

Fetální alkoholový syndrom (FAS)

Klinická genetika – cvičení

22.10.2014

kruh č. 16

Marie Ostrá

Barbora Roháčková

Lucia Slaná

Jiří Libra

Fetální alkoholový syndrom

obecně

- jedná se o **soubor tělesných a mentálních vývojových vad** plodu, které vznikají v důsledku konzumace **ethylalkoholu** matkou v průběhu celé **gravidity**
- **prevalence** a **epidemiologie**
 - **0,5-3** novorozenci na **1000** živě narozených u nás (USA 10/1000)
 - jedna z nejčastějších negenetických příčin mentálních poruch a poruch chování u dětí
 - zejm. v rodinách s nižším socioekonomickým statusem
- klinická jednotka patřící pod **FASD** (fetal alcohol spectrum disorders) – zahrnuje i další jednotky, které mají jen některé z projevů FAS
 - pFAS – partial fetal alcohol syndrome
 - ARND – alcohol-related neurodevelopmental disorder
 - ARBD – alcohol-related birth defects
 - ...

Fetální alkoholový syndrom

patogeneze

- ethylalkohol působí **teratogenně** na plod
 - role častého příjmu, ale i velké jednorázové dávky, ty ale nezpůsobí celý FAS, uvádí se 0,5 l tvrdého alkoholu denně
 - kritické jsou zejména **první týdny těhotenství** (žena často neví o graviditě), ale vliv na plod v průběhu celé gravidity (viz dále)
- ethylalkohol prochází placentou, plod není schopen ho odbourat
 - působí na všechny bb., nejvíce citlivé jsou **nervové buňky**
 - blokuje glutamátové receptory, tlumí aktivity enzymů a hormonů a ovlivňuje transkripci => apoptóza)
 - změna fluidity membrán, vznik volných radikálů
 - snížení methylace DNA => role při genové expresi
 - vyšší riziko vzniku získaných chrom. aberací u matky
 - vazokonstrikce pupečnickových cév (=> hypotrofie plodu)
- role dalších faktorů
 - strava matky, věk matky, kouření, drogy
 - metabolická výbava pro utilizaci alkoholu atd.

Fetální alkoholový syndrom

rizika v závislosti na čase

- jaká jsou největší rizika během konzumace alkoholu v různých stádiích gravidity:
- alkohol pouze v **1. trimestru**
 - abnormální rysy, poruchy vývoje
- alkohol pouze v **2. trimestru**
 - potrat
 - dítě po porodu podrážděné, plačtivé, útlum dýchacích pohybů, snížení počtu neuronů
- alkohol pouze v **3. trimestru**
 - snížení počtu pyramidálních buněk, ztráta Purkyňových buněk a granulocytů
 - cévní poškození
 - poškozen hippocampus => problém s rozlišením vizuálních a sluchových informací
 - růstová retardace, poruchy funkce CNS
- alkohol v průběhu celé gravidity – kombinace výše uvedeného

Fetální alkoholový syndrom

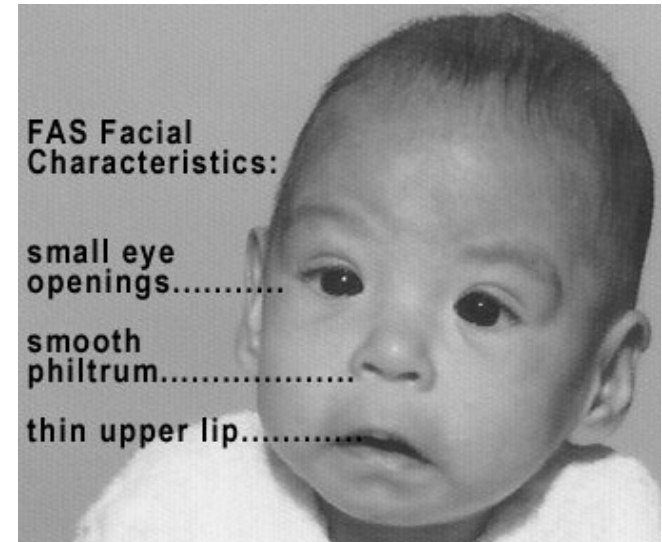
klinický obraz

1. nižší porodní váha a růstová retardace plodu

- hypotrofie plodu, porucha růstu přetrvává i v dětství, děti neprospívají

2. typická kraniofaciální dysmorfie

- rozhodující 10. – 20. týden gestace
- zúžené oční štěrbin
- vyhlazené nebo mělké philtrum
- ztenčený horní ret
- mikrocefalie
- plochá střední část obličeje
- hypoplastická maxila



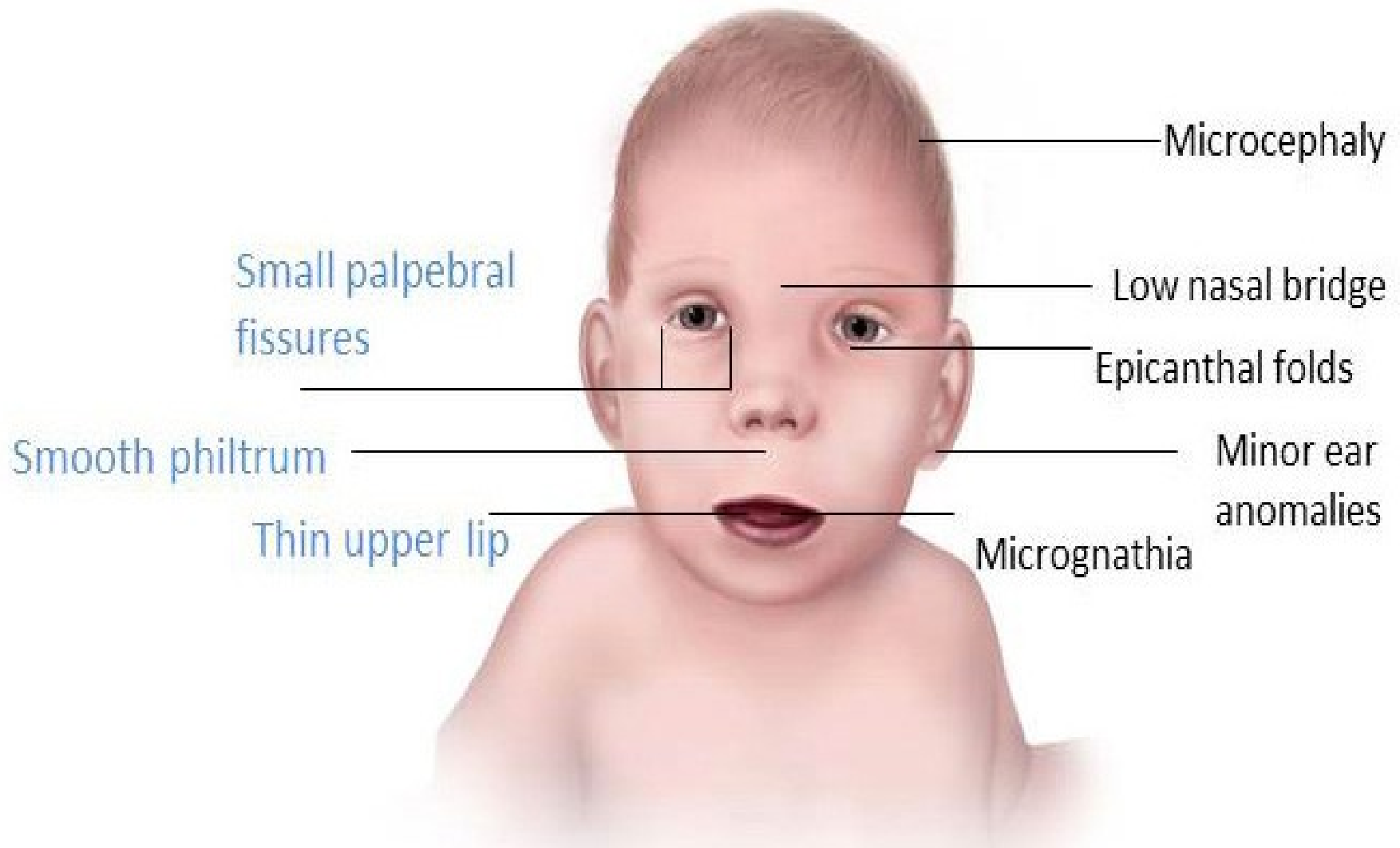
3. poškození CNS

- **strukturální** – mikrocefalie, ageneze corpus callosum, mozečková hypoplasie
- **neurologické**
 - mentální retardace, kognitivní poruchy a poruchy chování, poruchy sluchu, vyšší riziko epileptických záchvatů
 - poruchy čtení a soustředění, impulsivní chování, porucha paměti a abstraktního myšlení, špatné odhadování příčiny a důsledků

4. další přidružené abnormality – VVV srdce (vady komorového a síňového septa) apod.

Fetální alkoholový syndrom

klinický obraz



Fetální alkoholový syndrom

diagnostika

1. při nálezů výše uvedených znaků po porodu
 2. faktem, že matka pila alkohol během gravidity
- uvádí se, že jedinec je „geneticky stejný jako jeho zdraví vrstevníci“
 - teratogenita ethylalkoholu => mutace
 - role polymorfismů – někteří citlivější
 - vyšší citlivost k alkoholu pro plod, např. s kratší formou genu pro serotoninový transportér (ten souvisí také s častějšími depresemi)

Fetální alkoholový syndrom

prognóza, prevence a léčba

- **prognóza**

- **těžko odlišit** primární poruchu (dg. FAS), pokud nejsou výrazné kraniofaciální změny a anamnéza, od poruch chování apod. z jiných příčin
- vyšší riziko neurolog. onem. a psych. hospitalizace, potíží se zákonem a nezaměstnaností

- **prevence**

- **nepít alkohol během celého těhotenství!**
- matka ethylička
 - pokud chce – nejprve snaha o ambulantní léčbu, popř. hospitalizace
 - pokud nechce – musí se někdo z okolí obrátit na OSPOD a pak následuje hospitalizace (problém je, že to trvá dlouho a nejrizikovější je první trimestr)

- **léčba**

- nelze léčit kauzálně, pouze symptomaticky
 - speciální pedagogická a sociální péče
 - psychofarmaka



Zdroje

- **text**

- [online] BARBORA STAŇKOVÁ, *Negativní důsledky drogové závislosti v těhotenství – fetální alkoholový syndrom*, Masarykova univerzita, pedagogická fakulta, katedra sociální pedagogiky, Brno 2009
- <http://cs.wikipedia.org/wiki/Alkoholismus>)
- <http://www.sciencedaily.com/releases/2007/09/070923193634.htm>
- http://www.wikiskripta.eu/index.php/Fet%C3%A1ln%C3%AD_alkoholov%C3%BD_syndrom
- <http://www.stefajir.cz/?q=fetalni-alkoholovy-syndrom>
- <http://www.napivosrozumem.cz/alkohol-a-lidske-telo/fetalni-alkoholovy-syndrom.html#passed>
- http://en.wikipedia.org/wiki/Fetal_alcohol_syndrome

- **obrázky**

- <http://colombod2.files.wordpress.com/2011/03/fetalalcoholsyndrome4.jpg>
- http://en.wikipedia.org/wiki/Fetal_alcohol_syndrome#mediaviewer/File:Photo_of_baby_with_FAS.jpg
- <http://www.aap.org/en-us/advocacy-and-policy/aap-health-initiatives/fetal-alcohol-spectrum-disorders-toolkit/PublishingImages/Slide1.JPG>
- http://images.publicradio.org/content/2007/09/06/20070906_facecomparison_2.jpg

The Face in FAS



Discriminating Features

Short palpebral fissures

Indistinct philtrum

Thin upper lip

Děkujeme za pozornost.