

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого» Министерства
здравоохранения Российской Федерации.
Кафедра педиатрии ИПО

Зав. кафедрой: д.м.н, проф. Таранушенко Т.Е.

Проверила: к.м.н., асс. Кустова Т.В.



Реферат

На тему: «Фетальный алкогольный синдром»

Выполнила: врач-ординатор Городилова А. С.

г. Красноярск, 2018 г.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого» Министерства
здравоохранения Российской Федерации.

Кафедра педиатрии ИПО

Зав. кафедрой: д.м.н, проф. Таранушенко Т.Е.

Проверила: к.м.н., асс. Кустова Т.В.

Реферат

На тему: «Фетальный алкогольный синдром»

Выполнила: врач-ординатор Городилова А. С.

г. Красноярск, 2018 г.

Оглавление

Введение.....	3
Определение.....	4
Патогенез.....	5
Номенклатура в Международной классификации болезней-10.....	6
Клинические проявления.....	7
Диагностика.....	10
Дифференциальная диагностика	11
Профилактика.....	13
Список использованной литературы.....	14

Введение

Пренатальное потребление алкоголя и его воздействие на развивающийся плод являются серьезной проблемой здравоохранения во всем мире.

Впервые воздействие алкоголя на плод было описано в научной литературе в середине XX века Р. Lemoine и соавт. (1968), которые обследовали 127 детей, родившихся в семьях алкоголиков и имевших различные аномалии. Более детально данное явление было изучено К. L. Jones и соавт. (1973), которые дали ему название «фетальный алкогольный синдром» [1].

Фетальный алкогольный синдром (ФАС) является актуальной проблемой здравоохранения во всем мире. Частота встречаемости ФАС в странах европы составляет 0,97 случаев на 1000 новорожденных; в США 1–2 на 1000 новорожденных [2].

Определение

Первоначально диагноз алкогольного синдрома плода или фетального алкогольного синдрома (ФАС) был основан на физических параметрах, включая лицевые аномалии и замедление роста, с признаками задержки развития или умственной отсталости. Со временем, когда стало очевидно, что в результате пренатального воздействия алкоголя может возникнуть целый спектр нарушений (в том числе физических, поведенческих и познавательных), был предложен термин fetal alcohol spectrum disorders (FASD, спектр нарушений плода, вызванных алкоголем). Считают, что ФАС является крайним выражением FASD, который включает умственную отсталость, эпилепсию, пороки развития и преждевременную смертность. FASD является общим термином, который описывает совокупность врожденных дефектов, вызванных потреблением алкоголя во время беременности, который включает, но не ограничивается ФАС [3].

Выделяют несколько терминов, связанных с пренатальным воздействием алкоголя на плод, которые объединяет в себе фетальный алкогольный синдром:

- ARND (Alcohol Related Neuro developmental Disorder) – связанные с алкоголем нарушения нейроразвития – термин, который описывает функциональные или мозговые повреждения, такие как поведенческие и познавательные отклонения.

- ARBD (Alcohol Related Birth Defects) – связанные с алкоголем врожденные дефекты сердца и других органов.

- FAE (Fetal Alcohol Effects) – фетальные алкогольные эффекты – термин применялся для обозначения нарушений, не достигающих выраженности и критериев ФАС. Сейчас термин FAE чаще всего заменяется термином FASD (фетальный алкогольный спектр нарушений). [4]

Патогенез

Вопрос тератогенности алкоголя не вызывает сомнений, однако степень его влияния на организм беременной женщины и плода в различные сроки гестации определить весьма затруднительно. Множественные пороки развития плода чаще возникают в ранние сроки органогенеза при длительном воздействии тератогенных факторов.

По данным J.Volpe, нарушение развития мозга плода зависит от периода беременности, в котором происходило воздействие алкоголя. Наибольшую опасность для плода представляет употребление алкоголя в первые 3 месяца беременности, когда происходят закладка и формирование основных органов и систем. Период имплантации зародыша является первым критическим периодом «чувствительности» к факторам внешней среды, в частности, алкоголю. Стадия плацентации и органогенеза (от 7-8 дня до 3-4 месяца гестации, особенно в первые 3-5 недель) является вторым критическим периодом (для нервной системы - 18 день после зачатия, для сердца - 17 - 38-й день, для глаз - 25-30 день, для конечностей - 23-25 день и половых органов - 36- 180-й день) [2].

Выделено несколько возможных механизмов действия алкоголя на плод. Этанол, будучи антагонистом NMDA-рецепторов, ведет к снижению пролиферации нейронов. Прием алкоголя оказывает прямое действие на межклеточную адгезию, вызывает нарушение миграции нейронов и глиальных клеток, нарушая синтез ретиноевой кислоты (метаболита витамина А) и транскрипцию ряда генов, участвующих в формировании нейроэктодермальной ткани [3].

Предполагают, что прием беременной женщиной алкоголя прямо или опосредованно тормозит белковый синтез, нарушая процессы деления клеток и их дифференциацию. В результате даже небольшие концентрации алкоголя в процессе митоза приводят к хромосомным дефектам и генным мутациям.

Номенклатура в Международной классификации болезней-10

По МКБ-10 ФАС относят к XVII классу (врожденные аномалии, пороки развития, деформации и хромосомные нарушения) код Q86.0: врожденные пороки развития, вызванные известными внешними причинами, не классифицируемые в других рубриках. Выделяют подразделы - Q86.0 алкогольный синдром у плода (дизморфия) и Q86.0X, алкогольный синдром у плода (дизморфия), проявления в полости рта. Рассматриваемый класс содержит только состояния, характеризующиеся нарушением морфологии органов и тканей. Пороки развития, возникающие при ФАС, могут включать: анэнцефалию, энцефалоцеле, неполное закрытие спинномозгового канала, гидроцефалию, амиелию, гидромиелию, пороки развития века, слезного аппарата и глазницы, пороки сердечных камер и соединений, пороки развития носа, пороки развития верхней части пищеварительного тракта, пороки развития яичников, фаллопиевых труб и широких связок, редукционные дефекты почек, синдактилию, врожденный ихтиоз [3].

Клинические проявления

Клиническая картина ФАС включает комплекс соматических и неврологических дизэмбриогенетических стигм, сочетание которых и составляет его специфику. Характерной особенностью синдрома является сочетание стигм и пороков развития с задержкой формирования локомоторных и психических функций. Выделяют следующий комплекс диагностических признаков, характерных для ФАС: пренатальная и постнатальная гипотрофия; признаки поражения ЦНС разной степени выраженности; задержка психомоторного развития в сочетании с симптомами гипервозбудимости, мышечной гипотонией; нарушение черепной иннервации (страбизм, птоз, асимметрия глазных щелей, косоглазие); умственная отсталость различной степени.

Черепно - лицевая дисморфия настолько типична, что дала повод для определения "лицо ребенка с алкогольным синдромом". Для детей с ФАС характерны короткая глазная щель, блефарофимоз, эпикантус, птоз, косоглазие, удлиненное лицо, микрогнатия, низкая переносица, тонкая верхняя губа, глубоко расположенные ушные раковины, микроцефалия, уплощение затылка. Некоторые характерные черепно-лицевые аномалии присутствуют у лиц с ФАС, но они могут быть слабо выражены при FASD (рис.1, рис.2) .

Рисунок 1. Клиническая характеристика ФАС.

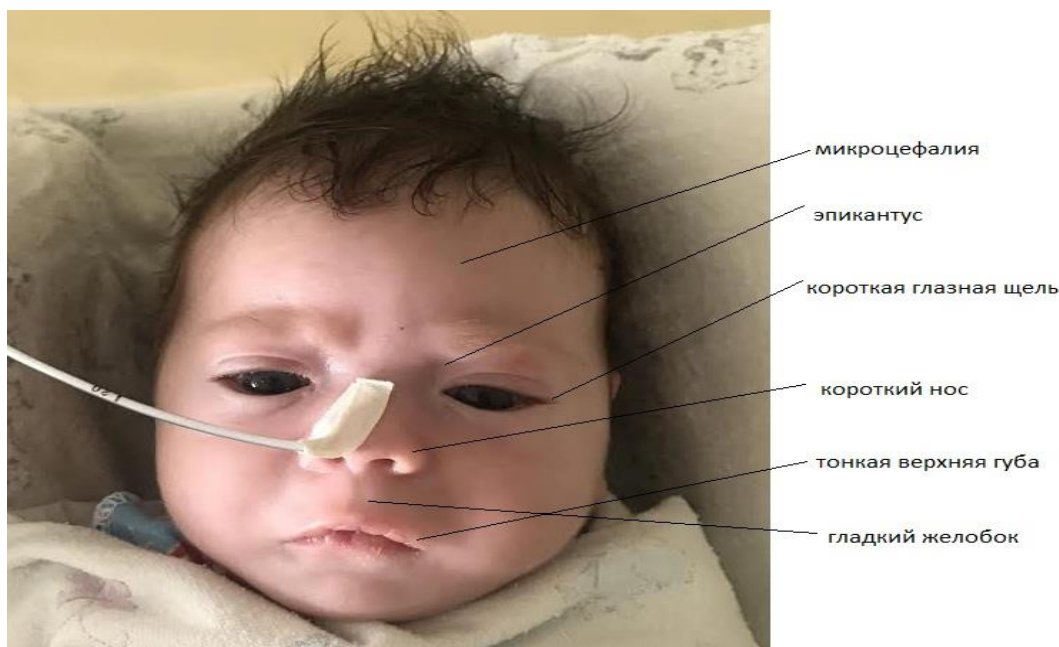


Рисунок 2. Клинический пример ребенка с ФАС.



Повреждения ЦНС являются ключевой особенностью FASD. Пренатальное воздействие алкоголя может привести к повреждению мозга в зависимости от дозы, срока беременности и частоты воздействия, а также генетической предрасположенности плода и матери. Поражение ЦНС может быть оценено в трех аспектах: структурном, функциональном и неврологическом.

Структурные нарушения мозга могут включать в себя микроцефалию (малый размер головы) или другие отклонения в структуре мозга (например, агенезия мозолистого тела, гипоплазия мозжечка). Среди глазных дефектов плода часто встречаются микрофтальмия и гипоплазия зрительного нерва. Микроцефалия определяется путем сравнения окружности головы, часто называемой occipito-frontal (OFC, затылочно-

лобной) окружностью с соответствующим стандартным графиком OFC. Другие структурные нарушения должны быть зарегистрированы с помощью медицинских методов визуализации квалифицированным врачом [4].

Неврологические дефекты выражаются либо в виде тяжелых расстройств, таких как эпилепсия, или более мягких нарушений (нарушение мелкой моторики, нейросенсорная потеря слуха, плохая походка, неловкость, плохая координация или сенсорные дисфункции интеграции).

Функциональные нарушения, влияющие на диагностику FASD:

- Два или более отклонения от стандартизированного тестирования в трех или более из следующих областей: память, познание, социальные/адаптивные навыки, академическая успеваемость, речь, моторика, внимание, уровень активности.

- Общие когнитивные нарушения (например IQ) на уровне или ниже 3-й процентиля по стандартизированному тестированию.

- Производительность на уровне или ниже 16-й процентиля по стандартизированному тестированию в трех или более из следующих областей: познание, исполнительное функционирование, двигательное функционирование, проблемы внимания и гиперактивности, социальные навыки, сенсорные дисфункции интеграции, социальная коммуникация, трудности реагирования на общие методы воспитания.

- Два или более стандартных отклонений от стандартизированного тестирования в трех или более из следующих областей: познавательные процессы, коммуникация, академическая успеваемость, память, навыки общения, социальная коммуникация.

Диагностика

В зарубежной практике нашли применение 4 диагностические системы ФАС (отечественных разработок в этом направлении нет):

- Критерии диагностики ФАС Американского Института (ИОМ) стали первой системой, которая стандартизирует диагноз ФАС и связанных с алкоголем состояний.
- Вторая обнародованная система - «4-х цифровой диагностический код» Вашингтонского университета, которая оценивает четыре ключевых особенностей спектра фетальных алкогольных нарушений в масштабе Likert от одного до четырёх и определяет 256 описательных кодов, которые могут быть категоризованы в 22 клинические категории, в пределах от ФАС до полного отсутствия спектра фетальных алкогольных нарушений.
- Третья система Центра Контроля Заболеваний (CDC) базируется на документе «Фетальный алкогольный синдром: руководящие принципы для постановки диагноза». Устанавливает критерии диагностики ФАС в США, но не учитывает другие состояния, которые могут быть обусловлены воздействием алкоголя внутриутробно (Claren K.L., 1978).
- Канадские принципы постановки диагноза ФАС имеет большое сходство с Руководящими принципами Института Медицины (ИОМ) и «4-х цифровым диагностическим кодом» Вашингтонского университета (Fiore M. et al., 2009) [6].

В соответствии с критериями CDC, диагностика ФАС проводится на основании:

1. Документирования всех трех лицевых отклонений (сглаженный носогубный желобок, тонкая верхняя губа и короткие глазные щели).
2. Документирования дефицита роста и массы.
3. Документирования отклонений со стороны ЦНС.

4. Документирование употребления матерью алкоголя во время беременности.

Дифференциальная диагностика

Индивидуальные дисморфические особенности не уникальны для какого-либо специфического синдрома. Даже редкие дефекты или некоторые группы дисморфических особенностей могут появиться при разнообразных синдромах. Поэтому, процесс дифференциальной диагностики существует для точной постановки диагноза ФАС. В таблице 1 - список синдромов с дисморфическими особенностями, которые перекрываются с главными особенностями диагноза ФАС. Как видно из таблицы 1, ни у одного из синдромов с отдельными перекрывающимися особенностями (кроме толуюловой эмбриопатии) нет полной комбинации маленьких глазных щелей, тонкой верхней губой (границей вермильтона) и сглаженного желобка.

Таблица 1. Дифференциальная диагностика индивидуальных особенностей, связанных с ФАС [5].

Особенности	Синдромы
Сглаженный желобок	Синдром Корнелии де Ландж FH Синдром (Плавания – Гавани) Гелеофизическая дисплазия Синдром Опитца Толуюльная эмбриопатия
Тонкая верхняя губа	Синдром Миллера-Дикера (Лиссенцефалия) Валпроатовый синдром плода Гелеофизическая дисплазия Синдром Корнелии де Ландж Толуюльная эмбриопатия
Маленькие глазные щели	Кампомелическая дисплазия (CD

	синдром) Секвенция ДиДжорджа Синдром Дубовица Дублирование секвенции 10q Дублирование секвенции 15q FG синдром Влияние на плод фенилкетонурии (PKU) матери Окулодентодигитальный синдром Синдром Опитца Синдром трисомии по 18-ой хромосоме Синдром Вильямса Велокардиофациальный синдром Толуольная эмбриопатия
--	---

Профилактика

Предотвращение ФАС и ФАСН – это вопрос чрезвычайно важный для здравоохранения. Большое число исследований в последние годы позволило ученым и медикам разработать эффективные программы, направленные на предотвращение ФАС. Эти программы ориентированы на определенные группы населения и имеют своей целью сокращения риска возникновения беременностей, сопровождавшихся воздействием алкоголя, также оказания помощи отдельным пациентам и их семьям в формировании здорового образа жизни и реализации своего человеческого потенциала.

Основой предотвращения фетального алкогольного синдрома является скрининг всех женщин детородного, направленный на выявление риска воздействия алкоголя на плод. Скрининг позволяет выявить тех, кто находится в группе риска, а затем использовать соответствующие методы консультирования для уменьшения или прекращения употребления алкоголя до зачатия. На данный момент разработано несколько коротких опросников, которые используются для скрининга: TOCO, T-ACE и TWEAK [7].

Список использованной литературы

1. Протопопова Н. В. Влияние Алкоголя на плод и исход беременности фетальный алкогольный синдром и фетальный алкогольный спектр нарушений / Бюллетень ВСНЦ СО РАМН – 2013 – №6 – С. 187-192
2. Милованова О. А. Фетальный алкогольный синдром, ассоциированный с микроцефалией, гипоплазией мозолистого тела и симптоматической фокальной эпилепсией, клинические наблюдения / Неврологический журнал – 2013 – №5 – С. 34-41
3. Зиматкин С. М. Фетальный алкогольный синдром: диагностика / Журнал Гродненского государственного медицинского университета – 2013 – №1 –С. 5-8
4. Кузнецова О. С. Проблема фетального алкогольного синдрома в период пренатального развития плода / Вестник Томского государственного университета – 2014 – т.19, вып.2 – С.758-760
5. Фетальный алкогольный синдром: методические рекомендации по направлению специалистам и диагностике, 2004г.
6. Маранян А. Ю. Фетальный алкогольный синдром. Клиника и диагностика / Клиническая и профилактическая медицина: опыт и новые открытия – 2013– С. 14-21
7. Маранян А. Ю. Профилактика употребления алкоголя во время беременности / Клиническая и профилактическая медицина: опыт и новые открытия – 2014– С. 32