciążą nadużywała alkoholu lub była uzależniona od alkoholu, to dopóki nie ma potwierdzenia, że piła w ciąży, ekspozycję określa się jako nieznaną (zasada domniemania niewinności) z dużym poziomem ryzyka. Dziecko urodzone z takiej ciąży należy zaklasyfikować do grupy ryzyka FASD.

Zalecenie 3.3. Wstępny wywiad alkoholowy powinien być oparty na teście AUDIT-C.⁵

Dokumentacja medyczna, sądowa, pomocy społecznej i inna: udowodniono, że rzetelne informacje na temat picia alkoholu przez kobietę w czasie ciąży można uzyskać od przedstawicieli ochrony zdrowia lub pomocy społecznej nawet

po latach od porodu (korzystając z zebranej przez nich dokumentacji).

W przypadku braku kontaktu i/lub utrudnionej współpracy z matką biologiczną kopie dokumentów z porodu mogą otrzymać prawni opiekunowie dziecka bezpośrednio ze szpitala, w którym się ono urodziło.

W procesie diagnozy w kierunku FASD przydatne mogą być następujące informacje dotyczące matki:^e

- udokumentowane społeczne lub prawne problemy związane z pićem alkoholu w czasie ciąży (np. prowadzenie samochodu pod wpływem alkoholu lub leczenie z powodu problemów alkoholowych)
- udokumentowane upojenie alkoholowe w czasie ciąży (badanie zawartości alkoholu we krwi, wydychanym powietrzu, moczu)
- zwiększone ryzyko prenatalne związane z pićem alkoholu w czasie ciąży stwierdzone w badaniu testem przesiewowym o potwierdzonych właściwościach psychometrycznych, na przykład AUDIT (p. załącznik 8.).

Do stwierdzenia prenatalnej ekspozycji na alkohol wystarczające jest pozyskanie przynajmniej jednego z wyżej wymienionych dokumentów (dot. powyższych 3 punktów).

PIŚMIENNICTWO

1. Grummer M.A., Zachman R.D.: The effect of maternal ethanol ingestion on fetal vitamin A in the rat. *Pediatr. Res.*, 1990; 28 (3): 186–189
2. Goodlett C.R., Horn K.H.: Mechanism of alcohol-induced damage to the developing nervous system. *Alcohol Res. Health*, 2001; 25: 175–184
3. Wozniak D.F., Hartman R.E., Boyle M.P. i wsp.: Apoptotic neurodegeneration induced by ethanol in neonatal mice is associated with profound learning/memory deficits in juveniles followed by progressive functional recovery in adults. *Neurobiol. Dis.*, 2004; 17: 403–414
4. May P.A., Gossage J.P.: Maternal risk factors for fetal alcohol spectrum disorders: not as simple as it might seem. *Alcohol Res. Health*, 2011; 34 (1): 15–26
5. Memo L., Gnoato E., Caminiti S. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders and fetal alcohol syndrome: the state of the art and new diagnosis tools. *Early Hum. Develop.*, 2013; 89S1: S40–S43
6. Perkins A., Lehmann C., Lawrence R.C., Kelly S.J.: Alcohol exposure during development: impact on the epigenome. *Int. J. Devl. Neurosci.*, 2013; 31: 391–397
7. Warzycha J., Baryła M., Halkiewicz M. i wsp.: Wpływ alkoholu na rozwój dziecka – współczesne poglądy. *Post. Neonat.*, 2013; 2: 64–68
8. Sampson P.D., Streissguth A.P., Bookstein F.L., Barr H.M.: On categorizations in analyses of alcohol teratogenesis. *Envir. Health Perspect.*, 2000; 108 Suppl 3: 421–428

^e Dnia 15 lipca 2020 r. PAPRA zwróciła się do Prezesa Urzędu Ochrony Danych Osobowych z prośbą o interpretację, czy na podstawie obowiązujących przepisów prawa zespół diagnostyczny może zbierać dane wrażliwe, tj. dane o stanie zdrowia matki w czasie ciąży.

9. Jacobson J.L., Jacobson S.W., Sokol R.J. i wsp.: Teratogenic effects of alcohol on infant development. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1993; 17 (1): 174–183
10. O’Leary C.M., Nassar N., Zubrick S.R. i wsp.: Evidence of a complex association between dose, pattern and timing of prenatal alcohol exposure and child behaviour problems. *Addiction*, 2010; 105 (1): 74–86
11. Larkby C.A., Goldschmidt L., Hanusa B.H., Day N.L.: Prenatal alcohol exposure is associated with conduct disorder in adolescence: findings from a birth cohort. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatr.*, 2011; 50 (3): 262–271
12. Patra J., Bakker R., Irving H. i wsp.: Dose-response relationship between alcohol consumption before and during pregnancy and the risk of low birthweight, preterm birth and small for gestational age (SGA) – a systematic review and meta-analyses. *BJOG*, 2011; 118: 1411–1421
13. Feldman H.S., Jones K.L., Lindsay S. i wsp.: Prenatal alcohol exposure patterns and alcohol-related birth defects and growth deficiencies: a prospective study. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (4): 670–676
14. May P.A., Blankenship J., Marais A.S. i wsp.: Maternal alcohol consumption producing fetal alcohol spectrum disorders (FASD): quantity, frequency, and timing of drinking. *Drug Alcohol Depend.*, 2013; 133 (2): 502–512
15. Flak A.L., Su S., Bertrand J. i wsp.: The association of mild, moderate, and binge prenatal alcohol exposure and child neuropsychological outcomes: a meta-analysis. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2014; 38 (1): 214–226
16. Handmaker N.S., Wilburn P.: Motivational Interventions in Prenatal Clinics. *Alcohol Res. Health*, 2001; 25 (3): 219–229
17. Dębski R., Paszkowski T., Wielgoś M., Skrzypulec-Plinta V., Tomaszewski J.: Stanowisko Grupy Ekspertów na temat wpływu alkoholu na ciążę: stan wiedzy na 2014 rok. *Ginekologia i Położnictwo*, 2014; 9 (2): 66–78
18. Wright T.E., Terplan M., Ondersma S.J. i wsp.: The role of screening, brief intervention, and referral to treatment in the perinatal period. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 2016; 215 (5): 539–547
19. Bradley K.A., DeBenedetti A.F., Volk R.J. i wsp.: AUDIT-C as a brief screen for alcohol misuse in primary care. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2007; 31: 1208–1217
20. Symon A., Rankin J., Sinclair H. i wsp.: Peri-conceptual and mid-pregnancy drinking: a cross-sectional assessment in two Scottish health board areas using a 7-day Retrospective Diary. *J. Adv. Nurs.*, 2016; 73 (2): 375–385
21. Lange S., Shield K., Koren G. i wsp.: A comparison of the prevalence of prenatal alcohol exposure obtained via maternal self-reports versus meconium testing: a systematic literature review and meta-analysis. *BMC Pregn. Childbirth*, 2014; 14: 127
22. Chiandetti A., Hernandez G., Mercadal-Hally M. i wsp.: Prevalence of prenatal exposure to substances of abuse: questionnaire versus biomarkers. *Reprod. Health*, 2017; 14 (1): 137
23. McQuire C., Paranjothy S., Hurt L. i wsp.: Objective Measures of Prenatal Alcohol Exposure: A Systematic Review. *Pediatrics*, 2016; 138 (3): e20160517

Ocena kluczowych cech dysmorfii twarzy

Skróty: FAS – płodowy zespół alkoholowy, FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, LPG – 5-stopniowa skala obrazkowa, ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol

Obiektywne badanie dysmorfii stanowi niezbędny element diagnostyki FASD. Należy do tych elementów badania przedmiotowego, które w świetle polskiego prawa powinien wykonywać lekarz.¹ Nie określa się specjalizacji lekarza przeprowadzającego takie badanie, jednak powinna to być osoba z odpowiednim doświadczeniem w ocenie dysmorfologicznej, przeszkolona w zakresie diagnostyki FASD.

Ocenę dysmorfii należy przeprowadzić w warunkach komfortowych dla dziecka/dorosłego. W przypadku pacjenta małoletniego powinna się odbyć w obecności opiekunów prawnych. Badanie dysmorfii należy poprzedzić ogólnym badaniem pediatrycznym/internistycznym, które powinno obejmować dokładną ocenę twarzoczaszki (głowy, oczu i okolicy okołoczołowej, w tym powiek, oczu, brwi, rzęs, a także nosa, ust, środkowej części twarzy, żuchwy i małżowin usznych), włosów, szyi, dłoni, stóp, klatki piersiowej, narządów płciowych oraz skóry i stawów.²⁻⁹ Wszystkie nieprawidłowości trzeba odnotować w dokumentacji medycznej pacjenta. Do cech dysmorfii twarzy, kluczowych pod kątem rozpoznania FASD, zalicza się: małogłowie, krótkie szpary powiekowe, wygładzenie rynienki podnosowej (*filtrum*) oraz wąską czerwień wargową górną.

Zalecenie 4.1. Ocenę dysmorfii powinien przeprowadzić lekarz.

U dzieci z FASD opisuje się także inne niż wymienione powyżej cechy dysmorficzne twarzy (m.in.: opadanie powiek, zmarszczki nakątne, szeroką nasadę nosa, hipoplazję środkowej części twarzy i szczęki), dłoni (najczęściej krótkie paliczki dystalne, klinodaktylia palców V, małe

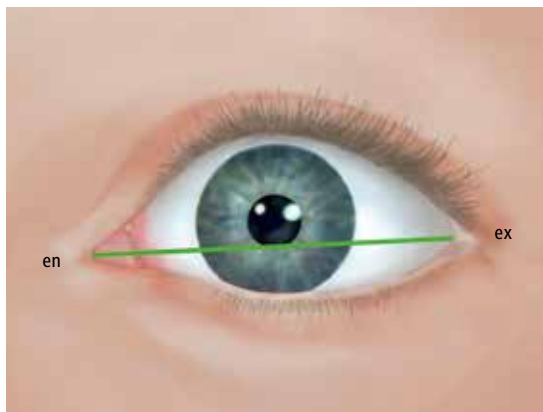
i dysplastyczne paznokcie oraz kamptodaktylia, oligodaktylia, w tym brak lub hipoplazja kciuka, polidaktylia przedosiowa, dodatkowe kości śródrezcza i śródstopia), skóry (nieprawidłowe dermatoglify – głębokie i o nietypowym ułożeniu linie papilarne dłoni; naczyniaki jamiste i płaskie malformacje naczyniowe, hirsutyzm), klatki piersiowej (dodatkowe brodawki sutkowe, klatka wklęsła i wydatna, dodatkowe żebra). Wszystkie nieprawidłowości należy odnotować w dokumentacji medycznej pacjenta.

Trzeba pamiętać, że cechy dysmorfii ulegają zmianom wraz z wiekiem dziecka.

Szerokość szpary powiekowej

W praktyce stosuje się trzy metody pomiaru szpary powiekowej: za pomocą oprogramowania komputerowego wykorzystującego obrazowanie 3D,¹⁰ manualnie – za pomocą linijki lub suwmiarki, oraz na podstawie fotografii. Badacze nie są zgodni, która metoda pomiaru szerokości szpary powiekowej jest optymalna, istnieją bowiem rozbieżności pomiędzy poszczególnymi metodami pomiaru¹¹⁻¹³ oraz trudności w uzyskaniu powtarzalności wyników, a odpowiednie szkolenie osób przeprowadzających badanie wiąże się z wieloma wyzwaniem.¹⁴ Jednocześnie wskazuje się na konieczność zapewnienia dostępności narzędzi diagnostycznych dla lekarzy pracujących w różnych ośrodkach.¹⁵ Szczególnie istotne wydaje się to w Polsce, w przypadku braku instytucjonalnego i finansowego wsparcia diagnostyki FASD. W celu osiągnięcia maksymalnej precyzji przy jednoczesnym uwzględnieniu możliwości technicznych zalecamy, aby u każdego diagnozowanego dziecka dokonywać pomiaru obu szpar powiekowych za pomocą dwóch metod – ze zdjęcia (korzystając

Ryc. 4. Granice szpary powiekowej (autorka ryciny: Magdalena Wolnicka-Maryniak)



z oprogramowania FAS Facial Photographic Analysis Software¹⁶ lub bezpośrednio [w programie graficznym] oraz manualnie za pomocą linijki. Należy podkreślić, że przed wykonaniem fotografii twarzy dziecka do celów diagnostycznych należy uzyskać zgodę jego rodziców/opiekunów. W przypadku braku dostępności sprzętu pozwalającego na wykonanie fotografii, trudności technicznych, braku współpracy ze strony dziecka koniecznej do wykonania fotografii lub braku zgody pacjenta i/lub opiekunów prawnych na jego wykonanie dopuszcza się możliwość przeprowadzenia pomiaru wyłącznie za pomocą linijki.

Do wykonania pomiaru ze zdjęcia konieczne jest zrobienie fotografii, na której dziecko ustawione jest przodem do obiektywu. W miejscu pomiędzy brwiami należy umieścić standaryzowaną naklejkę wyskalowania pomiaru. Następnie po wgraniu zdjęcia do programu komputerowego dokonuje się pomiaru, klikając na zewnętrzny

Ryc. 5. Sposób umiejscowienia naklejki na czole pacjenta (opublikowano za zgodą)



i wewnętrzny kącik oka, i łącząc te punkty linią (ryc. 4.). Właściwą szerokość szpary powiekowej oblicza się ze wzoru:

szerokość szpary powiekowej (mm) = (rozmiar naklejki skalującej w mm/rozmiar naklejki skalującej w pikselach) x (szerokość szpary powiekowej w pikselach) x 1,07.¹⁷

W przypadku braku oprogramowania szerokość szpar powiekowych można zmierzyć na ekranie komputera z użyciem linijki *ex post* badania przedmiotowego i wykonaniu zdjęcia twarzy pacjenta z przyklejonym odpowiednim znacznikiem na czole (ryc. 5.). Analogicznie pomiaru dokonuje się za pomocą oprogramowania, znając średnicę nalepki (najlepiej koła) przyklepionej do czoła; odtworząc fotografię twarzy na ekranie komputera, można odnieść średnicę koła do długości szpar powiekowych i dokonać jej oceny. Do przeliczenia stosuje się wzór podany powyżej.

Pomiar za pomocą linijki powinna wykonywać osoba doświadczona w diagnostyce FASD. Przezroczystą, plastikową linijką należy zmierzyć odległość między zewnętrznym a wewnętrznym kąciem oka, uwzględniając naturalną krzywiznę gałki ocznej (ryc. 6.). W przypadku obecności zmarszczki nakątnej przed dokonaniem pomiaru należy odciągnąć fałd skórny, aby uniknąć wyników fałszywie dodatnich.

Zalecamy wykonanie pomiarów obu szpar powiekowych dwiema metodami oraz obliczenie wartości średniej z uzyskanych 4 wyników. Otrzymałą wartość należy nanieść na siatki centylowe. Do czasu opracowania odpowiednich



Ryc. 6. Technika pomiaru szerokości szpary powiekowej za pomocą linijki (autorka ryciny: Magdalena Wolnicka-Maryniak)

siatek centylowych dla polskiej populacji zalecamy korzystanie z siatek centylowych skandynawskich opublikowanych przez Strömland i wsp.¹⁸ Alternatywę stanowi kalkulator oparty na tych samych siatkach centylowych dostępny do pobrania na stronie internetowej University of Washington. Za wynik nieprawidłowy, wskazujący na możliwość rozpoznania z kręgu FASD, uznaje się wartość <2 odchyłeń standardowych (-2 SD) od wartości średniej.

Należy zachować ostrożność przy diagnozowaniu dzieci <6 . tygodnia życia, szczególnie noworodków, ze względu na fizjologiczne odrębności tego okresu (np. obrzęk powiek).

Zalecenie 4.2. Zaleca się wykonanie podwójnego pomiaru obu szpar powiekowych – z fotografii za pomocą oprogramowania lub bezpośrednio oraz manualnie za pomocą linijki. Z uzyskanych wyników należy obliczyć wartość średnią i wyznaczyć centyl. Zaleca się wykorzystanie siatek centylowych dla populacji skandynawskiej. Za nieprawidłowy uznaje się wynik <2 odchyłeń standardowych (<-2 SD) od wartości średniej.

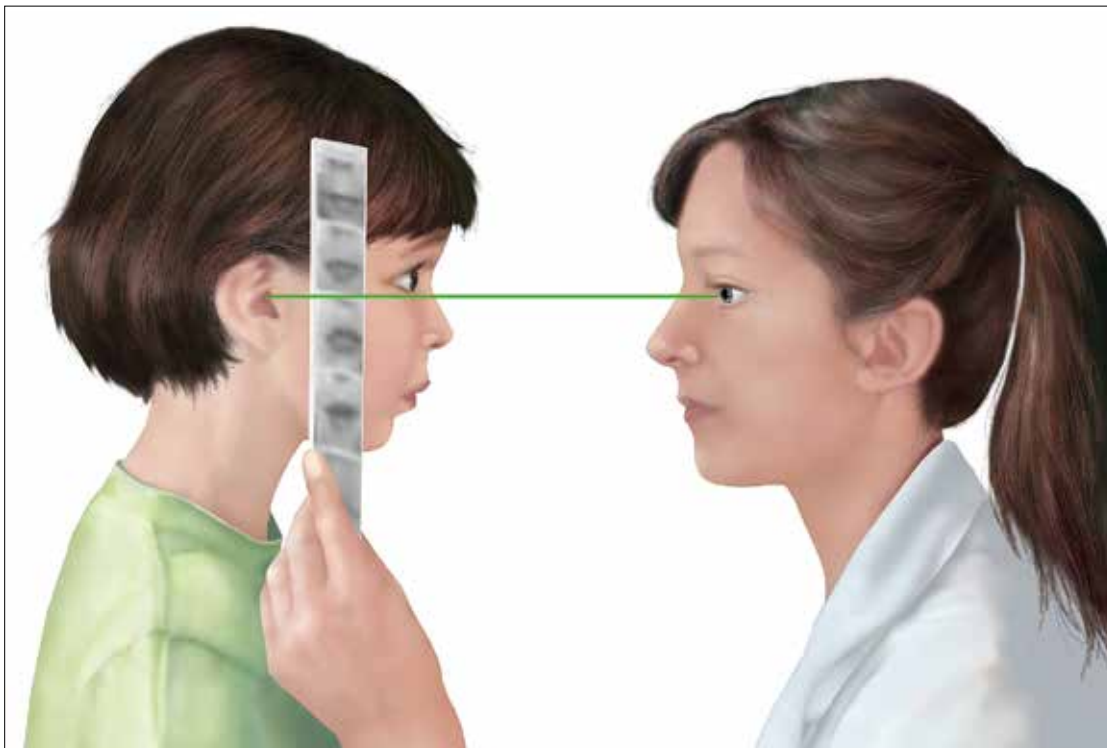
Rynienka podnosowa i wargą górną

Inaczej niż w przypadku szerokości szpary powiekowej, ocena rynienki podnosowej i wargi górnej (dokładnie czerwieni wargowej) jest w poszczególnych ośrodkach klinicznych i badawczych ujednolicona. Ocena przeprowadza lekarz za pomocą 5-stopniowej obrazkowej skali LPG (*lip-philtrum*



Ryc. 7. Skala obrazkowa LPG (*lip-philtrum guide*) © 2020 Susan (Astley) Hemingway PhD, University of Washington

Ryc. 8. Pozycja umożliwiająca właściwą ocenę wargi górnej i rynienki podnosowej za pomocą skali LPG (autorka ryciny: Magdalena Wolnicka-Maryniak)



guide [ryc. 7.]).¹⁹ Rynienkę podnosową oraz wargę górną dziecka należy porównać ze zdjęciami przedstawionymi na skali, pamiętając, że dziecko powinno mieć neutralny wyraz twarzy, natomiast twarz badającego musi się znajdować na wysokości twarzy dziecka (ryc. 8.). Za nieprawidłowe uznaje się wartości 4 i 5 dla obu parametrów.

W przypadku pacjentów rasy czarnej należy wykorzystywać skalę obrazkową odpowiednią dla tej grupy.²⁰

U pacjentów pochodzenia azjatyckiego oraz z innych grup etnicznych decyzję o wyborze narzędzia podejmuje lekarz wykonujący badanie. W dokumentacji medycznej trzeba zapisać informację o braku swoistych narzędzi diagnostycznych.

Zalecenie 4.3. Rynienkę podnosową oraz wargę górną należy ocenić bezpośrednio, korzystając z 5-stopniowej skali obrazkowej. W przypadku obu parametrów za nieprawidłową uznaje się wartość 4 i 5.

Diagnostyka różnicowa

W przypadku niejednoznacznego obrazu klinicznego, na przykład współistnienia cech dysmorficznych nietypowych dla FASD, obecności wad rozwojowych narządów wewnętrznych, znacznego opóźnienia rozwoju psychoruchowego i intelektualnego lub dodatniego wywiadu rodzinnego w kierunku chorób genetycznych, pacjenta należy skierować na konsultację do genetyka klinicznego, który podmie decyzję o przeprowadzeniu diagnostyki genetycznej.²¹ Diagnostyka różnicowa FASD obejmuje zespoły genetyczne oraz inne embriopatie²² (p. załącznik 4.).

PIŚMIENNICTWO

1. Ustawa z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentysty, art. 2 ust. 1 (t.j. Dz. U. z 2019 poz. 537 ze zm.)
2. Del Campo M., Jones K.L.: A review of the physical features of the fetal alcohol spectrum disorders. *Eur. J. Med. Genet.*, 2017; 60 (1): 55–64
3. Carey J.C., Cohen M.M., Curry C.J.R. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the lips, mouth, and oral region. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 77–92

►► cd. na s. 27

Ocena masy ciała i wysokości oraz obwodu głowy

Skróty: FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, SGA – masa ciała za małą w stosunku do wieku płodowego, WHO – World Health Organization

Antropometria

Wpływ alkoholu na wzrastanie organizmu zarówno w okresie prenatalnym, jak i postnatalnym jest dobrze udokumentowany.¹⁻⁵ Udowodniono, że dzieci urodzone z masą ciała za małą w stosunku do wieku płodowego (*small for gestational age* – SGA) i w późniejszym okresie życia niskorosłe, w życiu płodowym doświadczyły największej ekspozycji na alkohol. U pacjentów urodzonych z SGA, u których późniejsze wzrastanie było prawidłowe, stwierdzono mniejszą ekspozycję, zaś dzieci bez prenatalnego i postnatalnego upośledzenia wzrastania były narażone w najmniejszym stopniu.⁶ W kodzie 4-cyfrowym (w kryteriach waszyngtońskich) oraz kryteriach opublikowanych przez Hoyme'a i wsp. stwierdzenie prenatalnego i/lub postnatalnego ograniczenia wzrastania stanowi element rozpoznania z kręgu FASD.^{7,8} Ocena wysokości ciała i/lub masy ciała nie wchodzi w skład kryteriów kanadyjskich.⁹

Wysokość i masa ciała

Zalecamy, aby dane dotyczące masy urodzeniowej oraz późniejszego wzrastania stanowiły element konieczny w diagnostyce FASD. Ocenie należy poddać masę urodzeniową dziecka, wszystkie późniejsze pomiary archiwalne oraz wysokość i masę ciała w momencie aktualnego pomiaru. Dane dotyczące masy urodzeniowej, jeśli dziecko nie jest badane na oddziale noworodkowym, można odczytać z książeczki zdrowia dziecka i/lub karty wypisowej z oddziału. Za SGA uważa się masę urodzeniową <10. centyla dla danego wieku płodowego.¹⁰ W przypadku noworodków urodzo-

nych w fizjologicznym terminie porodu zalecamy korzystanie z siatek centylowych World Health Organization (WHO),¹¹ a w przypadku noworodków urodzonych przedwcześnie – z siatek centylowych opracowanych przez Fenton i wsp.¹² Ze względu na małe znaczenie diagnostyczne (brak udokumentowanego wpływu prenatalnej ekspozycji na alkohol na urodzeniową długość ciała) oraz swoiste trudności w pomiarze nie zaleca się oceny urodzeniowej długości ciała.

Pomiar obecnej wysokości i masy ciała wykonuje wykwalifikowany personel medyczny (lekarz, pielęgniarka lub położna z wykorzystaniem kalibrowanego sprzętu, zgodnie z zaleceniami Centers for Disease Control and Prevention (pomiar masy ciała w białym ubraniu, a wysokości ciała bez obuwia).¹³ Dane antropometryczne należy nanieść na siatki centylowe. Zalecamy, aby w przypadku dzieci urodzonych przedwcześnie korzystać z siatek centylowych Fenton,¹² a u pozostałych dzieci z siatek centylowych WHO.¹¹ Za nieprawidłowe uważa się wartości <3. centyla. Należy również przeanalizować pomiary z przeszłości dostępne w dokumentacji medycznej (na kartach wypisowych dziecka oraz badaniach bilansowych w książeczce zdrowia). W celu uniknięcia fałszywie dodatnich wyników, w procesie diagnostycznym nie należy uwzględniać pomiarów, co do których istnieją podejrzenia, że wykonano je u dziecka chorego przewlekle, niedożywionego, zaniedbanego lub poddanego silnemu stresowi emocjonalnemu (np. zmiana miejsca zamieszkania). W przypadku pomiarów archiwalnych trzeba wziąć pod uwagę potencjalne błędy pomiarowe. Nie należy oceniać pomiarów wyraźnie odstających od krzywej wzrastania/masy ciała dziecka.



Ryc. 9. Pomiar obwodu głowy (autorka ryciny: Magdalena Wolnicka-Maryniak)

Zaleca się zachować ostrożność w ocenie wysokości ciała, jeśli dostępne są informacje o niskorosłości rodziców biologicznych dziecka.

Zalecenie 5.1. Element diagnostyki FASD stanowi ocena: urodzeniowej masy ciała, archiwalnych pomiarów antropometrycznych wykonanych w toku życia oraz aktualnej wysokości i masy ciała. Do wyznaczenia standaryzowanych wartości parametrów wysokości ciała (centyli) należy wykorzystać:

- w przypadku urodzeniowej masy ciała: dla dzieci urodzonych w fizjologicznym terminie porodu – siatki centylowe WHO (www.who.int/childgrowth/standards/en/), dla dzieci urodzonych przedwcześnie – siatki centylowe Fenton (<https://live-ucalgary.ualgary.ca/resource/preterm-growth-chart/preterm-growth-chart>)
- w przypadku archiwalnych i aktualnych pomiarów wysokości i masy ciała: dla dzieci urodzonych w fizjo-

logicznym terminie porodu – siatki centylowe WHO, dla dzieci urodzonych przedwcześnie – siatki centylowe Fenton.

Zalecenie 5.2. Za rozpoznaniem FASD przemawia:

- urodzeniowa masa ciała <10. centyla dla wieku płodowego i/lub
- długość (wysokość) ciała i/lub masa ciała w momencie ustalania rozpoznania <3. centyla i/lub
- długość (wysokość) ciała i/lub masa ciała w jakimkolwiek momencie życia <3. centyla – po uwzględnieniu czynników zakłócających oraz możliwych błędów pomiarowych.

Obwód głowy

Występowanie małogłowie stwierdzono u 10,2% dzieci z FASD.¹⁴ Zmniejszony obwód głowy zawsze odzwierciedla zmniejszoną objętość mózgu.¹⁵ Pomiar obwodu głowy powinien wykonać wykwalifikowany personel medyczny (lekarz lub pielęgniarka) z wykorzystaniem taśmy z nierozciągliwego materiału (np. centymetr krawiecki). Obwód wyznacza się, przeprowadzając taśmę płasko przez największą wypukłość potyliczną (najbardziej wysunięty punkt na kości potylicznej) i największe wypukłości guzów czołowych (ryc. 9).¹³ Uzyskany pomiar należy nanieść na siatkę centylową. Zaleca się, aby u dzieci urodzonych w fizjologicznym terminie porodu w wieku 0–5. roku życia¹¹ korzystać z siatek centylowych WHO, a w wieku >5. roku życia z siatek centylowych Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie.¹⁶ W przypadku dzieci urodzonych przedwcześnie zaleca się korzystanie z siatek centylowych Fenton i wsp.,¹² a następnie z siatek centylowych WHO¹¹ <5. roku życia i siatek centylowych Instytutu Matki i Dziecka >5. roku życia.¹⁶ Za nieprawidłowe przyjmuje się wartości <3. centyla. Ze względu na istniejące rozbieżności pomiędzy siatkami wynikające m.in. z metodologii wykorzystywanej przy ich tworzeniu należy zachować szczególną ostrożność przy interpretacji pomiarów w momencie zmiany siatek. W przypadku rozbieżności pomiędzy aktualnym centylem obwodu głowy uzyskanym za pomocą siatki wykorzystywanej u tego dziecka po raz pierwszy a centylami uzyskanymi we

wcześniejszych pomiarach, wynik należy interpretować bardzo ostrożnie. Za nieprawidłowe uznaje się wartości <3. centyla.

►► cd. ze s. 24

Ocena kluczowych dysmorfii twarzy

Zalecenie 5.3. Elementem diagnostyki FASD jest pomiar obwodu głowy. Do wyznaczenia centyli należy wykorzystać:

- w przypadku dzieci urodzonych w fizjologicznym terminie porodu: siatki centylowe WHO w wieku 0–5. roku życia (www.who.int/childgrowth/standards/en/) oraz siatki centylowe Instytutu Matki i Dziecka >5. roku życia (<https://www.mp.pl/pediatrica/praktyka-kliniczna/procedury/13848,ocena-rozwoju-somatycznego-dzieci-i-mlodziezy,1>)
- w przypadku dzieci urodzonych przedwcześnie: siatki centylowe Fenton i wsp. (<https://live-ucalgary.ucalgary.ca/resource/preterm-growth-chart/preterm-growth-chart>), a następnie siatki centylowe WHO <5. roku życia i siatki centylowe Instytutu Matki i Dziecka >5. roku życia.

PIŚMIENNICTWO

1. Carter R.C., Jacobson J.L., Molteno C.D. i wsp.: Effects of heavy prenatal alcohol exposure and iron deficiency anemia on child growth and body composition through age 9 years. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (11): 1973–1982
2. Carter R.C., Jacobson J.L., Sokol R.J., Avison M.J., Jacobson S.W.: Fetal alcohol-related growth restriction from birth through young adulthood and moderating effects of maternal prepregnancy weight. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2013; 37 (3): 452–462
3. Lumeng J.C., Cabral H.J., Gannon K., Heeren T., Frank D.A.: Pre-natal exposures to cocaine and alcohol and physical growth patterns to age 8 years. *Neurotoxicol. Teratol.*, 2007; 29 (4): 446–457
4. Jacobson J.L., Jacobson S.W., Sokol R.J.: Effects of prenatal exposure to alcohol, smoking, and illicit drugs on postpartum somatic growth. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1994; 18 (2): 317–323
5. Day N.L., Leech S.L., Richardson G.A. i wsp.: Prenatal alcohol exposure predicts continued deficits in offspring size at 14 years of age. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2002; 26 (10): 1584–1591
6. Carter R.C., Jacobson J.L., Molteno C.D. i wsp.: Fetal Alcohol Growth Restriction and Cognitive Impairment. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20160775–e20160775
7. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20154256
8. Astley S.: FAS Diagnostic and Prevention Network. <https://depts.washington.edu/fasdpn/>
9. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2015; 188 (3): 191–197
10. Zalecenia Polskiego Towarzystwa Neonatologicznego: Standardy Opieki Medycznej Nad Noworodkiem w Polsce 2019. Warszawa, Medi Press, 2019
11. WHO Multicentre Growth Reference Study Group: WHO Child Growth Standards based on length/height, weight and age. *Acta Paediatr. Suppl.*, 2006; 450: 76–85
12. Fenton T.R., Kim J.H.: A systematic review and meta-analysis to revise the Fenton growth chart for preterm infants. *BMC Pediatr.*, 2013; 13 (1): 59
13. NHANES Anthropometry Procedures Manual. 2007 https://www.cdc.gov/nchs/data/nhanes/nhanes_07_08/manual_an.pdf
14. Jones K.L., Hoyme H.E., Robinson L.K. i wsp.: Developmental pathogenesis of short palpebral fissure length in children with fetal alcohol syndrome. *Birth Defects Res. Part A Clin. Mol. Teratol.*, 2009; 85 (8): 695–699
15. Treit S., Zhou D., Chudley A.E. i wsp.: Relationships between Head Circumference, Brain Volume and Cognition in Children with Prenatal Alcohol Exposure. *PLoS One*, 2016; 11 (2): e0150370
16. Palczewska I., Niedzwiedzka Z.: Somatic development indices in children and youth of Warsaw. *Med. Wieku Rozwoj.*, 2001; 5 (2 supl. 1): 18–118
4. Allanson J.E., Cunniff C., Hoyme H.E. i wsp.: Elements of morphology: Standard terminology for the head and face. *Am. J. Med. Genet. Part A*, 2009; 149A (1): 6–28
5. Allanson J.E., Biesecker L.G., Carey J.C., Hennekam R.C.M.: Elements of morphology: introduction. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 2–5
6. Biesecker L.G., Aase J.M., Clericuzio C. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the hands and feet. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 93–127
7. Hunter A., Frias J.L., Gillissen-Kaesbach G. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the ear. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 40–60
8. Hennekam R.C.M., Cormier-Daire V., Hall J.G. i wsp.: Elements of morphology: standard terminology for the nose and philtrum. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 61–76
9. Hall B.D., Graham J.M., Cassidy S.B., Opitz J.M.: Elements of morphology: standard terminology for the periorbital region. *Am. J. Med. Genet. A*, 2009; 149A (1): 29–39
10. Fang S., McLaughlin J., Fang J. i wsp.: Automated diagnosis of fetal alcohol syndrome using 3D facial image analysis. *Orthod. Craniofac. Res.*, 2008; 11 (3): 162–171
11. Cranston M.E., Mhanni A.A., Marles S.L., Chudley A.E.: Concordance of three methods for palpebral fissure length measurement in the assessment of fetal alcohol spectrum disorder. *Can. J. Clin. Pharmacol.*, 2009; 16 (1): e234–e241
12. Astley S.J.: Palpebral fissure length measurement: accuracy of the FAS facial photographic analysis software and inaccuracy of the ruler. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2015; 22 (1): e9–e26
13. Shaner D.J., Bamforth J.S., Peterson A.E., Beattie O.B.: Technical note: Different techniques, different results – a comparison of photogrammetric and caliper-derived measurements. *Am. J. Phys. Anthropol.*, 1998; 106 (4): 547–552
14. Jones K.L., Robinson L.K., Bakhireva L.N. i wsp.: Accuracy of the diagnosis of physical features of fetal alcohol syndrome by pediatricians after specialized training. *Pediatrics*, 2006; 118 (6): e1734–e1738
15. Coles C.D., Gailey A.R., Mülle J.G. i wsp.: Response to Astley's Letter to the Editor. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2017; 41 (1): 219
16. Astley S.J.: <https://depts.washington.edu/fasdpn/htmls/face-software.htm>.
17. Astley S.J., Claren S.K.: Measuring the facial phenotype of individuals with prenatal alcohol exposure: correlations with brain dysfunction. *Alcohol Alcohol.*, 2001; 36(2): 147–159
18. Strömblad K., Chen Y., Norberg T., Wennerström K., Michael G.: Reference values of facial features in Scandinavian children measured with a range-camera technique. *Scand. J. Plast. Reconstr. Surg. Hand Surg.*, 1999; 33 (1): 59–65
19. Astley S.: FAS Diagnostic and Prevention Network
20. Hoyme H.E., Hoyme D.B., Elliott A.J. i wsp.: A South African mixed race lip/philtrum guide for diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders. *Am. J. Med. Genet. Part A*, 2015; 167 (4): 752–755
21. Douzoug S, Breen C, Crow YJ, i wsp.: Diagnosing fetal alcohol syndrome: new insights from newer genetic technologies. *Arch. Dis Child.*, 2012; 97 (9): 812–817
22. Leibson T., Neuman G., Chudley A.E., Koren G.: The differential diagnosis of fetal alcohol spectrum disorder. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2014; 21 (1): e1–e30

Ocena neurorozwojowa

Skróty: FASD – spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych, OUN – ośrodkowy układ nerwowy

W przypadku prenatalnej ekspozycji na alkohol nieprawidłowości struktury ośrodkowego układu nerwowego (OUN) zależą od etapu rozwoju mózgu, mózdzku i rdzenia oraz schematu ekspozycji.

W badaniach neuroobrazowych oraz patomorfologicznych stwierdzano cienkie (hipoplastyczne) ciało modzelowate lub jego częściową agenezję, hipoplazję mózdzku, dysgenezję pnia mózgu, zmniejszenie objętości zwojów podstawy, ogniska heterotopii oraz wady cewy nerwowej. Rzadko opisywane są duże wady mózgu z kręgu zaburzeń rozwoju przodomózgowia – holoprosencefalia. Znacznie częściej występują wady migracji (przede wszystkim heterotopie) oraz zaburzenia morfogenezy kory (np. polimikrogyria).

Nowe metody neuroobrazowania ujawniły obecność subtelnych zmian w obrębie sieci neuronalnej, które prowadzą do zmniejszonej integralności mózgu, co się przekłada na stwierdzaną w badaniach funkcjonalnych gorszą komunikację między jego różnymi obszarami.

Zaburzenia rozwojowe na poziomie makro- i mikrostruktury układu nerwowego, jak również nieprawidłowości dotyczące procesów regulacyjnych (np. apoptozy) i metabolicznych prowadzą do wystąpienia objawów dysfunkcji OUN.

Do najczęściej opisywanych objawów neurologicznych związanych z nieprawidłowym rozwojem OUN u dzieci z prenatalną ekspozycją na alkohol należy małowzrost, w tym mały obwód głowy w chwili urodzenia (skorygowane o wiek i płeć oraz długość/wzrost).

W badaniu neurologicznym stwierdza się najczęściej jedynie specyficzne zaburzenie rozwoju funkcji motorycznych – cechy niezgrabności ruchowej.^{1,2} U dzieci z wadami mózgu zespół neurologiczny odpowiada zakresowi i ciężkości wady.

W wywiadzie u tych dzieci częściej niż w całej populacji dziecięcej występują napady padaczkowe. Jeśli w MR nie uwidoczniło się nieprawidłowości mózgu, przyjmuje się, że padaczka może być następstwem nieprawidłowości na poziomie mikrostruktury.

Spowodowane prenatalną ekspozycją na alkohol nieprawidłowości w rozwoju i funkcjonowaniu OUN skutkują również deficytami w zakresie:

- 1) funkcji poznawczych
- 2) funkcjonowania emocjonalno-społecznego
- 3) występowania objawów psychopatologicznych
- 4) trudności adaptacyjnych.

Dzieci po prenatalnej ekspozycji na alkohol tworzą grupę bardzo różnorodną, obserwuje się duże zróżnicowanie charakteru i nasilenia objawów neuropsychologicznych i psychopatologicznych.³⁻⁵ Ogólne możliwości intelektualne dzieci z tej grupy wahają się od przeciętnych (a nawet powyżej przeciętnej) do niepełnosprawności intelektualnej w stopniu lekkim lub umiarkowanym.^{6,7} Niezależnie od poziomu inteligencji mogą występować zaburzenia i deficyty w każdym obszarze funkcjonowania poznawczego. Jak dotąd nie opisano jednoznacznego profilu objawów charakterystycznych dla dzieci z FASD. Zwraca się jednak uwagę na częste występowanie zaburzeń funkcji wykonawczych, deficytów rozwoju językowego, a także pamięci i procesu uczenia się.⁸⁻¹⁶ Często stwierdza się także istotne problemy adaptacyjne oraz różne objawy behawioralne i psychopatologiczne.¹⁷⁻²⁰

Decyzja, czy odnotowane deficyty i objawy znacząco wpływają na funkcjonowanie w codziennym życiu, jest zawsze obciążona pewną dozą subiektywizmu. Opiera się na ocenach osób z otoczenia zarówno dziecka, jak i badającego. Jednak nie należy rezygnować z podejmowania takich decyzji,

by uniknąć sytuacji, w której deficyty występują w badaniach, ale nie mają rzeczywistego wpływu na funkcjonowanie dziecka w rodzinie, grupie rówieśniczej, szkole itp.

Zalecenie 6.1. Do spełnienia kryterium zaburzeń neurorozwojowych (w badaniu neuropsychologicznym) konieczne jest:

- 1) występowanie deficytów w obrębie co najmniej trzech obszarów poznawczych, a w przypadku stwierdzenia objawów neurologicznych – deficyty z dwóch obszarów oraz
- 2) występowanie nieprawidłowości co najmniej w trzech obszarach ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych oraz
- 3) znaczący wpływ stwierdzanych deficytów i objawów na czynności życia codziennego i funkcjonowanie szkolne/przedszkolne (w przypadku osób, które zakończyły edukację, bierze się pod uwagę dane z wywiadu).

W ocenie zaburzeń trzeba koniecznie uwzględnić ogólne możliwości intelektualne dziecka – rozpoznając deficyty, należy zachować ostrożność, gdy dana funkcja jest rozwinięta na poziomie adekwatnym do obniżonego potencjału intelektualnego. Ważne, aby uwzględnić sytuację życiową dziecka, jego doświadczenia, ewentualną deprivację opieki i brak stymulacji rozwoju.

Zalecenie 6.2. Gdy znane są fakty dotyczące przebiegłych doświadczeń traumatycznych, znaczących zaniedbań i deprivacji środowiskowej, należy zachować ostrożność w ustalaniu rozpoznania i ocenie zaburzeń oraz częściej zalecać badania kontrolne. W okresie dużych zmian w sytuacji społecznej (np. opiekuńczej) lub zdrowotnej dziecka wskazane jest ponowne badanie po upływie 6 miesięcy.

W rozpoznawaniu zaburzeń neurorozwojowych upoważniających do postawienia diagnozy ze spektrum FASD powinien uczestniczyć interdyscyplinarny zespół składający się z lekarza i neuropsychologa. W opracowaniu pełnej diagnozy funkcjonalnej i planowaniu oddziaływań

terapeutycznych powinien także uczestniczyć neurologopeda i fizjoterapeuta lub inny pokrewny specjalista.

W badaniu należy wykorzystywać przede wszystkim narzędzia oparte na danych naukowych, standaryzowane dla populacji polskiej, z normami dla danego wieku. Stwierdzenie zaburzeń opiera się na wytycznych dotyczących interpretacji danego testu lub, w przypadku braku wytycznych, na przyjęciu progu odcięcia na granicy $-1,5$ SD od średniej. Aktualnie dostępne w Polsce wystandaryzowane testy przydatne w diagnozie FASD wymieniono w załączniku 9.

Dodatkowo, w celu pogłębienia diagnozy funkcjonalnej przez doświadczonego diagnostę, mogą być wykorzystywane próby eksperymentalno-kliniczne lub zadania niemające standaryzacji w populacji polskiej.

Pełne badanie neuropsychologiczne powinno obejmować wymienione poniżej obszary.

1) Funkcjonowanie poznawcze:

- gnozja (wzrokowa, słuchowa, dotykowa)
- prakcja
- uwaga
- język i komunikacja
- funkcje wzrokowo-przestrzenne
- pamięć i proces uczenia się
- funkcje wykonawcze (pamięć operacyjna, planowanie i organizacja, elastyczność, hamowanie, fluencja)
- grafomotoryka, motoryka mała
- inteligencja.

2) Sfera emocjonalno-społeczna, trudności adaptacyjne i objawy psychopatologiczne:

- emocje, współodczuwanie
- mentalizacja, teoria umysłu
- rozumienie i przestrzeganie norm społecznych
- realizacja zadań rozwojowych
- relacje z rówieśnikami
- procesy fizjologiczne (sen, czuwanie, jedzenie, objawy ze strony autonomicznego układu nerwowego)
- procesy samoregulacji
- wrażliwość sensoryczna
- objawy lękowe
- zaburzenia zachowania
- zaburzenia rozwoju osobowości.

W przypadku dzieci <3. roku życia należy zwrócić szczególną uwagę na obecność zaburzeń regulacyjnych, funkcje komunikacyjne i rozwój mowy oraz problemy w funkcjonowaniu emocjonalnym.

Badania kontrolne (o ile rozpoznanie ustalono wcześniej) należy zaplanować co najmniej w następujących okresach życia dziecka:

- w 4. roku życia
- około 6.–7. roku życia (na progu edukacji szkolnej)
- około 11.–12. roku życia (początek okresu dojrzewania)
- około 18. roku życia.

Zakres badań kontrolnych powinien być dostosowany do potrzeb danej osoby, stwierdzanych zaburzeń oraz ewentualnych nowych zgłaszanych problemów.

PIŚMIENNICTWO

1. Doney R., Lucas B.R., Jones T. i wsp.: Fine motor skills in children with prenatal alcohol exposure or fetal alcohol spectrum disorder. *J. Dev. Behav. Pediatr.*, 2014; 35: 598–609
2. Lucas B.R., Latimer J., Pinto R.Z. i wsp.: Gross motor deficits in children prenatally exposed to alcohol: a meta-analysis. *Pediatrics*, 2014; 134: 192–209
3. Jirikovic T., Kartin D., Olson H.C.: Children with fetal alcohol spectrum disorders: a descriptive profile of adaptive function. *Can. J. Occup. Ther.*, 2008; 75: 238–248
4. Mattson S.N., Riley E.P.: The quest for a neurobehavioral profile of heavy prenatal alcohol exposure. *Alcohol Res. Health*, 2011; 34: 51–55
5. Mattson S.N., Roesch S.C., Glass L. i wsp.: CIFASD: Further development of a neurobehavioral profile of fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2013; 37: 517–528
6. Ferreira V.K., Cruz M.S.: Intelligence and fetal alcohol spectrum disorders: a review. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2017; 24: 1–18
7. Vaurio L., Riley E.P., Mattson S.N.: Neuropsychological comparison of children with heavy prenatal alcohol exposure and an IQ-matched comparison group. *J. Int. Neuropsychol. Soc.*, 2011; 17: 463–473
8. Crocker N., Riley E.P., Mattson S.N.: Visual-spatial abilities relate to mathematics achievement in children with heavy prenatal alcohol exposure. *Neuropsychology*, 2015; 29: 108–116
9. Glass L., Moore E.M., Akshoomoff N. i wsp.: Academic difficulties in children with prenatal alcohol exposure: presence, profile, and neural correlates. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2017; 41: 1024–1034
10. Jirikovic T., Olson H.C., Kartin D.: Sensory processing, school performance, and adaptive behavior of young school-age children with fetal alcohol spectrum disorders. *Phys. Occup. Ther. Pediatr.*, 2008; 28: 117–136
11. Lewis C.E., Thomas K.G., Dodge N.C. i wsp.: Verbal learning and memory impairment in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2015; 39: 724–732
12. McGee C.L., Bjorkquist O.A., Riley E.P., Mattson S.N.: Impaired language performance in young children with heavy prenatal alcohol exposure. *Neurotoxicol. Teratol.*, 2009; 31: 71–75
13. Rasmussen C.: Executive functioning and working memory in fetal alcohol spectrum disorder. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2005; 29: 1359–1367
14. Thorne J.C.: Accentuate the negative: grammatical errors during narrative production as a clinical marker of central nervous system abnormality in school-aged children with fetal alcohol spectrum disorders. *J. Speech Lang Hear Res.*, 2017; 60: 3523–3537
15. Whaley S.E., O'Connor M.J., Gunderson B.: Comparison of the adaptive functioning of children prenatally exposed to alcohol to a nonexposed clinical sample. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2001; 25: 1018–1024
16. Wyper K.R., Rasmussen C.R.: Language impairments in children with fetal alcohol spectrum disorders. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2011; 18: 364–376
17. Carr J.L., Agnihotri S., Keightley M.: Sensory processing and adaptive behavior deficits of children across the fetal alcohol spectrum disorder continuum. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2010; 34: 1022–1032
18. Fryer S.L., McGee C.L., Matt G.E., Riley E.P., Mattson S.N.: Evaluation of psychopathological conditions in children with heavy prenatal alcohol exposure. *Pediatrics*, 2007; 119: 733–741
19. Mattson S.N., Bernes G.A., Doyle R.L.: Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Review of the Neurobehavioral Deficits Associated With Prenatal Alcohol Exposure. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2019; 43: 1046–1062
20. O'Connor M.J., Paley B.: Psychiatric conditions associated with prenatal alcohol exposure. *Dev. Disabil. Res. Rev.*, 2009; 15: 225–234

Załącznik 1.

Problemy w zakresie umiejętności karmienia u dzieci <2. roku życia, z potwierdzoną w wywiadzie ekspozycją na alkohol, które mogą stanowić sygnał do skierowania do logopedy/neurologopedy*

- małe przyrosty masy ciała
- zbyt małe ilości zjadanego pokarmu na porcję
- zbyt małe ilości pokarmu zjadane na dobę
- nieunormowany rytm karmień w ciągu dnia
- zbyt krótki lub zbyt długi czas sesji karmienia >30 min, <5 min
- niepokój ruchowy podczas karmienia
- płacz podczas karmienia
- uciekanie z krzeselka podczas posiłków
- częste odchodzenie od stołu
- trudności w uspokojeniu dziecka
- trudności w rozeznaniu, czy dziecko chce jeść, czy jest już nasycone
- uboga mimika
- trudności w karmieniu piersią/butelką
- nieefektywne obejmowanie wargami brodawki/smoczka
- wypływ mleka z ust podczas karmienia butelką
- zmiany w budowie wędzidełka językowego
- odgłos kłaskania, cmokania podczas karmienia butelką/piersią
- 18. przewaga ruchów ssących nad zasysaniem podczas karmienia butelką/piersią (trudności z zasysaniem)
- trudności w jedzeniu pokarmów z grudkami oraz większych i twardych kawałków jedzenia
- trudności w nauce picia z kubka
- ulewanie, krztuszenie
- niechęć dziecka do bycia dotykany w obrębie twarzy
- wygórowany odruch wymiotny podczas badania wnętrza jamy ustnej
- niechęć do wkładania własnych rąk/przedmiotów do jamy ustnej
- niechęć do poznawania nowych smaków, konsystencji i faktur
- trudności w doborze smoczka do butelki
- trudności w samodzielnym posługiwaniu się łyżką i trzymaniu kubka

* Opracowała Stobnicka-Stolarska P. (2019)

Załącznik 2.

Orientacyjna ocena funkcji układu nerwowego dla nielekarzy ułatwiająca podjęcie decyzji odnośnie do skierowania do neurologa dziecka >2. roku życia

Próba	Prawidłowa	Nieprawidłowa
wodzenie za obiektem	płynne	zez/oczośląs
mimika twarzy	zachowana symetria	nieprawidłowa/asymetryczna
wysuwanie języka – obliżywanie się wokół ust	symetrycznie	nie wysuwa/nie wykonuje ruchów
mowa czynna	prawidłowa dla wieku	nieprawidłowa
rozumienie mowy	prawidłowe dla wieku	nieprawidłowe
umiejętność stania z zamkniętymi oczami	stabilne	chwiejne
chód	prawidłowy	nieprawidłowy
chodzenie „stopkami” (stopa za stopą, dzieci starsze)	stabilne	chwiejne
chodzenie na palcach	zachowana symetria	nieprawidłowe/asymetryczne
chodzenie na piętach	zachowana symetria	nieprawidłowe/asymetryczne
umiejętność stania na jednej nodze	zachowana symetria	nieprawidłowa/asymetryczna
skakanie na jednej nodze	zachowana symetria	nieprawidłowe/asymetryczne
kucanie	wstaje bez podporu	konieczny podpór
wskazywanie palcem drobnego elementu na zabawce (np. nos lalki)	płynie/symetrycznie P = L	drżenie/asymetria
„wkręcanie żarówek”	sprawnie/symetrycznie P = L	niesprawnie/asymetria
młynek od/do	prawidłowy od/do	brak/różny od/do
ruchy mimowolne	nieobecne	obecne
zaburzenia napadowe w wywiadzie	nieobecne	obecne
często ból głowy	nieobecny	obecny
w przypadku zakreślenia odpowiedzi w kolumnie „nieprawidłowa” skieruj do neurologa		

Załącznik 3.

Cechy i zachowania, które mogą stanowić sygnał do skierowania dziecka na diagnostykę w kierunku FASD

Teratogenne działanie alkoholu prowadzi do uszkodzeń układu nerwowego, na które często nakładają się zaburzenia przywiązania i doświadczenia traumatyczne. W konsekwencji u dzieci można zaobserwować różne zachowania problemowe (tzw. objawy wtórne), które nie są objawami osiowymi dla FASD i pojedynczo nie mogą stanowić przesłanki do diagnozy w tym kierunku.

Stwierdzenie u dziecka jakichkolwiek niepokojących cech lub zachowań wymienionych w ramce stanowi sygnał do wnikliwej obserwacji i analizy rozwoju psychospołecznego dziecka, nie stanowi natomiast przesłanki do diagnozy w kierunku FASD, jeżeli nie można potwierdzić ekspozycji lub dużego ryzyka prenatalnej ekspozycji na alkohol.

- Dziecko zachowuje się w sposób charakterystyczny dla młodszego wieku
- Dziecko jest podatne na manipulacje i oszukiwanie przez innych
- Dziecko zmyśla lub konfabuluje – opisuje różne sytuacje w sposób niezgodny z prawdą
- Dziecko nie jest krytyczne wobec swojego zachowania, nie wyraża poczucia winy
- Dziecko ma trudności z koncentracją oraz nie może utrzymać uwagi przez dłuższy czas
- Dziecko zachowuje się impulsywnie i bez zastanowienia
- Dziecko nie może „usiedzieć” w miejscu, jest niespokojne albo nadpobudliwe
- Dziecko zachowuje się agresywnie i/lub autoagresywnie
- Dziecko ukradło coś z domu
- Dziecko ukradło coś poza domem

Załącznik 4.

Różnicowanie FAS

Zaburzenie	Podobieństwa fenotypowe z FAS	Różnice fenotypowe z FAS
zespół Aarskoga	hipoplazja środkowej części twarzy, długa, gładka rynienka nosowo-wargowa, ASD, ADHD z zachowaniami impulsywnymi	szerokie, wysokie czoło, hiperteloryzm, prawidłowe szpary powiekowe
zespół Blooma	hipoplazja środkowej części twarzy	wąska, długa twarz, wydatny nos i oczy, mała broda
zespół Cornelli de Lange	hipoplazja środkowej części twarzy, długa, gładka rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargowa, niepełnosprawność intelektualna, nadmierna ruchliwość	wyraźne, ciemne, łukowate brwi zrośnięte nad nosem, długie rzęsy, nisko osadzone zrotowane ku tyłowi uszy, niska nasada nosa, mała broda, hirsutyzm, u niektórych pacjentów ptoza
zespół mikrodelecji 22q11.2 (zespół DiGeorge'a)	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej, ADHD	bulwiasty czubek nosa, nisko osadzone i zrotowane ku tyłowi uszy, zniekształcenia małżowiny usznej lub przewodu słuchowego, rozszczep podniebienia
zespół duplikacji 15q	krótkie szpary powiekowe, cechy autystyczne	padaczka
zespół Dubowitza	wąskie szpary powiekowe, długa, wygładzona rynienka podnosowa, zaburzenia zachowania i deficyt uwagi	egzema, dziedziczenie autosomalne, dominujące
zespół Opitza i Kaveggia	wąska czerwień wargowa wargi górnej, nadaktywność	liczne wady wrodzone
zespół Floating-Harbor	wygładzona rynienka podnosowa, wąska czerwień wargowa wargi górnej, niskorosłość	trójkątna twarz z wydatnym nosem o szerokim zakończeniu, opóźniony wiek kostny
zespół Kabuki	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka, dość długa rynienka nosowo-wargowa, wąska i długa czerwień wargi górnej	długie szpary powiekowe, długie, gęste rzęsy, łukowate brwi, duże uszy z hipoplastycznymi małżowinami, pełna warga dolna
zespół Noonan	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka i długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej	szerokie czoło, większy obwód głowy, hiperteloryzm, opuszczone ku dołowi zewnętrzne kąciaki oczu, wysokie podniebienie, nisko osadzone i zrotowane ku tyłowi małżowiny uszne
zespół Opitza G/BB	wygładzona rynienka podnosowa, krótkie szpary powiekowe	wady wrodzone krtani, tchawicy i przelyku oraz układu moczowo-płciowego
zespół Williama i Beurena	hipoplazja środkowej części twarzy, wąskie szpary powiekowe, długa, wygładzona rynienka podnosowa, niskie IQ, ADHD	szerokie czoło, gwiazdzisty wzór tęczówki, szerokie usta, pełne, okrągłe policzki
płodowy zespół hydantoinowy	hipoplazja środkowej części twarzy, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej	krótki nos, szeroka, niska nasada nosa, rozszczep wargi i/lub podniebienia
płodowy zespół walproinowy	hipoplazja środkowej części twarzy, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej	fałd nakątny, brak środkowych części brwi, płaska nasada nosa, małe, opuszczone ku dołowi usta
fenyloketonuria matczyna	hipoplazja środkowej części twarzy, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej, niskie IQ, czasami trudno rozróżnić te zespoły na podstawie cech dysmorficznych	mikrocefalia, drgawki, zaburzenia napięcia mięśniowego, wady serca i dużych naczyń, wady przelyku i nerek, zaburzenia zewnętrznych narządów płciowych
embriopatia toluenowa	dysmorfia twarzy, nadaktywność, opóźnienie wzrostania	narażenie matki na toluen w I trymestrze ciąży

Opracowano na podstawie: Leibson T., Neuman G., Chudley A.E., Koren G.: The differential diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders. J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol., 2014; 21: e1–e30

ADHD – zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi, ASD – zaburzenia ze spektrum autyzmu, IQ – iloraz inteligencji (*intelligence quotient*)

Załącznik 5.

Diagnoza neurologopedyczna*

W opracowaniu pełnej diagnozy funkcjonalnej i planowaniu działań terapeutycznych u dziecka po prenatalnej ekspozycji na alkohol powinien uczestniczyć neurologopeda/logopeda.

Neurologopeda/logopeda przeprowadza diagnozę funkcjonalną.

W procesie diagnostycznym należy uwzględnić wyniki badań innych specjalistów, dotychczasowe doświadczenia życiowe pacjenta i jego aktualną sytuację rodzinną.

Cel diagnozy neurologopedycznej stanowi zbadanie obszarów zaburzeń, jakie mają dzieci narażone na ekspozycję na alkohol, oraz ocena ich zakresu i stopnia.

Diagnoza neurologopedyczna powinna obejmować badanie funkcji prymarnych, słuchowych, języka i komunikacji.

W badaniu diagnostycznym poprzedzonym wywiadem należy wykorzystać narzędzia – próby lub zadania eksperymentalno-diagnostyczne zarówno standaryzowane z normami dla wieku w populacji polskiej, jak i niemające standaryzacji w tej populacji (lista obecnie dostępnych narzędzi – p. niżej).

Badania kontrolne należy wykonywać w porozumieniu z zespołem interdyscyplinarnym zgodnie z przyjętym harmonogramem.

Zakres badań kontrolnych należy dostosować do aktualnych potrzeb pacjenta.

1) Badanie funkcji prymarnych¹⁻¹¹

- anatomia jamy ustnej
- odruchowe reakcje oralne
- sensoryka twarzy i jamy ustnej
- ssanie z piersi/butelki
- karmienie łyżeczką
- jedzenie ręką
- gryzienie i żucie stałych pokarmów

- picie z kubka
- koordynacja połykowo-oddechowa
- regulacja zachowania podczas karmienia

2) Badanie słuchu¹²⁻¹⁵

3) Badanie funkcji psychofizycznych warunkujących nabywanie języka^{17-34,37-49,52,53}

a) badanie sprawności motorycznej

- dużej motoryki – uważa się, że przygotowuje to dziecko do ćwiczeń sprawności manualnej i ćwiczeń praktyki oralnej
- badanie sprawności manualnej
- badanie praktyki oralnej

b) badanie lateralizacji

- dominacji ręki
- dominacji oka
- dominacji nogi
- dominacji ucha

c) badanie analizy i syntezy wzrokowej

- materiał tematyczny
- materiał atematyczny

d) badanie reakcji słuchowych

- identyfikowanie i rozróżnianie dźwięków
- słuchanie dźwięków mowy
- badanie sprawności fonologicznych

e) badanie operacji myślowych

- klasyfikowanie na materiale atematycznym
- klasyfikowanie na materiale tematycznym
- szeregowanie
- myślenie przyczynowo-skutkowe
- myślenie przez analogię

f) badanie pamięci

- symultanicznej
- sekwencyjnej

4) Badanie kompetencji lingwistycznej^{16,20-21,23-27,32-50}

a) badanie rozumienia

- pojedynczych słów
- prostych połączeń słownych

* Opracowały: Stobnicka-Stolarska P., Pawłowska-Jaroń H., Tarnowska-Nekhleh A. (2019)

- zdań
- tekstów
- b) badanie mówienia w aspekcie fonetycznym – badanie artykulacji
 - w aspekcie leksykalnym – przybliżone określenie zasobu słownictwa czynnego
 - w aspekcie gramatycznym – fleksja nominalna i werbalna
 - w aspekcie syntaktycznym
 - w aspekcie suprasegmentalnym
- 5) **Badanie kompetencji komunikacyjnej – znajomość nabywanych w procesie socjalizacji norm użycia języka w danej grupie społecznej**^{16,19,22-27,36-43,47-50}
 - społecznej – dobór formy komunikatu do rangi rozmówcy
 - sytuacyjnej – dobór formy komunikatu do sytuacji
 - pragmatycznej – osiągnięcie zamierzonego efektu komunikacyjnego
- 6) **Badanie kompetencji kulturowej – wiedzy dotyczącej zjawisk rzeczywistości, która się tworzy ze współuczestnictwem języka**^{16,19,22-27,37-43,47-50}

Sposób realizacji zadań diagnostycznych: wywiad, testy standaryzowane, próby kliniczne

 - 1) Testy standaryzowane zalecane do diagnozy logopedycznej:
 - standaryzowana bateria testów fonologicznych (5;11–8;5 lat) IBE
 - standaryzowany 100-wyrazowy test artykulacyjny (3;0–7;3) Komlogo
 - standaryzowany inwentarz rozwoju mowy i komunikacji IRMIK (słowa i gesty: 8–18 mies.; słowa i zdania: 18–36 mies.) IBE
 - standaryzowany krótki inwentarz rozwoju mowy i komunikacji KIRMIK (24–36 mies.) IBE
 - standaryzowany logopedyczny test przesiewowy dla dzieci w wieku szkolnym (6;1–14;11) Zakład Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej w Lublinie
 - standaryzowany test KOLD (1. mż.–9;0 lat) Komlogo
 - standaryzowany test powtarzania pseudosłów (4;0–8;11 lat) IBE
 - standaryzowany test rozwoju językowego (4;0–8;11 lat) IBE
 - 2) Próby kliniczne:
 - ankieta przesiewowa trudności w karmieniu dziecka, Media-Press
 - bateria metod diagnozy przyczyn niepowodzeń szkolnych u dzieci, Bateria 5/6, B8, B7/9, B10/12, B13/15, B16+, PTPiP, 2011–2015
 - bateria metod diagnozy rozwoju psychomotorycznego dzieci pięcio- i sześciolletnich, PTPiP, 2015
 - całościowe badanie logopedyczne z materiałem obrazkowym, APS
 - diagnoza neurologopedyczna niemowlęcia 1–12 miesiąca; karty diagnozy, Ergo-Sum
 - karta rozwoju funkcji pokarmowych, Media-Press
 - karty diagnozy. 10 etapów rozwoju dziecka 4.–36. mż., Wydawnictwo Edukacyjne
 - karty oceny rozwoju psychoruchowego KORP (1. mż.–9 lat), Komlogo
 - KOSF Karty oceny słuchu fonemowego. Test do badania słuchu fonemowego u dzieci w wieku 3–7,5 lat. KOMLOGO
 - ocena gotowości do funkcji jedzenia, Standardy Medyczne Pediatria
 - Odruchy oralne u noworodków i niemowląt, Impuls
 - Platforma badań zmysłów z przesiewowymi testami (wersja 2020):
 - test widzenia stereoskopowego
 - audiogram
 - ocena widzenia barwnego
 - test różnicowania kontrastu
 - test DDT
 - test DPT
 - test FPT
 - test GDT
 - test słowny
 - test tonalny automatyczny
 - ankiety
 - ocena mowy
 - badanie ortodontyczne (obserwacyjne) – Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Centrum Słuchu i Mowy MEDINCUS

- protokół oceny umiejętności ssania (POUS), Postępy neonatologii
- skala Brazeltona, Cambridge University
- zestaw metod diagnozy lateralizacji, PTPiP
- zintegrowana skala rozwoju (1. mż.–4 lat), Cochlear

PIŚMIENNICTWO

1. Amos-Kroohs R.M., Fink B.A., Smith C.J. i wsp.: Abnormal Eating Behaviors are Common in Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *J. Pediatr.*, 2016; 169: 194–200.e1
2. Bednarczyk M., Lewandowska M., Stobnicka-Stolarska P. i wsp.: Cele, zadania i organizacja pracy fizjoterapeuty w Oddziale Intensywnej Terapii Noworodka w odniesieniu do procesów dojrzewania i doskonalenia funkcji jedzenia u dziecka. *Standardy Medyczne PEDIATRIA*, 2014; 11 (1): 47–50
3. Brazelton T.B.: Neonatal Behavioral Assessment Scale. Cambridge University Press, 1995
4. Kerzner B., Milano K., MacLean W.C. i wsp.: A Practical Approach to Classifying and Managing Feeding Difficulties. *Pediatrics*, 2015; 135 (2): 344–353
5. Ludwig S., Waitzman K.: Changing Feeding Documentation to Reflect Infant Driven Feeding Practice. *Newborn Infant Nurs. Rev.*, 2007; 7 (3): 155–160
6. Machoś M.: Diagnostyka neurologopedyczna niemowlęcia od 1 do 12 miesiąca. *Karty Diagnostyki*. Bytom, Ergo-Sum, 2018
7. Nehring-Gugulska M., Żukowska-Rubik M., Stobnicka-Stolarska P., Paradowska B.: Protokół oceny umiejętności ssania piersi. *Postępy Neonatologii*, 2014; 1 (20): 53–65
8. Goday P.S., Huh S.Y., Silverman A. i wsp.: Pediatric Feeding Disorder. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.*, 2019; 68 (1): 124–129
9. Rządka M.: Odruchy oralne u noworodków i niemowląt. Kraków, Impuls 2019
10. Zawitkowski P., Przeździecki M., Bednarczyk M. i wsp.: Opieka i terapia rozwojowa dla wcześniaków i ich rodzin po wypisie ze szpitala (standard w zakresie fizjoterapii i logopedii). (W:) *Standardy Opieki Ambulatoryjnej nad Dzieckiem Urodzonym Przedwcześnie – Zalecenia Polskiego Towarzystwa Neonatologicznego i Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego*. Media-Press, 2018
11. Winnicka E., Wienicka A., Rybak A., Książek J., Socha P.: Trudności z karmieniem dzieci urodzonych przedwcześnie i towarzyszące im problemy – standard nadzoru, diagnostyki i leczenia. (W:) *Standardy Opieki Ambulatoryjnej nad Dzieckiem Urodzonym Przedwcześnie – Zalecenia Polskiego Towarzystwa Neonatologicznego i Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego*. Media-Press, 2018
12. Skarżyński H., Kochanek K., Senderski A. i wsp.: Organization of the Hearing Screening Examinations in Polish Schools in Rural Areas and Small Towns. *Cochlear Implants Int.*, 2010; 11 (suppl. 1): 143–148
13. Włodarczyk E., Szcielkowska A., Skarżyński H., Miaskiewicz B., Skarżyński P.H.: Reference values for psychoacoustic tests on Polish school children 7–10 years old. *Plos One*, 2019; 14 (8): e0221689
14. Tarczyński K., Piotrowska A.: Przedstawienie wybranych rozwiązań technicznych i technologicznych stosowanych w urządzeniach do badań przesiewowych słuchu u dzieci w wieku szkolnym. *Nowa Audiofonologia*, 2016; 5 (1): 89–93
15. Piotrowska A., Zapert A., Tarczyński K., Kochanek K.: Analiza wybranych parametrów audiometrycznych przesiewowych badań słuchu wykonywanych w szkołach. *Nowa Audiofonologia*, 2014; 3 (4): 9–13
16. Bienkowska K.: Adaptacja Zintegrowanej Skali Rozwoju (ISD) do potrzeb języka polskiego. *Poradnik Językowy*, 2017; 6
17. Bogacz E., Bogacz-Rybczak A.: *Karty Oceny Rozwoju Psychoruchowego*. Gliwice, Wydawnictwo Komlogo, 2015
18. Bogdanowicz M., Sajewicz-Radtke U., Radtke B.M., Kalka D.: Bateria metod diagnozy rozwoju psychomotorycznego dzieci pięcioletnich. PTPiP, Gdańsk, 2015
19. Bogdanowicz M., Sajewicz-Radtke U., Radtke B.M., Kalka D.: Bateria metod diagnozy przyczyn niepowodzeń szkolnych u dzieci. Bateria 5/6, 8/8, B7/9, B10/12, B13/15, B16+, Gdańsk, PTPiP, 2011–2015
20. Cieszyńska J., Korendo M.: Karty diagnozy. 10 etapów rozwoju dziecka od 4. do 36. miesiąca życia. Kraków, Wydawnictwo Edukacyjne, 2018
21. Grabias S., Kurkowski Z., Woźniak T.: Logopedyczny test przesiewowy dla dzieci w wieku szkolnym. Lublin, Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej Zakład Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego, Polskie Towarzystwo Logopedyczne, 2002
22. Krakowiak M.: Postępowanie logopedyczne w przypadku dzieci z zespołem poalkoholowym (FAS). (W:) Grabias S., Panasiuk J., Woźniak T. (red.): *Logopedia – standardy postępowania logopedycznego*. Lublin, Wydawnictwo UMCS, 2015: 419–438
23. Gruba J.: KOLD – Karty Oceny Logopedycznej Dziecka. Gliwice, Wydawnictwo Komlogo, 2018
24. Jadcak-Szumilo T., Kałamajska-Liszcz K., Liszcz K.: Jak wspomagać dziecko z FASD w edukacji. Warszawa, Państwowa Agencja Rozwiązywania Problemów Alkoholowych, 2018
25. Liniqne M.: Analysing the spontaneous speech of children with Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD). University of the Western Cape, 2016
26. Pawłowska-Jaroń H.: Dziecko z FASD. Kraków, Wydawnictwo Edukacyjne, 2010
27. Rozya E.: *Całościowe Badanie Logopedyczne z Materiałem Obrazkowym*. Warszawa, Wydawnictwo APS, 2013
28. Radtke B.M.: Zestaw metod diagnozy lateralizacji. Gdańsk, PTPiP, 2011
29. Szewczyk J., Smoczyńska M., Haman E. i wsp.: *Test Powtarzania Pseudosłów*. Warszawa, IBE, 2015
30. Wiejak K., Krasowicz-Kupis G., Bogdanowicz K.M.: Bateria Testów Fonologicznych. Warszawa, IBE, 2015
31. Church M.W., Eldis F., Blakley B.W., Bawle E.V.: Hearing, language, speech, vestibular, and dentofacial disorders in fetal alcohol syndrome. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1997; 21 (2): 227–237
32. Ganthous G., Freitas Rossi N., Giacheti C.: Oral narrative of individuals with Fetal Alcohol Spectrum Disorder. *CoDAS*, 2017; 29 (4)
33. Hand L., Pickering M., Kedge S., McCann C.: Oral language and Communication Factors to Consider When Supporting People with FASD Involved in Legal System. (W:) Nelson M., Trussler M.: *Fetal Alcohol Spectrum Disorders in Adults: Ethical and Legal Perspectives*. Springer, Switzerland, 2016
34. Kokot K.: Język, mowa i komunikacja u dzieci z FAS: doniesienia z badań. (W:) Wilczura B. (red.): *Dzieci o specjalnych potrzebach komunikacyjnych: diagnoza, edukacja, terapia*. Wyd. 3. Kraków, Impuls, 2015: 53–63
35. Krajewski G., Smoczyńska M.: *Krótki Inwentarz Rozwoju Mowy (KIRMIK)*. wersja A i B. Warszawa, Instytut Badań Edukacyjnych, 2015
36. McGee C.L., Bjorkquist O.A., Riley E.P., Mattson S.N.: Impaired language performance in young children with heavy prenatal alcohol exposure. *Neurotoxicol. Teratol.*, 2009; 31 (2): 71–75
37. Pawłowska-Jaroń H.: Rozwój mowy dziecka w świetle teratogennego wpływu alkoholu na jego rozwój pre- i postnatalny. (W:) Milewski S., Kuczkowski J., Kaczorowska-Bray K. (red.): *Biomedyczne uwarunkowania mowy*. Gdańsk, Harmonia, 2014: 331–358
38. Pawłowska-Jaroń H.: Sfery zaburzonego rozwoju dziecka z FAS. (W:) Michalik M. (red.): *Nowa Logopedia. Biologiczne uwarunkowania rozwoju i zaburzeń mowy*. t. 2. Kraków, Collegium Columbinum, 2011: 123–140
39. Pawłowska-Jaroń H.: Dziecko z Płodowym Zespołem Alkoholowym – specyfika mowy i myślenia. (W:) Michalik M., Siudak A. (red.): *Nowa Logopedia. Zagadnienia mowy i myślenia*. t. 1. Kraków, Collegium Columbinum, 2010: 127–134
40. Popova S., Lange S., Burd L., Shield K., Rehm J.: Cost of speech-language interventions for children and youth with foetal alcohol spectrum disorder in Canada. *Int. J. Speech Lang. Pathol.*, 2014; 16 (6): 571–581
41. Emiluta-Rozya D.: *Całościowe Badanie Logopedyczne z Materiałem Obrazkowym*. Warszawa, Wydawnictwo APS, 2013
42. Smoczyńska M., Haman E., Czaplewska E. i wsp.: *Test Rozwoju językowego*. Warszawa, IBE, 2015
43. Smoczyńska M., Krajewski G., Łuniewska M. i wsp.: *Inwentarz Rozwoju Mowy i Komunikacji*. Warszawa, IBE, 2015
44. Terband H., Spruit M., Maassen B.: Speech Impairment in Boys With Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Am. J. Speech Lang. Pathol.*, 2018; 27 (4): 1405–1425
45. Trzaskalik J., Pyttel J.: Dziecko z FAS (Płodowy Zespół Alkoholowy) w terapii logopedycznej. *Katowice, Forum logopedyczne*, 2017; nr 25
46. Wyper K., Rasmussen C.R.: Language impairments in children with fetal alcohol spectrum disorders. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2011; 18 (2): e364–e376
47. Pawłowska-Jaroń H.: Specyfika rozwoju pre- i postnatalnego dzieci ze spektrum FASD: zaburzenia komunikacji językowej. Kraków, Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego, 2015
48. Pawłowska-Jaroń H.: Rozumienia aspektów liczby naturalnej przez dzieci ze spektrum FASD. (W:) Błasiak-Tytuła M., Korendo M., Siudak A. (red.): *Rozumienie – diagnoza i terapia*. Kraków, Collegium Columbinum, 2015: 101–113
49. Cieszyńska J., Korendo M.: Wczesna interwencja terapeutyczna. Stymulacja rozwoju dziecka. Od noworodka do 6. roku życia. Kraków, Wydawnictwo Edukacyjne, 2007
50. Gruba J.: Karty Oceny Logopedycznej Dziecka – KOLD – test do diagnozy dzieci w wieku od 1. miesiąca życia do ukończenia 9. roku życia. *Przegl. Log. Ped. Psychol.*, 2019; 1: 65–69
51. Gruba J.: Karty Oceny Słuchu Fonemowego – KOSF. Gliwice, Wydawnictwo Komlogo, 2015
52. Bogacz E., Bogacz-Rybczak A., Gruba J.L. Karty Oceny Rozwoju Psychoruchowego – KORP. Gliwice, Wydawnictwo Komlogo, 2014
53. Bogacz E.: Diagnostyka funkcjonalna rozwoju psychoruchowego dziecka z zaburzeniami mowy z wykorzystaniem kart oceny rozwoju psychoruchowego – KORP. *Przegl. Log. Ped. Psychol.*, 2019; 1: 60–64

Załącznik 6.

Fizjoterapeutyczna ocena dziecka w wieku do 16. miesiąca życia oraz 1.–18. roku życia*

3. miesiąc życia

- symetria tułowia w leżeniu na plecach, oś głowa–tułów
- wodzenie wzrokiem za przedmiotem 180°
- zakres ruchomości stawów barkowych
- zakres ruchomości stawów biodrowych
- symetria w leżeniu na brzuchu
- podpór na przedramionach

6. miesiąc życia

- obrót z pleców na brzuch
- w leżeniu na brzuchu podpór na ramionach
- koordynacja ręka–ręka, oko–ręka, stopa–stopa, stopa–buzia

9. miesiąc życia

- siadanie
- pełzanie
- czworakowanie

12.–16. miesiąca życia

- wstawanie
- chodzenie

1.–18. roku życia

- pełzanie, raczkowanie – ocena wzorca ruchowego
- rolowanie/huśtawka (oczopląs porotacyjny)
- równowaga statyczna
- równowaga dynamiczna

fizjoterapeutyczna ocena funkcjonalna

- postawa ciała/wady postawy
- ustawienie głowy i szyi
- ustawienie linii barków
- trójkąty talii
- ustawienie kolców biodrowych przednich i tylnych górnych
- ocena kręgosłupa (wyrastki kolczyste)
- ustawienie kolan (wysokość podstawy rzepki)
- ustawienie kostek przyśrodkowych stopy

PIŚMIENNICTWO

1. Bly L.: *Motor Skills Acquisition in the First Year: An Illustrated Guide to Normal Development*. Wirginia, 1994
2. Kuliński W., Zeman K. (red.): *Fizjoterapia w Pediatrii*. Warszawa, PZWL, 2014
3. Zukunft-Huber B.: *Trójplaszczynowa terapia manualna stóp*. Wrocław, Edra Urban & Partner, 2013
4. Vojta V., Peters A., Banaszek G., Gantner J.: *Gry mięśniowe w odruchowej lokomocji i w ontogenezie ruchu Metoda Vojty*. Warszawa, Fundacja „Promyk Słońca”, 2006
5. Kasperczyk T.: *Wady postawy ciała*, Kraków, Kasper, 2001
6. Przyrowski Z.: *Kwestionariusz rozwoju sensomotorycznego*. Warszawa, Empis, 2014
7. Przyrowski Z.: *Kliniczna obserwacja*. Warszawa, Empis, 2015
8. Doman G.: *Jak postępować z dzieckiem z uszkodzeniem mózgu*. Poznań, Wydawnictwo Protex, 1996

* Opracowały: Prażak J., Malanowska-Mamrot J. (2020)

Załącznik 7.

Wywiad z matką

Data wywiadu: .../.../... (dzień/miesiąc/rok)

Imię i nazwisko osoby prowadzącej wywiad: _____

Środowisko demograficzne i warunki życia

1. Ile ma Pani lat? _____

2. Czy jest Pani obecnie w stałym związku?

- nie
 tak, (jeśli tak, to od jakiego czasu?) _____

3. Z kim Pani mieszka?

- z mężem/partnerem
 z rodzicami/teściami
 sama
 u znajomych/przyjaciół
 w ośrodku
 inne: _____

4. Jaki ma Pani wykształcenie? (proszę zakreślić kółkiem tylko jedną odpowiedź)

- podstawowe
 zawodowe
 średnie
 pomaturalne
 wyższe

5. Jaki jest Pani status zawodowy? (proszę zakreślić kółkiem tylko jedną odpowiedź)

- uczę się/studiuję
 bezrobotna
 pracuję na etacie
 pracuję dorywczo (umowa zlecenie/o dzieło)
 zajmuję się domem
 prowadzę własną działalność gospodarczą
 rencistka/emerytka

6. Jak Pani ocenia swoją sytuację materialną? (proszę zakreślić kółkiem tylko jedną odpowiedź)

- bardzo zła
 zła
 przeciętna
 dobra
 bardzo dobra

7. Czy w rodzinie/ach występowały choroby genetyczne?

- nie
 tak, w mojej rodzinie (proszę podać, jakie):

 tak, w rodzinie ojca dziecka (proszę podać, jakie):

8. Czy w rodzinie występowały przewlekłe choroby (w tym też choroby psychiczne, uzależnienie – dopytaj, jakie choroby!)?

- nie
 tak, w mojej rodzinie (proszę podać, jakie):

 tak, w rodzinie ojca dziecka (proszę podać, jakie):

Pytania związane z ciążą

(Teraz zapytam Panią o obecną ciążę oraz inne okresy, w których była Pani w ciąży.)

1. Ile razy była Pani w ciąży? _____

2. Ile dzieci Pani urodziła? (z podziałem na żywe i martwe)

(Poniższe pytania dotyczą tylko żywych urodzeń.)

3. Czy któreś z Pani dzieci urodziło się przedwcześnie (<37. tc.)?

- nie
 tak

4. Czy któreś z nich ma wady wrodzone?

- nie
 tak (jakie?) _____

5. Czy u któregoś z Pani dzieci rozpoznano problemy rozwojowe lub szkolne albo Pani zdaniem takie poważne problemy u dziecka występują, ale nie były jeszcze diagnozowane przez specjalistów?

- nie
 tak (jakie?) _____

6. Czy ciąża, o której rozmawiamy, była planowana?

- nie, nie w tamtym czasie
 nie, w ogóle nie planowałam zająć w ciążę
 tak

7. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży miała Pani:

<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	poważne urazy (np. z utratą przytomności)
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	zastłabnięcia
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	infekcje (bakteryjne, wirusowe)
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	krwawienia
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	cukrzycę ciężarnych
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	nadciśnienie tętnicze
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	zatrucia
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	choroby pasożytnicze
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	zagrożenie porodem przedwczesnym
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	udar termiczny
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	wysoki poziom stresu
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	zaburzenia emocjonalne
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	operacje
<input type="radio"/> nie	<input type="radio"/> tak	inne (jakie) ...

Jeśli miała Pani jakiegokolwiek inne problemy zdrowotne w czasie ciąży, proszę powiedzieć, jakie. _____

8. Czy przyjmowała Pani jakieś leki w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży?

- nie
 tak
 Jakie? _____
 Kiedy? _____

9. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży przyjmowała Pani leki bez wskazania lekarskiego?

- nie
 tak
 Jakie? _____
 W jakich ilościach? _____
 Jak często? _____
 Kiedy? _____

10. Czy przechodziła Pani jakieś zabiegi medyczne w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży?

- nie
 tak
 Jakie? _____
 Kiedy? _____

11. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży stosowała Pani jakąś dietę?

- nie
 tak
 Jaką? _____
 Kiedy? _____

12. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży paliła Pani papierosy?

- nie
 tak
 W jakich ilościach? _____
 Jak często? _____

13. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży przyjmowała Pani inne używki (środki psychoaktywne)?

- nie
 tak
 Jakie? _____
 W jakich ilościach? _____
 Jak często? _____
 Kiedy? _____

14. Czy w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży piła Pani napoje zawierające alkohol? Jak często?

Przed zejściem w ciążę	W czasie ciąży
(0) nigdy	(0) nigdy
(1) raz w miesiącu lub rzadziej	(1) raz w miesiącu lub rzadziej
(2) 2–4 razy w miesiącu	(2) 2–4 razy w miesiącu
(3) 2–3 razy w tygodniu	(3) 2–3 razy w tygodniu
(4) 4 razy w tygodniu lub częściej	(4) 4 razy w tygodniu lub częściej

15. Ile porcji napojów zawierających alkohol wypijała Pani w trakcie typowego dnia picia w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży?

Przed zejściem w ciążę	W czasie ciąży
(0) 1–2 porcje	(0) 1–2 porcje
(1) 3–4 porcje	(1) 3–4 porcje
(2) 5–6 porcji	(2) 5–6 porcji
(3) 7, 8 lub 9 porcji	(3) 7, 8 lub 9 porcji
(4) 10 lub więcej	(4) 10 lub więcej

16. Jak często wypijała Pani 6 lub więcej porcji alkoholu podczas jednej okazji w ciągu ostatnich 3 miesięcy przed zejściem w ciążę lub w czasie ciąży?

Przed zejściem w ciążę	W czasie ciąży
(0) nigdy	(0) nigdy
(1) rzadziej niż raz w miesiącu	(1) rzadziej niż raz w miesiącu
(2) raz w miesiącu	(2) raz w miesiącu
(3) raz w tygodniu	(3) raz w tygodniu
(4) codziennie lub prawie codziennie	(4) codziennie lub prawie codziennie

Uwaga! Jeżeli pacjentka potwierdza picie alkoholu w czasie ciąży, należy doprecyzować, w którym okresie ciąży miało to miejsce i czy wzór picia zmienił się w czasie ciąży. _____

Jeżeli pacjentka uzyskała w teście AUDIT-C (p. powyżej) 4 punkty lub więcej, zalecane jest rozszerzenie wywiadu o pełny test AUDIT (p. Załącznik 8.).

Załącznik 8.

Test rozpoznawania zaburzeń związanych z używaniem alkoholu

AUDIT^a (wypełnia pacjent)

Szanowni Państwo, spożywanie alkoholu może wpływać na zdrowie i wchodzić w interakcje z niektórymi lekami oraz metodami leczenia, dlatego ważne jest, abyśmy zadali kilka pytań dotyczących spożywania przez Państwa alkoholu. Prosimy o szczerość. Zapewniamy, że odpowiedzi pozostaną poufne. Przy każdym pytaniu prosimy zaznaczyć znakiem X jedno pole najlepiej opisujące Państwa odpowiedź.

Pytania	Punkty					liczba punktów
	0	1	2	3	4	
1. Jak często pije Pani/Pan napoje zawierające alkohol?	nigdy	raz w miesiącu lub rzadziej	2–4 razy w miesiącu	2–3 razy w tygodniu	4 razy w tygodniu lub częściej	
2. Ile standardowych porcji alkoholu wypija Pani/Pan podczas typowego dnia, w którym spożywa Pani/Pan alkohol?	1 lub 2	3 lub 4	5 lub 6	7, 8 lub 9	10 lub więcej	
3. Jak często wypija Pani/Pan 6 lub więcej porcji alkoholu przy jednej okazji?	nigdy	rzadziej niż raz w miesiącu	raz w miesiącu	raz w tygodniu	codziennie lub prawie codziennie	
4. Jak często w ostatnim roku stwierdziła Pani/Pan, że nie może przerwać picia po jego rozpoczęciu?	nigdy	rzadziej niż raz w miesiącu	raz w miesiącu	raz w tygodniu	codziennie lub prawie codziennie	
5. Jak często w ostatnim roku z powodu picia alkoholu nie zrobiła Pani/Pan tego, czego zazwyczaj od Pani/Pana oczekiwano?	nigdy	rzadziej niż raz w miesiącu	raz w miesiącu	raz w tygodniu	codziennie lub prawie codziennie	
6. Jak często w ostatnim roku potrzebowała Pani/Pan wypić alkohol rano, aby dojść do siebie po intensywnym piciu?	nigdy	rzadziej niż raz w miesiącu	raz w miesiącu	raz w tygodniu	codziennie lub prawie codziennie	
7. Jak często w ostatnim roku miała Pani/Pan poczucie winy lub wyrzuty sumienia po piciu alkoholu?	nigdy	rzadziej niż raz w miesiącu	raz w miesiącu	raz w tygodniu	codziennie lub prawie codziennie	
8. Jak często w ostatnim roku z powodu picia nie pamiętała Pani/Pan tego, co zdarzyło się poprzedniego wieczoru?	nigdy	rzadziej niż raz w miesiącu	raz w miesiącu	raz w tygodniu	codziennie lub prawie codziennie	
9. Czy Pani/Pan lub ktoś inny doznał urazu fizycznego w wyniku Pani/Pana picia?	nie		tak, ale nie w ostatnim roku		tak, w ostatnim roku	
10. Czy ktoś z rodziny, znajomy, lekarz lub inny pracownik ochrony zdrowia był zaniepokojony Pani/Pana picciem lub sugerował jego ograniczenie?	nie		tak, ale nie w ostatnim roku		tak, w ostatnim roku	
					suma ^b	

^a Adaptację i walidację testu rozpoznawania zaburzeń związanych z używaniem alkoholu (AUDIT) w warunkach polskich przeprowadzili: Klimkiewicz A., Jakubczyk A., Mach A., Abramowska M., Szczypiński J., Berndt D., Skrzyszewski J., Witkowski G., Wojnar M. w ramach środków przekazanych przez Państwową Agencję Rozwiązywania Problemów Alkoholowych w ramach Narodowego Programu Zdrowia na lata 2016–2020. Raport z badań dostępny w PARPA.

AUDIT (wersja ustna w formie wywiadu)

Odczytaj badanemu poniższe pytania. Dokładnie zapisz odpowiedzi. Rozpocznij AUDIT słowami: „Teraz zadam kilka pytań dotyczących spożywania przez Panią/Pana napojów alkoholowych w ciągu ostatniego roku”. Wyjaśnij, co należy rozumieć przez pojęcie „napoje alkoholowe”, posługując się lokalnymi przykładami piwa, wina, wódki itd. Odpowiedzi przelicz na porcje standardowe. Numer właściwej odpowiedzi zapisz w polu znajdującym się po prawej stronie.

<p>1. Jak często pije Pani/Pan napoje zawierające alkohol?</p> <p>(0) nigdy (przejdź do pytań 9–10)</p> <p>(1) raz w miesiącu lub rzadziej</p> <p>(2) 2–4 razy w miesiącu</p> <p>(3) 2–3 razy w tygodniu</p> <p>(4) 4 razy w tygodniu lub częściej</p>	<p>6. Jak często w ciągu ostatniego roku potrzebowała Pani/Pan wypić alkohol rano, aby dojść do siebie po intensywnym piciu?</p> <p>(0) nigdy</p> <p>(1) rzadziej niż raz w miesiącu</p> <p>(2) raz w miesiącu</p> <p>(3) raz w tygodniu</p> <p>(4) codziennie lub prawie codziennie</p>
<p>2. Ile standardowych porcji alkoholu wypija Pani/Pan podczas typowego dnia, w którym spożywa Pani/Pan alkohol?</p> <p>(0) 1 lub 2</p> <p>(1) 3 lub 4</p> <p>(2) 5 lub 6</p> <p>(3) 7, 8 lub 9</p> <p>(4) 10 lub więcej</p>	<p>7. Jak często w ciągu ostatniego roku miała Pani/Pan poczucie winy lub wyrzuty sumienia po piciu alkoholu?</p> <p>(0) nigdy</p> <p>(1) rzadziej niż raz w miesiącu</p> <p>(2) raz w miesiącu</p> <p>(3) raz w tygodniu</p> <p>(4) codziennie lub prawie codziennie</p>
<p>3. Jak często wypija Pani/Pan 6 lub więcej porcji alkoholu przy jednej okazji?</p> <p>(0) nigdy</p> <p>(1) rzadziej niż raz w miesiącu</p> <p>(2) raz w miesiącu</p> <p>(3) raz w tygodniu</p> <p>(4) codziennie lub prawie codziennie</p> <p>Jeżeli suma punktów w pytaniach 2 i 3 = 0, przejdź do pytań 9 i 10.</p>	<p>8. Jak często w ciągu ostatniego roku z powodu picia nie pamiętała Pani/Pan tego, co zdarzyło się poprzedniego wieczoru?</p> <p>(0) nigdy</p> <p>(1) rzadziej niż raz w miesiącu</p> <p>(2) raz w miesiącu</p> <p>(3) raz w tygodniu</p> <p>(4) codziennie lub prawie codziennie</p>
<p>4. Jak często w ciągu ostatniego roku stwierdziła Pani/Pan, że nie może przerwać picia po jego rozpoczęciu?</p> <p>(0) nigdy</p> <p>(1) rzadziej niż raz w miesiącu</p> <p>(2) raz w miesiącu</p> <p>(3) raz w tygodniu</p> <p>(4) codziennie lub prawie codziennie</p>	<p>9. Czy Pani/Pan lub ktoś inny doznał urazu fizycznego w wyniku Pani/Pana picia?</p> <p>(0) nie</p> <p>(2) tak, ale nie w ostatnim roku</p> <p>(4) tak, w ostatnim roku</p>
<p>5. Jak często w ostatnim roku z powodu picia alkoholu nie zrobiła Pani/Pan tego, czego zazwyczaj od Pani/Pana oczekiwano?</p> <p>(0) nigdy</p> <p>(1) rzadziej niż raz w miesiącu</p> <p>(2) raz w miesiącu</p> <p>(3) raz w tygodniu</p> <p>(4) codziennie lub prawie codziennie</p>	<p>10. Czy ktoś z rodziny, znajomy, lekarz lub inny pracownik ochrony zdrowia był zaniepokojony Pani/Pana picciem lub sugerował jego ograniczenie?</p> <p>(0) nie</p> <p>(2) tak, ale nie w ostatnim roku</p> <p>(4) tak, w ostatnim roku</p>
<p>Wpisz sumę punktów uzyskanych we wszystkich pytaniach.^b</p>	

^b Dla kobiet wynik ≥ 7 należy interpretować jako wyznacznik ryzykownego lub szkodliwego picia alkoholu lub możliwość uzależnienia od alkoholu (dla mężczyzn punktem odjęcia jest wynik ≥ 8 punktów).

Sugerowana dalsza interpretacja wyników AUDIT:

- wyniki pomiędzy 8 a 15 wskazują na konieczność przeprowadzenia krótkiej porady ukierunkowanej na zmniejszenie ryzyka związanego z picciem
- wyniki pomiędzy 16 a 19 – krótka konsultacja i dalsze monitorowanie
- wynik ≥ 20 jasno wskazuje na konieczność dalszej diagnostyki w kierunku uzależnienia od alkoholu.

Załącznik 9.

Badanie neuropsychologiczne – narzędzia standaryzowane

W nawiasach podano wiek, dla którego ustalono normy w przypadku danego narzędzia.

1. Testy rozwoju intelektualnego

- Skala Stanford Binet 5^a (2–70)
- Skale inteligencji i rozwoju dla dzieci w wieku przedszkolnym IDS^b (3–5)
- Skale inteligencji i rozwoju dla dzieci w wieku 5–10 lat IDS^b (5–10)
- Skale inteligencji i rozwoju dla dzieci i młodzieży IDS 2^b (5–20)
- Dziecięca skala rozwojowa DSR^b (0;2–3)
- WISC V Skala inteligencji dla dzieci – wydanie V^b (w przygotowaniu)

1a. Niewerbalne testy rozwoju intelektualnego

- Międzynarodowa wykonaniowa skala Leitera P-93^b (3–15)
- Neutralny kulturowo test inteligencji Cattella – wersja 1 CFT 1-R^b (4–9)
- Neutralny kulturowo test inteligencji Cattella – wersja 2 CFT 20-R^b (8–59)

2. Poszczególne funkcje poznawcze

- Neuropsychologiczna diagnoza dzieci NDD^a (4–10)
- WS/ZF-R Test słów i Test liczb Rudolfa H. Weißa^b (8–19)

2a. Funkcje werbalne

- Test rozwoju językowego TRJ^c (4;0–8;11)
- Obrazkowy test słownikowy – rozumienie OTS^a (2;0–6;11)
- Inwentarz rozwoju mowy i komunikacji IRMIK^c – Słowa i gesty (8–18 mies.), Słowa i zdania (18–36 mies.)
- Test słownikowy dla dzieci^b (4–7)
- Powtarzanie pseudosłów^c (4–9)
- Bateria testów do badania funkcji językowych i komunikacyjnych u dzieci LCTB^b (w przygotowaniu)

- Bateria testów fonologicznych^c (5;11–8;5)
- Karty oceny logopedycznej dziecka – KOLD^e (1. mż.–9 lat)
- Standaryzowany logopedyczny test przesiewowy dla dzieci w wieku szkolnym^f (6;1–14;11)
- Standaryzowany 100-wyrazowy test artykulacyjny^e (3;0–7;3)

2b. Funkcje wykonawcze

- Sortowanie kart dla dzieci SKD^a (3–12)
- Test płynności figuralnej Ruffa^b (od 16)
- Bateria diagnozy funkcji poznawczych PU1^a (10–13)
- Kolorowy test połączeń – wersja dla dzieci CCTT^b (w przygotowaniu)

2c. Pamięć i uczenie się

- Test pamięci wzrokowej Bentona^b (5–79)
- Test figury złożonej Reya^d (8;6–14;5)
- Test uczenia się słuchowego TUS^a (9–13)
- CVLT – kalifornijski test uczenia się językowego^b (od 16)

2d. Funkcje wzrokowo-przestrzenne

- Test rozwoju percepcji wzrokowej DTVP 3^b (w przygotowaniu)
- Test figury złożonej Reya^d (8;6–14;5)

3. Problemy emocjonalne i behawioralne, objawy psychopatologiczne

- CDI 2 zestaw kwestionariuszy do diagnozy depresji u dzieci i młodzieży^b (7–18)
- CONNERS 3 zestaw kwestionariuszy do diagnozy ADHD^b (6–18)
- STAI C inwentarz stanu i cechy lęku dla dzieci^b (10–14)
- KompOs – skala kompetencji osobistej^b (11–17)
- ABAS-3 system oceny zachowań adaptacyjnych^b (0–20)
- SENA system diagnozy dzieci i młodzieży^b (w przygotowaniu)

Wydawcy testów: ^a Pracownia Testów Psychologicznych i Pedagogicznych www.pracowniatestow.pl; ^b Pracownia Testów Psychologicznych Polskiego Towarzystwa Psychologicznego www.practest.com.pl; ^c Instytut Badań Edukacyjnych www.ibe.edu.pl; ^d Centralny Ośrodek Metodyczny Poradnictwa Wychowawczo-Zawodowego Ministerstwa Edukacji Narodowej; ^e KomLogo www.komlogo.pl; ^f Zakład Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej w Lublinie