



# FASD

**Podręcznik  
dla pracowników  
oświaty**

**Pod redakcją**

---

**Katarzyny Anny Dyląg  
Małgorzaty Kleckiej  
Iwony Palickiej**

---

**Wydawca:**

Wojewódzki Specjalistyczny Szpital  
Dziecięcy im. św. Ludwika w Krakowie  
ul. Strzelecka 2  
31-503 Kraków  
[www.dzieciecyszpital.pl](http://www.dzieciecyszpital.pl)

---

**© Copyright by**

Minister Zdrowia, Krajowe Centrum  
Przeciwdziałania Uzależnieniom,  
Warszawa 2023

Zadanie współfinansowane ze środków  
Funduszu Rozwiązywania Problemów  
Hazardowych, realizowane na zlecenie  
Krajowego Centrum Przeciwdziałania  
Uzależnieniom.

ISBN 978-83-968711-0-7

# FASD

## Podręcznik dla pracowników oświaty

---

### Redakcja merytoryczna:

dr n. med. Katarzyna Anna Dyląg

dr n. med. Małgorzata Klecka

dr n. o zdr. Iwona Palicka

---

### Redakcja i korekta:

Weronika Tajnert-Krupińska

---

### Opracowanie graficzne i łamanie:

Sylwia Bis

---

### Autorzy:

dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka

lek. Monika Cichoń-Kotek

dr n. med. Katarzyna Anna Dyląg

mgr Agnieszka Irzykowska

dr n. med. Małgorzata Klecka

dr n. med. Katarzyna Kowalska

mgr Barbara Milewska

dr n. hum. Katarzyna Okulicz-Kozaryn

dr n. o zdr. Iwona Palicka

mgr Anna Piaskowska

mgr Elżbieta Satryjan

lek. Iwona Sawionek

mgr Paulina Stobnicka-Stolarska

mgr Kornelia Szmigiel

dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

lek. Wiktoria Wieczorek-Stawińska



# Spis treści

<b>1</b>	<b>Wprowadzenie do problematyki spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD)</b> mgr Małgorzata Tomanik	11
<b>2</b>	<b>Czym jest FASD? Nomenklatura, patofizjologia, diagnostyka, epidemiologia</b> dr n. med. Katarzyna Anna Dyląg	14
<b>3</b>	<b>Trudne pytania - analiza prenatalnej ekspozycji na alkohol</b> dr n. hum. Katarzyna Okulicz-Kozaryn	29
<b>4</b>	<b>Neurobiologia FASD</b> lek. Wiktoria Wieczorek-Stawińska	35
<b>5</b>	<b>Problemy somatyczne u dzieci z FASD</b> lek. Monika Cichoń-Kotek	41

<b>6</b>		<b>46</b>
	<b>Charakterystyka zaburzeń poznawczych w FASD</b>	
	dr n. o zdr. Iwona Palicka	
<b>7</b>		<b>59</b>
	<b>Charakterystyka zaburzeń emocjonalnych i zachowania w FASD</b>	
	dr n. o zdr. Iwona Palicka	
<b>8</b>		<b>72</b>
	<b>Zaburzenia językowe u dzieci z FASD</b>	
	mgr Paulina Stobnicka-Stolarska	
<b>9</b>		<b>80</b>
	<b>Zaburzenia ruchowe i integracji sensorycznej u dziecka z FASD</b>	
	dr n. o zdr. Iwona Palicka, mgr Agnieszka Irzykowska	
<b>10</b>		<b>101</b>
	<b>Dziecko z FASD w gabinecie psychologa – wskazówki praktyczne</b>	
	dr n. med. Małgorzata Klecka	
<b>11</b>		<b>109</b>
	<b>Charakterystyka funkcjonowania dziecka z FASD na różnych etapach jego rozwoju</b>	
	dr n. med. Małgorzata Klecka	
<b>12</b>		<b>114</b>
	<b>Problemy szkolne dzieci z FASD – możliwości wsparcia w edukacji</b>	
	mgr Anna Piaskowska	

## 13 Diagnostyka różnicowa FASD

13.A 125

### **Choroby genetyczne i diagnostyka różnicowa FASD**

prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

13.B 140

### **Zaburzenia neurologiczne**

dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

13.C 144

### **Zaburzenia psychiczne w obrazie klinicznym FASD, czyli pułapki diagnostyczne**

dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka

## 14 Czynniki zakłócające w kontekście diagnozy FASD

14.A 151

### **Trauma dziecięca w kontekście FASD**

dr n. med. Małgorzata Klecka

14.B 154

### **Zaburzenia więzi w kontekście FASD**

dr n. med. Małgorzata Klecka

14.C 159

### **Choroby neurologiczne współistniejące z FASD**

lek. Iwona Sawionek

14.D 165

### **Choroby współistniejące z FASD**

dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka

<b>15 Strategie terapeutyczne stosowane w FASD</b>	
<b>15.A</b>	171
<b>Terapia psychologiczna</b>	
dr n. o zdr. Iwona Palicka, dr n. med. Małgorzata Klecka	
<b>15.B</b>	179
<b>Terapia logopedyczna</b>	
mgr Elżbieta Satryjan	
<b>15.C</b>	188
<b>Terapia pedagogiczna</b>	
mgr Barbara Milewska, mgr Kornelia Szmigiel	
<b>15.D</b>	196
<b>Farmakoterapia</b>	
dr n. med. Agata Cichoń-Chojnacka	
<b>15.E</b>	199
<b>Programy terapeutyczne</b>	
dr n. med. Katarzyna Kowalska	
<b>15.F</b>	207
<b>Lista ośrodków prowadzących nieodpłatnie diagnostykę FASD</b>	
<b>Wykaz często występujących skrótów</b>	208







# Wprowadzenie do problematyki spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD)

**MGR MAŁGORZATA TOMANIK**

*Parenting Paradigm, Home  
Based Consultation and Support,  
Port Moody, Kanada*

Mija pół wieku od czasu zdefiniowania płodowego zespołu alkoholowego (FAS – *fetal alcohol syndrome*).<sup>1</sup> W ciągu tych pięciu dekad nastąpił dynamiczny postęp badań naukowych, które wzbogaciły wiedzę na temat profilaktyki, diagnostyki i terapii w tym obszarze. Wyniki badań umożliwiły opisanie specyficznych jednostek i kryteriów diagnostycznych objętych obecnie wspólną nazwą: spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD – *fetal alcohol spectrum disorder*).<sup>2</sup> Termin ten określa zespół objawów fizycznych, psychologicznych, behawioralnych oraz zaburzeń kompetencji społecznych, które mogą wystąpić u dzieci kobiet spożywających alkohol w czasie ciąży.<sup>2,3</sup> Nieprawidłowości te charakteryzują się różnym nasileniem i częstotliwością występowania, co wynika z wielu czynników – m.in. czasu ekspozycji,

*Wczesna interwencja diagnostyczno-terapeutyczna stanowi jeden z głównych czynników ochronnych przed powstaniem i rozwinięciem się objawów wtórnych.*

stopnia uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego, innych układów i narządów, jak też warunków środowiskowych, w których wzrasta dziecko.<sup>2,3</sup>

FASD wpływa negatywnie na wiele aspektów życia jednostki – jej rozwój, zdrowie, edukację, interakcje społeczne, życie rodzinne i zawodowe oraz towarzyszy jej przez całe życie.<sup>2,3,4</sup> Dotyczy nie tylko danej osoby i jej rodziny, ale również społeczności, w której żyje.<sup>3,4</sup> W proces budowania kompleksowego systemu opieki

i wsparcia dla osób dotkniętych FASD – dzieci i ich rodzin – powinni być zaangażowani przedstawiciele różnych dyscyplin zawodowych: medycznych, społecznych i edukacyjnych oraz organizacje rządowe i pozarządowe. Kluczową rolę w tym procesie pełnią poradnie psychologiczno-pedagogiczne. Wczesna interwencja diagnostyczno-terapeutyczna stanowi jeden z głównych czynników ochronnych przed powstaniem i rozwinięciem się objawów wtórnych.<sup>5,6</sup> Umożliwia zmianę trajektorii rozwojowej dziecka, zwiększając szansę na usprawnienie, kompensację i poprawę, jak też rozwój niektórych umiejętności i funkcji. Ponadto wzmacnia kompetencje rodziców i/lub innych osób dorosłych pracujących na rzecz dziecka.<sup>6</sup> To z kolei powoduje zmniejszenie kosztów społecznych i ekonomicznych związanych z FASD.<sup>4</sup> Interwencja diagnostyczno-terapeutyczna jest procesem długotrwałym i żmudnym. Wymaga zespołu wykwalifikowanych specjalistów reprezentujących różne dyscypliny, planowania i integracji działań specjalistycznych, zastosowania odpowiednich metod pracy z dzieckiem i jego rodziną oraz standaryzowanych narzędzi.<sup>3,6,7</sup> Dzięki wdrożeniu właściwych narzędzi diagnostycznych możliwe jest rozpoznanie nie tylko opóźnień i nieprawidłowości, ale również potencjału rozwojowego oraz sposobów jego uruchomienia i aktywizacji.<sup>7</sup>

Wspieranie mocnych stron rozwojowych jest konieczne w przygotowaniu dziecka z FASD do samodzielności, przy udziale innych osób, potrzebnym także w dorosłości.

Polskie standardy diagnostyczne z 2020 roku określiły schemat postępowania diagnostycznego, kategorie diagnostyczne oraz uwydatniły konieczność zastosowania narzędzi spełniających warunków standaryzacji, obiektywności i normalizacji. Istnieje wyraźna potrzeba dalszej adaptacji narzędzi bądź opracowania nowych, które oprócz wiarygodnej i obiektywnej oceny diagnostycznej powinny dostarczyć wiedzy niezbędnej do długoterminowego planowania i ewaluacji interwencji.<sup>3,7</sup> Podstawę planowania oraz wykonywania działań terapeutyczno-edukacyjnych opiekuńczo-wychowawczych stanowi identyfikacja celów rozwojowych i edukacyjnych dostosowanych do indywidualnych potrzeb dziecka. Następnie działania specjalistyczne powinny być systematycznie ewaluowane w celu monitorowania postępów, jak też oceny wpływu interwencji na integralny rozwój dziecka.<sup>7</sup> Współczesny model opieki zakłada również włączenie rodziców i opiekunów w proces usprawniania dziecka z FASD. Ściśle określa kluczową rolę bliskich, ich miejsce w procesie diagnostyczno-terapeutycznym oraz potrzebę współpracy z rodziną.<sup>3</sup> Badania wskazują, że stabilizacja życia rodzinnego dzieci z FASD wiąże się

z wieloma pozytywnymi rezultatami – tj. zwiększeniem kompetencji, zmniejszeniem nasilenia problemów behawioralnych i społecznych oraz częstotliwości występowania objawów wtórnych.<sup>5</sup>

Niniejszy podręcznik przedstawia zagadnienie FASD z perspektywy interdyscyplinarnej. Autorzy reprezentują różne dziedziny i dyscypliny naukowe – od pedagogiki, psychologii, logopedii do nauk medycznych. Rozpatrywanie tego zjawiska w wielu aspektach pogłębia zrozumienie problemu, jego etiologię, mechanizmy powstania deficytów i dysfunkcji, jak również przedstawia dostępne formy interwencji medyczno-terapeutycznej. Ponadto przypomina o poważnych, długoterminowych konsekwencjach dla jednostki, rodziny i społeczeństwa w sytuacji, gdy problem FASD jest ignorowany. Podręcznik przeznaczony jest dla pracowników poradni

oraz innych osób, których działalność zawodowa wiąże się z problematyką FASD, tj. przedstawicieli służb pomocowych, placówek edukacyjnych i opiekuńczo-wychowawczych. Wierzymy, że będzie również pomocny dla rodziców, opiekunów oraz osób bliskich pełniących kluczową rolę w procesie rozwoju dzieci. Równocześnie mamy nadzieję, że zostanie zauważony przez przedstawicieli struktur polityki społecznej, a zawarte w nim informacje posłużą do nawiązania dialogu w budowaniu odpowiedniego systemu pomocy i opieki dla grupy osób dotkniętych FASD w Polsce.

## BIBLIOGRAFIA

1. Jones K.L., Smith D.W.: Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet*, 1973; 302 (7836): 999–1001. doi:10.1016/s0140-6736(73)91092-1
2. Streissguth A.P., O'Malley K.: Neuropsychiatric implications and long-term consequences of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Semin. Clin. Neuropsychiatry*, 2000; 5 (3): 177–190. doi:10.1053/scnp.2000.6729.
3. Chudley A.E., Conry J., Cook J.L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*, 2005; 172 (5): 1–21. doi:1503/cmj.1040302
4. Popova S., Stade B., Bekmuradov D. i wsp.: What do we know about the economic impact of fetal alcohol spectrum disorder? A systematic literature review. *Alcohol and Alcoholism*, 2011; 46 (4): 490–497. doi: 10.1093/alcalc/agr029
5. Streissguth A., Barr H., Kogan J., Bookstein F.: Primary and secondary disabilities in fetal alcohol syndrome. [W:] Streissguth A.P., Kanter J. (red.): *The challenge of Fetal Alcohol Syndrome: Overcoming Secondary Disabilities*. University of Washington; Seattle: Press: 1997: 25–39
6. 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. doi.10.1503/cmaj.141593
7. Williams R.J.: *The Role of Psychological Tests in FAS/E*. [W:] Turpin J., Schmidt G.: *Fetal Alcohol Syndrome/Effect: Developing a Community Response*. 2nd Edition. Fernwood Publishing, 1999: 44–55

# Czym jest FASD? Nomenklatura, patofizjologia, diagnostyka, epidemiologia

**DR N. MED. KATARZYNA ANNA DYŁĄG**

Wojewódzki Specjalistyczny  
Szpital Dziecięcy  
im. św. Ludwika w Krakowie

## Historia

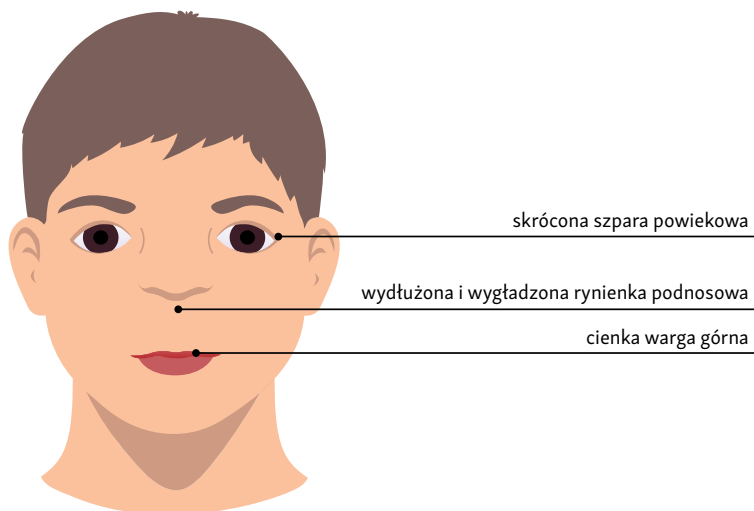
Pierwsze wzmianki wskazujące na szkodliwe działanie alkoholu spożywanego przez kobiety ciężarną dla rozwijającego się płodu znajdują się już w Biblii.<sup>1</sup> Wskazuje na to fragment z Księgi Sędziów: *W Sorea, w pokoleniu Dana, żył pewien mąż imieniem Manoach. Żona jego była niepełna i nie rodziła. Anioł Pana ukazał się owej kobiecie mówiąc jej: „Otoś teraz niepełna i nie rodziłaś, ale poczniesz i porodzisz syna. Lecz odtąd strzeż się: nie pij wina ani sycery i nie jedz nic nieczystego”* (Sdz 13: 2–4).<sup>2</sup> Świadomość zjawiska przypisuje się również Arystotelesowi i Platonowi.<sup>2</sup> W starożytnej Kartaginie zalecano parom młodym powstrzymać się od picia wina w noc poprzedzającą wesele, aby: *na świat nie przyszły uszkodzone dzieci*.<sup>2</sup>

W pierwszej połowie XVIII wieku w Wielkiej Brytanii doszło do liberaliza-

cji prawa w zakresie produkcji mocnych alkoholi. Spowodowało to znaczący wzrost konsumpcji ginu, szczególnie wśród niższych klas społecznych. Okres ten nazywany jest „epidemią ginu”. Przedstawiciele Królewskiej Akademii Medycznej (Royal College of Physicians) ostrzegli wtedy parlament, że: *picie rodziców przyczynia się do przychodzenia na świat dzieci słabych, wątłych i uszkodzonych*.<sup>3</sup>

Wprowadzenie zagadnienia do literatury medycznej przypada na drugą połowę XX wieku. Francuski pediatra Paul Lemoine w 1968 roku opublikował artykuł opisujący charakterystyczne cechy występujące u dzieci pochodzących z rodzin z problemem alkoholowym.<sup>4</sup> Pięć lat później, w 1973 roku, Kenneth L. Jones i David Smith w ramach artykułu opublikowanego na łamach „The Lancet” opisali szczegółowo cechy

**Ryc. 1**  
Charakterystyczne  
cechy dysmorfii

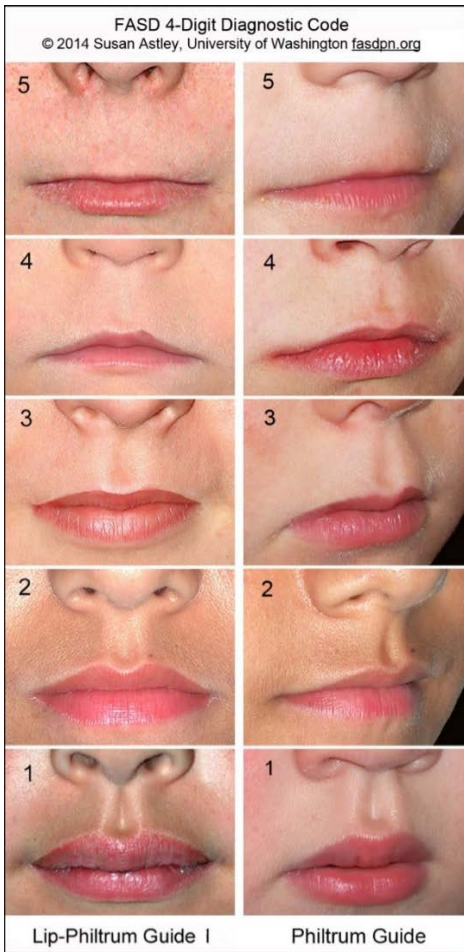


dysmorfii występujące u dzieci, których matki spożywały alkohol w czasie ciąży, i nadali im nazwę płodowego zespołu alkoholowego.<sup>5</sup> Datę tę uznaje się symbolicznie za początek badań dotyczących konsekwencji prenatalnej ekspozycji na alkohol. Kolejne lata przyniosły obserwacje sugerujące, że płodowy zespół alkoholowy stanowi część grupy (spektrum) zaburzeń o różnym nasileniu, wynikających z narażenia na alkohol w życiu płodowym.<sup>6</sup> U wielu pacjentów narażonych na alkohol w życiu płodowym i doświadczających różnego rodzaju trudności nie obserwowano bowiem opisanego przez Jonesa i Smitha fenotypu. W związku z tym, w 1996 roku, grupa robocza Institute of Medicine opublikowała kryteria diagnostyczne, w których pojawia się po raz pierwszy termin FASD – *fetal alcohol spectrum disorders*.<sup>7</sup>

### **Patofizjologia**

Alkohol jest znanym czynnikiem teratogennym. Mechanizmy jego oddziaływania na komórki płodu są złożone,<sup>8</sup> a aktualne badania wciąż przynoszą nowe hipotezy dotyczące mechanizmów, które prowadzą do uszkodzenia płodu. W kontekście diagnozy FASD należy podkreślić, że narażenie na alkohol w życiu płodowym prowadzi do:

- powstania charakterystycznych dysmorfii twarzy
- prenatalnego i postnatalnego ograniczenia wzrastania
- uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego.



**Ryc. 2.** Lip-philtrum guide; 5-stopniowa skala obrazkowa do oceny filtrum i wargi górnej.  
Opublikowano za zgodą prof. Susan Astley Hemingway

Toksyczny wpływ alkoholu na układ nerwowy płodu omówiony zostanie w rozdziale „Neurobiologia FASD”. Patogeneza skrócenia szpary powiekowej jest jednak ściśle związana z nieprawidłowym rozwojem płatów czołowych. Szerokość szpary powiekowej jest bowiem wtórna do wielkości pęcherzyków ocznych pączkujących z regionu czołowego rozwijającego się mózgu.<sup>9</sup> Jak pokazują badania na modelu zwierzęcym, w okresie pomiędzy 3. a 4. tygodniem ciąży prenatalna ekspozycja na działanie alkoholu wpływa na kształtowanie się twarzoczaszki. Alkohol indukuje apoptozę (śmierć komórek) w rejonie środkowej części twarzy oraz ust, co przekłada się na powstanie charakterystycznych cech dysmorfii<sup>10</sup> (Ryc. 1). Dysmorfie charakterystyczne dla FAS to: skrócenie szpary powiekowej, wygładzenie filtrum (rynienki podnosowej) oraz ścięczenie wargi górnej. Diagnostyka obecności tych cech jest zobiektywizowana dzięki narzędziom: oprogramowaniu do pomiaru szerokości szpary powiekowej oraz 5-stopniowej skali obrazkowej do oceny filtrum i wargi górnej (Ryc. 2).

Alkohol, wpływając bezpośrednio na płód oraz poprzez działanie na łożysko, ogranicza dobrostan płodu i wywołuje stres. Miarą dobrostanu w okresie płodowym jest masa urodzeniowa. Wewnątrzmaciczne ograniczenie wzrastania jest więc wpisane w obraz FASD. Mechanizm,



---

*Wydaje się, że oddziaływanie alkoholu rozciąga się na wszystkie tkanki organizmu – poprzez kaskadę wolnych rodników i wpływ na syntezę tkankowych czynników wzrostu skutkuje on ograniczeniem wzrastania.*

---

w jakim prenatalne narażenie na działanie alkoholu wpływa na wzrost i masę ciała w okresie dziecięcym, jest przedmiotem badań. Wydaje się, że oddziaływanie alkoholu rozciąga się na wszystkie tkanki organizmu – poprzez kaskadę wolnych rodników i wpływ na syntezę tkankowych czynników wzrostu skutkuje on ograniczeniem wzrastania. Badania pokazały, że u dzieci z FASD, u których obserwuje się zarówno wewnątrzmaciczne, jak i późniejsze ograniczenie wzrastania, stwierdza się niższy iloraz inteligencji, zaś narażenie na alkohol było u nich większe niż u dzieci z FASD rosnących prawidłowo.<sup>11</sup>

### **Nomenklatura i diagnostyka**

W polskiej literaturze medycznej funkcjonują aktualnie dwa tłumaczenia angielskiego „FASD”: „spektrum poalkoholowych wrodzonych zaburzeń

rozwojowych”<sup>12</sup> oraz „spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych”<sup>13</sup>. W dalszej części podręcznika postępujemy się będziemy angielskim skrótem FASD. FASD nie jest pojęciem diagnostycznym, a określeniem, pod którym kryją się różne rozpoznania wynikające z prenatalnego narażenia na alkohol.

FASD nie stanowi odrębnej kategorii diagnostycznej również według klasyfikacji medycznych. W klasyfikacji ICD-10 funkcjonują następujące rozpoznania, które mogą być stosowane w odniesieniu do pacjentów z FASD:<sup>14</sup>

- Q86.0 – płodowy zespół alkoholowy (dysmorficzny)
- P04.3 – stan płodu i noworodka spowodowany spożyciem alkoholu przez matkę
- F06.30 F06.3 – organiczne zaburzenia nastroju (afektywne)
- G93.4 – encefalopatia, nieokreślona
- G96.8 – inne określone zaburzenia ośrodkowego układu nerwowego.
- F.88 – inne zaburzenia rozwoju psychicznego (psychologicznego).

W oczekującej na wprowadzenie, opublikowanej w 2022 roku klasyfikacji ICD-11<sup>15</sup> znajdziemy kod: LD2F.0 – embriopatie związane z czynnikami toksycznymi lub

oddziaływaniem leków, z podkategorią LD2F.00 – płodowy zespół alkoholowy oraz 6A0Y – inne określone zaburzenia neurorozwojowe.

W klasyfikacji Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego – DSM-5<sup>16</sup> obecna jest kategoria ND-PAE (*neurodevelopmental disorder with prenatal alcohol exposure*) – zaburzenia neurorozwojowe przy prenatalnej ekspozycji na alkohol.

Ponadto, zarówno w piśmiennictwie polskim, jak i anglojęzycznym spotkać się można ze skrótem PAE (*prenatal alcohol exposure*) – jest to pojęcia niediagnostyczne, określające sam fakt narażenia na alkohol, który nie jest równoznaczny z FASD. Innym skrótem, z którym można spotkać się, szczególnie w starszym piśmiennictwie, jest FAE (*fetal alcohol effects*), używany do opisu ogółu konsekwencji, jakie dla płodu niesie narażenie na alkohol w czasie ciąży.

Od wielu lat trwają badania nad wiarygodnym biomarkerem prenatalnej ekspozycji na alkohol i/lub biochemicznym testem diagnostycznym pozwalającym na rozpoznanie FASD.

Podjęmowano próby oznaczania metabolitów alkoholu w smółce,<sup>17</sup> włosach matek,<sup>18</sup> a nawet mlecznych zębach dzieci<sup>19</sup>. Aktualnie jednak żadna z metod nie charakteryzuje się wystarczającą czułością i swoistością, aby mogła być wprowadzona do praktyki klinicznej. Podobna sytuacja dotyczy badań obrazowych – rezonansu

magnetycznego, tomografii komputerowej<sup>20</sup> lub np. elektroencefalografii (EEG). W żadnym z tych badań nie znajdujemy charakterystycznych zmian, które pozwoliłyby na postawienie diagnozy FASD. Rozpoznanie FASD, podobnie jak wielu innych zaburzeń neurorozwojowych, jest więc ustalane w oparciu o kryteria diagnostyczne.

Aktualnie na świecie wykorzystywane są cztery duże systemy kryteriów. Większość badaczy i praktyków zaangażowanych w działania na polu FASD posługuje się jednym z trzech systemów kryteriów: kryteriami kanadyjskimi,<sup>21</sup> kryteriami Hoyme i wsp. (stanowiącymi kontynuację kryteriów opublikowanych przez Institute of Medicine)<sup>22</sup> lub 4-cyfrowym kodem diagnostycznym<sup>23</sup>. Kryteria australijskie<sup>24</sup> oparte są na połączeniu kryteriów kanadyjskich i kryteriów Institute of Medicine (IOM). Podobnie rekomendacje niemieckie<sup>25</sup> czerpią z wcześniej opublikowanych kryteriów. W 2020 roku z inicjatywy Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA) opublikowano rekomendacje<sup>26</sup> będące efektem pracy interdyscyplinarnego zespołu ekspertów. Dokument ten ma na celu ujednoczenie i uporządkowanie diagnostyki na terenie Polski. Obecnie planowana jest weryfikacja rekomendacji oraz ich uaktualnienie. Aktualne badania, w których uczestniczyło 55 ośrodków z całego świata, wskazują

na największe rozpowszechnienie dwóch systemów: kryteriów kanadyjskich oraz 4-cyfrowego kodu diagnostycznego.<sup>27</sup> Wiele spośród badanych ośrodków wykorzystywało jednak podejście zintegrowane. Ze względu na fakt, że różne ośrodki w Polsce wykorzystują w pracy różne kryteria,<sup>28</sup> poniżej przybliżamy pokrótce wszystkie z nich.

4-cyfrowy kod diagnostyczny (kwestionariusz waszyngtoński) to złożone narzędzie diagnostyczne, które nadając kategorię (cyfrę) wszystkim cechom (dysmorfia, wzrost, czynność ośrodkowego układu nerwowego [OUN] oraz narażenie na alkohol), służy wygenerowaniu czterocyfrowego kodu prowadzącego do rozpoznania (Ryc. 3). 256 kombinacji cyfr prowadzi do 22 diagnoz opisowych/klinicznych, z których tylko niektóre potwierdzają przynależność do grupy FASD (poszczególne diagnozy wg samego narzędzia brzmią: płodowy

zespół alkoholowy, ekspozycja na alkohol; płodowy zespół alkoholowy, ekspozycja na alkohol nieznaną; częściowy płodowy zespół alkoholowy ekspozycja na alkohol; znacznikowe zmiany fizyczne/encefalopatia niepostępująca, ekspozycja na alkohol; encefalopatia niepostępująca, ekspozycja na alkohol; znacznikowe zmiany fizyczne, zaburzenia neurobehawioralne, ekspozycja na alkohol; zaburzenia neurobehawioralne, ekspozycja na alkohol). Pozostałe rozpoznania albo wykluczają zaburzenie z kręgu FASD, albo podkreślają ryzyko rozwoju tego typu zaburzeń, a tym samym konieczność ponownego zbadania dziecka po upływie czasu. Kod 4-cyfrowy posiada polskie tłumaczenie oraz walidację.<sup>29</sup>

Kryteria kanadyjskie postępują się podziałem na FASD z obecnością charakterystycznych cech dysmorfii (*FASD with sentinel facial features* [SFF]) i FASD bez obecności

			3	4	4	4				
Wyraźne	Wyraźne	Poważne	(4)		xx	xx		xx	(4)	Wysokie ryzyko
Umiarkowane	Umiarkowane	Prawdopodobne	(3)	xx					(3)	Umiarkowane ryzyko
Nieznaczące	Dyskretne	Możliwe	(2)						(2)	Ryzyko nieznanne
Brak	Brak	Mało prawdopodobne	(1)						(1)	Brak ryzyka
<b>Opóźnienie wzrostu</b>	<b>Cechy dysmorfii twarzy</b>	<b>Uszkodzenie OUN</b>		<b>Wzrost</b>	<b>Twarz</b>	<b>OUN</b>		<b>Alkohol</b>		<b>Prenatalna ekspozycja na działanie alkoholu</b>

**Ryc. 3.** Przykładowa punktacja w kwestionariuszu waszyngtońskim. Opublikowano za zgodą dr n. o zdr. Iwony Palickiej

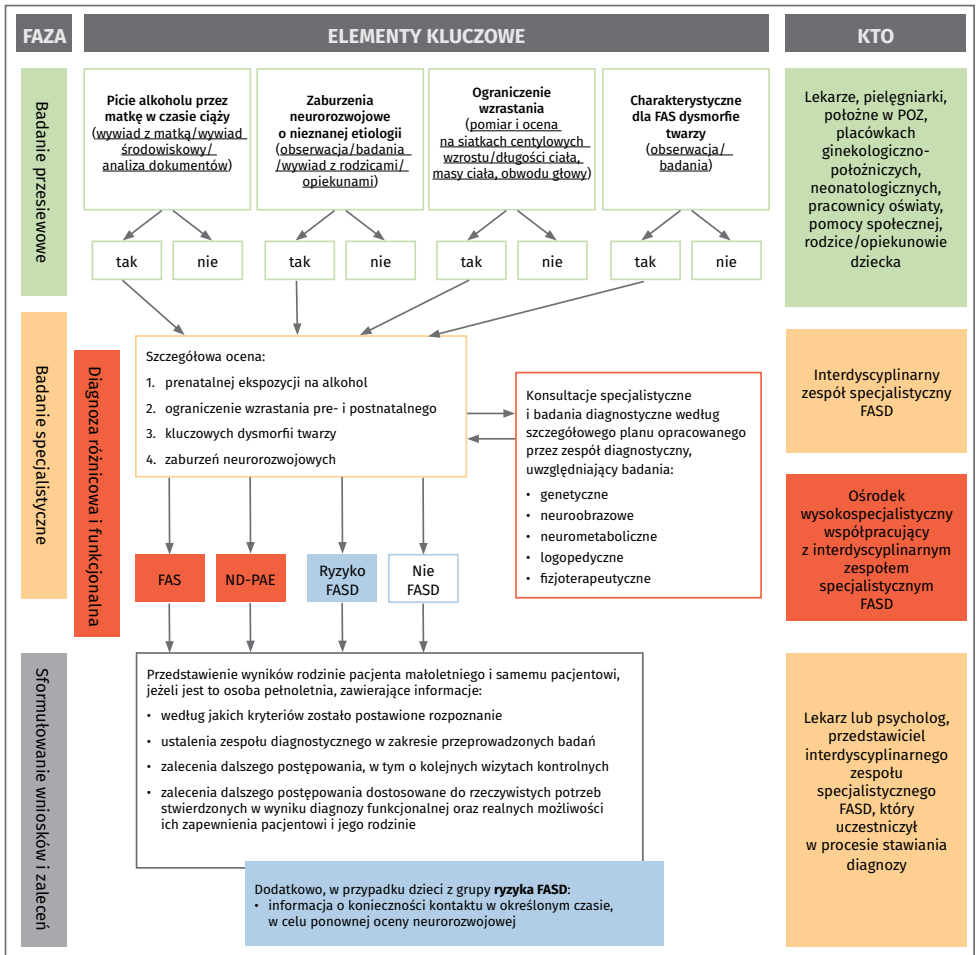
charakterystycznych cech dysmorfii (*FASD without sentinel facial features* [SFF]). Decyzja o rozpoznaniu odbywa się na podstawie oceny pediatry/genetyka pod względem występowania charakterystycznych dysmorfii oraz ocenie neuropsychologicznej, która ma na celu stwierdzenie nieprawidłowości w funkcjonowaniu OUN. Z kryteriów kanadyjskich usunięto kryterium wzrostu, które w pozostałych systemach kryteriów stanowi warunek *sine qua non* rozpoznania płodowego zespołu alkoholowego (FAS), tłumacząc, że występuje on powszechnie u pacjentów z grupy FASD, a zatem jego znaczenie diagnostyczne jest dyskusyjne.<sup>21</sup>

Amerykańskie kryteria opublikowane przez Hoyme i wsp. w 2016 roku są kontynuacją kryteriów IOM i postępują się analogiczną do nich nomenklaturą.<sup>22</sup> Wyróżnione są cztery kategorie diagnostyczne: FAS (płodowy zespół alkoholowy), pFAS (częściowy płodowy zespół alkoholowy), ARND (neurorozwojowe zaburzenia związane z prenatalną ekspozycją na alkohol i ARBD (wady rozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol). Do rozpoznania płodowego zespołu alkoholowego konieczne jest spełnienie następujących warunków: niedobór wzrostu lub masy ciała w momencie rozpoznania mała masa urodzeniowa, obecność trzech charakterystycznych dysmorfii twarzy, uszkodzenie OUN albo w badaniu neu-

rologicznym (drgawki, małogłowie), albo w badaniu neuropsychologicznym (wyniki testów neuropsychologicznych  $<1,5$  SD w stosunku do normy populacyjnej w określonych domenach). Przy obecności wszystkich trzech wspomnianych czynników nie jest konieczne potwierdzenie prenatalnej ekspozycji na alkohol. Częściowy płodowy zespół alkoholowy (pFAS) charakteryzuje obecność dwóch z trzech charakterystycznych dysmorfii i potwierdzone uszkodzenie OUN oraz potwierdzone narażenie na alkohol w życiu płodowym. Alternatywnie, rozpoznanie można ustalić przy braku danych na temat ekspozycji, jeśli dodatkowo obserwowany jest niedobór wzrostu i/lub masy ciała lub mała masa urodzeniowa. Neurorozwojowe zaburzenia związane z narażeniem na alkohol (ARND) są rozpoznaniem, które ustala się u pacjentów o znanej, potwierdzonej ekspozycji na alkohol oraz z dysfunkcją OUN stwierdzaną na podstawie badań neuropsychologicznych. Wada rozwojowa związana z wewnątrzmacicznym narażeniem na działanie alkoholu (ARBD) jest rzadko spotykanym stanem klinicznym, w którym dziecko ma wadę rozwojową (np. rozszczep wargi i podniebienia, wadę serca, wadę nerki) i potwierdzono u niego narażenie na alkohol w życiu płodowym.

Kryteria diagnostyczne zawarte w polskich rekomendacjach<sup>13</sup> wprowadzają trój-

Ryc. 4. Etapy procesu diagnostyki FASD



etapowy proces diagnostyczny (Ryc. 4): od badania przesiewowego, poprzez diagnozę specjalistyczną, po diagnostykę różnicową i funkcjonalną. Etap przesiewowy jest domeną wszystkich osób, którzy mają kontakt z dzieckiem i/lub matką biologiczną: pracowników ochrony zdrowia, opieki społecznej oraz oświaty, a także opiekunów. Według rekomendacji można uznać wynik badania przesiewowego za dodatni, gdy dziecko ma: potwierdzone prenatalne narażenie na alkohol, zaburzenia neurorozwojowe o nieznannej etiologii, prenatalny i/lub postnatalny niedobór masy ciała i/lub wzrostu, charakterystyczne cechy dysmorfii. Wszyscy pacjenci, u których na podstawie wywiadu i badania przedmiotowego stwierdza się wspomniane cechy, powinni zostać skierowani do specjalistycznego ośrodka, gdzie przeprowadzana jest diagnoza – badanie lekarskie i neuropsychologiczne. Na etapie diagnozy następuje:

- ocena obecności trzech charakterystycznych dysmorfii twarzy (skrócenia szpary powiekowej, ścieńczenia wargi górnej i wygładzenia filtrum)
- ocena prenatalnej ekspozycji na alkohol – na podstawie wywiadu lub danych z dokumentacji
- badanie neuropsychologiczne – ocena funkcjonowania poznawczego i emocjonalno-społecznego za pomocą wywiadu i badania testami psychologicznymi.

Trzecim etapem diagnostyki FASD według rekomendacji jest diagnostyka funkcjonalna i różnicowa. Ośrodek diagnostyczny powinien mieć dostęp do badań neuroobrazowych, genetycznych, neuro-metabolicznych oraz możliwość przeprowadzenia konsultacji specjalistycznych. Należy pamiętać, że dzieci z FASD z uwagi na swoją sytuację społeczną często nie posiadają dokumentacji medycznej (utrata na skutek zmiany miejsc i opiekunów), są w większym stopniu narażone na urazy, zatrucia, zaniedbanie i zaburzenia więzi. Z tego powodu diagnostyka różnicowa ma szczególne znaczenie w tej grupie.

W polskich rekomendacjach wyodrębnione są dwie kategorie diagnostyczne FASD: płodowy zespół alkoholowy (FAS) i neurorozwojowe zaburzenia związane z narażeniem na alkohol (ND-PAE). Ponadto wyróżnia się kategorię niediagnostyczną – ryzyko FASD. Warunki konieczne do postawienia poszczególnych diagnoz zaprezentowane są w tabelach 1 i 2.

Mimo że pomiędzy systemami kryteriów można znaleźć wiele fundamentalnych podobieństw, Coles i wsp. wykazali istnienie znacznych rozbieżności pomiędzy rozpoznaniem FASD może być ustalone tylko przez interdyscyplinarny zespół, którego trzon stanowi lekarz i psycholog przy współpracy z innymi specjalistami (terapeutą

zajęciowym, logopedą, fizjoterapeutą, pracownikiem socjalnym). W przypadku wszystkich kryteriów ocenie poddawane są kluczowe elementy: dysmorfia twarzy i szerokość szpary powiekowej, budowa i funkcja układu nerwowego, wzrastanie i przyrost masy ciała u dziecka oraz ekspozycji na alkohol w życiu płodowym w wywiadzie. Z perspektywy specjalisty zatrudnionego w poradni psychologiczno-pedagogicznej, konfrontującego się z dokumentacją dostarczoną przez rodziców, istotne jest, czy ośrodek stawiający diagnozę stosował kryteria diagnostyczne i czy zostało wyraźnie podkreślone, jakie to były kryteria, oraz czy osoby (koniecznie zespół – lekarz i psycholog!) badające wcześniej dziecko miały ku temu odpowiednie kompetencje. Bez spełnienia tych warunków można opinię uznać za niewiarygodną i zalecić rodzicom/opiekunom weryfikację rozpoznania.

## **Epidemiologia**

Światowa częstość występowania FASD szacowana jest na 22,77/1000 osób. Wartość ta jednak nie pochodzi z badań populacyjnych, a została wyliczona na podstawie dostępnych danych.<sup>32</sup> Wyniki badań dotyczących poszczególnych krajów często są trudne do porównania ze względu na zróżnicowaną metodologię. Według badania opublikowanego przez May i wsp. w Stanach Zjednoczonych czę-

stość występowania FASD szacowana jest na 11,3–50,00/1000 osób.<sup>33</sup>

W niektórych krajach europejskich przeprowadzono badania dotyczące częstości występowania zjawiska. We Włoszech May i wsp. określili występowanie FAS na 8,20/1000 osób, pFAS 36,89/1000 osób, ARND 1,02/1000 osób i ARBD 1,02/1000 osób, łącznie: FASD 47,13/1000 osób.<sup>34</sup> Dane płynące z Chorwacji wskazują na częstość: FAS 16,99/1000 osób, pFAS 49,76/1000 osób wśród dzieci zamieszkałych na wsi<sup>35</sup> oraz FAS 6,44/1000 osób, pFAS 34,33/1000 osób wśród dzieci zamieszkałych w miastach.<sup>36</sup>

W jedynym dotychczas przeprowadzonym badaniu oszacowano, że w Polsce częstość FASD wynosi co najmniej 20/1000 osób, w tym: u 4/1000 osób stwierdza się FAS, u 8/1000 pFAS i 8/1000 ARND.<sup>37</sup> Ze względu na znaczne trudności w przeprowadzeniu badania wpływające na jego ostateczny wynik udało się ustalić jedynie dolną granicę występowania zjawiska. Jednocześnie, dostępne dane wskazują, że 15–39% Polek w trakcie ciąży deklaruje spożywanie pewnych ilości alkoholu.<sup>28,29</sup> Najnowsze badania wskazują, że młode kobiety mają świadomość szkodliwości alkoholu w kontekście rozwijającej się ciąży, nie wyływa to jednak na fakt, że przed ciążą spożywały alkohol, co ma szczególne znaczenie w kontekście cięż nieplanowanych.<sup>38</sup>

Tab. 1. Warunki konieczne do ustalenia rozpoznania poszczególnych diagnoz w obrębie FASD

	FASD		RYZIKO FASD kategoria niediagno- styczna
	FAS ICD-10: Q86.0	ND-PAE ICD-10:G96.8, F83, F88	
<b>Prenatalna ekspozycja na alkohol</b>	Tak lub nieznana	Tak	Tak, lub nieznana gdy obecne są 3 dysmorfie
<b>Prenatalny i/lub postnatalny niedobór długości (wysokości) /masy ciała</b>	Tak	-	Obserwacja
<b>Kluczowe dysmorfie twarzy</b>	Krótkie szpary powiekowe + wąska górna warga + płaska rynienka podnosowa	-	Obserwacja
<b>Zaburzenia neurozwojowe</b>	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 czynności życia codziennego 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 czynności życia codziennego i funkcjonowanie społeczne	Obserwacja



Tab. 2. Warunki konieczne do ustalenia rozpoznania poszczególnych diagnoz w obrębie FASD

## **FAS – płodowy zespół alkoholowy; ICD-10: Q86.0**

Diagnoza FAS wymaga obecności wszystkich cech (A, B, C, D)

### **A. Charakterystyczny wzór cech twarzy:**

1. krótkie szpary powiekowe ( $\leq 10$ . centyla)  
*oraz*
2. wąska górna warga (4 lub 5 w skali Likerta)  
*oraz*
3. płaska rynienka podnosowa (4 lub 5 w skali Likerta)

### **B. Prenatalny i/lub postnatalny niedobór wzrostu/masy ciała**

1. długość/wysokość i/lub masa ciała poniżej 3. centyla  
*i/lub*
2. masa ciała urodzeniowa poniżej 10. centyla

### **C. Zaburzenia neurorozwojowe:**

1. deficyty w zakresie co najmniej 3 obszarów poznawczych, a w przypadku stwierdzenia objawów neurologicznych – w co najmniej dwóch obszarach poznawczych  
*oraz*
2. nieprawidłowości w co najmniej 3 obszarach ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych  
*oraz*
3. znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na czynności życia codziennego i funkcjonowanie szkolne / przedszkolne / zawodowe

### **D. Potwierdzona lub niepotwierdzona ekspozycja na alkohol w okresie prenatalnym**

1. 8 lub więcej standardowych porcji alkoholu w tygodniu przez 2 lub więcej tygodni ciąży  
*lub*
2. przynajmniej dwa epizody wypicia przy jednej okazji 4 lub więcej porcji alkoholu  
*lub*
3. 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

## **ND-PAE – zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol; ICD-10: G96.8**

Diagnoza ND-PAE wymaga obecności 2 cech (C, D)

### **C. Zaburzenia neurorozwojowe:**

1. deficyty w zakresie co najmniej 3 obszarów poznawczych, a w przypadku stwierdzenia objawów neurologicznych – w co najmniej dwóch obszarach poznawczych  
*oraz*
2. nieprawidłowości w co najmniej 3 obszarach ze sfery emocjonalno-społecznej, zaburzeń adaptacyjnych lub objawów psychopatologicznych  
*oraz*
3. znaczący wpływ ww. nieprawidłowości na czynności życia codziennego i funkcjonowanie szkolne / przedszkolne / zawodowe

### **D. Potwierdzona ekspozycja na alkohol w okresie prenatalnym**

Potwierdzenie prenatalnej ekspozycji na alkohol, w dawce związanej z negatywnymi skutkami neurorozwojowymi (patrz rekomendacja dotycząca rozpoznania prenatalnej ekspozycji na alkohol) jest konieczne dla rozpoznania ND-PAE.

1. 8 lub więcej standardowych porcji alkoholu w tygodniu przez 2 lub więcej tygodnie ciąży  
*lub*
2. przynajmniej dwa epizody wypicia przy jednej okazji 4 lub więcej porcji alkoholu  
*lub*
3. 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.

## **RYZYKO FASD – wyróżniona kategoria niediagnostyczna**

Rekomenduje się wyróżnienie niediagnostycznej kategorii RYZYKO FASD, w przypadku:

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

## **BIBLIOGRAFIA**

1. Calhoun F, Warren K.: Fetal alcohol syndrome: Historical perspectives. *Neurosci. Biobehav. Rev.*, 2007; 31 (2): 168–171. doi:10.1016/j.neubiorev.2006.06.023
2. Brown J.M., Bland R., Jonsson E., Greenshaw A.J.: A Brief History of Awareness of the Link Between Alcohol and Fetal Alcohol Spectrum Disorder. *Can. J. Psychiatry*, 2019; 64 (3): 164. doi:10.1177/0706743718777403
3. Warren K.R., Bast R.J.: Alcohol-related birth defects: an update. *Public health reports*. 1988; 103 (6): 638–642. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=1478159&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
4. Picherot G.: Foetopathie alcoolique: À propos de Paul Lemoine. *Archives de Pédiatrie*, 2008; 15 (5): 506. doi:10.1016/S0929-693X(08)71813-X
5. Jones K., Smith D.: Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet*, 1973; 302 (7836): 999–1001. doi:10.1016/S0140-6736(73)91092-1
6. Rosett H.L.: A clinical perspective of the Fetal Alcohol Syndrome. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 1980; 4 (2): 119–122 (Accessed June 10, 2019). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6990814>
7. Stratton K.R., Howe C.J., Battaglia F.C. (red.): *Fetal Alcohol Syndrome: Diagnosis, Epidemiology, Prevention, and Treatment*. National Academy Press, 1999
8. Ehrhart F., Roozen S., Verbeek J. i wsp.: Review and gap analysis: molecular pathways leading to fetal alcohol spectrum disorders. *Mol. Psychiatry*, 2019; 24 (1): 10–17. doi:10.1038/s41380-018-0095-4
9. 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. A Clin. Mol. Teratol.*, 2009; 85 (8): 695–699. doi:10.1002/bdra.20585
10. Sulik K.K.: Genesis of alcohol-induced craniofacial dysmorphism. *Exp. Biol. Med.* (Maywood), 2005; 230 (6): 366–375. doi:10.1177/15353702-0323006-04
11. Carter R.C., Jacobson J.L., Molteno C.D. i wsp.: Fetal Alcohol Growth Restriction and Cognitive Impairment. *Pediatrics*, 2016; 138 (2): e20160775. Doi:10.1542/peds.2016-0775
12. Palicka I., Śmigiel R., Pesz K. i wsp.: Diagnostyka FASD według 4-cyfrowego Kwestionariusza Diagnostycznego S. Astley – znaczenie badania neuropsychologicznego. *Standardy Medyczne Pediatria*, 2016; 13: 112–116
13. Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i wsp.: Rozpoznanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. *Med. Prakt. Pediatr. WS*, 2020
14. Billing and Coding for Fetal Alcohol Spectrum Disorders (Accessed July 30, 2023). <https://www.aap.org/en/patient-care/fetal-alcohol-spectrum-disorders/billing-and-coding-for-fetal-alcohol-spectrum-disorders/>
15. ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (Accessed July 30, 2023). <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http://id.who.int/icd/entity/362980699-11>

16. American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Published online May 22, 2013. doi:10.1176/APPI.BOOKS.9780890425596
17. Chabenne A., Moon C., Ojo C. i wsp.: Biomarkers in fetal alcohol syndrome. *Biomarkers and Genomic Medicine*, 2014; 6 (1): 12–22. doi:10.1016/j.bgm.2014.01.002
18. Marchei E., Gomez-Ruiz L.M., Acosta-López A. i wsp.: Assessment of alcohol consumption in Mexican pregnant women by hair testing of ethyl glucuronide. *Alcohol*, 2023; 111: 59–65. doi:10.1016/j.alcohol.2023.06.001
19. Montag A.C., Chambers C.D., Jones K.L. i wsp.: Prenatal alcohol exposure can be determined from baby teeth: Proof of concept. *Birth Defects Res.*, 2022; 114 (14): 797–804. doi:10.1002/bdr2.2054
20. Donald K.A., Eastman E., Howells F.M. i wsp.: Neuroimaging effects of prenatal alcohol exposure on the developing human brain: a magnetic resonance imaging review. *Acta Neuropsychiatr.*, 2015; 27 (5): 251–269. doi:10.1017/neu.2015.12
21. Cook J.L., Green C.R., Lilley C.M. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ*, 2015: 1–7 (published online). doi:10.1503/cmaj.141593/-/DC1
22. Hoyme H.E., Kalberg W.O., Elliott A.J. i wsp.: Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 2016; 138 (2). doi:10.1542/peds.2015-4256
23. Astley S.J.: Validation of the fetal alcohol spectrum disorder (FASD) 4-Digit Diagnostic Code. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2013; 20 (3): e416–167
24. Watkins R.E., Elliott E.J., Wilkins A. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: development of consensus referral criteria for specialist diagnostic assessment in Australia. *BMC Pediatr.*, 2014; 14 (1): 178. doi:10.1186/1471-2431-14-178
25. 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. doi:10.1016/j.ejpn.2013.03.008
26. Okulicz-Kozaryn K., Maryniak A., Borkowska M. i wsp.: Diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders (FASDs): Guidelines of interdisciplinary group of Polish professionals. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2021; 18 (14). doi:10.3390/ijerph18147526
27. Reid N., Shanley D.C., Logan J. i wsp.: International Survey of Specialist Fetal Alcohol Spectrum Disorder Diagnostic Clinics: Comparison of Diagnostic Approach and Considerations Regarding the Potential for Unification. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2022; 19 (23). doi:10.3390/ijerph192315663/51
28. Okulicz-Kozaryn K., Terlikowska J., Brzózka K., Borkowska M.: Prevention and Intervention for FASD in Poland. *J. Pediatr. Neuropsychol.*, 2017; (1993). doi:10.1007/s40817-016-0025-9
29. Klecka M., Janas-Kozik M., Jelonek I. i wsp.: Validation of the Polish Version of the Washington 4-Digit Diagnostic Code for the Assessment of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Psychiatr. Pol.*, 2017; 51 (2): 335–347. doi:10.12740/PP/ONLINEFIRST/62014
30. Coles C.D., Gailey A.R., Mülle J.G. i wsp.: A Comparison Among 5 Methods for the Clinical Diagnosis of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2016; 40 (5): 1000–1009. doi:10.1111/acer.13032
31. Coles C.D., Bandoli G., Kable J.A. i wsp.: Comparison of three systems for the diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders in a community sample. *Alcohol (Hanover, York County, Pa.)*, 2023; 47 (2): 370–381. doi:10.1111/ACER.14999
32. Popova S., Lange S., Probst C. i wsp.: Estimation of national, regional, and global prevalence of alcohol use during pregnancy and fetal alcohol syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Glob. Health*, 2017; 5 (3): e290–e299. doi:10.1016/S2214-109X(17)30021-9
33. May P.A., Chambers C.D., Kalberg W.O. i wsp.: Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorders in 4 US Communities. *JAMA*, 2018; 319 (5): 474. doi:10.1001/jama.2017.21896
34. May P.A., Fiorentino D., Phillip Gossage J. i wsp.: Epidemiology of FASD in a province in Italy: Prevalence and characteristics of children in a random sample of schools. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2006; 30 (9): 1562–1575. doi:10.1111/j.1530-0277.2006.00188.x
35. Petković G., Barišić I.: Prevalence of fetal alcohol syndrome and maternal characteristics in a sample of schoolchildren from a rural province of Croatia. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2013; 10 (4): 1547–1561. doi:10.3390/ijerph10041547
36. Petković G., Barišić I.: FAS prevalence in a sample of urban schoolchildren in Croatia. *Reproductive Toxicology*, 2010; 29 (2): 237–241. doi:10.1016/j.reprotox.2009.11.006
37. Okulicz-Kozaryn K., Borkowska M., Brzózka K.: FASD Prevalence among Schoolchildren in Poland. *J. Appl. Res. Intellect. Disabil.*, 2017; 30 (1): 61–70. doi:10.1111/jar.12219
38. Cięża bez alkoholu – KCPU. Accessed October 31, 2023. <https://kcpu.gov.pl/fasd/ciaza-bez-alkoholu>

## Trudne pytania – analiza prenatalnej ekspozycji na alkohol

**DR N. HUM. KATARZYNA OKULICZ-KOZARYN**

*Instytut Matki i Dziecka, Warszawa*

Potwierdzenie spożywania alkoholu przez matkę w czasie ciąży, w dodatku w ilościach, które powodują zaburzenia neurorozwojowe u płodu,<sup>\*</sup> stanowi integralną część procesu diagnostycznego FASD. Bez wiedzy na temat ekspozycji dziecka w życiu płodowym na alkohol, FASD można rozpoznać jedynie w nielicznych przypadkach, w których występują wszystkie trzy kluczowe dysmorfie (krótkka szpara powiekowa, wąska czerwien wargowa górna i płaska rynienka podnosowa) oraz ograniczenie wzrastania i uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego. Jeśli spożywanie alkoholu przez matkę w czasie ciąży nie jest do-

brze udokumentowane, stwierdzenie, że dziecko ma (lub może mieć) FASD, nie jest rzetelną diagnozą, a może być szkodliwą „etykietą”.<sup>2</sup> Problem w tym, że uzyskanie wiarygodnych informacji na temat spożywania alkoholu przez matkę w czasie ciąży jest trudne, a w miarę upływu czasu staje się coraz trudniejsze.

Kobiety w ciąży bądź w okresie okołoporodowym bardzo rzadko są pytane przez lekarzy lub położne o spożywanie alkoholu. A jeśli pytanie zostaje zadane, to w sposób, który właściwie wyklucza możliwość szczerzej wypowiedzi. Standardowy wywiad medyczny prowadzony np. przy przyjęciu pacjentki na oddział położniczy zwykle

---

\* Obecnie przyjmuje się, że dawka alkoholu powodująca zaburzenia neurorozwojowe płodu to  $\geq 8$  standardowych porcji alkoholu (1 porcja standardowa = 10 g 100% alkoholu) w tygodniu przez  $\geq 2$  tygodnie ciąży lub  $\geq 2$  epizody spożycia przy jednej okazji  $\geq 4$  porcji alkoholu.<sup>1</sup>



ogranicza się do bardzo ogólnego pytania o „nałogi”: papierosy, alkohol, narkotyki. Na tak sformułowane pytanie niemal wszystkie pacjentki odpowiadają przecząco, czemu zresztą trudno się dziwić. Szczera rozmowa na tak trudny temat jak nieakceptowane społecznie zachowania (a do takich niewątpliwie należy spożywanie alkoholu w czasie ciąży) jest możliwa wyłącznie w atmosferze wzajemnego zaufania, gdy pacjentka ma poczucie bezpieczeństwa i jest przekonana, że to, co powie, nie narazi jej na krytykę, odrzucenie bądź gorsze traktowanie.<sup>3</sup> Możliwe jest również, że kontaktach z przedstawicielami ochrony zdrowia kobiety, zwłaszcza w ciąży, zrobią wszystko, by uzyskać jak najlepszą opiekę dla siebie i dziecka. W związku z tym nie będą świadomie narażać się na niechęć

ze strony specjalistów, którzy mogliby (w ich mniemaniu) pomyśleć o nich, że nie zależy im na dziecku i są „wyródnymi matkami”. A przecież we własnym przekonaniu nie zrobiły nic złego, bo: „jedna lampka nie zaszkodzi”, a „koleżanka piła przez całą ciążę i urodziła zdrowe dziecko”. Tego typu racjonalizacji własnego postępowania każda kobieta może przytoczyć przynajmniej kilka, a akceptowanie picia alkoholu w czasie ciąży nie zmienia faktu, że zdrowie dziecka, które ma się urodzić, jest dla matki ważne.<sup>4</sup>

Jak zatem rozmawiać o spożywaniu alkoholu w czasie ciąży? Przede wszystkim warto jest się do tego przygotować, analizując własną postawę wobec tematu i osoby, z którą chcemy go poruszyć. Powinniśmy odpowiedzieć sobie na kilka pytań:

1. Czy zebranie informacji na temat spożywania alkoholu przez matkę w czasie ciąży przyczyni się do poprawy zdrowia psychicznego lub fizycznego dziecka? Innymi słowy: czy ustalenie, że przyczyną niepokojących objawów lub zachowań dziecka jest jego prenatalna ekspozycja na alkohol wpłynie na usprawnienie jego terapii lub zwiększenie oferowanego jemu i/lub jego rodzinie wsparcia?

2. Czy niezależnie od tego, czy matka spożywała alkohol w czasie ciąży bądź nie spożywała, czują do niej szacunek i potrafię go okazać?

3. Czy potrafię rozmawiać o spożywaniu alkoholu w czasie ciąży bez oceniania matki?

4. Czy rozumiem (empathycznie odczuwam), jak czuje się matka, która dowiaduje się, że wyrządziła poważną szkodę własnemu dziecku (nawet jeżeli zrobiła to nieświadomie, niechcący, zanim się dowiedziała, że jest w ciąży)?

5. Czy wiedzę na temat powiązania niepokojących objawów u dziecka lub jego zachowań z postępowaniem matki w czasie ciąży potrafię przedstawić dziecku i jego rodzinie w taki sposób, by im pomóc, a nie pogorszyć ich wzajemnych relacji?

Dla wielu osób szczególnie trudne jest zaakceptowanie osoby, która w czasie ciąży spożywała alkohol, narażając tym samym dziecko na poważne problemy zdrowotne. Takie zachowanie odbieramy jako beźmyślne lub egoistyczne i czujemy wobec niego bezsilną złość. I trudno jest tych emocji nie okazać. Warto jednak wówczas przypomnieć sobie, jakie często są powody spożywania alkoholu przez kobietę w czasie ciąży. To przede wszystkim:<sup>5</sup>

- niewiedza, że jest się w ciąży i prowadzenie „normalnego” życia, co w Polsce zwykle oznacza okazjonalne spożywanie alkoholu\*\*
- silne przekonania społeczne usprawiedliwiające okazjonalne picie w czasie ciąży
- brak zaangażowania lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej oraz ginekologów, a także pielęgniarek/położnych w profilaktykę, co przejawia się nieporuszaniem (zazwyczaj) tematu alkoholu w czasie wizyt kontrolnych
- problemy ze zdrowiem psychicznym, np. depresja, która może prowadzić do „samoleczenia” z pomocą alkoholu

---

\*\* W Polsce ok. 30% ciąży jest nieplanowana, a ok. 50% aktywnych seksualnie kobiet w wieku rozrodczym nie stosuje antykoncepcji.

- trudna sytuacja życiowa, np. ubóstwo lub związek z osobą stosującą przemoc i/lub uzależnioną – co zwykle wiąże się z poczuciem utraty kontroli nad własnym życiem i zachowaniami
- ograniczone zdolności oceny ryzyka wynikające np. z tego, że matka sama ma zaburzenia ze spektrum FASD, które nigdy nie zostały u niej rozpoznane
- choroba alkoholowa.

Zrozumienie całej złożoności sytuacji, w jakiej była kobieta, gdy zaszła w ciążę, bardzo ułatwia nawiązanie z nią otwartego dialogu i nieoceniającą, życzliwą rozmowę. Warto też pamiętać, że jeśli już do takiej rozmowy doszło, to prawdopodobnie jest ona wyrazem troski matki o zdrowie i prawidłowy rozwój dziecka i należy to docenić. Nawet jeżeli w trakcie rozmowy matka zachowuje się biernie, agresywnie lub stosuje uniki – jest to odbiciem trudnych emocji, jakie przeżywa, borykając się z poczuciem winy („zrobiłam dziecku krzywdę”), straty („to przede mną nigdy nie osiągnie tego, co mógłby osiągnąć”) i wstydu („jak ja mogłam mu to zrobić?”).


Podjmując tak trudny temat, jak spożywanie alkoholu w czasie ciąży, trzeba więc zadbać o to, by osoba, z którą rozmawiamy,

była przekonana, że robimy to w celu opracowania jak najlepszej procedury pomocy jej i jej dziecku. Podstawowe pytania, jakie powinniśmy zadać, to:

1. *Czy ciąża była planowana?*
2. *W którym tygodniu zorientowała się Pani, że jest w ciąży?*
3. *Jak się Pani czuła w czasie ciąży? Jak sobie Pani radziła emocjonalnie?*
4. *Jak była Pani sytuacja życiowa w czasie ciąży? Czy czuła się Pani bezpieczna, wspierana?*
5. *Jak często w okresie np. 3 miesięcy przed zajściem w ciążę piła Pani alkohol?*
6. *Jaki to był rodzaj alkoholu i ile zwykle wypijała Pani przy jednej okazji?*
7. *Jak często zdarzało się Pani wypić przy jednej okazji 6 lub więcej drinków (np. 3 butelki piwa, prawie całą butelkę wina, 6 kieliszków wódki)?*

Pytania o alkohol powinny być elementem szerszej rozmowy na temat ciąży. I żadne nie powinno być sformułowane w taki sposób, by można było na nie odpowiedzieć „tak” lub „nie”. Powyżej zaproponowane pytania dotyczą ostatnich 3 miesięcy przed ciążą, ponieważ są one mniej stygmatyzujące niż bezpośrednie pytania o picie w czasie ciąży, a są dobrymi wskaźnikami spożywania alkoholu w początkowych tygodniach ciąży.<sup>6</sup>



Pytania AUDIT -C:	Punktacja					Twoje pkt:
	0	1	2	3	4	
Jak często pije Pani 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	
Ile standardowych porcji alkoholu wypija Pani w ciągu typowego dnia, w którym spożywa Pani alkohol?	1 lub 2	3 lub 4	5 lub 6	7, 8 lub 9	10 lub więcej	
Jak często wypija Pani 6 lub więcej porcji alkoholu przy jednej okazji?	nigdy	rzadziej niż raz w miesiącu	raz w miesiącu	raz w tygodniu	codziennie lub prawie codziennie	
Suma punktów $\geq 5$ dla mężczyzn i $\geq 4$ dla kobiet wskazuje na picie ryzykowne i szkodliwe, stanowiąc pozytywny wynik testu AUDIT -C.						Suma:
 <p>Szklanka piwa o mocy 5% (250 ml)</p> <p>Kieliszek wina o mocy 12% (100 ml)</p> <p>Kieliszek wódki o mocy 40% (30 ml)</p> <p>Napój alkoholowy o mocy 18% (75 ml) – mocniejsze wino, nalewki</p>						

Nawiązują one do pytań testu AUDIT-C,<sup>7</sup> który jest wystandaryzowaną metodą oceny ryzykownego spożywania alkoholu (u kobiet niebędących w ciąży).

Stosowanie tego testu wymaga umiejętności przeliczania wypowiedzi respondenta na standardowe porcje alkoholu (1 porcja standardowa = 10 g 100% alkoholu), co ułatwia zamieszczona powyżej grafika.

Po zebraniu informacji na temat spożywania alkoholu przed ciążą (a właściwie – zanim kobieta dowiedziała się o tym, że

jest w ciąży) można zapytać o późniejszą sytuację, tzn.:

1. *Jeśli chodzi o picie alkoholu, to jak ono wyglądało, gdy zorientowała się Pani, że jest w ciąży? (Można powtórzyć te same pytania: Jak często Pani piła? W jakich ilościach? Jak często wypijała 6 porcji lub więcej? Można też to ostatnie zmodyfikować, pytając o 4 lub więcej porcji przy jednej okazji, aby bezpośrednio nawiązać do wskaźnika picia alkoholu w ilościach*

mogących mieć wpływ na rozwój płodu – patrz przypis dolny\*).

2. *Czy mogłaby Pani powiedzieć, jak to wyglądało w każdym trymestrze/miesiącu ciąży?*

Zebranie tak szczegółowego wywiadu alkoholowego bezpośrednio od matki jest możliwe (choć trudne ze względu na omówione powyżej obawy i chęć przedstawienia się w jak najlepszym świetle) w stosunkowo krótkim okresie po porodzie. Upływ czasu zaciera wspomnienia, a diagnoza w kierunku FASD jest często prowadzona w sytuacji, gdy dziecko ma kilka lub kilkanaście lat i nie zawsze pozostaje pod opieką biologicznej matki lub osób, które ją znały w czasie, gdy była w ciąży.

W takich sytuacjach jesteśmy zwykle skazani na informację pochodzące

od innych osób bądź zawarte w dokumentacji medycznej, sądowej lub innej. Problemem staje się ocena wiarygodności tych źródeł (np. czy teściowa, która nigdy nie akceptowała swojej synowej, nie wyolbrzymia spożywania przez nią alkoholu, albo czy to, że ośrodek pomocy społecznej odnotował dwukrotne upicie się przez matkę w czasie kolejnej ciąży, automatycznie wskazuje na to, że spożywała alkohol we wcześniejszej ciąży). Dylematów z tym związanych może być wiele, a oparcie diagnozy FASD na tego typu danych wymaga poważnego rozważenia konsekwencji, jakie dla dziecka i jego rodziny może mieć wskazanie prenatalnej ekspozycji na alkohol jako przyczyny zaburzeń neurorozwojowych.

## BIBLIOGRAFIA

1. Okulicz-Kozaryn, K. Szymańska K., Maryniak A. i wsp.: Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów. Med. Prakt. Pediatr. wyd. spec. 1/2020
2. Lange S., Shield K., Rehm J. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: neurodevelopmentally and behaviorally indistinguishable from other neurodevelopmental disorders. BMC Psychiatry, 2019; 19 (1): 322. <https://doi.org/10.1186/s12888-019-2289-y>
3. CanFASD: Canada Northwest FASD Research Network: Perspective Consensus on 10 Fundamental components of FASD prevention from a women's health determinants perspective, 2010. <https://canfasd.ca/topics/prevention/> Access: 12.07.2023
4. Okulicz-Kozaryn K.: Is Public Health Response to the Phenomenon of Alcohol Use during Pregnancy Adequate to the Polish Women's Needs?. Int. J. Environ. Res. Public Health, 2022; 19 (8): 4552. Published 2022 Apr 9. doi:10.3390/ijerph19084552
5. Addila A.E., Bisetegn T.A., Gete Y.K. i wsp.: Alcohol Consumption and Its Associated Factors Among Pregnant Women in Sub-Saharan Africa: A Systematic Review and Meta-analysis' As Given in the Submission System. Subst. Abuse. Treat. Prev. Policy, 2020; 15 (1): 29. doi: 10.1186/s13011-020-00269-3.
6. Tough S., Tofflemire K., Clarke M., Newburn-Cook C.: Do women change their drinking behaviors while trying to conceive? An opportunity for preconception counseling. Clin. Med. Res., 2006; 4 (2): 97-105. doi:10.3121/cmr.4.2.97
7. 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 (7): 1208-1217. doi:10.1111/j.1530-0277.2007.00403.x

---

**LEK. WIKTORIA WIECZOREK-STAWIŃSKA**

Wojewódzki Specjalistyczny  
Szpital Dziecięcy  
im. św. Ludwika w Krakowie

## Jak fizjologicznie rozwija się mózg płodu?

Rozwój ośrodkowego układu nerwowego (OUN) człowieka, czyli mózgu, rozpoczyna się już kilka dni po zapłodnieniu. W trakcie pierwszych 10 tygodni ciąży komórki macierzyste płodu otrzymują sygnały chemiczne, dzięki którym różnicują się w pierwotne komórki mózgu, czyli komórki nerwowe (neurony) i komórki głejowe (glej). Procesy te nazywane są odpowiednio: neurogenezą i gliogenezą. Dojrzałe neurony będą odpowiedzialne za tworzenie synaps i przekazywanie informacji, a komórki głejowe zapewnią neuronom wsparcie strukturalne i chemiczne.<sup>1</sup> Najbardziej intensywna proliferacja neuronów odbywa się w 15.–16. tygodniu po zapłodnieniu, a następnie stopniowo proces ten zwalnia pod koniec drugiego

trymestru ciąży.<sup>2</sup> Podczas drugiego i trzeciego trymestru ciąży nowo powstające komórki nerwowe zaczynają migrować do docelowych lokalizacji w odpowiednich strukturach mózgu. Na proces migracji ma wpływ wiele czynników. Szlak migracyjny wyznaczają komórki głejowe, a „drogowskazami” są białka i neuroprzekazniki. Po migracji neuronów, od 22.–24. tygodnia po zapłodnieniu, rozpoczyna się proces organizacji korowej. Jego wynikiem jest dojrzewanie 6-warstwowej kory mózgowej. Po osiągnięciu ostatecznego miejsca, neurony zaczynają się specjalizować, uzyskując wszystkie cechy morfologiczne dojrzałej komórki nerwowej. W miarę dojrzewania, neurony tworzą rozgałęzienia – dendryty i akson, dzięki którym mogą łączyć się ze sobą, organizując synapsy (miejsca połączeń), umożli-

liwiający przekazywanie informacji między kolejnymi komórkami nerwowymi. W trzecim trymestrze rozpoczynają się procesy restrukturyzacji, możliwe dzięki mechanizmom neuroplastyczności, które polegają na eliminacji niewłaściwych bądź niewykorzystywanych synaps. Do usuwania wytworzonych już połączeń może dochodzić w procesie programowanej śmierci komórek – apoptozy lub poprzez eliminację (przycinanie) rozgałęzień aksonów (*pruning*). Pozostałe neurony tworzą kolejne połączenia i wzmacniają już istniejące synapsy. Równocześnie rozpoczyna się proces mielinizacji, który potrwa około 30 lat. Niektóre neurony zostają otoczone mieliną – substancją składającą się głównie z glikolipidów, dostarczaną przez komórki glejowe (oligodendrocyty). Umożliwia ona szybkie przekazywanie informacji między neuronami (Ryc. 1).<sup>1,3</sup> Każdy z opisanych procesów jest konieczny do stworzenia prawidłowej struktury mózgu i jego właściwego funkcjonowania.

### **Kiedy alkohol spowoduje uszkodzenie płodu?**

Badania na modelach klinicznych i przedklinicznych pokazują, że większe ilości alkoholu oraz jego ciągłe spożywanie przez cały okres ciąży skutkują istotnymi zmianami w OUN i zaburzeniami poznawczymi, ale również deficytami fizycznymi (m.in. występowaniem dysmorfii twarzy). Spo-

żywanie dużych ilości alkoholu, w krótkim czasie (*binge drinking*) przez kobiety w ciąży wiąże się z największym ryzykiem uszkodzenia płodu.<sup>4</sup> Niemniej jednak wiele badań pokazuje, że prenatalne narażenie na alkohol jakiegokolwiek stopnia może mieć wpływ na nieprawidłowy rozwój płodu.<sup>5</sup> Prawdopodobieństwo wystąpienia FASD w sytuacji spożywania alkoholu przez matkę w pierwszym trymestrze ciąży jest 12 razy większe w porównaniu z matkami niespożywającymi alkoholu, a ekspozycja na alkohol przez 3 trymestry zwiększa prawdopodobieństwo wystąpienia FASD 65-krotnie.<sup>5</sup> Jednak zaprzestanie spożywania alkoholu przez matkę po pierwszym trymestrze zmniejsza ryzyko FASD 5-krotnie, przypuszczalnie ze względu na potencjał neurogenezy i plastyczność układu nerwowego płodu.<sup>5</sup> Wspomniane na początku rozdziału etapy rozwoju struktury OUN przebiegają w nieco innym czasie i tempie w różnych częściach mózgu. Wiek ciąży, a tym samym etap rozwoju układu nerwowego, w trakcie którego wystąpiła ekspozycja płodu na alkohol, jest zatem istotny w kontekście powstania ewentualnych zaburzeń struktury i funkcji mózgu płodu. Pomimo to nie można ze stuprocentową pewnością przewidzieć wystąpienia konkretnych deficytów, ze względu na dalej trwającą neurogenezę, neuroplastyczność, różnice osobnicze bądź obecność innych czynników ryzyka.

## Jak alkohol wpływa na rozwijający się płód?

Badania wpływu narażenia na alkohol w życiu płodowym na poziomie molekularnym, komórkowym, tkankowym przeprowadza się na modelach zwierzęcych (przedklinicznych). Rezultaty badań przedklinicznych korespondują z obserwacjami dotyczącymi dzieci z FASD zarówno pod kątem nieprawidłowości anatomicznych (dostępne i bezpieczne badania obrazowe i funkcjonalne), jak i behawioralnych (badania psychologiczne). Potwierdza to hipotezę, że ekspozycja płodu na alkohol zaburza prawidłowy rozwój układu nerwowego, powodując zaburzenia strukturalne mózgu, a w konsekwencji problemy poznawcze i behawioralne.

Alkohol etylowy jest teratogennym organicznym związkiem chemicznym, który z łatwością przenika przez łożysko, gdzie gromadzi się w płynie owodniowym.<sup>6</sup> W porównaniu z dorosłym organizmem, płód jest dłużej i w większym stopniu ekspozowany na działanie alkoholu, ze względu na kumulację alkoholu w wodach płodowych (który jest połykany przez płód, a następnie wydalany przez nerki płodu z powrotem do płynu owodniowego) oraz mniejsze stężenie enzymów metabolicznych. W konsekwencji utrudniona jest eliminacja alkoholu z ustroju, co skutkuje większym potencjałem uszkodzenia komórek rozwijającego się płodu.<sup>7</sup>

Mikroskopowo alkohol wpływa na komórki nerwowe na wiele różnych sposobów, m.in. powoduje zwiększony stres oksydacyjny w OUN,<sup>8</sup> aktywuje komórki glejowe, wywołując zapalenie tkanki nerwowej (*neuroinflammation*),<sup>9</sup> upośledza angiogenezę, neurogenezę<sup>10</sup> i synaptogenezę,<sup>11</sup> zaburza homeostazę układu

---

*Rezultaty badań przedklinicznych korespondują z obserwacjami dotyczącymi dzieci z FASD zarówno pod kątem nieprawidłowości anatomicznych (dostępne i bezpieczne badania obrazowe i funkcjonalne), jak i behawioralnych (badania psychologiczne).*

---

endokrynologicznego,<sup>12</sup> nasila apoptozę komórek w podatnych regionach mózgu (np. w hipokampie, ciele modzelowatym, płatach czołowych),<sup>13</sup> zakłóca prawidłową ekspresję genów<sup>14</sup>. Opisane mechanizmy powodują makroskopowe zmiany struktury mózgu. Zarówno po urodzeniu, jak i w późniejszych etapach życia opisuje się zmniejszoną całkowitą objętość mózgowia, zmniejszenie ilości istoty białej i szarej w mózgu, ale również w mózdzku, a szczególnie zmniejszenie ilości istoty

szarej, m.in. w hipokampie, ciele modzełowym, jądrze ogoniastym.<sup>15</sup> Prenatalna ekspozycja na alkohol wpływa na każdy region OUN rozwijającego się płodu, jednak wyróżnia się obszary wyjątkowo wrażliwe na destrukcyjne działanie alkoholu, opisane poniżej. Konsekwencją zaburzonej struktury i funkcji tych obszarów są problemy poznawcze i behawioralne występujące u dzieci z FASD.

Ciało modzełowe (spoidło wielkie mózgu, *corpus callosum*) jest to wiązka włókien nerwowych, która łączy dwie półkule mózgu, umożliwiając przekazywanie informacji między nimi. Jest ważną strukturą, która uczestniczy w wykonywaniu zadań czasowych, uwadze, koordynacji, zadaniach motorycznych. W badaniach dotyczących neurobiologii FASD nieprawidłowa budowa ciała modzełowego opisywana była jako jedna z pierwszych nieprawidłowości mózgu dzieci z FASD,<sup>16</sup> potwierdzana w kolejnych latach,<sup>17</sup> również na modelach zwierzęcych<sup>18</sup>. Co więcej, badacze wysnuli wnioski, że występuje zależność między wielkością ciała modzełowego a nasileniem zaburzeń spowodowanych FASD.<sup>19,20</sup>

Hipokamp jest kluczową strukturą mózgu uczestniczącą w konsolidacji pamięci krótkotrwałej do długotrwałej, łączeniu wrażeń i emocji ze śladami pamięciowymi (powstawanie wspomnień) oraz orientacji i pamięci przestrzennej. Wykształca się w drugim i trzecim trymestrze ciąży. Prenatalne narażenie na alkohol może powodować powstawanie nieprawidłowych projekcji aksonalnych (czyli połączeń z innymi strukturami) oraz utratę neuronów hipokampa, czego efektem poznawczym u dziecka są zaburzenia uczenia się i zapamiętywania oraz zaburzona regulacja emocjonalna.<sup>21</sup>

Jądro ogoniaste jest strukturą podkorową, należącą do grupy jąder podstawy, i odpowiada za wiele funkcji motorycznych i kognitywnych. Zmniejszona objętość jądra ogoniastego u dzieci z FASD koreluje ze zmniejszoną kontrolą zachowania, problemami z uwagą, dysfunkcją adaptacyjną.<sup>22</sup>

Kora mózgowa odpowiada za większość funkcji poznawczych: uwagę, pamięć, język, percepcję, funkcje wykonawcze (zarządzające),\* czyli: samokontrolę, umiejętność planowania, myślenie abstrakcyjne. W trzecim trymestrze ciąży kształtują się połączenia

---

\* „Funkcje zarządzające” jako bardziej adekwatne do ich roli w systemie poznawczym niż tłumaczenie „funkcje wykonawcze” – za: Kiejar-Turska M., Kosno M.: Natura, mechanizmy neurofizjologiczne i zmiany rozwojowe funkcji zarządzających. Psychologia Rozwojowa, 2013; 18.4; Kosno M.: O powiązaniach funkcji zarządzających i dziecięcej teorii umysłu: wnioski z badań metodą mikrogenetyczną. Psychologia Rozwojowa, 2010; 15.1: 61–73.

synaptyczne w obrębie kory mózgowej, więc narażenie płodu na działanie alkoholu w tym czasie może skutkować zaburzeniem funkcji korowych o różnym stopniu nasilenia.<sup>15</sup> Badania z użyciem technik obrazowych (m.in. rezonans magnetyczny) wykazały, że u dzieci z prenatalną ekspozycją na alkohol (PAE) w niektórych regionach kora mózgowa różni się pod kątem objętości i grubości, w porównaniu z dziećmi nienarażonymi na alkohol w życiu płodowym.<sup>23</sup> Pociąga to za sobą implikacje neuropsychologiczne. Funkcjonowanie wykonawcze (zarządzające), zależne od pamięci roboczej, jest powiązane z obszarami korowymi w płatach czołowych (głównie kory przedczołowej). Nieprawidłowości w budowie tego regionu mózgu powodują osłabioną samokontrolę i umiejętność oceniania sytuacji, impulsywność. Płaty ciemieniowe, które są związane z funkcjonowaniem wzrokowo-przestrzennym i uwagą, wydają się być bardziej dotknięte PAE niż inne obszary korowe, dlatego dzieci z FASD mogą prezentować zaburzoną koncentrację i uwagę. Płaty skroniowe odpowiadają za tworzenie pamięci, rozumienie języka i przetwarzanie słuchowe.

Badania nad tym regionem pokazują, że w porównaniu z grupą kontrolną objętość i grubość tego płata są zmniejszone.<sup>24</sup> Zwrócono również uwagę na zaburzone proporcje między istotą białą a szarą.<sup>25</sup>

Mózdzek jest główną częścią tyłomózgowia. Ze względu na kompleksowe połączenia z innymi częściami mózgu jego funkcja nie ogranicza się jedynie do kontroli motoryki czy równowagi, a uczestniczy również w funkcjach wykonawczych, regulacji emocji bądź kontroli procesów językowych.<sup>26</sup> Najszybszy rozwój mózdzku odbywa się w trzecim trymestrze ciąży, natomiast pierwotna strefa progenitorowa mózdzku, pojawia się już 30 dni po zapłodnieniu. Jest to obszar mózgu podatny na działanie teratogenów przez cały okres rozwoju prenatalnego, ale podejrzewa się, że szczególnie narażenie w pierwszym miesiącu embrionalnym może spowodować poważne zaburzenie jego prawidłowej struktury. U dzieci z FASD opisywane są zmiany morfologii mózdzku, m.in. zmniejszona jego objętość bądź asymetria półkul mózdzku, a także nieprawidłowości budowy robaka mózdzku (struktury najbardziej łączonej z regulacją emocji).<sup>27</sup>

## BIBLIOGRAFIA

1. Longstaff A.: Krótkie Wykłady. Neurobiologia. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2002
2. Govaert P., Triulzi F., Dudink J.: The developing brain by trimester. *Handb. Clin. Neurol.*, 2020; 171: 245–289. doi:10.1016/B978-0-444-64239-4.00014-X

3. Leibovitz Z., Lerman-Sagie T., Haddad L.: Fetal Brain Development: Regulating Processes and Related Malformations. *Life* (Basel, Switzerland), 2022; 12 (6). doi:10.3390/life12060809
4. May P.A., Gossage J.P.: Maternal risk factors for fetal alcohol spectrum disorders: not as simple as it might seem. *Alcohol Res. Heal. J. Natl. Inst. Alcohol Abus. Alcohol.*, 2011; 34 (1): 15–26
5. 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. doi:10.1016/j.drugalcdep.2013.07.013
6. Brien J.F., Loomis C.W., Tranmer J., McGrath M.: Disposition of ethanol in human maternal venous blood and amniotic fluid. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 1983; 146 (2): 181–186. doi:10.1016/0002-9378(83)91050-5
7. Underwood M.A., Gilbert W.M., Sherman M.P.: Amniotic fluid: not just fetal urine anymore. *J. Perinatol. (Off. J. Calif. Perinat. Assoc.)*, 2005; 25 (5): 341–348. doi:10.1038/sj.jp.7211290
8. Brocardo P.S., Gil-Mohapel J., Christie B.R.: The role of oxidative stress in fetal alcohol spectrum disorders. *Brain Res Rev.* 2011; 67 (1–2): 209–225. doi:10.1016/j.brainresrev.2011.02.001
9. Kane C.J.M., Drew P.D.: Neuroinflammatory contribution of microglia and astrocytes in fetal alcohol spectrum disorders. *J. Neurosci. Res.*, 2021; 99 (8): 1973–1985. doi:10.1002/jnr.24735
10. Jégou S., El Ghazi F., de Lendeu P.K. i wsp.: Prenatal alcohol exposure affects vasculature development in the neonatal brain. *Ann. Neurol.*, 2012; 72 (6): 952–960. doi:10.1002/ana.23699
11. Popova S., Charness M.E., Burd L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat. Rev. Dis. Prim.*, 2023; 9 (1): 11. doi:10.1038/s41572-023-00420-x
12. Haley D.W., Handmaker N.S., Lowe J.: Infant stress reactivity and prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2006; 30 (12): 2055–2064. doi:10.1111/j.1530-0277.2006.00251.x
13. Cartwright M.M., Smith S.M.: Increased cell death and reduced neural crest cell numbers in ethanol-exposed embryos: partial basis for the fetal alcohol syndrome phenotype. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1995; 19 (2): 378–386. doi:10.1111/j.1530-0277.1995.tb01519.x
14. Vangjipuram S.D., Grever W.E., Parker G.C., Lyman W.D.: Ethanol increases fetal human neurosphere size and alters adhesion molecule gene expression. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2008; 32 (2): 339–347. doi:10.1111/j.1530-0277.2007.00568.x
15. Zhou D., Rasmussen C., Pei J. i wsp.: Preserved cortical asymmetry despite thinner cortex in children and adolescents with prenatal alcohol exposure and associated conditions. *Hum. Brain Mapp.*, 2018; 39 (1): 72–88. doi:10.1002/hbm.23818
16. Riley E.P., Mattson S.N., Sowell E.R. i wsp.: Abnormalities of the corpus callosum in children prenatally exposed to alcohol. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1995; 19 (5): 1198–1202. doi:10.1111/j.1530-0277.1995.tb01600.x
17. Dyląg K.A., Sikora-Sporek A., Bańdo B. i wsp.: Magnetic resonance imaging (MRI) findings among children with fetal alcohol syndrome (FAS), partial fetal alcohol syndrome (pFAS) and alcohol related neurodevelopmental disorders (ARND). *Przegl. Lek.*, 2016; 73 (9): 605–609
18. Abbott C.W., Kozanian O.O., Kanaan J. i wsp.: The Impact of Prenatal Ethanol Exposure on Neuroanatomical and Behavioral Development in Mice. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2016; 40 (1): 122–133. doi:10.1111/acer.12936
19. Astley S.J., Aylward E.H., Olson H.C. i wsp.: Magnetic resonance imaging outcomes from a comprehensive magnetic resonance study of children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2009; 33 (10): 1671–1689. doi:10.1111/j.1530-0277.2009.01004.x
20. Nardzewska-Szczepanik M.: Ocena zmian strukturalnych ciała modelowego w badaniu rezonansu magnetycznego u dzieci eksponowanych na alkohol w życiu płodowym. Publikacja online 2013
21. Berman R.F., Hannigan J.H.: Effects of prenatal alcohol exposure on the hippocampus: spatial behavior, electrophysiology, and neuroanatomy. *Hippocampus*, 2000; 10 (1): 94–110. doi:10.1002/(SICI)1098-1063(2000)10:1<94::AID-HIPO11>3.0.CO;2-T
22. Fryer S.L., Mattson S.N., Jernigan T.L. i wsp.: Caudate volume predicts neurocognitive performance in youth with heavy prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (11): 1932–1941. doi:10.1111/j.1530-0277.2012.01811.x
23. Robertson F.C., Narr K.L., Molteno C.D. i wsp.: Prenatal Alcohol Exposure is Associated with Regionally Thinner Cortex During the Preadolescent Period. *Cereb. Cortex*, 2016; 26 (7): 3083–3095. doi:10.1093/cercor/bhv131
24. Archibald S.L., Fennema-Notestine C., Gamst A. i wsp.: Brain dysmorphology in individuals with severe prenatal alcohol exposure. *Dev. Med. Child Neurol.*, 2001; 43 (3): 148–154
25. Sowell E.R., Thompson P.M., Tessner K.D., Toga A.W.: Mapping continued brain growth and gray matter density reduction in dorsal frontal cortex: Inverse relationships during postadolescent brain maturation. *J. Neurosci. Off. J. Soc. Neurosci.*, 2001; 21 (22): 8819–8829. doi:10.1523/JNEUROSCI.21-22-08819.2001
26. Desmond J.E. Trends in cerebellar research. *Behav. Neurol.*, 2010; 23 (1–2): 1–2. doi:10.3233/BEN-2010-0272
27. Sullivan E.V., Moore E.M., Lane B. i wsp.: Graded Cerebellar Lobular Volume Deficits in Adolescents and Young Adults with Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD). *Cereb. Cortex*, 2020; 30 (9): 4729–4746. doi:10.1093/cercor/bhaa020



## Problemy somatyczne u dzieci z FASD

### LEK. MONIKA CICHONŃ-KOTEK

Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku  
Klinika Pediatrii, Hematologii, Onkologii;  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
Katedra i Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii

Problematyka chorób współistniejących z FASD jest bardzo szeroka i z tego względu nie posiadamy jednego jasnego obrazu klinicznego zaburzeń somatycznych spowodowanych prenatalną ekspozycją na alkohol. W rozdziale zostaną opisane problemy zdrowotne, głównie wady wrodzone, z którymi mogą borykać się dzieci z FASD. Właściwe zrozumienie problemów zdrowotnych tej grupy jest szczególnie istotne dla stworzenia odpowiednich standardów opieki w poradniach psychologiczno-pedagogicznych oraz w szkołach. Ważne jest informowanie opiekunów o potrzebie wizyt w gabinetach lekarskich.

Szacuje się, że u 2–4% dzieci żywo urodzonych występuje wada wrodzona.<sup>1</sup> Problemy te dotyczą również pacjentów obciążonych prenatalną ekspozycją na alkohol.

Do najczęściej stwierdzanych wad wrodzonych u pacjentów z prenatalną ekspozycją na alkohol zalicza się: wady serca, rozszczepy wargi i/lub podniebienia oraz przepukliny. W tej grupie pacjentów rzadziej opisywane są wady układu moczowo-płciowego, wady układu kostnego lub przewodu pokarmowego.<sup>2</sup>

### Wady serca

Do wad związanych z układem sercowo-naczyniowym występujących u pacjentów z FASD zaliczamy ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej (ASD – *atrial septal defect*) oraz ubytek w przegrodzie międzykomorowej (VSD – *ventricular septal defect*). Do rzadziej opisywanych wad należą wady zastawkowe serca czy przetrwały przewód tętniczy. U pacjentów w wieku dorosłym

rośnie ryzyko chorób sercowo-naczyniowych.<sup>2,3,4,5</sup>

Obecność wad serca – szczególnie przypadku wad przeciekowych – może się wiązać ze zmniejszonym utlenowaniem krwi, co może się przekładać na funkcjonowanie poznawcze.

### **Wady rozszczepowe jamy ustnej**

W piśmiennictwie istnieje wiele badań, które miały na celu ocenę częstości występowania wad rozszczepowych u pacjentów z FASD. Zaburzenia te dotyczą zarówno rozszczepu wargi, podniebienia, jak i wargi i podniebienia.<sup>6</sup>

Jednocześnie należy zauważyć, że istnieje udowodniona zależność pomiędzy nikotynizmem i narażeniem na niektóre leki a rozszczepem wargi i podniebienia. W przypadku prenatalnej ekspozycji na alkohol ryzyko koekspozycji jest znaczne, co należy brać pod uwagę. U dzieci z FASD, u których występują wady rozszczepowe, mogą pojawiać się problemy z rozwojem mowy – zarówno w obszarze rozumienia (związane z FASD), jak i artykulacji (związane z wadą rozszczepową).

### **Wady układu moczowo-płciowego**

W grupie pacjentów obciążonych FASD można zaobserwować wady nerek, takie jak nerka podkowiasta, agenezja lub hipoplazja nerek bądź wodonercze. W niektórych badaniach odnotowano większe ryzyko występowania

wielotorbielowatości nerek u dzieci matek spożywających alkohol w trakcie ciąży.<sup>7,8</sup>

Wskazane jest, aby u każdego pacjenta z rozpoznaniem FASD wykonać USG jamy brzusznej w celu oceny przesiewowej.

Wady związane z genitaliami, które mogą wystąpić u pacjentów, dotyczą głównie płci męskiej. U chłopców opisuje się wnętrostwo, czyli niezstąpienie jąder, oraz nieprawidłowe ujście cewki moczowej, czyli spodziectwo.<sup>9,10</sup>

### **Wady przewodu pokarmowego**

W grupie pacjentów z FASD opisuje się głównie wady związane są z drożnością przewodu pokarmowego, takie jak atrezja przełyku lub zarośnięcie odbytu, wymagające zaopatrzenia w pierwszych dobach życia.

W piśmiennictwie nie znaleziono badań dotyczących obciążenia wadami rozwojowych wątroby, trzustki lub chorobą Hirschsprunga.<sup>11</sup>

### **Przepukliny**

U dzieci z FASD opisywane jest częstsze występowanie zarówno przepuklin przeponowych, jak i przepuklin sznura pępowinowego. Do stwierdzanych z większą częstotliwością wad należy również wytrzewienie, czyli przemieszczenie narządów jamy brzusznej poza jej powłoki.<sup>12,13,14</sup>

Są to poważne wady wymagające intensywnych działań już w pierwszych dobach życia.



### **Wady cewy nerwowej**

Obecnie brak jednoznacznych doniesień odnośnie do występowania wad cewy nerwowej. Wydaje się, że grupa pacjentów obciążonych prenatalną ekspozycją na alkohol może być bardziej narażona na tę wadę.<sup>15</sup>

### **Wady układu mięśniowo-szkieletowego**

U dzieci, u których wystąpiła prenatalna ekspozycja na alkohol, można po porodzie zaobserwować wady kończyn, takie jak stopa końsko-szpotawa. Zaburzenia

napięcia mięśniowego (obniżone, wzmożone) mogą być najsilniej wyrażone u noworodków i niemowląt. Ponadto pacjenci z FASD mają większą predyspozycję do występowania przykurczów w stawach, zrostu promieniowo-tokciowego, żeber rzekomych oraz skoliozy.<sup>16</sup>

Wszystkie wyżej wymienione problemy mogą wiązać się z opóźnionym osiągnięciem kamieni milowych w warstwie ruchowej.

### **Wady narządów zmysłów**

W grupie pacjentów z FASD mogą pojawić się nawracające zapalenia ucha środkowego.

wego. W niektórych publikacjach opisuje się częstsze występowania niedostuchu zarówno czuciowego, jak i nerwowego. Ponieważ dzieci z FASD mają trudności w nauce i zachowaniu, uzasadnione są wczesne wykrycie ubytku słuchu i wczesna interwencja.<sup>16,17,18</sup>

W obrębie narządu wzroku u dzieci obciążonych FASD opisuje się zarówno strukturalne, jak i czynnościowe nieprawidłowości w obrębie oka. Najczęściej występują: krótka szpara powiekowa, zaburzenia widzenia, zmarszczka nakątna, wady refrakcji lub niedorozwój nerwu wzrokowego. Ponadto częściej występuje również zez lub małocze. U dzieci z podejrzeniem lub rozpoznaniem FASD należy rozważyć badanie wzroku, aby umożliwić wczesne rozpoznanie i optymalne postępowanie.<sup>19</sup>

Problemy dotyczące narządów zmysłów znacząco wpływają na rozwój dziecka. U pacjenta z FASD, u którego występuje zwiększone ryzyko w tym zakresie, zawsze powinno się brać je pod uwagę – np. w przypadku opóźnienia rozwoju mowy należy zbadać u dziecka słuch.

Warto podkreślić, że etiologia występowania wrodzonych wad rozwojowych jest bardzo często wieloczynnikowa i trudno wyróżnić etanol jako jedyny działający teratogen.

Dzieci obciążone prenatalną ekspozycją na alkohol w pierwszym okresie swojego życia wymagają wnikliwej oceny neonatologicznej i pediatrycznej pod kątem

wrodzonych wad narządowych. Również w późniejszym okresie, w zależności od potrzeb i stwierdzanych objawów, dzieci mogą wymagać jednorazowej konsultacji lub stałej opieki specjalistycznej (głównie neurologicznej, okulistycznej, laryngolo-

---

*Warto podkreślić, że etiologia występowania wrodzonych wad rozwojowych jest bardzo często wieloczynnikowa i trudno wyróżnić etanol jako jedyny działający teratogen.*

---

gicznej, kardiologicznej, nefrologicznej, ale również ortopedycznej czy chirurgicznej).

Dzieci z FASD, tak jak inni pacjenci pediatryczni, chorują na choroby zakaźne – o ile obciążenia somatyczne nie nakazują inaczej – powinny być tak jak inni pacjenci leczone zarówno objawowo, jak i przyczynowo. Należy wystrzegać się automatycznego utożsamiania zgłaszanych dolegliwości z FASD i przeprowadzić wnikliwą diagnostykę różnicową.

## BIBLIOGRAFIA

1. Harris B.S., Bishop K.C., Kemeny H.R. i wsp.: Risk Factors for Birth Defects. *Obstet. Gynecol. Surv.*, 2017; 72 (2): 123–135. doi: 10.1097/OGX.0000000000000405. PMID: 28218773
2. Dyląg K.A., Anunziata F., Bandoli G., Chambers C.: Birth Defects Associated with Prenatal Alcohol Exposure-A Review. *Children (Basel)*, 2023; 10 (5): 811. doi: 10.3390/children10050811. PMID: 37238358; PMCID: PMC10217313
3. Mateja W.A., Nelson D.B., Kroelinger C.D. i wsp.: The association between maternal alcohol use and smoking in early pregnancy and congenital cardiac defects. *J. Womens Health (Larchmt)*, 2012; 21 (1): 26–34. doi: 10.1089/jwh.2010.2582. Epub 2011 Sep 6. PMID: 21895513
4. Strandberg-Larsen K., Skov-Etrup L.S., Grønbaek M. i wsp.: Maternal alcohol drinking pattern during pregnancy and the risk for an offspring with an isolated congenital heart defect and in particular a ventricular septal defect or an atrial septal defect. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.*, 2011; 91 (7): 616–622. doi: 10.1002/bdra.20818. Epub 2011 May 17. PMID: 21591246
5. Harvey D.C., Baer R.J., Bandoli G. i wsp.: Association of Alcohol Use Diagnostic Codes in Pregnancy and Offspring Conotruncal and Endocardial Cushion Heart Defects. *J. Am. Heart Assoc.*, 2022; 11 (2): e022175. doi: 10.1161/JAHA.121.022175. Epub 2022 Jan 11. PMID: 35014860; PMCID: PMC9238516
6. Pei L., Kang Y., Cheng Y., Yan H.: The Association of Maternal Lifestyle with Birth Defects in Shaanxi Province, Northwest China. *PLoS One*, 2015; 10 (9): e0139452. doi: 10.1371/journal.pone.0139452. PMID: 26422609; PMCID: PMC4589286
7. Moore C.A., Khoury M.J., Liu Y.: Does light-to-moderate alcohol consumption during pregnancy increase the risk for renal anomalies among offspring? *Pediatrics*, 1997; 99 (4): E11. doi: 10.1542/peds.99.4.e11. PMID: 9099786
8. Groen In't Woud S., Renkema K.Y., Schreuder M.F. i wsp.: Maternal Risk Factors Involved in Specific Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract: A Case-Control Study. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.*, 2016; 106: 596–603. doi: 10.1002/bdra.23500
9. Carbone P., Giordano F., Nori F. i wsp.: The possible role of endocrine disrupting chemicals in the aetiology of cryptorchidism and hypospadias: a population-based case-control study in rural Sicily. *Int. J. Androl.*, 2007; 30 (1): 3–13. doi: 10.1111/j.1365-2605.2006.00703.x. Epub 2006 Jul 4. PMID: 16824044
10. Strandberg-Larsen K., Jensen M.S., Ramlau-Hansen C.H. i wsp.: Alcohol Binge Drinking during Pregnancy and Cryptorchidism. *Hum. Reprod.*, 2009; 24: 3211–3219. doi: 10.1093/humrep/dep325
11. Feng Y., Chen R., Li X., Mo X.: Environmental Factors in the Etiology of Isolated and Nonisolated Esophageal Atresia in a Chinese Population: A Case-Control Study. *Birth Defects Res. Part Clin. Mol. Teratol.*, 2016; 106: 840–846. doi: 10.1002/bdra.23550
12. McAteer J.P., Hecht A., De Roos A.J., Goldin A.B.: Maternal Medical and Behavioral Risk Factors for Congenital Diaphragmatic Hernia. *J. Pediatr. Surg.*, 2014; 49: 34–38; discussion 38. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2013.09.025
13. Dewberry L.C., Kalia N., Vazquez J. i wsp.: Determining Maternal Risk Factors for Gastroschisis Using Colorado's Birth Registry Database. *J. Pediatr. Surg.*, 2020; 55: 1002–1005. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2020.02.030
14. Richardson S., Browne M.L., Rasmussen S.A. i wsp.: Associations between Periconceptual Alcohol Consumption and Craniosynostosis, Omphalocele, and Gastroschisis. *Birth Defects Res. Part Clin. Mol. Teratol.*, 2011; 91: 623–630. doi: 10.1002/bdra.20823
15. Jarmasz J.S., Basalah D.A., Chudley A.E., Del Bigio M.R.: Human Brain Abnormalities Associated With Prenatal Alcohol Exposure and Fetal Alcohol Spectrum Disorder. *J. Neuropathol. Exp. Neurol.*, 2017; 76 (9): 813–833. doi: 10.1093/jnen/nlx064. PMID: 28859338; PMCID: PMC5901082
16. Koren G., Nulman I., Chudley A.E., Looke C.: Fetal alcohol spectrum disorder. *CMAJ*, 2003; 169 (11): 1181–1185. Erratum in: *CMAJ*, 2004; 170 (1): 22. PMID: 14638655; PMCID: PMC264960
17. Cohen-Kerem R., Bar-Oz B., Nulman I. i wsp.: Hearing in children with fetal alcohol spectrum disorder (FASD). *Can. J. Clin. Pharmacol.*, 2007; 14 (3): e307–312. Epub 2007 Nov 1. PMID: 18025546
18. McLaughlin S.A., Thorne J.C., Jirikovic T. i wsp.: Listening Difficulties in Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorders: More Than a Problem of Audibility. *J. Speech Lang. Hear. Res.*, 2019; 62 (5): 1532–1548. doi: 10.1044/2018\_JSLHR-H-18-0359. PMID: 31039324
19. Tsang T.W., Finlay-Jones A., Perry K. i wsp.: Eye Abnormalities in Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Systematic Review. *Ophthalmic Epidemiol.*, 2023; 30 (4): 340–351. doi: 10.1080/09286586.2022.2123004. Epub 2022 Sep 14. PMID: 36102703

## Charakterystyka zaburzeń poznawczych w FASD

**DR N. O ZDR. IWONA PALICKA**

Centrum Stymulacji  
Rozwoju Dziecka w Poznaniu;  
Fundacja Fastryga

Zaburzenia poznawcze należące (wspólnie z zaburzeniami sfery emocjonalno-społecznej i sensomotorycznej) do kategorii zaburzeń neurorozwojowych są jednymi z najczęstszych przyczyn niepowodzeń szkolnych u dzieci z FASD. Problemy, m.in. w zakresie pamięci, funkcji wzrokowo-przestrzennych czy zaburzeń uwagi i koncentracji lub też obniżonego potencjału intelektualnego, w sposób fundamentalny wpływają na wyniki szkolne uczniów. W związku z powyższym w tym rozdziale opisane zostaną możliwe zaburzenia poznawcze często towarzyszące FASD, wraz z ich wpływem na możliwości edukacyjne dzieci ze spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych na konkretnych przykładach.

Płodowy zespół alkoholowy (FAS) charakteryzuje się niedoborem wzrostu,

---

*(...) wielu pacjentów z ekspozycją na alkohol wykazuje tylko część klasycznych cech typowych dla tego zespołu.*

---

określonym zestawem łagodnych deformacji twarzy oraz objawami dysfunkcji ośrodkowego układu nerwowego (OUN), przy jednoczesnej ekspozycji pacjenta na alkohol w okresie prenatalnym. Jednak nie u wszystkich pacjentów narażonych na działanie alkoholu podczas ciąży występuje pełny FAS. W praktyce wielu pacjentów z ekspozycją na alkohol wykazuje tylko część klasycznych cech typowych dla tego zespołu. Z uwagi na heterogenność objawów związanych z teratogennym działaniem alkoholu na płód

w piśmiennictwie sugeruje się używanie nazwy FASD na określenie spektrum objawów wynikających z poalkoholowych zaburzeń u płodu.<sup>1</sup>

FASD jako pojęcie *parasolowe*, obejmujące kilka podrozpoznań (wg polskich zaleceń diagnostycznych<sup>2</sup> FAS, ND-PAE, wg innych klasyfikacji<sup>3</sup> FAS, PFAS, ARND, ARBD lub FAS i ND-PAE), obok zespołu Aspergera, ADHD czy autyzmu, uznawane jest za tzw. ukryte niepełnosprawności, w których dominującym problemem są zaburzenia myślenia i zaburzenia zachowania (na bazie zmian strukturalnych i/lub neurochemicznych mózgu).

Rozwój psychoruchowy dzieci z FASD bywa opóźniony, z następową niepełnosprawnością intelektualną stopnia lekkiego lub nawet umiarkowanego. Rozwój intelektualny może być jednak również prawidłowy (od pogranicza normy do inteligencji przeciętnej dla populacji).<sup>1</sup>

Dzieci po prenatalnej ekspozycji na alkohol są często diagnozowane jako nadpobudliwe, autystyczne bądź nieharmonijnie rozwijające się; małe dzieci z FAS są pobudzone, mają trudności w karmieniu, są nadwrażliwe na bodźce; mają zbyt duże (hipertonia) lub małe (hipotonia) napięcie mięśniowe. Często występują u nich: deficyt uwagi i pamięci, nadaktywność, trudności z rozumieniem pojęć abstrakcyjnych, trudności z rozwiązywaniem problemów, słaba ocena sytuacji, niedojrzałe zachowanie;

przy czym problemy rosną wraz z wiekiem i pojawiają się trudności w nauce i zaburzenia zachowania (najczęściej objawy ADHD i zaburzenia opozycyjno-buntownicze) oraz problemy z nawiązywaniem relacji rówieśniczych. W wieku dorosłym osoby te mają trudności ze znalezieniem i utrzymaniem pracy, popadają w konflikty z prawem, mają skłonność do uzależnień (najczęściej od alkoholu).

W tym zespole zaburzeń występują deficyty neurorozwojowe (rozwojowe zaburzenia odruchowości i przetwarzania sensorycznego) i poznawcze mające swoje źródło w uszkodzeniach struktur głębokich OUN oraz zaburzeniach neuroprzebieżności.<sup>1,3,4</sup>

### **Szczególnym typem zaburzeń są deficyty rozwoju językowego:<sup>4-6</sup>**

- zarówno prawopółkulowe (trudności z używaniem języka w skomplikowanym kontekście społecznym, problemy z rozumieniem metafor i pozajęzykowe trudności w porozumiewaniu się: problemy ze zrozumieniem kontekstu wypowiedzi, tonu, melodii czy ukrytych znaczeń pozawerbalnych o charakterze zaburzeń rozpoznawania prozodii mowy)
- jak i lewopółkulowe o typie dysleksji (szczególnie zaburzona analiza i synteza fonologiczna oraz trudności

z szybkim przetwarzaniem informacji leksykalnych),

### **a także deficyty funkcji wykonawczych (zarządzających):<sup>4,7</sup>**

- problemy z koncentracją uwagi
- problemy z pamięcią krótkotrwałą
- zaburzenia pamięci operacyjnej
- trudności z pojęciami abstrakcyjnymi (rozumienie czasu, kalendarza, wartości pieniądza)
- trudności z myśleniem przyczynowo-skutkowym, wyobraźnią – osoby z FASD nie potrafią wyobrazić sobie tego, czego nie doświadczyły
- problemy z samoorganizacją, niekiedy w wykonywaniu złożonych codziennych czynności (osoby te potrzebują ciągłego przypominania, ukierunkowywania)
- uogólnianiem – brak plastyczności w procesie myślenia (przy zmianie nawet części rutyny, konieczność stworzenia całkowicie nowej rutyny)
- myśleniem arytmetycznym i operacjonalizacją zmiennych
- zaburzenia zapamiętywania sekwencji motorycznych.

Możliwości intelektualne dzieci z FASD lokują się na ogół w szerokich granicach norm rozwojowych, zwykle nie przekraczając  $IQ = 90$  (opis jakościowy w skali wechslerowskiej – Tab. 1),<sup>4,8</sup> przy czym około 90% z nich ma globalny poziom IQ znacząco niższy niż grupa kontrolna, na ogół na pograniczu normy i niepełnosprawności intelektualnej w stopniu lekkim. Dzieci z FASD prezentują przede wszystkim gorsze wyniki w zakresie myślenia pojęciowego; w przypadku pełnoobjawowego FAS średni iloraz inteligencji płynnej (funkcje bazowe – biologicznie uwarunkowana sprawność podstawowych procesów poznawczych: spostrzegania, uwagi, pamięci, myślenia) i skryzalizowanej (zbiór zdolności powstałych w wyniku angażowania inteligencji płynnej w określone działania) jest zbliżony i mieści się przeważnie na pograniczu normy i niepełnosprawności intelektualnej; dzieci z łagodniejszą postacią ND-PAE osiągają wyniki w obszarze inteligencji niższej niż przeciętna.

Należy pamiętać, iż u osób z FASD występują znaczne stopnie zaburzenia funkcji wykonawczych, co sprawia, że przy intelekcie niższym niż przeciętny funkcjonują jak osoby z niepełnosprawnością intelektualną.<sup>9</sup>

Zaburzenia te, przy braku adekwatnej pomocy terapeutycznej i dostosowania edukacyjnego, skutkują możliwymi wtórnymi powikłaniami o charakterze psychospo-





łecznym (tzw. zaburzenia wtórne) w postaci trudności w nauce (w tym specyficzne trudności w czytaniu, pisaniu i liczeniu), zaburzeń zachowania, problemów w relacjach społecznych. Konsekwencje te mogą być poważne, co pokazują światowe metaanalizy prowadzone od lat przez zespoły badawcze A.P. Streissguth oraz S. Popovej<sup>10-12</sup> (Tab. 2).

Na podstawie wyników dotychczas opublikowanych badań<sup>4,13,14,15</sup> wiemy, iż brak obecności wyraźnych dysmorfii twarzy bądź niedoborów wzrostu nie oznacza lepszego rokowania dla rozwoju funkcji neuropoznawczych – dzieci z różnymi podtypami FASD mogą mieć zbliżone problemy neuropoznawcze i neurobehawioralne.

Nie wyodrębniono do tej pory jednego spójnego profilu neuropsychologicznego charakterystycznego wyłącznie dla osób z FASD, zupełnie odrębnego od osób z innymi dysfunkcjami mózgu o podłożu organicznym,<sup>4,16</sup> zatem każdorazowo należy przeprowadzić dokładne badanie neuropsychologiczne, a często także neurologopedyczne oraz neurorozwojowe, aby prawidłowo opisać występujące u dziecka zaburzenia oraz znaleźć potencjalne mocne strony, które będą wspomagały terapię i podnosiły motywację do działania.

Dobierając odpowiednie badania neuropsychologiczne, musimy znaleźć takie narzędzia oceny psychometrycznej (najlepiej z aktualnymi normami),<sup>1,3,4</sup> które pozwalają

na wyznaczenie indywidualnego profilu neuropsychologicznego dziecka z FASD, obejmując szczegółowe domeny z trzech głównych obszarów: neuropoznawczego, samoregulacji, funkcji adaptacyjnych<sup>17-19</sup> (Tab. 3), co jest zgodne z kryteriami zaproponowanym dla ND-PAE w DSM-5,<sup>20-22</sup> które lokuje FASD w dziale: Inne zaburzenia neurorozwojowe, według ICD-10 kod F.88 (Inne zaburzenia rozwoju psychicznego [psychologicznego]),<sup>23</sup> natomiast w ICD-11: kod 6A0Y (*Neurodevelopmental syndrome due to prenatal alcohol exposure*).<sup>24</sup>

W tabeli 4 zebrano zaproponowane kryteria szczegółowe rozpoznania dla ND-PAE według DSM 5 (tłum. własne za Hagan<sup>4,18</sup>).

W związku z tym, iż zaburzenia neuropoznawcze występujące w FASD mają tak poważne implikacje dla dorosłego życia, już na etapie uczęszczania do przedszkola i szkoły podstawowej należałoby objąć dzieci właściwą opieką terapeutyczną i dostosować wymagania edukacyjne za pomocą odpowiednich opinii oraz orzeczeń. Należy bardzo poważnie potraktować funkcjonujący w orzecznictwie oświatowym termin „zagrożenie niedostosowaniem społecznym”, ponieważ – jak wskazują światowe raporty – jest ono w tej grupie bardzo realne.

Tab. 1. Kategoryzacja ilorazów inteligencji (IQ) w klasycznej terminologii D. Wechslera<sup>25</sup>

Klasyfikacja IQ wg D. Wechslera	Przedziały wartości IQ
Inteligencja bardzo wysoka	130 i powyżej
Inteligencja wysoka	120–129
Inteligencja powyżej przeciętnej	110–119
Inteligencja przeciętna	90–109
Inteligencja niższa niż przeciętna	80–89
Pogranicze normy	70–79
Klasyfikacja niższych poziomów IQ wg American Association on Mental Retardation (1990)*	
Upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim	55–69
Upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym	40–54
Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym	25–39
Upośledzenie umysłowe w stopniu głębokim	0–24

Tab. 2. Zaburzenia wtórne o charakterze psychospołecznym

<b>Wyniki badań longitudinalnych A.S. Streissguth (2000)</b>	<b>Wyniki raportu S. Popovej (2023)</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Problemy ze zdrowiem psychicznym – ponad 90% badanych miało problemy, 80% było leczone; w grupie dzieci dominowały deficyty pamięci, w grupie dorosłych – depresje</li> <li>• Przerwana nauka szkolna – 60% nastolatków i dorosłych nie ukończyła szkoły. W grupie, która ukończyła szkołę, do najczęstszych problemów należały: deficyt uwagi – 70%, nieukończone zadania szkolne – 60%, konflikty z kolegami – 60%, przeszkadzanie w klasie 55–60%</li> <li>• Kłopoty z prawem – 60% nastolatków i dorosłych miało konflikt z prawem, w grupie powyżej 12 lat 60% znalazło się w ośrodkach resocjalizacyjnych, 40% w ośrodkach wychowawczych</li> <li>• Instytucjonalizacja – około 50% korzystało z opieki instytucji; więzienie (do 42%), oddziały psychiatryczne 28%, oddziały odwykowe 12–20%</li> <li>• Nieprawidłowe zachowania seksualne – to najpowszechniejsze zaburzenia w grupie dzieci; najczęstsze zachowania to: przygodny seks, lubieżny dotyk, rozwiązłość – około 50%</li> <li>• Problemy z alkoholem i narkotykami – około 30%</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Korzystanie z usług socjalnych (75%)</li> <li>• Przerwana nauka szkolna z powodu problemów w uczeniu się i/lub zachowaniu (61%)</li> <li>• Interakcje z wymiarem sprawiedliwości (30% do 60%)</li> <li>• Instytucjonalizacja (areszt, więzienie lub leczenie psychiatryczne lub odwykowe: alkohol/narkotyki, leczenie szpitalne; 50%)</li> <li>• Zaburzenia związane z używaniem substancji: alkohol i narkotyki (50%)</li> <li>• Niewłaściwe zachowania seksualne (49%)</li> <li>• Zwiększone ryzyko zaburzeń metabolicznych (w tym cukrzyca typu 2, niski poziom lipoprotein o dużej gęstości, wysoki poziom triglicerydów i specyficzna dla kobiet nadwaga i otyłość)</li> <li>• Trudności w samodzielnym życiu i problemy ze zdobyciem i utrzymaniem zatrudnienia (80%)</li> <li>• Średnia długość życia jest znacznie niższa niż w populacji ogólnej (34 lata; 95% 31–37 lat); główną przyczyną śmierci są „przyczyny zewnętrzne” (44%), w tym samobójstwo (15%), wypadki (14%), zatrucia narkotykami lub alkoholem (7%) i inne (7%)</li> </ul>

Tab. 3. Obszary i domeny badane w FASD

A. Obszar neuropoznawczy	B. Obszar samoregulacji	C. Funkcje adaptacyjne
Funkcje poznawcze	Regulacja nastroju i zachowania	Komunikacja
Funkcje zarządzające (wykonawcze)	Uwaga	Umiejętności społeczne
Uczenie się	Kontrolowanie bodźców	Życie codzienne
Pamięć		Motoryka
Funkcje wzrokowo-przestrzenne		

Tab. 4. Kryteria rozpoznania dla ND-PAE w DSM 5

<b>Kryteria diagnostyczne zaburzeń neurobehawioralnych DSM-5 związanych z prenatalną ekspozycją na alkohol.</b>
<p>A. Wyższa od minimalnej ekspozycja na alkohol w czasie ciąży, w tym w okresie przed informacją o ciąży. Potwierdzenie ekspozycji na alkohol w czasie ciąży może zostać uzyskane bezpośrednio od matki, z kartoteki medycznej czy obserwacji klinicznej.</p> <p>B. Upośledzone funkcjonowanie neuropoznawcze objawiające się jednym lub kilkoma z wymienionych:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Upośledzenie umysłowe (np. IQ 70 lub niższe lub standardowy wynik 70 lub mniej w całościowej ocenie rozwoju).</li> <li>2. Upośledzenie w funkcjach zarządzających (np. problemy z planowaniem i organizacją, nieelastyczność, zahamowania).</li> <li>3. Upośledzenie zdolności uczenia się (np. niższe wyniki w nauce niż oczekiwane dla danego poziomu intelektualnego, specyficzne trudności w uczeniu się).</li> <li>4. Upośledzenie pamięci (np. trudności w zapamiętaniu niedawno poznanych informacji, powtarzanie tych samych błędów, trudności w zapamiętywaniu dłuższych poleceń ustnych).</li> <li>5. Upośledzenie funkcji wzrokowo-przestrzennych (np. chaotyczne czy źle zaplanowane rysunki i konstrukcje, trudności w odróżnieniu prawej strony od lewej).</li> </ol>

- C. Upośledzenie samoregulacji np.:
  1. Upośledzenie regulacji nastroju czy zachowania (np. zmienność nastrojów, afekt negatywny, drażliwość, częste wybuchy).
  2. Deficyt uwagi (np. trudności z przenoszeniem uwagi, trudności w utrzymaniu wysiłku psychicznego).
  3. Upośledzenie kontroli bodźców (np. trudności w oczekiwaniu na swoją kolejkę, trudności z przestrzeganiem zasad).
- D. Upośledzenie funkcji adaptacyjnych (dwa lub więcej przykładów):
  1. Deficyty w sferze komunikacji (np. opóźniona nauka języka, trudności w rozumieniu języka mówionego).
  2. Upośledzenie komunikacji i interakcji społecznej (np. zbyt przyjacielski w stosunku do obcych, trudności w odczytywaniu wskazówek społecznych, trudności w rozumieniu konsekwencji społecznych).
  3. Upośledzenie funkcjonowania codziennego (np. opóźniona nauka korzystania z toalety, jedzenia czy kąpeli, trudności w wykonywaniu codziennych czynności wg planu).
  4. Upośledzenie czynności ruchowych (np. słabo rozwinięta motoryka mała, opóźniony rozwój motoryki dużej, utrzymujące się deficyty w motoryce dużej, deficyty w koordynacji i równowagi)
- E. Zaburzenia (objawy z punktów B, C i D) pojawiają się w dzieciństwie.
- F. Zaburzenia te powodują ważne z klinicznego punktu widzenia niebezpieczeństwo upośledzenia funkcjonowaniu społecznym, szkolnym, zawodowym czy innych.
- G. Zaburzenia nie wyjaśniają bezpośrednio fizjologiczne skutki związane z poporodowym użyciem danej substancji (np. leków, alkoholu czy narkotyków), ogólny stan zdrowia (np. uszkodzenia mózgu, delirium czy demencja), inne znane teratogeny (np. płodowy zespół hydantoinowy), uwarunkowania genetyczne (np. zespół Williama, zespół Downa, zespół Cornelia de Lange) czy zaniedbania środowiskowe.

## Opis przypadku

Chłopiec z rozpoznaniem FAS, wychowywany w rodzinie zastępczej od 3. roku życia, został przebadany w celu oceny możliwości i deficytów poznawczych

z powodu nadpobudliwości psychoruchowej oraz trudności z nauką pisania i czytania zaobserwowanych w przedszkolu.

Badanie psychologiczne przeprowadzono za pomocą:

- Baterii IDS (Skale Inteligencji i Rozwoju – Polska normalizacja 2013 r., test dający wyniki kompatybilne z nowymi testami WISC V).
- Testu Szybkiego Nazywania
- Testu Słownikowego dla Dzieci
- DMI-2 (testy operacyjności myślenia).

W czasie badania chłopiec był pogodny, ale o zmiennej motywacji do współpracy, bardzo ruchliwy, z trudnościami w skupieniu i utrzymaniu uwagi.

W badaniu psychologicznym przeprowadzonym za pomocą baterii IDS (Skale Inteligencji i Rozwoju) chłopiec uzyskał wyniki mieszczące się na poziomie pogranicza normy przewidzianej dla wieku: IQ = 77 (poziom pomiędzy normą a niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim). Wyniki prawdziwe przy przyjętym 85% przedziale ufności mieszczą się w obszarze IQ = 73–81 (od pogranicza normy do inteligencji niższej niż przeciętna).

## Wyniki IDS

Wyniki IDS w obszarze **Inteligencji Płynnej** (biologicznie uwarunkowana sprawność podstawowych procesów poznawczych – spostrzegania, uwagi, pamięci, myślenia) wskazują na **obniżony w stosunku do wieku poziom tej sfery (IQ = 75** w skali Wechslera – inte-

ligencja na poziomie pogranicza normy)), widoczna jest znacząca wewnętrzna dysharmonia poszczególnych obszarów funkcjonowania:

- na poziomie przeciętnym (WP = 7–13 pkt) znajdują się takie funkcje jak:
  - **pamięć fonologiczna** – samodzielne odtwarzanie materiału werbalnego – krótkotrwałe utrzymywanie w pamięci i powtarzanie oraz uwaga słuchowa
  - **rozumowanie pojęciowe** – zdolność przetwarzania materiału ujmowanego w systemie werbalnym, prawidłowe tworzenie klas łączących stosunkowo odległe znaczeniowo przedmioty (kategoryzowanie i uogólnianie)
  - **rozumowanie przestrzenne** – zdolność do przetwarzania informacji wyobrażeniowych, zdolność spójnego wykorzystywania wszystkich istotnych elementów i odtwarzania konfiguracji przestrzennych według wzoru
  - **pamięć słuchowa długotrwała** – pamięć werbalna, umiejętność wydobywania z zasobów pamięciowych niezbędnych treści, przy odytywaniu
  - **pamięć wzrokowo-przestrzenna** – zdolność do krótkotrwałego zapamiętywania informacji obrazowych – w dolnej granicy normy

- poniżej przeciętnej (WP = 5–6 pkt) znajdują się:
  - **percepcja wzrokowa** – zdolność do różnicowania bodźców o charakterze wzrokowym, szczególnie różnicowania długości)
- na poziomie bardzo niskim (WP = 1–2 pkt) znajduje się:
  - **uwaga selektywna** – zdolność do szybkiego i skutecznego przeszukiwania zbioru elementów pod kątem określonych cech – u chłopca występują: duża skłonność do działań impulsywnych i problemy z hamowaniem reakcji.

Wyniki IDS w obszarze **Inteligencji Skrytalizowanej** (zbiór zdolności powstałych w wyniku angażowania inteligencji płynnej w określone działania) wskazują na **obniżony w stosunku do wieku poziom tej sfery (IQ = 82** w skali Wechslera, inteligencja niższa niż przeciętna), wyniki tej sfery wyrównane, na poziomie przeciętnym (w dolnej granicy):

- **mowa czynna** – umiejętność produkowania mowy, poziom zdolności językowych, sprawność w budowaniu spójnych logicznych i poprawnych gramatycznie zdań; chłopiec ma przeciętny zasób słów, jednak widoczne są duże trudności w sensownym wyrażaniu myśli
- **mowa bierna** – zdolność rozumienia mowy, komunikatów werbalnych, wypowiedzi złożonych
- **rozumowanie logiczno-matematyczne** – poziom myślenia logicznego i kompetencji matematycznych, rozumienie liczebności i stałości zbiorów, umiejętność dokonywania quasi-przestrzennych operacji arytmetycznych typu mnożenie, dzielenie.

## Wyniki pozostałych ocenianych obszarów

### Umiejętności psychomotoryczne:

- na poziomie przeciętnym (w dolnej granicy) znajduje się:
  - motoryka duża (równowaga statyczna i dynamiczna)
- na poziomie niskim znajduje się:
  - koordynacja wzrokowo-ruchowa – umiejętność odwzorowywania, chłopiec leworęczny
  - manipulacja (motoryka mała, precyzja ruchów)

### Kompetencje społeczno-emocjonalne:

- na poziomie przeciętnym znajdują się:
  - **rozumienie sytuacji społecznych** – zdolność rozumienia sytuacji społecznych polegająca na dostrzeganiu różnych emo-

cyjonalno-społecznych aspektów sytuacji

- **motywacja osiągnięć w aspekcie zdolności do czerpania satysfakcji z osiągnięć i wykonywanych zadań.**
- na poziomie poniżej przeciętnej znajduje się:
  - **regulacja emocji** – umiejętność podejmowania działań zaradczych w zakresie regulacji własnych emocji, korzystanie z pomocy innych osób
- na poziomie niskim i bardzo niskim znajdują się:
  - **strategie społeczne** – zdolność podejmowania działań, które przyczyniają się do utrzymania równowagi pomiędzy własnymi a cudzymi korzyściami
  - **rozpoznawanie emocji innych osób**
  - **motywacja osiągnięć w aspekcie wytrwałości w pracy** (pokonywanie trudności i kontynuowanie aktywności mimo przeszkód).

## Wyniki Testu Szybkiego Nazywania

---

Test do oceny stopnia automatyzacji przywoływania informacji leksykalnych; angażuje on pamięć operacyjną oraz zdolności do posługiwania się materiałem słownym,

a także dostarcza miary ogólnego tempa przetwarzania informacji.

- **Przedmioty – 4 steny (wynik przeciętny, dolna granica)** – nieco osłabione tempo odtwarzania.
- **Kolory – 7 sten (wynik przeciętny)** – prawidłowy czas odtwarzania.
- **Przedmioty i kolory – 4 steny (wynik przeciętny, dolna granica)** – nieco osłabione tempo czas odtwarzania, początkowo dezorganizacja przy materiale mieszanym.

**Wniosek:** osłabiona fluencja wzrokowo-werbalna.

## Wyniki Testu Słownikowego dla Dzieci

---

Test mierzy zdolności werbalne, zarówno w zakresie rozumienia mowy, jak i jej produkowania.

**Wynik ogólny: 5 sten** (wynik przeciętny).

Wyniki szczegółowe:

- **mowa bierna: 6 sten (wynik przeciętny)** – prawidłowe rozumienie słów i prostych poleceń, prawidłowe rozumieniem synonimów oraz umiejętność dopasowania słowa do określonej kategorii nadrzędnej
- **mowa czynna: 4 sten (wynik przeciętny, dolna granica)** – nieco osłabiona umiejętność wydobywania



z pamięci właściwych słów określających obiekty oraz uzupełniania wypowiedzi brakującym słowem.

## Wyniki Testu DMI-2

---

### Testy operacyjności myślenia:

- ogólne wyniki na poziomie niskim
- wiele odpowiedzi na chybił trafił – w rozwiązywaniu zadań kieruje się często pierwszym wrażeniem i nie analizuje dalszych odpowiedzi i lepszych rozwiązań, ma duże trudności z respektowaniem reguł i postępowaniem zgodnie z instrukcjami
- brak umiejętności tworzenia klas i serii oraz z klasyfikacją hierarchiczną
- bardzo dużo błędów w myśleniu poprzez analogię, w rozumieniu relacji między obiektami (np. trudności z rozumieniem podobieństwa w parach różniących się wielkością obiektów) oraz mnożeniu logicznym (dopasowanie elementu do dwóch niezależnych układów, aby je połączyć)
- typ myślenia – konkretny (poziom poniżej 7. rz.).

### Wnioski

---

Ogólne możliwości intelektualne chłopca znajdują się na pograniczu normy i upo-

śledzenia umysłowego w stopniu lekkim; poziom rozwoju poszczególnych funkcji jest nieharmonijny.

Czynniki najbardziej zaburzające funkcjonowanie to impulsywność oraz problemy z hamowaniem, co przekłada się na deficyty w zakresie uwagi selektywnej.

Na niskim poziomie znajdują się: koordynacja wzrokowo-ruchowa oraz motoryka mała, a także obszar kompetencji społeczno-emocjonalnych, co w znaczący sposób może utrudniać chłopcu funkcjonowanie w grupie rówieśniczej.

Mocną stroną chłopca jest myślenie pojęciowe, funkcje fonologiczne, jak również słuchowa pamięć długotrwała.

U dzieci z FASD istnieje tendencja do obniżania się możliwości granicznych wraz z wiekiem ze względu na niski poziom rozwoju myślenia operacyjnego i funkcji wykonawczych (nadzorczych), w związku z czym rozwój chłopca wymaga dalszego monitorowania.

### Zalecenia

---

1. Konieczna dalsza opieka poradni psychologiczno-pedagogicznej i opiniowanie o konieczności objęcia pomocą psychologiczno-pedagogiczną w przedszkolu.
2. Wzmacnianie mocnych stron i zasobów chłopca poprzez angażowanie w zadania pozwalające odnosić sukcesy.
3. Terapia pedagogiczna i psychologiczna.

## BIBLIOGRAFIA

1. Palicka I., Śmigiel R.: Walidacja narzędzia diagnostycznego „Skale Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci w Wiekui Przeszkolnym (IDS-P)” z udziałem grupy dzieci z rozpoznanyim płodowym zespołem alkoholowym wg kryteriów waszyngtońskich. *Pediatr. Pol.*, 2017; 92 (5): 525–537. doi:10.1016/j.pepo.2017.05.001
2. Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i wsp.: Rozpoznanowanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinary zespół polskich ekspertów. *Med. Prakt. Pediatr. WS 1/2020*; 28–30
3. Palicka I., Śmigiel R., Pesz K. i wsp.: Diagnostyka FASD Według 4-Cyfrowego Kwestionariusza Diagnostycznego S. Astley – znaczenie badania neuropsychologicznego. *Stand. Med. Pediatr.*, 2016; 13: 112–116
4. Palicka I.: Analiza profilu neuropsychologicznego dzieci w wieku 5–10 lat w wybranych podtypach FASD. Wydawnictwo Borgis, Warszawa 2021
5. Pawłowska-Jaroń H., Orłowska-Popek Z.: Rozwój języka dzieci z FASD warunkowany poziomem funkcji poznawczych. *Poznańskie Studia Polonistyczne. Seria Językoznawcza*, 2022; 29 (2): 259–275. doi:10.14746/pspsj.2022.29.2.16
6. Pawłowska-Jaroń H.: Specyfika Rozwoju Pre-i Postnatalnego Dzieci Ze Spektrum FASD. Zaburzenia Komunikacji Językowej. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego, Kraków 2015
7. Lange S., Shield K., Rehm J. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorder: Neurodevelopmentally and behaviorally indistinguishable from other neurodevelopmental disorders. *BMC Psychiatry*, 2019; 19 (1): 322. doi:10.1186/s12888-019-2289-y
8. Ferreira V.K.L., Cruz M.S.: Intelligence and fetal alcohol spectrum disorders: A review. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2017; 24 (3): e1–e18. doi:10.22374/1710-6222.24.3.1
9. Kautz-Turnbull C., Petrenko C.L.M.: A meta-analytic review of adaptive functioning in fetal alcohol spectrum disorders, and the effect of IQ, executive functioning, and age. *Alcohol Clin Exp Res.* 2021; 45 (12): 2430–2447. doi:10.1111/ACER.14728
10. Popova S., Charness M.E., Burd L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat. Rev. Dis. Primers*, 2023; 9 (1): 11. doi:10.1038/s41572-023-00420-x
11. Streissguth A., Barr H., Kogan J., Bookstein F.: Primary and secondary disabilities in Fetal Alcohol Syndrome. [W:] *The Challenge of Fetal Alcohol Syndrome: Overcoming Secondary Disabilities*. University of Washington Press, 1997
12. Streissguth A.P., O'Malley K.: Neuropsychiatric implications and long-term consequences of fetal alcohol spectrum disorders. *Semin. Clin. Neuropsychiatry*, 2000; 5 (3): 177–190. doi:10.1053/scnp.2000.6729
13. Kodituwakku P.W.: Neurocognitive profile in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Dev. Disabil. Res. Rev.*, 2009; 15 (3): 218–224. doi:10.1002/ddrr.73
14. Suttie M., Foroud T., Wetherill L. i wsp.: Facial dysmorphism across the fetal alcohol spectrum. *Pediatrics*, 2013; 131 (3): 779–788. doi:10.1542/peds.2012-1371
15. Webster B.M., Carlisle A.C.S., Livesey A.C. i wsp.: Evaluating the Difference in Neuropsychological Profiles of Individuals with FASD Based on the Number of Sentinel Facial Features: A Service Evaluation of the FASD UK National Clinic Database. *Children*, 2023; 10 (2): 266. doi:10.3390/children10020266
16. Maya-Enero S., Ramis-Fernández S.M., Astals-Vizcaino M., García-Algar Ó.: Neurocognitive and behavioral profile of fetal alcohol spectrum disorder. *Anales de Pediatría (English Edition)*, 2021; 95 (3): 208.e1–208.e9. doi:10.1016/J.ANPEDE.2020.12.012
17. Doyle L.R., Mattson S.N.: Neurobehavioral Disorder Associated with Prenatal Alcohol Exposure (ND-PAE): Review of Evidence and Guidelines for Assessment. *Curr. Dev. Disord. Rep.*, 2015; 2 (3): 175–186. doi:10.1007/s40474-015-0054-6
18. Hagan J.F., Balachova T., Bertrand J. i wsp.: Neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure. *Pediatrics*, 2016; 138 (4): e20151553. doi:10.1542/peds.2015-1553
19. Sanders J.L., Netelenbos N., Dei S.O.: Construct and factorial validity of Neurobehavioral Disorder associated with Prenatal Alcohol Exposure (ND-PAE). *BMC Psychol.*, 2020; 8 (1): 53. doi:10.1186/s40359-020-00405-5
20. Kable J.A., O'Connor M.J., Olson H.C. i wsp.: Neurobehavioral Disorder Associated with Prenatal Alcohol Exposure (ND-PAE): Proposed DSM-5 Diagnosis. *Child Psychiatry Hum. Dev.*, 2016; 47 (2): 355–346. doi:10.1007/s10578-015-0566-7
21. Olson H.C.: Advancing Recognition of Fetal Alcohol Spectrum Disorders: the Proposed DSM-5 Diagnosis of “Neurobehavioral Disorder Associated with Prenatal Alcohol Exposure (ND-PAE).” *Curr. Dev. Disord. Rep.*, 2015; 2 (3): 187–198. doi:10.1007/s40474-015-0056-4
22. Regier D.A., Kuhl E.A., Kupfer D.J.: The DSM-5: Classification and criteria changes. *World Psychiatry*, 2013; 12 (2): 92–98. doi:10.1002/wps.20050
23. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, 2009
24. ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics. Accessed September 4, 2023. <https://icd.who.int/browse11/l-m/en/#/http%3A%2F%2Fid.who.int%2Ficd%2Fentity%2F1516623224>
25. Brzeziński J., Gaul M., Hornowska E. i wsp.: Skala Inteligencji Wechslera Dla Dorosłych. Wersja Zrewidowana–Renormalizacja. Polska Adaptacja WAIS-R (PL). Podręcznik. (Pracownia Testów Psychologicznych, Polskiego Towarzystwa Psychologicznego), 2011

## Charakterystyka zaburzeń emocjonalnych i zachowania w FASD

**DR N. O ZDR. IWONA PALICKA**

*Centrum Stymulacji Rozwoju Dziecka w Poznaniu;  
Fundacja Fastryga*

Dzieci z FASD oprócz problemów zdrowotnych bądź opisanych w poprzednim rozdziale zaburzeń poznawczych mierzą się także z problemami społeczno-emocjonalnymi, takimi jak trudności w relacjach rówieśniczych, trudności z rozumieniem i internalizacją norm społecznych lub rozregulowaniem emocjonalnym. Ponadto u dzieci z FASD często pojawiają się także zaburzenia zachowania. Problemy te nierzadko prowadzą do konfliktów w klasie, trudności w funkcjonowaniu w środowisku szkolnym, takich jak brak podporządkowania się obowiązującym w placówce zasadom. W opisywanym rozdziale przedstawione zostaną możliwe zaburzenia w sferze społeczno-emocjonalnej oraz zaburzenia zachowania u dzieci z FASD, z uwzględnieniem trudności szkolnych.

Zarówno praktyka kliniczna, jak i badania naukowe<sup>1-3</sup> są zgodne co do tego, że u dzieci z FASD (w obrębie wszystkich podtypów) występuje wyraźne opóźnienie rozwojowe w obszarze zrozumienia emocji – swoich i u innych osób (tzw. rozumowanie emocjonalne). Naukowcy odkryli, że nawet w przypadku dzieci ze średnim IQ zrozumienie emocji było opóźnione o 2 do 5 lat w porównaniu z typowo rozwijającymi się rówieśnikami.

Opisano, iż pomimo umiejętności empatyzowania (współodczuwania, bycia w tzw. rezonansie limbicznym) wiele dzieci z FASD ma znaczne trudności z zarządzaniem i regulowaniem swoich emocji i zachowań, co pociąga za sobą opóźnione rozumienie emocji.

Odnotowano deficyty w zakresie: rozpoznawania sygnałów emocjonalnych u innych

osób (czytania z wyrazu twarzy i gestów), rozpoznawania możliwości występowania jednocześnie przeciwstawnych emocji smutny-szczęśliwy lub smutny-szalony, umiejętności ukrywania emocji, wiedzy na temat możliwości zmiany emocji oraz zdolności wartościowania emocji („Czy wszystkie moje emocje są w porządku?”).

W polskich badaniach prowadzonych w latach 2016–2018 w ramach projektu doktorskiego na grupie dzieci z FASD w wieku 5–10 lat<sup>4</sup> oceniono również kompetencje społeczno-emocjonalne w pięciu wymienionych poniżej obszarach.

### 1. **Rozpoznawanie emocji na podstawie zdjęcia** (zdolność rozpoznawania i różnicowania emocji podstawowych

wyrażanych mimiką twarzy). Wyniki dzieci z FASD były nieco zróżnicowane: od niskich do obniżonych, przy czym chłopcy uzyskali trochę lepsze wyniki niż dziewczynki. Niski wynik oznacza, iż dziecko nie jest w stanie różnicować wyrazu emocjonalnego na fotografii, nie różnicuje także na twarzy realnej osoby, z którą jest w realnym kontakcie.

### 2. **Regulacja emocji** (umiejętność podejmowania działań zaradczych w zakresie regulacji własnych emocji, korzystanie z pomocy innych osób, badana poprzez umiejętność werbalnego określenia tychże działań). Wy-

niki dzieci z FASD były również nieco zróżnicowane: od niskich do obniżonych, bez różnic ze względu na płeć. Niski wynik pozwala przypuszczać, że dziecko nie jest w stanie skutecznie uruchamiać mechanizmów regulacji własnych emocji.

### 3. **Rozumienie sytuacji społecznych**

(zdolność rozumienia sytuacji społecznych polegająca na dostrzeganiu różnych emocjonalno-społecznych aspektów sytuacji). Wyniki dzieci z FASD były w większości na poziomie niskim, bez różnic ze względu na płeć. Niski wynik osiągają dzieci, które nie potrafią prawidłowo zrozumieć i ocenić sytuacji społecznych, mają trudności w rozpoznawaniu społecznych i emocjonalnych aspektów zdarzeń, nie potrafią prawidłowo rozpoznawać niewerbalnych oznak emocji i identyfikować ich przyczyn, nie rozumieją intencji innych osób.

### 4. **Strategie społeczne** (zdolność podejmowania działań, które przyczyniają się do utrzymania równowagi pomiędzy własnymi a cudzymi korzyściami).

Wyniki dzieci z FASD były w większości na poziomie niskim, bez różnic ze względu na płeć. Niski wynik świadczy o braku właściwych kompetencji społecznych, przyjmowaniu nieadaptacyjnych strategii radzenia sobie.

- 5. Motywacja osiągnięć, w dwóch aspektach – wytrwałości oraz satysfakcji z osiągnięć.** Wyniki dzieci z FASD były w większości na poziomie obniżonym, bez różnic ze względu na płeć.

Powyższe deficyty wspólnie z pozostałymi zaburzeniami neurorozwojowymi (zaburzeniami poznawczymi i sensomotorycznymi) wpływają na powstawanie zaburzeń w sferach (tłum. własne za Hagan <sup>5</sup>):

### **1) samoregulacji:**

- upośledzenie regulacji nastroju bądź zachowania (np. zmienność nastrojów, afekt negatywny, drażliwość, częste wybuchy)
- deficyt uwagi (np. trudności z przenoszeniem uwagi, trudności w utrzymaniu wysiłku psychicznego)
- upośledzenie kontroli bodźców (np. trudności w oczekiwaniu na swoją kolejkę, trudności z przestrzeganiem zasad).

### **2) funkcji adaptacyjnych:**

- deficyty w sferze komunikacji (np. opóźniona nauka języka, trudności w rozumieniu języka mówionego)
- upośledzenie komunikacji i interakcji społecznej (np. zbyt przyjacielski w stosunku do obcych, trudności w odczytywaniu wskazówek społecznych, trudności

w rozumieniu konsekwencji społecznych)

- upośledzenie funkcjonowania codziennego (np. opóźniona nauka korzystania z toalety, jedzenia czy kąpieli, trudności w wykonywaniu codziennych czynności wg planu)
- upośledzenie czynności ruchowych (np. słabo rozwinięta motoryka mała, opóźniony rozwój motoryki dużej, utrzymujące się deficyty w motoryce dużej, deficyty w koordynacji i równowagi).

Dzieci z FASD w wieku szkolnym opisywane są przez nauczycieli jako mające trudności z regulacją emocjonalną i behawioralną, co pokrywa się z zaburzonymi funkcjami wykonawczymi – łatwo ulegają przetadowaniu i przytłoczeniu, szybko się dezorganizują i przesadnie reagują pod wpływem stresorów środowiskowych; mają trudności z modulowaniem poziomu pobudzenia psychoruchowego i z trudem przedstawiają się z wysokiego poziomu pobudzenia na pracę siedzącą, mają trudności z podtrzymaniem zaangażowania w działanie, ponieważ bardzo impulsywnie reagują na to, co się dzieje w klasie; z trudem znoszą krytykę i zwrócenie uwagi, często reagują agresją i wzmożonym pobudzeniem; wykazują brak wytrwałości w pracy, unikają zadań, często i impulsywnie komentują wypowiedzi i zachowania kolegów.



Im dziecko starsze, tym więcej pojawia się trudności z zarządzaniem interakcjami społecznymi. Nastolatki z FASD wykazują się niedojrzałością emocjonalną, mogą mieć trudności z wyjaśnieniem sytuacji, prawdopodobnie z powodu złej percepcji wydarzenia, nierozumienia wydarzenia bądź nieprawidłowego nadawania znaczenia na poziomie językowym (zaburzona jest sfera pragmatyczna, rozumienie żartów, metafor, złożonych komunikatów). Coraz wyraźniejsze stają się także trudności w logicznej narracji i wyrażaniu pomysłów w logicznej sekwencji; nastolatki z FASD z trudem biorą udział w dyskusji, nie potrafią wypowiadać się logicznie, często wyrażają zdania bez treści bądź używają wulgaryzmów i określeń agresywnych lub

też komentują impulsywnie treści niezwiązane z tematem. Choć lubią angażować się w interakcje społeczne, określane są jako osoby zmienne i nieprzewidywalne, co jest powodem unikania przez kolegów i izolowania od grupy bądź wyśmiewania czy wykorzystywania.<sup>6</sup>

Powyższe trudności mogą występować z różnym nasileniem bądź w różnej konfiguracji, co będzie dawało różne obrazy funkcjonowania: od rozhamowania i zachowań antyspołecznych do zaburzeń lękowych i wycofania.

Osoby z FASD często prezentują zachowania opozycyjno-buntownicze i prowokujące. Należy jednak pamiętać, iż są one związane w odmienną, specyficzną trajektorią rozwojową i trzeba je trakto-

wać jako formę komunikacji powiązaną ze znacznymi trudnościami w stosowaniu zasad życia społecznego, szczególnie na poziomie rozumienia złożonych komunikatów (werbalnych i symbolicznych). Natomiast problemy z przetwarzaniem informacji oraz myśleniem abstrakcyjnym i przyczynowo-skutkowym, a także deficyty hamowania i samokontroli skutkują znacznymi trudnościami w wykorzystaniu nabytej wiedzy teoretycznej oraz rozumieniu konsekwencji swoich działań.

Podłożem trudności w sferze emocjonalno-społecznej oraz motywacyjnej u dzieci z FASD są zmiany biologiczne w mózgu, z którymi dzieci te przychodzą na świat – dysfunkcje szlaku dopaminowego – układu nagrody,<sup>7</sup> dysfunkcje HPA (oś podwzgórze–przysadka–nadnercza, zwana osią stresu),<sup>8</sup> dysfunkcje wykonawcze,<sup>1,9,10</sup> dysfunkcje przetwarzania sensorycznego,<sup>11,12</sup> deficyty teorii umysłu,<sup>13-15</sup> specyficzne zaburzenia komunikacji,<sup>16</sup> jak i zaburzenia powstałe wtórnie na skutek zmian biologicznych w mózgu z powodu traumy rozwojowej (najczęściej wielokrotne zerwanie więzi, zaniedbanie, przemoc). Na to nakładają się powikłania w postaci zaburzeń przywiązania, trudności z dostrojeniem się opiekunów oraz nieadekwatnych oddziaływań edukacyjnych i terapeutycznych.

Deficyty teorii umysłu, które w znaczący sposób wpływają na powstawanie

trudności emocjonalnych występujące w FASD, przypominają w swoim charakterze deficyty znane z badań osób ze spektrum autyzmu. Badacze podkreślają,<sup>17,18</sup> że u dzieci z FASD w porównaniu z rówieśnikami słabo rozwinięte jest zrozumienie cudzych emocji, występują u nich trudności z rozpoznawaniem emocji na twarzach, z rozpoznawaniem wyrazu twarzy i nadawaniem mu znaczenia, z łączeniem obrazu twarzy z ekspresją przekazaną przez inną modalność (prozodię) i łączeniem z opisem słownym, a także problemy w zakresie przypisywania stanów psychicznych drugiej osobie.

Wyniki były niezależne od IQ i częściowo zależne od funkcji wykonawczych (zarządzających, głównie od giętkości poznawczej). Opóźnienie w rozwoju zdolności do rozpoznawania emocji opartych na bodźcach wizualnych było bardziej zaawansowane w porównaniu z dziećmi z grupy kontrolnej w podobnej kondycji intelektualnej (do tego stopnia, że u dzieci z FASD i niepełnosprawnością intelektualną teoria umysłu była słabsza niż u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną bez FASD).

Opiekunowie oraz nauczyciele dzieci z FASD, nie rozumiejąc biologicznego oraz potraumatycznego podłoża trudności emocjonalno-społecznych, często błędnie interpretują ich zachowania, uważając je za manipulujące, leniwe czy celowo nie-



ważne. Wprowadzają więc często sposoby wychowawcze zupełnie nieefektywne bądź szkodliwe wobec dzieci z FASD:

- kary (często błędnie nazywane *konsekwencją*) – dzieci z FASD mają problem z myśleniem przyczynowo-skutkowym i wnioskowaniem oraz uogólnianiem wiedzy i myśleniem abstrakcyjnym, w związku z tym nie rozumieją zasadności kary („jak będziesz niegrzeczny, to masz szlaban na komórkę”), tylko uznają ją za zemstę ze strony dorosłego; jedyną sensowną konsekwencją byłoby zadośćuczynienie, np. posprzątanie bałaganu, który się zrobiło, odpracowanie zniszczenia itp.
- odwoływanie się do umów – dzieci z FASD wykazują zarówno zaburzenia wnioskowania, planowania, pamięci długotrwałej, jak i myślenia przyczynowo-skutkowego; nie przekładają treści umowy na bieżące zachowanie
- nagrody – układ dopaminowy (układ nagrody) dzieci z FASD działa dysfunkcyjnie, w związku z czym dostarczona przyjemność nie ma w dalszej perspektywie wartości motywującej do utrzymania przez dłuższy czas oczekiwanego przed dorosłych zachowania; natomiast dostarczenie przyjemności w postaci jedzenia czy wspólnego spędzenia czasu nie jest dla dzieci z FASD motywatorem, tylko elementem zaspokojenia podstawowych potrzeb życiowych i relacyjnych
- odwoływanie się do morale („wstydz się, powinieneś to rozumieć, jak mogłeś”) – dzieci z FASD mają deficyty wnioskowania i wartościowania, ich rozwój społeczno-moralny jest opóźniony, niezależnie od poziomu intelektualnego<sup>19</sup>
- odwoływanie się do intelektu („taki mądry chłopiec już powinien to rozumieć, tylko głupty nie potrafią”) – sfera emocjonalno-społeczna dzieci z FASD wykazuje zaburzenia niezależnie od poziomu intelektualnego, w związku z czym dziecko nie rozumie, w jaki sposób miałyby zmienić swoje zachowanie, nie rozumie oczekiwań
- odwoływanie się do wieku („taka duża dziewczynka, dzieci w twoim wieku”) – rozwój emocjonalny dziecka z FASD jest zwykle o potęgę niższy niż wiek metrykalny, zatem odwołanie się do wieku i powinności z nim związanych nie jest efektywne
- oparte na przemocy emocjonalnej („mamusie będzie przykro, wpędzisz mnie do grobu, teraz nie będę



z tobą rozmawiać, posiedź sam w pokoju i przyjdź jak zmądrzejesz/ zrozumiesz”) – wszelkie formy zerwania relacji, czy to fizycznej, czy to emocjonalnej, pogłębiają u dziecka z FASD zaburzenia przywiązania związane z traumą rozwojową, co przynosi na dłuższą metę więcej szkody niż pożytku.

Dzieci z FASD z zaburzeniami sfery emocjonalno-społecznej o podłożu biologicznym, a szczególnie dzieci z zaburzeniami neuropoznawczymi oraz zaburzeniami przywiązania, potrzebują przede wszystkim obecności stabilnego i zrównoważonego dorosłego oraz bezwarunkowego zapewnienia podstawo-

wych potrzeb życiowych: jedzenia (jedzenie w żadnej formie nie może być nagrodą, a brak jedzenia karą), dachu nad głową, edukacji i leczenia (leczenie, w tym psychoterapia, nie może nosić znamion kary: „za to, jak się zachowujesz, będziesz chodził do pani psychologa”). U dzieci z FASD więcej korzyści przynoszą interwencje oparte na relacji, budowaniu porozumienia, wspólnym realizowaniu planów, z dużą cierpliwością opiekunów wobec błędów i nieprawidłowych zachowań.

## Opis przypadku

---

Chłopiec został przebadany z powodu nieharmonijnego rozwoju i trudnych zachowań. Adoptowany w wieku 4 lat przez osoby, które przez jakiś czas pełniły dla niego funkcję rodziny zastępczej. Do rodziny zastępczej trafił z pogotowia rodzinnego. Oddany przez matkę ze względu na trudności życiowe/problemy wychowawcze rodziców; matka spożywała alkohol przed ciążą i po ciąży, nie podejmowała leczenia odwykowego.

### Dane z wywiadu

---

Dziecko III, ciąża III; poród w szpitalu, 38. tc., cesarskie cięcie; owinięty trzykrotnie pępowiną; 10 pkt w skali Apgar 10; mc. 2850 g; krwawienie dokomorowe I st.

Pomiary w okresie niemowlęcym – brak danych w książeczce zdrowia dziecka.

**Rozwój ruchowy:** według bilansów prawidłowy; aktualnie: trudności samoobsługowe, duży problem z koordynacją,

trudność z różnicowaniem stron, założeniem kilku rzeczy na raz, często ubrania odwrócone na drugą stronę.

**Rozwój mowy:** opóźniony. W wieku 4 lat mówił pojedyncze słowa (znał kilkanaście słów; brak dodatkowych dźwięków; komunikował tylko bardzo podstawowe potrzeby); opieka logopedyczna – do teraz; aktualnie: wada wymowy, problemy z wymową „r”; afon, ajejek – wszystko na „a”; brak widocznego regresu – od około 4. roku życia rozwój raczej postępuje.

**Słuch:** chłopiec reagował silnie na dźwięki; do teraz reaguje przesadnie, np. boi się burzy; mocno stymulował się dźwiękowo (lubił zabawki dźwiękowe); sam wyrzaskuje dźwięki; bardzo dobra pamięć muzyczna – pamięta utwory, pamięta, gdzie je słyszał, jest hałaśliwy, słucha wszystkiego głośno, pojawiają się u niego echolalie.

**Dotyk/funkcjonowanie codzienne:** chłopiec nie akceptował dotyku; gdy dotarł do rodziny adopcyjnej, „zamrażał się”, siadał i bił się po głowie; rodzice wrócili do noszenia go (oswajanie: noszenie w chuście, muzykoterapia, zabawa) i stosowania pieluch (na ok. 2 mies.). Obecnie brak trudności z kontaktem fizycznym: chłopiec sam się przytula. Wprowadzony u chłopca trening czystości przebiegł prawidłowo. Do teraz występuje moczenie nocne (chłopiec pozostaje pod opieką urologa), sprawdzane psychologicznie –

zalecenie: kierunek fizjologiczny. Trudności z higieną i wydalaniem (często brudzi bieliznę), które aktualnie się nasilają – chłopiec wypróżnia się w majtki i chowa po domu, wcześniej takie problemy nie występowały; w szkole nie ma takich trudności (sporadycznie takie przypadki w I–II klasie). Dodatkowo obsikiwanie różnych rzeczy – po kątach, do roślin (często mówi, że to kot). Chłopiec preferuje luźne ubrania; ma własne (także skrajne) upodobania – czasami chce do szkoły włożyć marynarkę.

**Sen:** w wieku 4 lat – duża trudność z zasypianiem, współzasypianie z matką przez pierwsze 1,5 roku. Trudności samoregulacyjne; początkowo przerabiał swoją historię, nieustannie opowiadał, u kogo był, gdzie przebywał. Aktualnie: samodzielne zasypianie, czyta, śpi sam (gdy był młodszy, przychodził do rodziców).

**Jedzenie:** w wieku 4 lat nasiloną próchnica; preferencja gładkich pokarmów (głównie zupy). Chętnie je i ma apetyt; początkowo zaburzenia łaknienia, do teraz często zjada więcej, niż powinien. Epizody chowania/wykradania jedzenia (chował jedzenie u siebie przez około rok). Początkowo brak normalnego stosunku do jedzenia. Aktualnie problemy pojawiają się sporadycznie – wcześniej chłopiec bez pytania wybierał produkty i zostawiał półotwarte opakowanie (obecnie pyta).

**Relacje z rówieśnikami:** w wieku 5 lat

poszedł do przedszkola, chodził chętnie. Brak trudności adaptacyjnych. Od I klasy trudne zachowania, które się nasilają. Problemy z wypełnianiem obowiązków. Aktualnie większe trudności z rówieśnikami, nie nawiązuje kontaktu, nie potrafi się zakolegować. Zaczepia dzieci, bywa agresywny, ma duży problem ze złością. Mocno wybuchowy. Nie kontroluje zachowań – w zdenerwowaniu rzuca, niszczy, łamie długopisy, mówi, że jest głupi. Później pojawia się refleksja. Na ogół przeprasza.

**Relacje z dorosłymi:** mocne przywiązanie do ojca adopcyjnego, na początku nie było przestrzeni dla matki; swojego biologicznego ojca nie znał, matka była sama. Między chłopcem a matką biologiczną była mocna symbioza; aktualnie silna więź, ale dopuszcza inne osoby. Początkowo: silna lepkość względem obcych, ale nie wobec opiekunów. Chłopiec tulił się do obcych, kontakt był nadmierny – w przedszkolu to się zmieniło. Aktualnie w prawidłowym kontakcie z dorosłymi.

#### **Zgłaszane obserwacje/trudności:**

- w opisie matki: żyje w swoim świecie, potrafi się zająć sobą na około 3–4 godziny
- trudności z wydalaniem; powstrzymywanie stolca lub popuszczanie

- dziwne zachowania
- wybuchy agresji – nie bił i nie bije opiekunów; zaczepia inne dzieci, niszczy przedmioty
- mocne napięcia w ciele; zaciska pięści, zgrzyta zębami, uderza rękami o ścianę, nogi, traci kontakt
- bardzo lubi oglądać bajki, gry – nie da się z nim umówić na określony czas, zawsze następuje wybuch
- trzeba mu kilkanaście razy powtarzać
- często wpada w złość na zmianę planów
- mocny wpływ emocji na funkcjonowanie poznawcze – w luźnej atmosferze rozwiązuje trudne zadania; często zawiesza się przy nudnych rzeczach, wpada w szat
- uwielbia rysować, w opinii rodziców ponadprzeciętny poziom rysowania.

## **Ocena psychologiczna**

---

#### **Wykorzystane arkusze diagnostyczne:**

- Bateria Skale Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci i Młodzieży IDS-2 (Intelligence and Development Scales-2) polska normalizacja 2018 rok – oparta o wieloczynnikową teorię inteligencji Cattella-Horna-Carrolla

– kompatybilna z najnowszą wersją WISC-V – wybrane testy: Inteligencja Przesiew, Test Uwagi Selektywnej, Kompetencje)

- Test Szybkiego Nazywania TSN
- Test Słów/Liczb WS/ZF-R
- Próby do badania teorii umysłu.

Chłopiec chętnie wykonywał zadania.

Był zmotywowany, prezentował prawidłowy poziom aktywności. W Teście Szybkiego Nazywania kiwał się lub ciągnął materiał spodni podczas nazywania.

Pracował prawą ręką. Zwracał uwagę na szczegóły, dopytywał, precyzował polecenia, rozumiał dosłownie, dopytywał o znaczenie słów.

Ma wadę wymowy.

## Wyniki IDS-2

- **Inteligencja przesiew** – ogólne możliwości intelektualne chłopca znajdują w normie przewidzianej dla wieku, IQ = 85, na poziomie przeciętnym (85% przedział ufności <76;94> od wyników obniżonych do przeciętnych) w poszczególnych zakresach:
  - **rozumowanie abstrakcyjne (czynnik inteligencji płynnej)** – rozumiane jako biologicznie uwarunkowana sprawność podstawowych procesów poznawczych – spostrzegania, uwagi, pamięci, myślenia logicznego i rozumowa-

nia pojęciowego – **na poziomie przeciętnym**

- **rozumowanie werbalne (czynnik inteligencji skryształizowanej)** – rozumiane jako zdolność do zdobywania i stosowania wiedzy werbalnej, będące zbiorem zdolności powstałych w wyniku angażowania inteligencji płynnej w określone działania – **poniżej przeciętnej**.

- **Test Uwagi Selektywnej** (rozumianej jako zdolność do świadomego kierowania uwagi na to, co istotne dla aktualnie wykonywanego zadania i ignorowania informacji niepotrzebnych) – **wynik bardzo niski**; duża trudność z utrzymaniem uwagi, chłopiec często mylił się i próbował poprawić źle zaznaczoną odpowiedź; przerywał próby i zadawał pytania.
- **Kompetencje społeczno-emocjonalne**:
  - **regulacja emocji** – umiejętność podejmowania działań zaradczych w zakresie regulacji własnych emocji, korzystanie z pomocy innych osób – **na poziomie obniżonym**
  - **strategie społeczne** – zdolność podejmowania działań, które przyczyniają się do utrzymania równowagi pomiędzy własnymi a cudzymi korzyściami – **na**

**poziomie obniżonym**; chłopiec odpowiada zazwyczaj prawidłowo, co zrobić w sytuacji, gdy ktoś ma się jakoś zachować, ale zapytany, co on sam by zrobił, często ma kłopot i podaje rozwiązania siłowe.

## Wyniki Testu Szybkiego Nazywania

Test do oceny stopnia automatyzacji przywoływania informacji leksykalnych; angażuje on pamięć operacyjną oraz zdolności do postępowania się materiałem słownym, a także dostarcza miary ogólnego tempa przetwarzania informacji.

- **Przedmioty i kolory – 2 sten (wynik bardzo niski)** – znacznie obniżone tempo odtwarzania.
- **Cyfry i litery – 4 sten (wynik obniżony)** – nieco wydłużony czas odtwarzania.
- **Przedmioty, cyfry, kolory – 5 sten (wynik przeciętny)** – prawidłowy czas odtwarzania.

## Wyniki Testu Słów i Testu Liczb WS/ZF-R

- **Test rozpoznawania słów** (synonimy, pseudosłowa) – **wyniki na poziomie obniżonym** – trudności z rozumieniem znaczenia synonimów i wyrażen bliskoznacznych, co może

wpływać na problemy w komunikacji społecznej.

- **Test Liczb** (uzupełnianie ciągów liczbowych wg domyślnego kryterium) – **wyniki na poziomie niskim**, co wskazuje na niski poziom umiejętności uzupełniania ciągów liczb, deficyty myślenia operacyjnego i logicznego. Chłopiec miał trudność ze zrozumieniem ciągu, chętnie rozwiązywał zadania wspólnie.

## Próby do badania teorii umysłu

Badano **wnioskowanie o stanie wiedzy drugiej osoby**. **Wyniki na poziomie niskim** – chłopiec nie potrafi wyjaśnić, skąd się wzięło przekonanie drugiej osoby, nie potrafi wyjaśnić intencji drugiej osoby, wykazuje się znaczną naiwnością.

## Wnioski

Rozwój poznawczy chłopca jest nieharmonijny. Skrócona ocena intelektu wskazuje na przeciętny poziom inteligencji ogólnej i nieharmonijny rozwój – na niższym poziomie znajdują się umiejętności słowno-pojęciowe, występują także zaburzenia uwagi, trudności z koncentracją, zaburzenia planowania, a także deficyty w zakresie teorii umysłu. Ponadto u chłopca występują zachowania charakterystyczne dla wczesnych traum i zaburzeń więzi.

Osoby z FASD sprawiają wrażenie, że stać je na więcej, często wyrażają słowami pojęcia, których naprawdę nie rozumieją.

Ponieważ osoby z FASD w wieku dorosłym często popadają w konflikty z prawem, w systemie edukacji i opiniowania przez poradnie psychologiczno-pedagogiczne powinny być traktowane jako „zagrożone niedostosowaniem społecznym”, w związku z czym należy im się szczególna pomoc i stworzenie odpowiednich warunków do nauki, a także do oddziaływania terapeutyczne.

Według literatury dotyczącej osób z FASD osoby z tym syndromem w rozwoju emocjonalno-społecznym nie przekraczają granicy 12 lat, w związku z czym przez całe życie wymagają wspomagania i nadzoru.

Zachowania opozycyjno-buntownicze i prowokujące są u osób z FASD formą komunikacji, ze względu na znaczne trudności w stosowaniu zasad życia społecznego, szczególnie na poziomie rozumienia złożonych komunikatów (werbalnych i symbolicznych). Problemy z przetwarzaniem informacji oraz myśleniem abstrakcyjnym i przyczynowo-skutkowym, a także deficyty hamowania i samokontroli skutkują znacznymi trudnościami w wykorzystaniu nabytej wiedzy teoretycznej oraz rozumieniu konsekwencji swoich działań.

## Zalecenia

---

1. Opieka poradni psychologiczno-pedagogicznej – monitorowanie rozwoju, ocena potrzeby wydania opinii o potrzebie wczesnego wspomagania rozwoju i orzeczenia o kształceniu specjalnym.
2. Psychoterapia/terapia traumy.
3. Terapia neuromotoryczna, terapia SI.
4. W następnej kolejności – wdrożenie diagnozy i terapii słuchowej.
5. Wsparcie i psychoedukacja dla opiekunów, dbanie o środowisko pozbawione wszelkich form przemocy (takich jak: karanie, krzyk, przemoc emocjonalna), tworzenie stabilnego emocjonalnie środowiska – stosowanie zasad tworzenia zdrowych więzi (wg M. Kline):
  - okazywanie ciepłych, życzliwych uczuć
  - ciepły kontakt wzrokowy
  - uwaga i skupienie na potrzebach dziecka
  - zainteresowanie aktualnymi stanami dziecka – bez stawiania hipotez, autentyczne zaciekawienie
  - życzliwy, spokojny ton głosu
  - opiekuńczy dotyk.

## BIBLIOGRAFIA

1. Greenbaum R.L., Stevens S.A., Nash K. i wsp.: Social Cognitive and Emotion Processing Abilities of Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Comparison With Attention Deficit Hyperactivity Disorder. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2009; 33 (10): 1656–1670. doi:10.1111/j.1530-0277.2009.01003.x
2. Kerns K.A., Siklos S., Baker L., Müller U.: Emotion recognition in children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Child Neuropsychol.*, 2016; 22 (3): 255–275. doi:10.1080/09297049.2014.993310
3. Petrenko C.L.M., Pandolfino M.E., Quamma J., Olson H.C.: Emotional Understanding in School-Aged Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Promising Target for Intervention. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2017; 24 (2): e21–e31. doi:10.22374/1710-6222.24.2.5
4. Palicka I.: Analiza profilu neuropsychologicznego dzieci w wieku 5–10 lat w wybranych podtypach FASD. Wydawnictwo Borgis, Warszawa 2021
5. Hagan J.F., Balachova T., Bertrand J. i wsp.: Neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure. *Pediatrics*, 2016; 138 (4): e20151553. doi:10.1542/peds.2015-1553
6. Millians M.N.: Educational Needs and Care of Children with FASD. *Curr. Dev. Disord. Rep.*, 2015; 2 (3): 210–218. doi:10.1007/S40474-015-0055-5
7. Schneider M.L., Moore C.F., Larson J.A. i wsp.: Timing of moderate level prenatal alcohol exposure influences gene expression of sensory processing behavior in rhesus monkeys. *Front. Integr. Neurosci.*, 2009; 10 (3): 30. doi:10.3389/neuro.07.030.2009
8. Weinberg J., Sliwowska J.H., Lan N., Hellemans K.G.C.: Prenatal alcohol exposure: Foetal programming, the hypothalamic-pituitary-adrenal axis and sex differences in outcome. [W:] *J. Neuroendocrinol.*, 2008; 20 (4): 470–488. doi:10.1111/j.1365-2826.2008.01669.x
9. Kautz-Turnbull C., Petrenko C.L.M.: A meta-analytic review of adaptive functioning in fetal alcohol spectrum disorders, and the effect of IQ, executive functioning, and age. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2021; 45 (12): 2430–2447. doi:10.1111/ACER.14728
10. Ware A.L., Crocker N., O'Brien J.W. i wsp.: Executive Function Predicts Adaptive Behavior in Children with Histories of Heavy Prenatal Alcohol Exposure and Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (8): 1431–1441. doi:10.1111/j.1530-0277.2011.01718.x
11. Franklin L., Deitz J., Jirikowic T., Astley S.: Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Problem Behaviors and Sensory Processing. *Am. J. Occup. Ther.*, 2008; 62 (3): 265–273. Doi: 10.5014/ajot.62.3.265.
12. Jirikowic T.L., Thorne J.C., McLaughlin S.A. i wsp.: Prevalence and patterns of sensory processing behaviors in a large clinical sample of children with prenatal alcohol exposure. *Res. Dev. Disabil.*, 2020; 100: 103617. doi:10.1016/j.ridd.2020.103617
13. Szamburska-Lewandowska K., Konowalek L., Brynska A.: Theory of Mind deficits in childhood mental and neurodevelopmental disorders. *Psychiatr. Pol.*, 2021; 55 (4): 801–813. doi:10.12740/PP/OnlineFirst/112708
14. Lindinger N.M., Malcolm-Smith S., Dodge N.C. i wsp.: Theory of Mind in Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2016; 40 (2): 367–376. doi:10.1111/acer.12961
15. FASD and Theory of Mind (ToM): A Brief Review for Professionals – Concordia St. Paul. Accessed September 4, 2023. <https://www.csp.edu/publication/fasd-and-theory-of-mind-tom-a-brief-review-for-professionals/>
16. Hendricks G., Malcolm-Smith S., Adnams C. i wsp.: Effects of prenatal alcohol exposure on language, speech and communication outcomes: A review longitudinal studies. *Acta Neuropsychiatr.*, 2019; 31 (2): 74–83. doi:10.1017/neu.2018.28
17. Lindinger N.M., Malcolm-Smith S., Dodge N.C. i wsp.: Theory of mind in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2016; 40 (2): 367–376. doi:10.1111/ACER.12961
18. Kossewska J., Kowalska K., Krzywoszański Ł.: Przegląd badań nad deficytami w rozwoju teorii umyśtu u dzieci z FASD. *Annales Universitatis Paedagogicae Cracoviensis Studia Psychologica*, 2019; 12: 117–137. doi:10.24917/20845596.12.6
19. Hornowska E., Jadczyk-Szumilo T., Głuszek M.: Rozwój społeczno-moralny młodzieży z FAS i jego wybrane uwarunkowania – studium jakościowe. *Dziecko Krzywdzone. Teoria, badania, praktyka*, 2021; 20 (3): 125–144. <https://dziekokrzywdzone.fdds.pl/index.php/DK/article/view/813>

## Zaburzenia językowe u dzieci z FASD

**MGR PAULINA STOBNICKA-STOLARSKA**

*neurologopedą;*

*Punkt Diagnostyczno-Konsultacyjny FASada;*

*Interwencyjny Ośrodek Preadopcyjny*

*przy Fundacji Rodzin Adopcyjnych;*

*Szpital MSWiA, Oddział Patofizjologii Wcześnieika*

*i Noworodka, Warszawa*

Zaburzenia rozwoju mowy towarzyszą dzieciom z FASD od początku życia i są konsekwencją uszkodzenia mózgu przez alkohol w okresie prenatalnym. Korelują z zaburzonym rozwojem innych sfer rozwojowych (m.in. rozwojem emocjonalnym, społecznym, poznawczym, funkcjami wykonawczymi).<sup>1-3</sup> Rozwój mowy wpisuje się zatem w szerszy, neurotypowy obraz funkcjonowania dzieci z FASD. Zaburzenia mowy dotyczą takich obszarów, jak: funkcje słuchowe (ośrodkowe zaburzenia słuchu, pamięć słuchowa, czas reakcji na bodziec, przetwarzanie słuchowe),<sup>4,5</sup> funkcje prymarne (oddychanie, połykanie, ssanie, żucie, gryzienie, pobieranie płynów).<sup>6-10</sup> Dotyczą wszystkich systemów językowych: fonetyczno-fonologicznego, syntaktyczno-morfologicznego, semantyczno-lek-

sykalnego, zdaniowo-semantycznego i pragmatycznego.<sup>2,3</sup> Deficyty językowe będą przejawiały się w ekspresji i w percepcji mowy, także znacząco wpływały na naukę czytania i pisanie. Początkowo zaburzenia te mają charakter niesamoistnego opóźnienia rozwoju mowy (NORM), z czasem ewoluują w kierunku zaburzeń językowych.<sup>11,12</sup> Uwagę zwraca znacznie opóźniony czas i tempo osiągnięcia kamieni milowych w rozwoju mowy, odmienne nabywanie i kształtowanie się umiejętności językowych. Dzieci z FASD później i dłużej gaworzą, później wypowiadają pierwsze słowa, łączą słowa w zdania, ze zdań budują złożone wypowiedzi. Dłużej i wolniej nabywają kompetencji gramatycznych, a co za tym idzie – wiedzy o świecie przekazywanej za pomocą języka.<sup>1-3,11-15</sup> Opóźnienie to sięga najczęściej około 2 lat.<sup>10</sup>



W poniższym tekście znajdują się odwołania do badań pilotażowych (Stobnicka-Stolarska i wsp.), w ramach których zbadało 50 dzieci w wieku 2–10 lat z różnymi podtypami FASD za pomocą Krótkiego Inwentarza Rozwoju Mowy i Komunikacji (KIRMIK) i Testu Rozwoju Językowego (TRJ). Wnioski z badania zaprezentowano w tabelach 1–5.

### **Zaburzenia percepcji języka**

W ontogenezie rozwoju mowy rozumienie poprzedza mówienie. Kompetencje językowe rozwijają się w oparciu o percepcję i rozróżnianie dźwięków w postaci głosek, sylab, rozumienie słów, zdań prostych, złożonych i dłuższych wypowiedzi. W przypadku rozumienia słów i zdań większość z dzieci z FASD w wieku 4–8,11 badanych Testem Rozwoju Językowego (TRJ) osiąga wyniki przeciętne i wysokie (badania własne – Tab. 1, 2, 3, 4, 5). W grupie dzieci, która osiągnęła wyniki niskie, deficyty semantyczne w rozumieniu słów dotyczą czasowników i rzeczowników, z przewagą tych pierwszych. W przypadku zdań dzieci miały trudności w rozumieniu zdań pojedynczych z dopełnieniem/dopełnieniami, złożonych podrzędnie z okolicznikami miejsca (rozumienie roli części mowy w zdaniu). W zdaniach podrzędnie złożonych nie radziły sobie w dostrzeganiu relacji między obiektami, których zrozumienie warunkowane jest

różnicowaniem końcówek fleksyjnych. Pozornie może się więc wydawać, że dziecko nie reaguje na nasze komunikaty, gdyż nie rozumie ich znaczenia albo nie słyszy. Czasem może to jednak oznaczać, że nie radzi sobie z rozumieniem reguł językowych rządzących wypowiedzią. Kieruje się wówczas słowem kluczowym, które rozumie, i na tej bazie formułuje odpowiedź. Dzieci z FASD lepiej rozumieją proste komunikaty, o niezłożonej konstrukcji składniowej. W codziennej komunikacji szczególną trudnością jest dla nich rozumienie znaczenia związków frazeologicznych, metafor.<sup>11</sup> Rozumienie to wymaga dostrzeżenia związku pomiędzy wyrazami i zrozumienia ich przenośnego znaczenia w zdaniu. Mogą to być takie konstrukcje, jak: „ciocia wpadła na pomysł, skąd Mateuszowi wolno było brać...” (zadania w teście TRJ).<sup>16</sup> Dzieci rozumieją je w sposób dosłowny. W przypadku rozumienia dłuższych tekstów mają problemy w przetwarzaniu na poziomie znaczeniowym, jak i gramatycznym. 60% badanych dzieci nie udzieliło odpowiedzi lub odpowiedziało błędnie na pytania sprawdzające rozumienie słuchanego tekstu. Pytania dotyczyły prostej znajomości treści (zapamiętania), jak i wnioskowania, polegającego na wykryciu informacji ukrytej między wierszami.<sup>15</sup> Dzieci miały problemy w obu przypadkach. Źródłem tego mogą być trudno-

ści zarówno na poziomie wydobywania informacji z pamięci, jak i rozumienia konstrukcji składniowych rządzących budową zdań i tekstu (zдания podrzędnie, nadrzędnie, współrzędnie złożone, przydawkowe, dopełnieniowe). Różnice, jakie zauważamy pomiędzy rozumieniem tekstu słuchanego a czytanego samodzielnie, przemawiające na niekorzyść tego ostatniego, sugerują, że przyczyną niepowodzeń w percepcji mowy są nieprawidłowości językowe.

### **Zaburzenia ekspresji języka**

Badania przesiewowe KIRMIK (Krótki Inwentarz Rozwoju Mowy i Komunikacji; badania własne – Tab. 2) wykazały, że 60% dziewczynek i 65% chłopców w wieku 2 lat nie osiągnęło najniższych wyników typowych i nie łączyło wyrazów w proste dwuelementowe zdania. Z wywiadu rodzinnego dowiadujemy się, że dzieci te nie mówiły długo lub mówiły w sposób niezrozumiały dla otoczenia. W komunikacji wykorzystywały różnego rodzaju środki pozawerbalne, najczęściej krzyk, płacz, marudzenie, kierowanie się w stronę pożądanego przedmiotu, branie go do ręki. Dzieci najczęściej mówiły własnymi wokalizami (samogłoski) i prostymi wyrażeniami dźwiękonaśladowczymi, tworzyły też własne produkcje. U większości z nich opóźnienie to poprzedzone było wcześniejszymi zaburzeniami funk-

cji prymarnych, których dysfunkcje rzutują na rozwój przyszłej artykulacji i zgryzu. We wczesnym dzieciństwie zaburzenia te manifestują się w trudnościach w karmieniu.<sup>8,9</sup> Cechą charakterystyczną niemowląt z FASD jest nieprawidłowy wzorzec ssania, z przewagą ruchów ssących nad zasysaniem, niska amplituda ruchów zasysających, niska siła ssania, krótka wytrzymałość, obecność wygórowanego odruchu wymiotnego i nieprawidłowości w budowie wędzidełka językowego.<sup>6,8-10</sup> Większość dzieci chorowała na infekcje górnych dróg oddechowych i uszu oraz doświadczyła niewłaściwych nawyków żywieniowych. Dzieci z FASD mają trudności artykulacyjne, część z nich także ortodontyczne.<sup>6,7</sup> Prezentowały przetrwały niemowlęcy sposób potykania, oddychanie torem ustnym. Najczęściej występującymi wadami artykulacyjnymi są sygmatyzmy międzyzębowe głosek dźwiękowych i zębowych, elizje głosek wargowych, substytucje.<sup>1-3</sup> 77% dzieci w wieku 4–9 lat nadal miało ubogi zasób słownictwa czynnego, zarówno czasowników, jak i rzeczowników (Tab. 1, 3, 4, 5). Może być to związane z niedostatecznie utrwaloną reprezentacją wyrazów lub brakiem dostępu do zasobu własnego systemu leksykalnego. Badania własne pokazały, że najwięcej problemów sprawia im dostęp do słów przechowywanych w pamięci. Stosują wówczas ge-

neralizacji (charakterystyczne dla wieku młodszego, muchomor – grzyb [wypowiedź 8-latką]) i/lub opis funkcjonalny. Rzeczownikom nadają cechy czynności (hamak – można się bujać), czasowniki zastępują innymi prostymi czasownikami, opisując to, co dokładnie widzą na obrazku (komar – mucha, co gryzie). Wydaje się więc, że ich wiedza o świecie „zapisana” w postaci słów w pamięci, jest niemożliwa do odtworzenia. Wziąwszy pod uwagę deficyty w rozwoju funkcji wykonawczych (w tym zaburzone procesy pobudzenie–hamowanie) i ich wzajemną zależność z rozwojem języka,<sup>1,17</sup> „gadatliwość” przypisywana dzieciom z FASD może być związana właśnie z tym aspektem. Gdy nie mogą przypomnieć sobie konkretnych słów, wykorzystują te, które są im dostępne, tworzą neologizmy, wielokrotnie powtarzają wypowiediane słowa, wykorzystują wtrącenia typu „no, yyyy, no tak, eee, jakby to powiedzieć”, cytują zastyszane sformułowania i wypowiedzi dorosłych, nie zawsze pasujące do kontekstu, używają wyrazów niezwykłych, czasem wulgaryzmów. Przebieg nauki i powtarzania nowych słów jest długi i powolny. Zaburzenia w ekspresji ujawniają się również pod postacią błędów fleksyjnych (Tab. 1, 3, 4, 5). 60% przebadanych dzieci nieprawidłowo stosowała formę deklinacyjną mianownika i dopełniacza w liczbie mnogiej i poje-

dynczej rzeczowników męsko- i niemęskoosobowych.<sup>1-3,12,13</sup> W mowie spontanicznej dzieci miały problemy w odmianie zaimka przymiotnego „który”, zastępując go zaimkiem „gdzie”, a także w stosowaniu przysłówków w funkcji okoliczników. O kompetencji gramatycznej dziecka świadczy też umiejętność wiernego odtworzenia usłyszanych zdań. Badania pokazują, że istnieje ścisły związek pomiędzy mową spontaniczną a powtarzaniem zdań; dziecko może powtórzyć tylko taką konstrukcję gramatyczną, którą wcześniej wielokrotnie „przećwiczyło” w codziennej komunikacji.<sup>18</sup> Duża grupa dzieci z FASD z powodu opóźnionego nabywania i rozwijania mowy nie radzi sobie w tym obszarze. Deficyty składniowe ujawniają się przy powtarzaniu zdań dłuższych i bardziej złożonych pod względem budowy i znaczenia. Dzieci starały się przekazać usłyszaną treść własnymi słowami, zmieniały szyk wyrazów, opuszczały pojedyncze wyrazy lub część zdania, nie radziły sobie z zastosowaniem strony biernej, pomijały zaimki, przysłówki i wyrażenia przymikowe. Szczególną trudność sprawiało im powtarzanie zdań złożonych z zaimkiem względnym „który”, nieprawidłowo odmianianym lub zastępowanym zaimkiem „gdzie”. Dzieci myliły także nazwy i imiona w zdaniach. Trudności w zakresie opanowania reguł językowych systemu

językowego mają swoje odzwierciedlenie w mowie narracyjnej.<sup>1-3,12,13</sup> Wypowiedzi dzieci z FASD są niespójne, chaotyczne, ubogie słownikowo, zbudowane najczęściej ze zdań pojedynczych, równoważników zdań. Większość dzieci ma trudność w utrzymaniu ciągu logicznego wypowiedzi, nie dostrzegają związków przyczynowo-skutkowych, wypowiadają się w dosłowny, nie zawsze adekwatny kontekstowo sposób. Sposób funkcjonowania językowego dzieci z FASD wpływa na to, jak rozumieją świat i relacje międzyludzkie. W połączeniu z deficytami w teorii umysłu<sup>11,17</sup> komunikacja z otoczeniem staje się dramatycznie trudna. Zaburzenia komunikacji pragmatycznej przejawiają się m.in. trudnościami w nawiązywaniu, podtrzymaniu i kończeniu kontaktu komunikacyjnego, przekazywaniu informacji, wyrażaniu zgody, sprzeciwu, dokonywaniu wyboru, wzajemnym słuchaniu się, odzwierciedlaniu własnych myśli i odczuć, wyczuwaniu intencji odbiorcy. Problemy pragmatyczne są konsekwencją wrodzonych i trwałych zaburzeń językowych dzieci z FASD. Mają wpływ na ich dobrostan psychiczny i funkcjonowanie społeczne przez całe życie.<sup>19-21</sup>

### **Profil językowy dziecka z FASD**

Deficyty językowe ujawniają się we wszystkich systemach języka od urodze-

nia i występują przez całe życie. Przyczyną występowania zaburzeń mowy i języka jest prenatalna ekspozycja na alkohol. Poalkoholowe zaburzenia językowe dotyczą percepcji i ekspresji mowy. Mają najczęściej charakter mieszany, z przewagą trudności w ekspresji. Problemy językowe dotyczą ubożego zasobu słownika czynnego, rozumienia i stosowania reguł gramatycznych rządzących zależnościami pomiędzy wyrazami, ich funkcją w zdaniu, budową i układem zdań i tekstu, dosłownym rozumieniem wypowiedzeń o charakterze przenośnym. Konsekwencją pierwotnych zaburzeń językowych są trudności w komunikacji pragmatycznej i społecznej.

### **Procedura diagnostyczna**

Sugerowane narzędzia pierwszego wyboru w diagnozie neurologopedycznej pacjenta z FASD to Krótki Inwentarz Rozwoju Mowy i Komunikacji – KIRMIK i Test Rozwoju Językowego – TRJ (autorzy: M. Smoczyńska, E. Haman, A. Maryniak, E. Czaplewska, G. Krajewski, N. Banasik, M. Kochońska, M. Łuniewska).

### **Podsumowanie**

Rzeczony rozwój mowy i języka polskich dzieci po prenatalnej ekspozycji na alkohol wymaga dalszych pogłębionych badań interdyscyplinarnych z zakresu lingwistyki, psychologii i logopedii.

Tab. 1. Struktura grupy badanej (badania własne)

Płeć	Ogółem	FAS	pFAS	ZZF/NB	ZZF/EN
Dziewczynki	23	6	9	5	3
Chłopcy	27	8	6	6	7

Tab. 2. Test KIRMIK (badania własne)

Test	Dziewczynki	Chłopcy
KIRMIK	60%	65%

Tab. 3. TRJ – normy ogólne (badania własne)

Test	Wynik niski	Wynik przeciętny	Wynik wysoki
Rozumienie słów	47%	43%	10%
Rozumienie zdań	43%	47%	10%
Produkcja	77%	20%	3%
Powtarzanie	70%	30%	0%
Odmiana	60%	33%	7%
Dyskurs	60%	37%	3%
Wynik ogólny	70%	20%	10%

Tab. 4. TRJ – normy płci (badania własne)

Test	Wynik niski	Wynik przeciętny	Wynik wysoki
	DZ CH	DZ CH	DZ CH
Rozumienie słów	46% 59%	38% 24%	16% 17%
Rozumienie zdań	38% 59%	38% 24%	16% 17%
Produkcja	69% 70%	23% 30%	8% 0%
Powtarzanie	69% 59%	31% 41%	0% 0%
Odmiana	69% 47%	31% 41%	15% 1%
Dyskurs	69% 59%	23% 35%	8% 6%
Wynik ogólny	69% 65%	15% 29%	16% 6%

Tab. 5. TRJ – błędne odpowiedzi (badania własne)

Test	Odsetek błędów	Suma	Rzeczowniki	Suma	Czasowniki	Suma
	DZ CH		DZ CH		DZ CH	
Rozumienie słów			38% 33%	36%	39% 44%	42%
Rozumienie zdań	42% 28%	34%				
Produkcja			81% 83%	83%	85% 79%	82%
Powtarzanie	66% 6%	49%				
Odmiana	41% 25%	32%				
Dyskurs	76% 77%	76%				

## BIBLIOGRAFIA

1. Pawłowska-Jaroń H., Orłowska-Popek Z.: Rozwój języka dzieci z FASD warunkowany poziomem funkcji poznawczych. *Poznańskie Studia Polonistyczne Seria Językoznawcza*, 2022; 29 (2): 259–275. doi:10.14746/pspsj.2022.29.2.16
2. Pawłowska-Jaroń H.: Specyfika rozwoju pre- i postnatalnego dzieci ze spektrum FASD. *Zaburzenia komunikacji językowej*. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego, Kraków, 2015
3. Krakowiak M.: Opóźnienie rozwoju mowy u dzieci z płodowym zespołem alkoholowym. *Wydawnictwo Naukowe IKRiBL*, 2021
4. Kruczyńska-Werner A.: Zdolność dyskryminacji słuchowej u dzieci z Alkoholowym Zespołem Płodowym. *Logopedia*, 2021; 50 (2): 11–26
5. Krakowiak M.: Funkcjonowanie słuchu fonematycznego u dzieci z alkoholowym zespołem płodowym. *Logopedia Silesiana*, 2020; 9: 1–37
6. Blanck-Lubarsch M., Dirksen D., Feldmann R i wsp.: Tooth malformations, DMFT index, speech impairment and oral habits in patients with fetal alcohol syndrome. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2019; 16 (22): 4401. doi: 10.3390/ijerph16224401
7. Bueno J.E., Martins Lima A.F., Rodrigues de Cunha T.C., Freire Araujo T.G.: Tratamento odontopediátrico das seqüelas da Síndrome Alcoólica Fetal em criança de 12 anos. *Research, Society and Development*, 2022; 11 (6): e46811629341
8. Maynard T.M., Zohn I.E., Moody S.A., LaMantia A.S.: Suckling, feeding, and swallowing: behaviors, circuits, and targets for neurodevelopmental pathology. *Annual Rev. Neurosci.*, 2020; 43 (3): 315–336
9. Stobnicka-Stolarska P.: Male dziecko po prenatalnej ekspozycji na alkohol. [W:] Baj-Lieder M. i wsp. (red.): *Trudności w karmieniu niemowląt i małych dzieci z wyzwaniami rozwojowymi*. Wydawnictwo Pestka i Ogryzek, Gdańsk 2022
10. Werts R.L., Van Calcar S.C., Wargowski D.S., Smith S.M.: Inappropriate feeding behaviors and dietary intakes in children with fetal alcohol spectrum disorder or probable prenatal alcohol exposure. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2014; 38 (3): 871–878. doi: 10.1111/acer.12284
11. Kossewska J., Kowalska K., Krzywoszański L.: Przegląd badań nad deficytami w rozwoju teorii umysłu u dzieci z FASD. *Annales Universitatis Paedagogicae Cracoviensis. Studia Psychologica*, 2019; 12: 117–137
12. Krakowiak M.: Składnia w opowiadaniach dzieci z alkoholowym zespołem płodowym. *Logopedia Silesiana*, 2021; 10 (1): 1–57
13. Krakowiak M.: Realizacja opisu obrazka przez dziesięciolatkę z płodowym zespołem alkoholowym. *Logopedia Silesiana*, 2022; 11 (2): 1–52
14. Ganthous G., Freitas Rossi N., Giacheti C.M.: Oral narrative of individuals with fetal alcohol spectrum disorder. *CoDAS*, 2017; 29 (4): e20170012. doi: 10.1590/2317-1782/20172017012
15. O’Leary C., Zubrick S.R., Taylot C.L. i wsp.: Prenatal alcohol exposure and language delay in 2-year-old children: the importance of dose and timing on risk. *Pediatrics*, 2009; 123 (2): 547–554
16. Smoczyńska M. Haman E., Maryniak A. i wsp.: *Test Rozwoju Językowego*. Podręcznik. Wydawnictwo IBE, Warszawa 2015
17. Smoczyńska M.: *Test Rozwoju Językowego (TRJ)*, jako psychometryczne narzędzie diagnozy zaburzeń rozwoju językowego u dzieci polskojęzycznych. *Lubelski Rocznik Pedagogiczny*, 2020; 39 (3): 133–154
18. Palicka I.: *Analiza profilu neuropsychologicznego dzieci w wieku 5–10 lat w wybranych podtypach FAS*. Wydawnictwo Borgis, Warszawa 2021
19. Hendricks G., Malcolm-Smith S., Adnams C. i wsp.: Effects of prenatal alcohol exposure on language, speech and communication outcomes: A review longitudinal studies. *Acta Neuropsychiatrica* (Cambridge University Press), 2019; 31 (2): 74–83.
20. Kippin N.R., Leitão S., Watkins R., Finlay-Jones A.: Oral and written communication skills of adolescents with prenatal alcohol exposure (PAE) compared with those with no/low PAE: A systematic review. *Int. J. Lang. Commun. Disord.*, 2021; 56 (4): 694–718. doi: 10.1111/1460-6984.12644
21. Kippin N.R., Leitão S., Watkins R. i wsp.: Language diversity, language disorder, and fetal alcohol spectrum disorder among youth sentenced to detention in Western Australia. *Int. J. Law Psychiatry*, 2018; 61: 40–49. doi: 10.1016/j.ijlp.2018.09.004.

## Zaburzenia ruchowe i integracji sensorycznej u dziecka z FASD

**MGR AGNIESZKA IRZYKOWSKA**

*Gdyńskie Centrum Diagnostyki i Terapii FASD*

**DR N. O ZDR. IWONA PALICKA**

*Centrum Stymulacji Rozwoju Dziecka w Poznaniu;  
Fundacja Fastryga*

Istotnym problemem dla funkcjonowania dzieci z FASD są zaburzenia sensomotoryczne (zaburzenia ruchowe, zaburzenia integracji sensorycznej, niedojrzałość neuromotoryczna), należące do grupy zaburzeń neurobehawioralnych. W praktyce dzieci dotknięte FASD zmagają się m.in. z trudnością w utrzymaniu równowagi, nadwrażliwością lub zbyt słabą wrażliwością na dotyk, dźwięki, światło czy smaki. Ponadto dzieci z FASD mogą ubierać się nieadekwatnie do temperatury panującej na zewnątrz, ponieważ odczuwanie ciepła/zimna jest u nich inne niż u pozostałych osób. Istotne jest, aby osoby pracujące z dziećmi i obserwujące je na co dzień były uwrażliwione na te sygnały i informowały opiekunów o takich obserwacjach. W tym rozdziale zostaną przedstawione możliwe zaburzenia ruchowe

oraz zaburzenia integracji sensorycznej wraz z metodami pracy specjalistów z dzieckiem.

### **Zaburzenia ruchowe**

Prawidłowy rozwój ośrodkowego układu nerwowego jest podstawą zdolności dziecka do prawidłowej koordynacji ruchowej, regulacji tonusu mięśniowego, równowagi i propriocepcji, czyli czucia głębokiego. Przyczyny zaburzeń motorycznych u dzieci z FASD są złożone i wieloczynnikowe. Prenatalna ekspozycja na alkohol zakłóca prawidłowe tworzenie połączeń synaptycznych, prowadzi do uszkodzeń anatomicznych struktur mózgu, głównie w obszarze ciała modzelowatego, co wpływa na nieprawidłowy rozwój obszarów odpowiedzialnych za kontrolę ruchu. Meta-



---

*W praktyce dzieci dotknięte FASD zmagają się m.in. z trudnością w utrzymaniu równowagi, nadwrażliwością lub zbyt słabą wrażliwością na dotyk, dźwięki, światło czy smaki.*

---

analiza opublikowana przez American Academy of Pediatrics wskazuje istotny związek między rozpoznaniem FASD a deficytami dużej motoryki w obszarze równowagi i koordynacji.<sup>1</sup> Deficyty motoryczne mogą objawiać się na różnych etapach rozwoju dziecka, zależnie od nasilenia i czasu uszkodzenia mózgu spowodowanego narażeniem na alkohol, w konsekwencji manifestując się nieharmonijnym rozwojem umiejętności ruchowych. Wpływ trudności ruchowych dzieci z FASD ma ogromne znaczenie dla jakości ich życia, a jego negatywne skutki dotyczą funkcjonowania w sferach społecznych, emocjonalnych i szkolnych. Ponadto, jego negatywne skutki wiążą się z codzienną opieką nad dzieckiem, niosąc za sobą wyzwania fizyczne i emocjonalne dla rodziców i opiekunów.

## **Równowaga ciała jako podstawowa cecha motoryczności człowieka**

Równowaga ciała, obok orientacji przestrzennej, różnicowania ruchu oraz szybkości reakcji, jest jedną z głównych cech koordynacji ruchowej. Jest to zdolność organizmu do utrzymania pozycji ciała bez pomocy drugiej osoby, wykluczająca niekontrolowane upadki.<sup>2</sup> Jest gwarantem prawidłowej koordynacji ruchowej, a także indywidualną cechą każdego z nas. Stopień jej rozwoju zależy od predyspozycji genetycznych i uwarunkowań środowiskowych, w tym również z okresu ciąży. Jej intensywny rozwój przypada na wiek około 7–11 lat.<sup>3</sup>

Fizjologicznie za tę cechę odpowiedzialny jest układ równowagi, w skład którego wchodzi struktury narządu przedsionkowego (błędnikowego), mieszczące się w uchu wewnętrznym, narząd wzroku i mechanoreceptory, znajdujące się m.in. w mięśniach, ścięgnach i torebkach stawowych. Te ostatnie odbierają informację proprioceptywną, warunkując prawidłowe funkcjonowanie organizmu. Wyróżniamy dwie składowe równowagi: równowagę statyczną, warunkowaną czynnikami genetycznymi i środowiskowymi, oraz równowagę dynamiczną, kształtującą się przede wszystkim środowiskowo.<sup>2,4</sup>

W odniesieniu do dzieci z FASD ma to istotne znaczenie funkcjonalne. Wiedząc, że uszkodzeniu ulegają struktury mózgowe

regulujące zdolności koordynacyjne, możemy z całą pewnością przyjąć, że w tej grupie dzieci pojawiają się trudności z płynnością ruchu, który może wydawać się chaotyczny i niezgrabny, z dostosowaniem odpowiedniego tonusu mięśniowego do wykonywanego zadania, ale także utrzymania pozycji w spoczynku. Będzie to widoczne podczas chodzenia i biegu, ale także w postawie ciała. Co prawda często obserwujemy w tej grupie dzieci z dużym napędem ruchowym, sprawiające wrażenie bardzo aktywnych fizycznie, jednak przy dokładnej obserwacji można zauważyć, że jakość wykonywanego ruchu i jego różnorodność są ograniczone. Rozwój ruchowy dzieci z FASD często ulega opóźnieniu, dłużej też uczą się aktywności ruchowych i samoobsługi.

Dodatkowo, niewystarczająca stymulacja środowiskowa sprawia, że ich repertuar ruchowy jest znacznie uszczuplony. Dlatego tak istotna jest jak najwcześniejsza ukierunkowana interwencja terapeutyczna, dostosowanie aktywności fizycznej w szkole lub przedszkolu do ich potrzeb i umiejętności oraz edukacja rodziców i opiekunów.

Warto zachęcać dzieci do podjęcia aktywności sportowych, dających poczucie satysfakcji z odniesionych sukcesów. Ponieważ dzieciom z FASD ciężko jest współpracować w zespole, alternatywną propozycją mogą być sporty indywidualne,

pomagające doskonalić koordynację ruchową, równowagę i planowanie ruchu – np. pływanie, wspinaczka lub judo.

Podczas zajęć ruchowych trzeba pamiętać o wprowadzeniu kilka zasad ułatwiających współpracę z dzieckiem z FASD.<sup>5</sup> Należy:

- ustalić zasady panujące podczas zajęć na sali gimnastycznej, na treningu, w gabinecie
- używać jasnego i zrozumiałego nazewnictwa, krótkich, konkretnych poleceń lub ostatecznie pokazać ruch, który dziecko ma wykonać
- komunikować się z dzieckiem twarzą w twarz
- upewnić się że dziecko rozumie i wie, jak wykonać polecenie
- powtarzać zadanie kilkakrotnie dla wzmocnienia efektu pamięci mięśniowej
- unikać dużej ilości bodźców i chaosu sensorycznego, ale dobierać aktywności tak, aby podczas zajęć angażować w sposób planowany różne zmysły
- dostosować tempo ćwiczeń do możliwości fizycznych dziecka
- kończyć daną aktywność, gdy się dziecku udaje, z poczuciem sukcesu.

## **Zdolności manualne, grafomotoryczne i koordynacja wzrokowo-ruchowa**

Zdolności manualne warunkują precyzyjne i zręczne manipulowanie przedmiotami za pomocą dłoni i palców. Ich rozwój ma swoje podstawy w globalnej koordynacji ruchu, na wczesnym etapie często uwiadcza się w problemach z samoobsługą.

Z badań naukowych koncentrujących się głównie na funkcjach grafomotorycznych wynika, że grupa dzieci z FASD wykazuje znacznie mniejsze zdolności motoryczne oraz koordynacji ręki w porównaniu z grupą kontrolną.<sup>6</sup> Umiejętności motoryczne, takie jak koordynacja wzrokowo-ruchowa, były bardziej deficytowe niż podstawowe umiejętności motoryczne, takie jak siła chwytu.<sup>6</sup> Nie stwierdzono natomiast istotnych różnic pod względem wyników rysowania, chociaż niektóre dzieci z FASD rysowały obrazy, które w stosunku do ich wieku wydawały się opóźnione.<sup>7</sup> Dlatego oceniając zdolności manualne dziecka z FASD, należałoby kierować się kompleksową oceną różnych umiejętności motorycznych, nie tylko chwytu przyboru pisarskiego, nacisku czy czytelności pisma. Oczywiście pismo odręczne jest kluczową umiejętnością dla sukcesu szkolnego, a dzieci z FASD wykazują trudności z czytelnością pisma w różnych zadaniach pisania liter, zdań, całych akapitów oraz podczas wykonywania zadań werbalno-ruchowych wymagających

precyzji i dokładności ruchowej. W miarę zwiększania poziomu trudności zadania – od prostego zdania do kopiowania akapitu – spada poziom szybkości i dokładności. Może to oznaczać, że czynnikiem wpływającym na trudności w pisaniu dzieci z FASD jest niedostateczna koordynacja wzrokowo-ruchowa.<sup>8</sup>

## **Karmienie jako zdolność koordynacyjna**

Koordynacja wzrokowo-ruchowa to zdolność integrowania ruchów z tym, co widzimy. Dla osiągnięcia funkcji oralnych, takich jak gryzienie, żucie i przełykanie, potrzeba prawidłowej koordynacji wzrokowo-ruchowej, w tym wzorców okoręka i ręka-usta.

Kształtują się one w okresie wczesnoniemowlęcym, a ich zaczątkiem jest, początkowo krótkotrwała, fiksacja wzroku na twarzy opiekuna. Gdy około 3. miesiąca życia dziecko zaczyna sięgać ręką po atrakcyjny przedmiot, wraz z rozwojem koordynacji wzrokowo-ruchowej kształtuje się wzorzec ręka-usta, dlatego wszystko, co znajdzie się w polu widzenia dziecka, trafia do jego ust. Jest to bardzo istotny etap w rozwoju, nie tylko ze względu na treningu zdolności koordynacyjnych, ale również ze względu na percepcję bodźców czuciowych. Kształtowanie się funkcji oralnych, warunkowane jest przez prawidłowo działający układ propriocepcji, czucia i koordynacji

ruchowej, tak jak rozwój zdolności manualnych. Niedostatek czynników środowiskowych lub nieprawidłowości w wyżej wymienionych układach będą zauważalnie utrudniały dzieciom z FASD osiągnięcie funkcji oralnych.

## **Zaburzenia integracji sensorycznej**

Integracja sensoryczna to według A.J. Ayres – twórczyni koncepcji oraz metody diagnostyki i terapii: „proces neurologiczny organizujący wrażenia płynące z ciała i środowiska w taki sposób, by mogły być użyte do powstania odpowiednich reakcji i celowego działania; określa sposób, w jaki wykorzystujemy odbierane bodźce do celowego działania”.<sup>9</sup>

Zaburzenia integracji sensorycznej polegają na nieefektywnym/nieprawidłowym/ nieadekwatnym przetwarzaniu bodźców/informacji sensorycznych przez układ nerwowy.

To proces subiektywny, uwarunkowany dysfunkcjami w obszarach zmysłowych bądź podkorowych, gdzie w konsekwencji dochodzi do nieadekwatnej reakcji na bodziec

i udzielana jest nieprawidłowa odpowiedź motoryczna, poznawcza lub emocjonalna.<sup>10,11</sup>

Wśród dzieci w całym spektrum zaburzeń poalkoholowych notuje się między 61–81,7% zaburzeń przetwarzania sensorycznego (integracji sensorycznej) o różnym typie i nasileniu.<sup>12-14</sup>

Ocena sensomotoryczna jest bardzo ważną częścią diagnozy funkcjonalnej w badaniu FASD. Członkiem zespołu diagnostycznego powinien być zatem: terapeuta integracji sensorycznej/terapeuta zajęciowy/ergoterapeuta/ fizjoterapeuta/ terapeuta odruchów (np. INPP).Zadaniem takiego specjalisty jest:

- ocena przetwarzania sensorycznego – identyfikacja wzorców zaburzeń w języku integracji sensorycznej w klasyfikacji wg A.J. Ayres bądź L.J. Miller
- ocena motoryki dużej i małej
- ocena stopnia niedojrzałości neuro-motorycznej oparta o ocenę odruchów (np. według INPP)\*
- identyfikacja wpływu wzorców zaburzeń na funkcjonowanie.

---

\* Według definicji przyjętej przez INPP (Institute for Neuro-Physiological Psychology w Chester) niedojrzałość neuromotoryczna to przedłużające się nagromadzenie odruchów pierwotnych (nie DOJRZAŁYCH schematów motorycznych) powyżej 1. roku życia oraz brak lub występowanie niedojrzałych odruchów posturalnych powyżej 3,5 roku życia. Występowanie lub brak odruchów pierwotnych i posturalnych podczas kluczowych etapów rozwoju stanowi wiarygodny wskaźnik dojrzałości ośrodkowego układu nerwowego.<sup>15</sup>

W różnorodnych badaniach wzorców zaburzeń integracji sensorycznej u dzieci z FASD podkreśla się przede wszystkim deficyty w zakresie równowagi, koordynacji, sekwencjonowania złożonych czynności i planowania, a także wzorce nadreaktywności czuciowej oraz zaburzeń różnicowania czuciowego.

Zaburzenia te wpływają przede wszystkim na trudności z samoregulacją,<sup>16</sup> zachowaniami adaptacyjnymi,<sup>17,18</sup> występowanie zachowań trudnych,<sup>12</sup> zaburzenia snu,<sup>19</sup> zaburzenia równowagi i problemy motoryczne,<sup>20-22</sup> zaburzenia motoryki małej i koordynacji wzrokowo-ruchowej,<sup>6</sup> zaburzenia regulacji, problemy z uczeniem, zaburzenia zachowania, trudności życia codziennego, problemy z jedzeniem,<sup>14,23</sup> opóźnione reakcje z kory wzrokowej i słuchowej,<sup>24</sup> dyspraksję/rozwojowe zaburzenia koordynacji (DCD)<sup>25</sup>. Są także przyczyną zwiększonego stresu u opiekunów.<sup>16</sup>

Najczęściej raportowane przez rodziców trudności mające swoje źródło w dysfunkcjach przetwarzania sensorycznego (dane z praktyki klinicznej autorek):

- *Moje dziecko nie śpi w nocy, budzi się 3-4-krotnie i płacze.*
- *Wierci się i kręci, rzuca się po całym łóżku.*
- *Ciągłe biega, skacze, nie można go zatrzymać, trudno za nim nadążyć.*
- *Nie czuje bólu – jak się uderzy, nawet nie piśnie.*
- *Ciągłe płacze, nie wiem jak go uspokoić.*
- *Hałasuje, rzuca przedmiotami, krzyczy.*
- *Jest nie do opanowania.*
- *Nie może się skupić, ciągle zmienia zabawy, wszystko tylko na 5 minut.*
- *Nigdy nie wiem, w jakim humorze się obudzi.*
- *Ciągłe się obraża, nie wiem, o co jej chodzi.*
- *Ma nieprzewidywalne wybuchy emocji, nagle ze śmiechu przechodzi do płaczu.*
- *Bije i gryzie inne dzieci, przytula tak mocno, że aż boli.*
- *Boi się różnych dźwięków, każe przyciszyć telewizor, zatyka uszy, gdy słyszy płaczące dziecko, chowa się pod stół, gdy włączam mikser.*
- *Awanturuje się przy myciu głowy, nie pozwala sobie założyć czapki.*
- *Nie pozwala sobie obcinać paznokci, krzyczy, że go to boli.*
- *Nie potrafi się sam bawić.*
- *Robi straszny bałagan wokół siebie.*

- *Nie chce jeść, tylko wybrane rzeczy. Mówi, że mu wszystko śmierdzi.*
- *Jest taki niezgrabny, potyka się o własne nogi.*
- *Wszystko mu wypada z rąk.*

Jak wynika z praktyki klinicznej autorek, najczęściej spotykne dysfunkcje przetwarzania sensorycznego to:

- nadwrażliwość dotykowa
- zaburzenia rejestracji dotykowej (podwrażliwość: zaburzone odczuwanie bólu, potrzeba docisku)
- zaburzenia różnicowania dotykowego
- podwrażliwość przedsionkowa (zwiększone potrzeby doznawania bodźców ze strony zmysłu równowagi)
- podwrażliwość proprioceptywna (zwiększone potrzeby w zakresie czucia mięśni, ścięgien, stawów, docisku)
- zaburzenia posturalne: zaburzenia równowagi statycznej i dynamicznej, deficyty obustronnej koordynacji, zaburzenia regulacji napięcia mięśniowego
- dyspraksja (zaburzenia planowania motorycznego)

- nadwrażliwość wzrokowa
- niedowrażliwość zmysłu smaku
- niedowrażliwość węchowa
- zaburzenia czucia temperatury
- nadwrażliwość słuchowa i zaburzenia różnicowania słuchowego.

Główne cele terapii integracji sensorycznej to:

- **poprawa praktyki** (planowanie ruchu w zakresie motoryki małej i dużej, a także zdolność wykonywania złożonych celowych ruchów, która stanowi podstawę celowości działania, organizacji zachowania i wyższych funkcji poznawczych)
- **poprawa somatosensorycznej reakcji adaptacyjnej** (celowe, ukierunkowane działanie lub reakcja na bodziec zmysłowy, które odbywają się dzięki prawidłowemu funkcjonowaniu podstawowych układów zmysłowych).

Oddziaływania terapeutyczne różnią się w zależności od wieku dziecka.

### 1. W przypadku niemowląt i małych dzieci są to:

- obserwacja i planowanie terapii z wykorzystaniem programów

stymulujących poszczególne systemy sensoryczne

- interwencje zaczerpnięte z pediatrycznej terapii zajęciowej i rehabilitacji ruchowej.

Ważne, aby obserwacja i ewaluacja programu następowały co około 1,5–3 miesiące. Po tej terapii można się spodziewać bardziej adekwatnych reakcji na bodźce zewnętrzne, poprawy w zakresie aktywności i nastroju.

## 2. U dzieci przedszkolnych i szkolnych:

- zwykle głównym celem jest poprawa koordynacji, praksy oraz hamowanie reakcji impulsywnych
- wykorzystuje się klasyczne strategie terapeutyczne według integracji sensorycznej A.J. Ayres bądź L.J. Miller

- ważne jest przeprowadzenie diagnozy początkowej, najlepiej z użyciem testów integracji sensorycznej (SCIST, SIPT, EASI)
  - uzyskiwane są wyniki standaryzowane służące do monitorowania efektów terapii
- terapia powinna być regularna 1–2 razy w tygodniu, zwykle przez 18–24 miesiące, czasami dłużej – w zależności od nasilenia trudności u dziecka
- dodatkowo: wsparcie opiekunów
  - modyfikacja oddziaływań wychowawczych, akceptacja i zrozumienie dziecka.

Terapia integracji sensorycznej ma udowodnioną efektywność w przypadku dzieci z FASD.<sup>26-30</sup>

## Opis przypadku 1

Chłopiec od urodzenia w pieczy zastępczej, adoptowany w wieku 2,5 lat. U dziecka zgłoszono występowanie następujących trudności: w przedszkolu wszystkie czynności zajmują mu bardzo dużo czasu (wykonuje je ostatni), ma problem z motoryką małą, nie lubi rysować. W wieku 2 lat pokazywał litery i mówił; obecnie wydaje się, że rozwój zahamował w niektórych obszarach, choć w innych

jest robi postępy: uwielbia puzzle, nawet 160-elementowe, i układa je bez obrazka. Ustawia samochody kolorami, grupuje je – matka podejrzewa zaburzenia ze spektrum autyzmu, ale chłopiec nie został zdiagnozowany w tym kierunku. Chłopiec bardzo lubi oglądać nagrania na laptopie – głównie auta, które ktoś wyciąga, lub jak samochody jadą i wpadają do wody; nie ogląda bajek.

## Ocena rozwoju procesów integracji sensorycznej wg A.J. Ayres

W ocenie zostały wykorzystane następujące metody diagnostyczne:

- Kwestionariusz Rozwoju Sensomotorycznego
- obserwacja kliniczna (arkusz autorstwa E. Blanche, E. Soechting, M. Kargi w modyfikacji I. Palickiej)
- kliniczna ocena planowania motorycznego (praksji). Praksja to zdolność wykonywania celowych ruchów. Jest to umiejętność wymyślenia lub opracowania nieznanego działania oraz organizowania ciała w celu przeprowadzenia planu motorycznego oraz wykonania nowych aktywności ruchowych.
- Południowo-Kalifornijskie Testy Integracji Sensorycznej:
  - imitacja pozycji
  - przekraczanie linii środkowej ciała
  - obustronna koordynacja ruchowa
  - różnicowanie prawo-lewo
  - równowaga w pozycji stojącej
  - identyfikacja palców
  - grafestezja
  - lokalizacja bodźca dotykowego.

Badanie rozwoju procesów integracji sensorycznej przeprowadzono z wykorzystaniem powyższych arkuszy diagnostycznych badających stan funkcjonowania podstawowych zmysłów oraz jakość organizacji informacji odbieranych przez ciało do celowego ich wykorzystania.

Obserwowano rodzaj i jakość umiejętności ruchowych, stan funkcjonowania podstawowych zmysłów oraz jakość organizacji informacji odbieranych przez ciało do celowego działania. Według dr A.J. Ayres (twórczyni teorii integracji sensorycznej) najwcześniejsze, najbardziej podstawowe zmysły – dotykowy, proprioceptywny (czucie głębokie z mięśni, ścięgien i stawów, inaczej: kinestezja, zmysł kinestetyczny – zmysł orientacji ułożenia części własnego ciała) oraz przedsionkowy (zmysł równowagi) wraz z integracją odruchów leżą u podstaw całego rozwoju dziecka. Funkcjonowanie zmysłu słuchu i wzroku (przy braku uszkodzeń) jest stymulowane przez bodźce sensoryczne płynące z dotyku, propriocepcji i układu przedsionkowego. Zmysły te wpływają na rozwój mowy, umiejętności ruchowe, koordynację ruchową, koncentrację oraz poziom aktywności ruchowej. Prawidłowe funkcjonowanie tych zmysłów jest niezbędne do tego, aby dziecko mogło nabywać nowe umiejętności ruchowe i poznawcze.



## Dane z wywiadu

---

Chłopiec od urodzenia w pieczy zastępczej, adoptowany w wieku 2,5 lat. Dziecko I, ciąża I; matka przebywała na odwyku, była pod opieką medyczną, ale spożywała w ciąży alkohol; poród w 41. tygodniu ciąży, cesarskie cięcie (dziecko zaklinowało się); 10 pkt w skali Apgar; mc. 3300 g; dł. 55 cm; obwód głowy 33 cm; żółtaczka fizjologiczna (nie był nświetlany).

**Rozwój ruchowy:** opóźniony, był rehabilitowany; był asymetryczny, nie miał odruchów obronnych; długo nie trzymał głowy; czworakował; chodzenie – 16–17 miesięcy.

**Rozwój mowy:** prawidłowo. szybko; ma bardzo dobrą pamięć.

**Słuch:** aktualnie nie ma negatywnych reakcji, ale gdy był młodszy, występowały negatywne reakcje; czasami jakby nie rozumiał poleceń; bardzo wolno je przetwarza.

**Dotyk:** nie było negatywnych reakcji, ale lubi rzeczy szorstkie, dresowe; metek nie trzeba wycinać; pozwala sobie obcinać włosy i paznokcie; lubi się kąpać.

**Jedzenie:** lubi jeść, je wyłącznie swoje jedzenie, pyta, czy jedzenie jest z glutenem.

**Sen:** śpi dobrze; budzi się wcześniej.

**Choroby:** często ma wyciek z ucha (ciemna woskowina, prawie czarna); nie występuje zapalenie ucha; uczulony na

gluten; zespół SIBO (przerost bakterii jelita cienkiego); wiele alergii, w tym nasilonych (np. mocno uczulony go na krople do oczu).

## Dane z obserwacji

---

W czasie badania chłopiec wykazywał nieco podwyższoną aktywność ruchową, z zaburzeniami uwagi słuchowej (bardzo mocno reagował na tykanie zegara, często potrzebował podzielenia polecenia na etapy). Wyraźne były także impulsywność i trudności z hamowaniem reakcji oraz napięcie emocjonalne i niepokój (po wielu próbach – mokre ręce).

Napięcie posturalne lekko obniżone, ruchy posturalne w tle nieskoordynowane, chaotyczne, wyraźne trudności z realizacją działań w przestrzeni; często nie wiedział, od czego zacząć zabawę, jak wejść na sprzęt (np. na podwieszanego konika – kładł się w poprzek; nie potrafił się rozhuścić, z trudem utrzymywał się na koniku); miał problemy z wkładaniem do woreczka matych elementów.

## Wyniki obserwacji klinicznej

---

**Łapanie piłki po koźle:** nieprawidłowo, piłka wypadła mu z rąk.

**Rzucanie piłki po koźle:** nieprawidłowo, zbyt mocno, w niewłaściwym kierunku.

**Kopanie piłki – bez zatrzymania:** nieprawidłowo, trudności z dostosowaniem siły do zadania (kopał zbyt mocno) i kierunkiem kopnięcia.

**Kopanie piłki – z zatrzymaniem:** nieprawidłowo, zbyt szybko wysuwał nogę, aby zatrzymać piłkę.

**Przeskok nad piłką:** lekko nieregularnie, z rozszerzeniem stóp.

**Krążenie ramion:** nieprawidłowo, asymetrycznie, ruchy nieregularne, nie unosił w pełni ramion.

**Krążenie tułowia:** nieprawidłowo, ugiął kolana, nie krążył tułowiem.

**Wolne ruchy ramion:** nieprawidłowo, brak wyprostowania łokcia, ruchy asymetryczne, lewe ramię niżej.

**Palec do nosa – oczy otwarte:** nie trafił palcem do nosa, nie utrzymywał prawidłowej pozycji rąk, bardzo się chwiało, kotęsał całym ciałem.

**Palec do nosa – oczy zamknięte:** nie trafił palcem do nosa, nie utrzymywał prawidłowej pozycji rąk, bardzo się chwiało, kotęsał całym ciałem.

**Palec do nosa – oczy otwarte – szybko, naprzemiennie:** nieprawidłowe ruchy sekwencyjne.

**Próba kciuk–palce:**

- **prawa:** nieprawidłowo, z kontrolą wzrokową, współruchy drugiej ręki
- **lewa:** nieprawidłowo, z kontrolą wzrokową, współruchy drugiej ręki
- **obie:** nieprawidłowo.

**Próba Wyprostowanych Rąk Schildera – z liczeniem:**

- **choreoatetozja:** lekkie ruchy robaczkowe palców
- **zmiany ułożenia rąk:** brak
- **zachwiania:** lekkie.

**Próba Wyprostowanych Rąk Schildera – z obrotem głowy:**

- **rotacja tułowia:** znaczna
- **opór głowy:** brak
- **dyskomfort:** brak.

**Chód stopa za stopą:** nieprawidłowo, zachwiania, napinanie rąk i rozstawianie stóp na zewnątrz.

**Podskoki w przód:** nieprawidłowo, chaotycznie, trudności z wyhamowaniem ruchu.

**Podskoki w tył:** nieprawidłowo, chaotycznie, trudności z wyhamowaniem ruchu.

**Podskoki na prawej nodze:** lekko nieregularnie, miał trudności ze skakaniem w miejscu.

**Podskoki na lewej nodze:** lekko nieregularnie, miał trudności ze skakaniem w miejscu.

**Lajkonik:** nieprawidłowo, zaburzona sekwencyjność.

**Skoki w serii po zaznaczonych miejscach:** nieprawidłowo, zaburzona sekwencyjność, trudności z hamowaniem.

**Próba ustawienia rąk góra-dół:** nieprawidłowo, ręce opadały.

**Pajace:** nieprawidłowo.

**Turlanie:** nieprawidłowo, chaotycznie.

**Pozycja wyprostna (wyprost przeciwko sile grawitacji):** nie przyjął pozycji, ugiął łokcie (norma wiekowa 10–20 sekund).

**Pozycja zgięciowa (zgięcie przeciwko sile grawitacji):** nie przyjął pozycji, nie zgiął szyi (norma wiekowa 10–20 sekund).

**Lateralizacja:** nieustalona – niekonsekwencja w wyborze ręki i oka, w czynnościach codziennych – zwykle praworęczny:

- **ręka:** lewa/oburącz
- **oko:** lewe/prawe.

**Ruchy gałek ocznych** – w czasie prób wzrokowych bardzo męczył mu się wzrok, mocno mrugał:

- **ogólne ruchy:** nieregularne
- **przekraczanie linii środkowej:** nieprawidłowo
- **po skosie:** nieprawidłowo
- **konwergencja obuoczna:** nieprawidłowa
- **stabilność pola widzenia:** nieprawidłowo.

**Ruchy języka:**

- **górze:** nieprawidłowo
- **dół:** prawidłowo
- **na boki:** prawidłowo.

**Kokontrakcja** (*cocontraction*, współskurcz – jednoczesna współpraca mięśni prostowników i zginaczy podczas aktywności, reakcje nastawcze): nieprawidłowa – mocno ścisnął terapeutę i napierał z całą siłą.

**Poczucie bezpieczeństwa posturalnego:**

- **leżenie przodem:** nie okazywał strachu
- **leżenie tyłem:** nie okazywał strachu
- **siad:** lekki strach i trudności z utrzymaniem postawy.

**Reakcje posturalne:** zaburzone, zgina się w przód, nie utrzymuje prawidłowej pozycji podczas ruchu.

**Reakcje obronne:** opóźnione.

**Wzorce rozwoju ruchowego:**

- **czworakowanie:** wzorzec wczesny, jednostronny
- **pełzanie:** chaos ruchowy, stopy uniesione, brzuch nie przylega do podłogi.

**Kliniczna ocena prakcji** (prakcja to zdolność wykonywania celowych ruchów; jest to umiejętność wymyślenia lub opracowania nieznanego działania, zorganizowania ciała w celu przeprowadzenia planu motorycznego oraz wykonania nowych aktywności ruchowych; w trzech etapach: ideacja–zaplanowanie–wykonanie): **zaburzona, trudności w realizacji zadań w przestrzeni oraz trudności z dostosowaniem ciała do zadania.**

**Wyniki Testów Południowo-Kalifornijskich**

Testy wykonywane są głównie w celach orientacyjno-poznawczych ze względu na brak uaktualnionej normalizacji; z związ-

ku ze zjawiskiem starzenia się norm wyników należy traktować je jako pogładowe, służące porównaniu postępów w toku terapii.

Wyniki standardowe: średnia 0,0; szeroka norma -1,1 do 1,1 (wyniki od -0,5 do -1,0 sugerują istnienie dysfunkcji przetwarzania w tym obszarze; wyniki równe/niższe niż -1,1 potwierdzają problem).

- **Imitacja pozycji** (daje informację o planowaniu ruchu w oparciu o pokaz): **-0,5 (wynik obniżony)**.
- **Przekraczanie linii środkowej ciała** (daje informację o tempie i jakości współpracy między półkulami mózgu): **-1,6 (wynik niski)**.
- **Obustronna koordynacja ruchowa** (daje informację o aktywności motorycznej obu stron ciała, wyczuciu rytmu i sekwencji): **0,9 (wynik w normie)**.
- **Różnicowanie prawo-lewo** (daje informację o rozróżnianiu stron ciała): **0,2 (wynik w normie)**.
- **Równowaga w pozycji stojącej** (daje informację o poziomie reakcji równoważnych)
- **oczy otwarte** (z kontrolą wzrokową): **-0,1 (wynik w normie)**
- **oczy zamknięte** (bez kontroli wzroku – współpraca układu przedsionkowego): **-1,6 (wynik niski)**.
  - **Identyfikacja palców** (daje informację o poziomie percepcji do-

tykowej na poziomie korowym): różnica pomiędzy **L -0,9 (obniżony)** a **P -1,7 (wynik niski)**.

- **Grafestezja** (daje informację o zdolności do wizualizacji bodźców dotykowych z obszaru wierzchu dłoni i koordynacji wzrokowo-ruchowej): różnica pomiędzy **L -1,7 (wynik niski)** a **P -0,5 (wynik obniżony)**.
- **Lokalizacja bodźca dotykowego** (daje informację o poziomie percepcji czuciowej): **-2,1 (wynik bardzo niski)**.

## Wnioski

---

Wyniki przeprowadzonych prób i testów wskazują na występowanie u chłopca dysfunkcji w zakresie przetwarzania sensorycznego: pod postacią **zaburzeń ruchu o podłożu sensorycznym** (zaburzenia posturalne, w tym zaburzenia posturalno-oczne i niepewność posturalna, deficyty obustronnej integracji i sekwencyjności oraz somatodyspraksja); współwystępuje nadreaktywność słuchowa.

**Zaburzenia posturalne** na bazie deficytów różnicowania sensorycznego – to przede wszystkim współistniejące deficyty ze strony układu przedsionkowego (zmysłu równowagi) i propriocepcji (czucie głębokie mięśni, ścięgien, stawów), u chłopca o charakterze:

- **zaburzeń posturalno-ocnych** (przejawiają się niezgrabnymi ruchami, obniżonym napięciem mięśniowym, problemami w pracy ciała przeciwko sile grawitacji, słabszym czuciem swojego ciała, co uwidacznia się w zadaniach ruchowych oraz trudnościach z utrzymaniem równowagi statycznej i dynamicznej, a także w problemach z przystosowaniem posturalnym do ruchu oraz w umiejętności naśladowania – trudności z przełożeniem tego, co widzi na swoje ciało)
- **niepewności posturalnej** spowodowanej słabą regulacją postawy przy podwrażliwości proprioceptywnej i nadwrażliwości przedsionkowej.
- **zaburzeń obustronnej integracji i sekwencyjności**, które mogą się manifestować trudnościami z wyhamowaniem ruchu w zadaniach wymagających wyczucia rytmu i sekwencji oraz trudnościami z przekraczaniem linii środkowej ciała.

**Somatodyspraksja** (zaburzenia planowania motorycznego z komponentą zaburzeń różnicowania dotykowego) – neurofizjologiczna trudność z planowaniem i wykonywaniem ruchów, zarówno w zakresie dużej, jak i małej motoryki oraz trudności z czuciem ułożenia ciała w przestrzeni. Powoduje niezdarność i problemy z koordynacją ruchową, pro-

blemy z oburęczną koordynacją ruchową oraz słabe umiejętności z zakresu małej motoryki. Często występują problemy z inicjacją czynności – dziecko nie wie, od czego zacząć zabawę czy ruch, potrzebuje pokazu, wyszukuje kogoś, kogo może naśladować, najlepiej wykonuje czynności, które już zna; wiele działań ruchowych wykonywanych jest nieefektywnie (z dużym wysiłkiem i napięciem) i dziecko ponosi w nich sporo porażek. **Zaburzenia dotyku różnicującego** objawiają się problemami z precyzyjnym określeniem miejsca dotknięcia i rozpoznawaniem kształtu przedmiotu bez kontroli wzroku. Dziecko może mieć trudność z odróżnieniem siły bodźca dotykowego lub określeniem różnic i podobieństwa między bodźcami; przekłada się to na aktywności związane z zabawą z piłką albo umiejętności związane z pisanem.

**Zaburzenia układu przedsionkowego** (system równowagi i odczuwania ruchu) wpływają m.in. (wspólnie ze zmysłem proprioceptyjnym) na napięcie mięśniowe, równowagę i ruch, postawę ciała, planowanie motoryczne, koordynację wzrokowo-ruchową (pracę ręki pod kontrolą wzroku), a także percepcję słuchową oraz ruchy gałek ocznych.

**Zaburzenia układu proprioceptywnego** (tzw. czucie głębokie z mięśni, ścięgien stawów), łączącego się z układem przedsionkowym, wpływają na świadomość

ciała i kształtowanie schematu ciała, kontrolę i planowanie ruchu, jego płynność, umiejętność stopniowania ruchu, umiejętność dostosowania siły do aktywności. Słaba propriocepcja w palcach dłoni powoduje trudności z właściwym chwytem ołówka, co wpływa na jakość rysunku; zaburzona propriocepcja w stopach powoduje trudności z utrzymaniem równowagi, szczególnie na nierównych powierzchniach. Z powodu deficytów w zakresie propriocepcji na ruchomym sprzęcie – wyraźne problemy z utrzymaniem się w siadzie, dziecko ma słabe przystosowanie posturalne do ruchu – spada w stronę wychylenia; podczas skakania usztywnia kolana, ma osłabioną rotację przedramienia, zaburzone tzw. ruchy posturalne w tle (ruchy wspomagające główny ruch).

**Współwystępująca nadreaktywność/nadwrażliwość słuchowa** powoduje strach przed niektórymi dźwiękami, wzmożone reakcje na dźwięki oraz zaburzenia uwagi słuchowej, będzie także wpływać na przeciążenie; może być przyczyną nagłych wybuchów agresji; dzieci często produkują głośne dźwięki, aby w sposób samodzielny zorganizować sobie środowisko dźwiękowe i ograniczyć dyskomfort pochodzący z zewnątrz. **Może to w znaczący sposób wpływać na poziom pobudzenia i uwagi, brak koncentracji, szybką utratę uwagi, wysoki**

**i niezorganizowany poziom aktywności; może także powodować trudności z hamowaniem reakcji oraz powodować dezorganizację zachowania.**

## Zalecenia

---

1. Terapia integracji sensorycznej mająca na celu:
  - poprawę planowania ruchu
  - poprawę reakcji posturalnych
  - poprawę przetwarzania wrażeń przedsionkowo-proprioceptywnych
  - poprawę przetwarzania wrażeń dotykowych
  - dostarczenie poczucia sukcesu i sprawczości.
2. Terapia słuchowa – Johansen IAS.
3. W następnej kolejności – Program Stymulacji i Integracji Odruchów według INPP.
4. Monitorowanie rozwoju, wspomaganie psychologiczne.
5. Monitorowanie rozwoju, badanie specjalistyczne w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (podtyp: zespół Aspergera).

## Opis przypadku 2

---

Dziewczynka została oceniona pod kątem rozwoju procesów przetwarzania sensorycznego z powodu obserwowanej nadpobudliwości psychoruchowej, trudności z regulacją emocji i opóźnionego rozwoju mowy.

### Ocena przetwarzania sensorycznego według L.J. Miller

---

W ocenie zostały wykorzystane następujące metody diagnostyczne:

- obserwacja, wywiad, próby kliniczne (APR 2-4: arkusz prób rozwojowych w modyfikacji I. Palickiej)
- kliniczna ocena planowania motorycznego (prakcji). Prakcja to zdolność wykonywania celowych ruchów. Obejmuje umiejętność wymyślenia lub opracowania nieznanego działania i organizowania ciała w celu przeprowadzenia planu motorycznego oraz wykonania nowych aktywności ruchowych.

Ocenę funkcjonowania sensomotorycznego przeprowadzono na podstawie obserwacji swobodnej i ukierunkowanej zabawy oraz informacji uzyskanych z Kwestionariusza Rozwoju Sensomotorycznego. Obserwowano rodzaj i jakość umiejętności ruchowych, stan funkcjonowania podstawowych zmysłów oraz

jakość organizacji informacji odbieranych przez ciało do celowego działania (prakcji). Według dr A.J. Ayres (twórczyni teorii integracji sensorycznej) najwcześniej dojrzewające, najbardziej podstawowe zmysły – dotykowy, proprioceptywny (czucie głębokie z mięśni, ścięgien i stawów) oraz przedsionkowy (zmysł równowagi) wraz z integracją odruchów leżą u podstaw całego rozwoju dziecka. Funkcjonowanie zmysłu słuchu i wzroku (przy braku uszkodzeń) jest stymulowane przez bodźce sensoryczne płynące z dotyku, propriocepcji i układu przedsionkowego. Zmysły te wpływają na rozwój mowy, umiejętności ruchowe, koordynację ruchową, koncentrację oraz poziom aktywności ruchowej. Prawidłowe funkcjonowanie tych zmysłów jest niezbędne do tego, aby dziecko mogło nabywać nowe umiejętności ruchowe i poznawcze.

### Dane z obserwacji

---

W czasie badania dziewczynka była pogodna, zaintrygowana sprzętami, początkowo dość statyczna, nie wiedziała, od czego zacząć zabawę, jak ją kontynuować, z czasem „rozkręciła się” i była dość pobudzona ruchowo, biegała od sprzętu do sprzętu bez planu. Ruch ją bardzo pobudzał, co powodowało coraz większy cha-

os i dezorganizację; z czasem stawiała się nieostrożna.

- Bardzo dużo wokalizowała.
- Próg bólu podwyższony – ostabiona reakcja na uderzenie; domagała się silnych bodźców.
- Uwaga bardzo przerzutowa, krótka koncentracja uwagi na zadaniu.
- Dziewczynka nie potrafiła usiąść na podwieszonym wątku jak na koniku (siadała jak na huśtawce), spadała z niego; po pokazaniu – siadała prawidłowo i prawidłowo się przytrzymała.
- Chętnie wchodziła wysoko, ale czasami mówiła nagle: „jestem za mała”.
- Chętnie chodziła po ścieżce fakturowej, szła jednak krokiem dostawnym.
- Potrafiła dopasowywać elementy w pary.
- Potrafiła zbierać małe elementy do woreczka, sama sobie poprawiała ułożenia woreczka.
- Chętnie wchodziła do beczki i w niej przez chwilę siedziała, wyciszała się w ciasnej przestrzeni.
- Chętnie zjeżdżała ze zjeżdżalni, sama wchodziła na zjeżdżalnię, próbowała też wchodzić od drugiej strony i dobrze sobie z tym radziła.
- Na dużej piłce w położeniu na brzuchu – lekki strach, w położeniu na plecach i w siadzie – panika i ucieczka z piłki.
- Bała się huśtania w huśtawce-topku, wytrzymała tylko 1 obrót i uciekła.
- Na huśtawce chętnie usiadła, potrafiła sama się rozhuścić, ale huśtała się niezbyt długo.
- W hamaku w położeniu na brzuchu dobrze utrzymywała głowę, ale huśtała się krótko.
- Na helikopterze (tylko nogi) huśtała się krótko, ze strachem.
- Na grzybku – trzymała się prawidłowo; na koniku w położeniu na brzuchu – potrafiła się przytrzymać, ale szybko chciała schodzić.
- Myliła części ciała: brzuch/plecy w instrukcjach „połóż się na brzuchu, na plecach”.
- Odruchy obronnego podporu prawidłowe; rotacja tułowia prawidłowa.
- Chętnie jechała na wózkach w położeniu na brzuchu, sama się odpychała, osiągała wyprost kończyn.
- Chętnie bawiła się masami plastycznymi (piankolina, gumolina, piórka), ale negatywnie reagowała na wzięcie za rękę czy dotknięcie w talii lub na szyi.
- Potrafiła przypinać i odpinać klamery, ale chwytem dłoniowym, a nie pęsetowym; potrafiła otworzyć pudełko z nietypowym zamknięciem.
- Zabawką dźwiękową bawiła się bardzo krótko, nie chciała powtarzać



zabawy, mocno reagowała na dźwięki z otoczenia.

- Potrafiła podskoczyć obunóż, zeskok z jednego stopnia – nieregularnie. Na jednej nodze stała tylko 2 sekundy (norma wiekowa 3–4 sekundy).

## Wnioski

---

Kliniczna obserwacja funkcji neurofizjologicznych oraz dane uzyskane z wywiadu wskazują na występowanie u dziewczynki złożonej dysfunkcji w zakresie przetwarzania sensorycznego pod postacią zaburzeń modulacji sensorycznej (przede wszystkim nadwrażliwość dotykowa oraz przedsionkowa – **nietolerancja ruchu**, a także nadreaktywność słuchowa), podwrażliwości proprioceptywnej oraz zaburzeń ruchu o bazie sensorycznej (pod postacią zaburzeń posturalnych oraz niepewności posturalnej; do dalszej obserwacji: prakcja).

### 1. Zaburzenia modulacji sensorycznej o charakterze nadwrażliwości/nadreaktywności.

- **Obronność dotykowa** może powodować nadmierną reakcję na bodziec dotykowy tak, jakby był bolesny lub nieprzyjemny; dotyczy to szczególnie niespodziewanego dotyku, zwłaszcza w większej grupie, co może powodować irracjonalny lęk i wycofanie oraz konieczność silnej

kontroli otoczenia, powoduje również potrzebę unikania niektórych rodzajów faktur, a także trudne do opanowania pobudzenie ruchowe.

- **Nietolerancja ruchu** powoduje strach/dyskomfort podczas ruchu i aktywności ruchowych.
- **Zaburzenia układu przedsionkowego** (system równowagi i odczuwania ruchu) wpływają m.in. (wspólnie ze zmysłem propriocepcji) na napięcie mięśniowe, równowagę i ruch, postawę ciała, planowanie motoryczne, koordynację wzrokowo-ruchową (pracę ręki pod kontrolą wzroku), a także na percepcję słuchową oraz ruchy gałek ocznych.
- **Nadwrażliwość słuchowa** powoduje strach przed niektórymi dźwiękami, wzmożone reakcje na dźwięki oraz zaburzenia uwagi słuchowej, a także wpływa na przeciążenie; może być przyczyną nagłych wybuchów agresji. Dzieci często produkują głośne dźwięki, aby w sposób samodzielny zorganizować sobie środowisko dźwiękowe i ograniczyć dyskomfort z pochodzący z zewnątrz.

Deficyty modulacji sensorycznej w znaczący sposób mogą wpływać na poziom pobudzenia i uwagi (brak koncentracji, szybka utrata uwagi, wysoki i niezorganizowany poziom aktywności), być przyczy-

ną trudności z hamowaniem reakcji oraz powodować dezorganizację zachowania. W przypadku dziewczynki samodzielne, chaotyczne aktywności ruchowe mogą być czynnikiem dezorganizującym, powodującym trudności z koncentracją.

**2. Zaburzenia rejestracji pod postacią podwrażliwości proprioptywnej** powodują zwiększone potrzeby dotyczące doznawania silnych bodźców cielesnych – stąd potrzeba dociskania i ściskania, a także podwyższony próg bólu. **W celu kompensacji dziewczynka może potrzebować bodźców proprioptywnych (np. ściskanie, dociskanie), które mają działanie wyciszające i stabilizujące, kiedy zostaną dostarczone w odpowiedni sposób.**

Zaburzenia układu proprioptywnego (tzw. czucie głębokie z mięśni, ścięgien stawów), łączącego się z układem przedsionkowym, wpływają na świadomość ciała i kształtowanie schematu ciała, kontrolę i planowanie ruchu, jego płynność, umiejętność stopniowania ruchu, umiejętność dostosowania siły do aktywności. Słaba propriocepcja w palcach dłoni powoduje trudności z właściwym chwytem ołówka, co wpływa na jakość rysunku; zaburzona propriocepcja w stopach powoduje trudności z utrzymaniem równowagi, szczególnie na nierównych powierzchniach. Z powodu deficytów w zakresie propriocepcji na ruchomym sprzęcie mogą występować

problemy z utrzymaniem się w siadzie – dziewczynka ma słabe przystosowanie posturalne do ruchu: spada w stronę wychylenia; podczas skakania usztywnia kolana, ma osłabioną rotację przedramienia, zaburzone tzw. ruchy posturalne w tle (ruchy wspomagające główny ruch).

**3. Zaburzenia ruchu na bazie sensorycznej (na podłożu deficytów przedsionkowo-proprioptywnych oraz dotykowych).**

- **Zaburzenia posturalne** pod postacią zaburzeń regulacji napięcia mięśniowego, zaburzeń obustronnej koordynacji ruchowej, trudności z przekraczaniem linii środkowej ciała, zaburzeń równowagi statycznej i dynamicznej.
- **Niepewność posturalna** (zaburzenie o charakterze posturalnym na bazie nadwrażliwości ze strony układu przedsionkowego i słabej regulacji proprioptywnej – dziewczynka boi się zmian pozycji ciała, gdy nie ma dostateczne podparcia dla pleców czy brzucha).

Zaburzenia posturalne na bazie deficytów przetwarzania sensorycznego to przede wszystkim współistniejące deficyty ze strony układu przedsionkowego (zmysłu równowagi) i propriocepcji (czucie głębokie). Przejawiają się niezgrabnymi ruchami, obniżonym napięciem mięśni-

wym, słabszym czuciem swojego ciała, co uwidacznia się w zadaniach ruchowych oraz trudnościach z utrzymaniem równowagi statycznej i problemach z przystosowaniem posturalnym do ruchu.

#### 4. **Do dalszej obserwacji** – planowanie ruchu (praksja) **w aspektach:**

- planowania działań w przestrzeni
- przetaczania z aktywności na aktywność
- umiejętności samodzielnego podejmowania nowych zabaw
- rozwijania zabawy wyobraźniowej.

**Mocną stroną dziewczynki jest dobra pamięć oraz ciekawość poznawcza.**

### Zalecenia

---

1. Terapia integracji sensorycznej mająca na celu:

- poprawę przetwarzania wrażeń przedsionkowo-propryoceptywnych i zmniejszenie niepewności grawitacyjnej, nietolerancji ruchu i niepewności posturalnej

- poprawę reakcji posturalnych
- poprawę przetwarzania wrażeń dotykowych
- poprawę funkcji uwagowych w oparciu o stymulację przedsionkową
- dostarczenie sukcesu i przyjemności podczas aktywności ruchowych
- poprawę planowania ruchu
- stymulację do samodzielnej konstruktywnej zabawy.

2. W przyszłości ocena przetwarzania słuchowego i trening słuchowy.

3. Monitorowanie rozwoju.

### BIBLIOGRAFIA

1. 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 (1). doi:10.1542/peds.2013-3733
2. Starosta W.: Motoryczne zdolności koordynacyjne:(znaczenie, struktura, uwarunkowania, kształtowanie). Instytut Sportu, 2003
3. Kostiukow A., Rostkowska E., Samborski W.: Badanie zdolności zachowania równowagi ciała. *Rocznik Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie*, 2009, 55 (3): 102–109

4. Forseth A.K., Sigmundsson H.: Static balance in children with hand-eye co-ordination problems. *Child Care Health Dev.*, 2003; 29 (6): 569–579. doi:10.1046/j.1365-2214.2003.00378.X
5. Liszcz K.: Dziecko z FAS w szkole i w domu. Pub. online 2011
6. 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 (9): 598–609. doi:10.1097/DBP.0000000000000107
7. Doney R., Lucas B.R., Jirakowic T. i wsp.: Graphomotor skills in children with prenatal alcohol exposure and fetal alcohol spectrum disorder: A population-based study in remote Australia. *Aust. Occup. Ther. J.*, 2017; 64 (1): 68–78. doi:10.1111/1440-1630.12326
8. Duval-White C.J., Jirakowic T., Rios D. i wsp.: Functional Handwriting Performance in School-Age Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. doi:10.5014/ajot.2013.008243
9. Ayres A.J., Okuniewski J.: Dziecko a Integracja Sensoryczna. *Harmonia Universalis*, 2015
10. Ayres A.J. Characteristics of types of sensory integrative dysfunction. *Am. J. Occup. Ther.*, 1971; 25 (7)
11. Miller L.J., Anzalone M.E., Lane S.J. i wsp.: Concept evolution in sensory integration: A proposed nosology for diagnosis. *Am. J. Occup. Ther.*, 2007; 61 (2). doi:10.5014/ajot.61.2.135
12. Franklin L., Deitz J., Jirakowic T., Astley S.: Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Problem Behaviors and Sensory Processing. *Am. J. Occup. Ther.*, 2008; 62 (3): 265–273. doi: 10.5014/ajot.62.3.265
13. Jirakowic T.: Sensory Processing and FASD. *FASD: Best Practices in the Last Frontier*, 2013
14. Jirakowic T.L., Thorne J.C., McLaughlin S.A. i wsp.: Prevalence and patterns of sensory processing behaviors in a large clinical sample of children with prenatal alcohol exposure. *Res. Dev. Disabil.*, 2020; 100. doi:10.1016/j.ridd.2020.103617
15. Goddard-Blythe S.: Niedozrzałość neuromotoryczna dzieci i dorosłych. Wydawnictwo Naukowe PWN, 2015
16. Jirakowic T., Olson H.C., Astley S.: Parenting Stress and Sensory Processing: Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *OTJR (Thorofare NJ)*, 2012; 32 (4). doi:10.3928/15394492-20120203-01
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 (6): 1022–1032. doi:10.1111/j.1530-0277.2010.01177.x
18. Jirakowic 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 (2). doi:10.1080/01942630802031800
19. Wengel T., Hanlon-Dearman A.C., Fjeldsted B.: Sleep and sensory characteristics in young children with fetal alcohol spectrum disorder. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 2011; 32 (5). doi:10.1097/DBP.0b013e3182199694
20. Lucas B.R., Latimer J., Doney R. i wsp.: Gross motor performance in children prenatally exposed to alcohol and living in remote Australia. *J. Paediatr. Child. Health*, 2016; 52 (8). doi:10.1111/jpc.13240
21. Lucas B.R., Doney R., Latimer J. i wsp.: Impairment of motor skills in children with fetal alcohol spectrum disorders in remote Australia: The Lililwan Project. *Drug Alcohol Rev.*, 2016; 35 (6). doi:10.1111/dar.12375
22. Jirakowic T.L., McCoy S.W., Lubetzky-Vilnai A. i wsp.: Sensory control of balance: a comparison of children with fetal alcohol spectrum disorders to children with typical development. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2013; 20 (3): 212–228
23. Fjeldsted B., Xue L.: Sensory Processing in Young Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorder. *Phys. Occup. Ther. Pediatr.*, 2019; 39 (5). doi:10.1080/01942638.2019.1573775
24. Coffman B.A., Candelaria-Cook F.T., Stephen J.M.: Unisensory and Multisensory Responses in Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD): Effects of Spatial Congruence. *Neuroscience*, 2020; 430. doi:10.1016/j.neuroscience.2020.01.013
25. Hen-Herbst L., Jirakowic T., Hsu L.Y., McCoy S.W.: Motor performance and sensory processing behaviors among children with fetal alcohol spectrum disorders compared to children with developmental coordination disorders. *Res. Dev. Disabil.*, 2020; 103. doi:10.1016/j.ridd.2020.103680
26. Barnett D., Hannan J.: The Role of the Occupational Therapist (OT) in Diagnosis, Intervention and Education about the Impact of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) on Children and Young People Purpose of Occupational Therapy Assessment within FASD Diagnostic Clinic. *nofasd.org.au*, 2015
27. Novak I., Honan I.: Effectiveness of paediatric occupational therapy for children with disabilities: A systematic review. *Aust. Occup. Ther. J.*, 2019; 66 (3). doi:10.1111/1440-1630.12573
28. Petrenko C.L.M., Alto M.E.: Interventions in fetal alcohol spectrum disorders: An international perspective. *Eur. J. Med. Genet.*, 2017; 60 (1). doi:10.1016/j.ejmg.2016.10.005
29. Wilczyński J., Habik N., Wypych Ż., Ujk A.: The effects of sensory integration techniques on muscle tone in children after prenatal exposure to alcohol. *Journal of Education, Health and Sport*, 2018; 8 (8): 347–358. doi:10.5281/zenodo.1312425
30. Zarnegar Z., Hambrick E.P., Perry B.D. i wsp.: Clinical improvements in adopted children with fetal alcohol spectrum disorders through neurodevelopmentally informed clinical intervention: A pilot study. *Clin. Child Psychol. Psychiatry*, 2016; 21 (4). doi:10.1177/1359104516636438

## Dziecko z FASD w gabinecie psychologa – wskazówki praktyczne

**DR N. MED. MAŁGORZATA KLECKA**

*Pracownia Diagnostyki i Terapii  
Zaburzeń Rozwojowych w Świerklanach;  
Fundacja Fastryga*

W tej części zaprezentowane zostaną metody diagnozy oraz pracy psychologicznej z dziećmi z FASD, ze szczególnym uwzględnieniem pracy psychologów w poradniach psychologiczno-pedagogicznych oraz psychologów szkolnych. Opisane zostaną polecane, standaryzowane narzędzia diagnostyczne. Wykaz narzędzi diagnostycznych, ze szczególnym uwzględnieniem testów badających kluczowe w FASD funkcje poznawcze, problemy społeczno-emocjonalne, zaburzenia adaptacyjne oraz objawy psychopatologiczne, zawiera załącznik nr 1: Badanie neuropsychologiczne – narzędzia standaryzowane.<sup>1</sup>

Dzieci i młodzież z FASD zazwyczaj kieruje się do poradni na diagnozę psychologiczno-pedagogiczną z uwagi na trudności w nauce i/lub zachowaniu.

Trudności te wcześniej są diagnozowane jako wynikające np. z ADHD, zaburzeń ze spektrum autyzmu („nie rozumie, że sprawia komuś przykrość”, „ma trudności z funkcjonowaniem w grupie rówieśniczej”, „sztywno trzyma się ustalonego planu, z trudem znosi zmiany”, „nie rozumie żartów”), z obniżonych zdolności poznawczych i niedostatecznych osiągnięć edukacyjnych („ma trudności z pamięcią”, „z trudem uczy się tabliczki mnożenia i zapamiętuje wiersze”, „mimo wielu powtórzeń nie pamięta”, „ma trudności w pisaniu i czytaniu”, „nie rozumie zadań z treścią”, „nie potrafi dokonać interpretacji wiersza”), trudności w zachowaniu („jest impulsywny, często wybuchą bez powodu”, „nie przestrzega ogólnie przyjętych zasad”, „kłamie”), problemów w relacjach z rówieśnikami i dorosłymi („nie słucha poleceń”, „nie bawi

się z rówieśnikami, preferuje kontakty z młodszymi dziećmi”, „jest odrzucany przez rówieśników, śmieją się z niego”, „pajacuje”). Rzadziej na badanie kierowane jest dziecko z już rozpoznanymi zaburzeniami neurorozwojowymi wynikającymi z prenatalnej ekspozycji na alkohol.

Diagnostyka FASD ma różne cele i przebieg. Celem może być wyjaśnienie podłoża występujących objawów i nadanie jednostki nozologicznej zgłaszanym trudnościom, skierowania na dalsze badania diagnostyczne, określenie zaleceń dotyczących pracy z dzieckiem w domu, wspomagania w edukacji czy też oddziaływań terapeutycznych. Cele diagnozy mogą być różne dla diagnosty, rodziców/opiekunów, nauczycieli i terapeutów, a w końcu też dla samych badanych. Ustalenie celów diagnozy będzie określało w dużej mierze zakres podejmowanych działań, zaleceń podiagnostycznych, kierunków pracy z dzieckiem i opiekunami oraz szkołą.

### **Warunki badania dziecka z FASD**

Z uwagi na trudności neurorozwojowe dzieci z FASD (m.in.: trudności w obszarze procesów uwagi, pamięci, wzmożoną reaktywność w nowych sytuacjach, zaburzenia procesów integracji sensorycznej) należy szczególnie zadbać o sprzyjające warunki fizyczne prowadzonej diagnozy – ograniczenie nadmiaru bodźców

oraz zminimalizowanie bodźców, które mogą wywoływać reakcje stresowe (np. za pomocą stonowanych kolorów ścian gabinetu, bez obrazów itp., a także dzięki zredukowaniu pochodzących z zewnątrz czynników rozprasających). Należy również zwrócić uwagę na umieszczenie pomocy diagnostycznych: biurko lub stół powinny być opróżnione, a pomoce do badań znajdować się w takim miejscu, by nie rozpraszały badanego.

Z uwagi na szeroki zakres badania – zwłaszcza psychologicznego – oraz możliwe zmęczenie dziecka, istotne wahania uwagi, zmiany nastroju i motywacji, warto zaplanować kilka sesji diagnostycznych (zgodnie z wytycznymi zawartymi w podręcznikach do każdego z zastosowanych testów). Rezerwacja kilku nieodległych terminów jest gwarancją przeprowadzenia spójnej diagnozy psychologicznej.

Niezależnie od liczby spotkań z dzieckiem niezbędne jest zaplanowanie spotkań z rodzicami/opiekunami – pierwszego, przed badaniem dziecka, w celu zebrania wywiadu, ustalenia celów i przebiegu diagnostyki, oraz podsumowującego, po badaniu, w celu omówienia wyników, hipotez diagnostycznych, planów dalszej pomocy dziecku i rodzinie. Optymalne byłoby zorganizowanie kończącego cały proces diagnostyczny spotkania przedstawiciela bądź całego zespołu diagnozującego dziecko w poradni z rodzicami (można także

zaplanować spotkanie *online* za pomocą dostępnego komunikatora).

## **Diagnoza psychologiczna dziecka w kierunku FASD**

Ponieważ FASD jest zaburzeniem neurorozwojowym, u podłoża którego leży uszkodzenie układu nerwowego wskutek prenatalnej ekspozycji na alkohol, zaleca się, aby diagnozę psychologiczną przeprowadzał neuropsycholog bądź psycholog z odpowiednim przeszkoleniem w obszarze diagnozy neuropsychologicznej. Jak wskazuje praktyka – istotne jest doświadczenie diagnostyczne badającego, jego wiedza z zakresu psychologii rozwojowej, psychologii klinicznej, psychotraumatologii, teorii przywiązania. Doświadczony diagnosta poradni psychologiczno-pedagogicznej jest zatem w stanie dokonać oceny kluczowych obszarów rozwoju poznawczego, społeczno-emocjonalnego oraz psychopatologii tego rozwoju w sposób, który pozwoli na wykorzystanie wyników do diagnozy FASD bądź do monitorowania rozwoju dziecka z rozpoznanym już FASD oraz ukierunkowania pracy w szkole i domu.

Nie istnieje „złoty standard” wraz z konkretnym zestawem metod testowych do diagnozy psychologicznej, pedagogicznej czy też neurologopedycznej dzieci w kierunku FASD. Zaleca się stosowanie narzędzi standaryzowanych wraz z normami

dla danego wieku; należy jednak zwrócić uwagę na jakościowe wykonanie testu przez osobę badaną, dane z obserwacji. Warto także wesprzeć się wynikami badań neurologopedy bądź logopedy oraz pedagoga i fizjoterapeuty lub terapeuty integracji sensorycznej.

Przeprowadzone testy, zebrane informacje, wytwory (np. rysunki dziecka), dokumentacja służą do oceny funkcjonowania dziecka w wymienionych poniżej obszarach, zgodnie z zaleceniami opracowanymi przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów:<sup>1</sup>

1. Funkcjonowanie poznawcze:
  - inteligencja
  - gnozja (wzrokowa, słuchowa, dotykowa)
  - praksjacja
  - 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.
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, czucie, jedzenie, objawy z autonomicznego układu nerwowego)
- procesy samoregulacji
- wrażliwość sensoryczna
- objawy lękowe
- zaburzenia zachowania
- zaburzenia rozwoju osobowości.

Badania kontrolne powinny być wykonywane 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 adolescencji)
- około 18. roku życia.

Dobór testów zależy od zasobów placówki oraz uprawnień i umiejętności diagnosty. W praktyce korzystne wydaje się być połączenie w badaniu psychologicznym dziecka w kierunku FASD testu badającego czynnik ogólny inteligencji z testami dającymi możliwość oceny jak największej liczby wyżej wymienionych obszarów rozwojowych.

Istnieją także narzędzia o udowodnionej czułości diagnostycznej w grupie FASD, mogące być podstawą procesu diagnostycznego, np. dla grupy dzieci w wieku 3–5<sup>2</sup> oraz dla grupy dzieci 5–10<sup>3</sup>. W interpretacji wyników badań testowych należy uwzględnić wpływ na osiągnięte rezultaty aktualnej sytuacji życiowej, historii życia dziecka, czynników traumatyzujących. W przypadku wątpliwości zalecane jest powtórzenie badań po ustabilizowaniu się sytuacji badanego.

Kolejność wykonywania badań przez specjalistów nie ma znaczenia dla całości diagnozy; istotna jest natomiast komunikacja między nimi oraz zespołowe omówienie uzyskanych wyników i ustalenie rozpoznania.

Podsumowując: diagnoza dziecka w kierunku FASD obejmuje zarówno wystandardyzowane testy psychologiczne, jak i próby kliniczne, wytwory (np. rysunki dziecka) oraz dostępną dokumentację. Jej istotą jest opis funkcjonowania dziecka, połączenie trudności rozwojowych z objawami w codziennym funkcjonowaniu oraz w edukacji, a także wskazanie mocnych stron. Ustalenie rozpoznania prowadzi do określenia zakresu wsparcia i potrzeb dziecka i rodziny.



## Rola psychologa szkolnego

Z uwagi na obszerność diagnozy w kierunku FASD, zarówno pod względem formalnym, jak i merytorycznym, wydaje się niemożliwe, aby prowadzić ją w ramach obowiązków psychologa, pedagoga, logopedy w szkole. Specjalista szkolny – przede wszystkim psycholog lub pedagog – mógłby realizować zadania z zakresu psychoedukacji nauczycieli, pełnić rolę łącznika pomiędzy

szkołą, rodzicami i poradnią, monitorować i koordynować działania wspierające dziecko w szkole (placówce edukacyjnej) oraz jego rodziców. Podobnie, zespół poradni psychologiczno-pedagogicznej (pedagog, logopeda) pełni kluczową rolę w diagnostyce FASD na etapie przesiewowym,<sup>1</sup> późniejszej terapii dziecka oraz ukierunkowaniu rodziny do podjęcia odpowiednich działań oraz nadzorze nad ich skutecznością.

**Tab. 1.** Na podstawie: Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i wsp.: Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów. *Za: Med. Prakt. Pediatr. WS 1/2020: 28–30*

### Badanie neuropsychologiczne – narzędzia standaryzowane

W nawiasie podano wiek, dla którego dane narzędzie ma normy.

Wydawcy testów:

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

## **1. Testy Rozwoju Inteluktualnego**

- Skala Stanford Binet 5<sup>a</sup> (2–70)
- Skale Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci w Wiekui Przeszkolnym IDS<sup>b</sup> (3–5)
- Skale Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci w wieku 5–10 lat IDS<sup>b</sup> (5–10)
- Skale Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci i Młodzieży IDS 2<sup>b</sup> (5–20)
- Dziecięca Skala Rozwojowa DSR<sup>b</sup> (0,2–3)
- WISC V Skala Inteligencji dla Dzieci – wydanie piąte<sup>b</sup> – w przygotowaniu

### **1.a. Niewerbalne Testy Rozwoju Inteluktualnego –**

- Międzynarodowa Wykonaniowa Skala Leitera P-93<sup>b</sup> (3–15)
- Neutralny Kulturowo Test Inteligencji Cattella – Wersja 1 CFT 1-R<sup>b</sup> (4–9)
- Neutralny Kulturowo Test Inteligencji Cattella – Wersja 2 CFT 20-R<sup>b</sup> (8–59)

## **2. Poszczęólne funkcje poznawcze**

- Neuropsychologiczna Diagnoza Dzieci NDD<sup>a</sup> (4–10)
- WS/ZF-R Test Słów i Test Liczb Rudolfa H. Weiβa<sup>b</sup> (8–19)

### **2a. Funkcje werbalne**

- Test Rozwoju Językowego TRJ<sup>c</sup> (4–9)
- Obrazkowy Test Słownikowy – Rozumienie OTS<sup>a</sup> (2–7)
- Inwentarz Rozwoju Mowy i Komunikacji IRMIK<sup>c</sup> Słowa i Gesty (8–18 miesięcy), Słowa i Zdania (18–36 miesięcy)

- Test Słownikowy dla Dzieci<sup>b</sup> (4–7)
- Powtarzanie pseudosłów<sup>c</sup> (4–9)
- Bateria Testów do Badania Funkcji Językowych i Komunikacyjnych u Dzieci LCTB<sup>b</sup> – w przygotowaniu
- Bateria Testów Fonologicznych<sup>c</sup> (5,11–8,5)
- Karty Oceny Logopedycznej Dziecka – KOLD<sup>e</sup> (1. mż.–9 lat)
- Standaryzowany Logopedyczny Test Przesiewowy dla Dzieci w Wiekach Szkolnych<sup>f</sup> (6;1–14;11)
- Standaryzowany 100-wyrazowy Test Artykulacyjny<sup>e</sup> (3;0–7;3)

## **2b. Funkcje wykonawcze**

- Sortowanie Kart dla Dzieci SKD<sup>a</sup> (3–12)
- Test Płynności Figuralnej Ruffa<sup>b</sup> (od 16)
- Bateria Diagnostyki Funkcji Poznawczych PU1<sup>a</sup> (10–13)
- Kolorowy Test Połączeń – Wersja dla Dzieci CCTT<sup>b</sup> – w przygotowaniu

## **2c. Pamięć i uczenie się**

- Test Pamięci Wzrokowej Bentona<sup>b</sup> (5–79)
- Test Figury Złożonej Reya<sup>d</sup> (8,6–14,5)
- Test Uczenia się Słuchowego TUS<sup>a</sup> (9–13)
- CVLT – Kalifornijski Test Uczenia się Językowego<sup>b</sup> (od 16)

## 2d. Funkcje wzrokowo-przestrzenne

- Test Rozwoju Percepcji Wzrokowej DTVP 3<sup>b</sup> – w przygotowaniu
- Test Figury Złożonej Reya<sup>d</sup> (8,6–14,5)

## 3. Problemy emocjonalne i behawioralne, objawy psychopatologiczne

- CDI 2 Zestaw Kwestionariuszy do Diagnozy Depresji u Dzieci i Młodzieży<sup>b</sup> (7–18)
- CONNERS 3 Zestaw Kwestionariuszy do Diagnozy ADHD<sup>b</sup> (6–18)
- STAI C Inwentarz Stanu i Cechy Lęku dla Dzieci<sup>b</sup> (10–14)
- KompOs – Skala Kompetencji Osobistej<sup>b</sup> (11–17)
- ABAS – 3 System Oceny Zachowań Adaptacyjnych<sup>b</sup> (0–20)
- SENA System Diagnozy Dzieci i Młodzieży<sup>b</sup> – w przygotowaniu

### BIBLIOGRAFIA:

1. Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i wsp.: Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów. *Med. Prakt. Pediatr.* WS 1/2020: 28–30
2. Palicka I., Śmigiel R.: Walidacja narzędzia diagnostycznego „Skale Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci w Wiekach Przedszkolnym (IDS-P)” z udziałem grupy dzieci z rozpoznaniem płodowym zespołem alkoholowym wg kryteriów waszyngtońskich. *Pediatr. Pol.* – *Polish Journal of Paediatrics*, 2017; 92 (5): 525–537
3. Palicka I.: Analiza profilu neuropsychologicznego dzieci w wieku 5–10 lat w wybranych podtypach FASD. Borgis, Warszawa 2021

# Charakterystyka funkcjonowania dziecka z FASD na różnych etapach jego rozwoju

**DR N. MED. MAŁGORZATA KLECKA**

Pracownia Diagnostyki i Terapii  
Zaburzeń Rozwojowych w Świerklanach;  
Fundacja Fastryga

Płodowy zespół alkoholowy (*fetal alcohol syndrome* – FAS) jest najpoważniejszą konsekwencją działania alkoholu na płód w okresie prenatalnym. FAS manifestuje się w różny sposób na przestrzeni życia, a objawy obejmują zarówno wrodzone anomalie strukturalne (charakterystyczne cechy dymorficzne ciała, szczególnie twarzy), jak i problemy neurokognitywne oraz behawioralne.

Ponieważ FAS nie jest zaburzeniem dychotomicznym (tzn. albo występują wszystkie objawy, albo jest ich brak), wprowadzono termin FASD (*fetal alcohol spectrum disorders* – spektrum poalkoholowych wrodzonych zaburzeń rozwojowych). FASD obejmuje całą gamę zaburzeń związanych z prenatalną ekspozycją na alkohol.

Dzieci z FASD mają trudności z przyswajaniem i zapamiętywaniem informacji oraz

rozwiązywaniem nawet bardzo prostych problemów i właściwą ich oceną. Mowa rozwija się u nich z opóźnieniem, mają kłopoty ze słuchem i koncentracją uwagi.

U osób z FASD występują ogromne problemy w sferze pamięci – głównie z kodowaniem i zapamiętywaniem informacji, co wiąże się z uszkodzeniem obszaru hipokampa oraz płatów czołowych. Prenatalna ekspozycja na alkohol powoduje także nieprawidłowy rozwój motoryczny: zaburzenia równowagi, kontroli motorycznej, niezgrabność ruchów, nieprawidłowy chód. Objawy te mogą być rezultatem teratogennego efektu etanolu zarówno na ośrodkowy układ nerwowy (głównie mózdzek), jak i obwodowy układ nerwowy. Małe dzieci mogą prezentować objawy zaburzonego funkcjonowania w obszarze dużej i małej motoryki, są one jednak

oceniane jako „łagodne” w porównaniu np. z porażeniem mózgowym.

U dzieci po prenatalnej intoksykacji alkoholowej obserwuje się słabo rozwinięte funkcje wykonawcze (wyższe funkcje poznawcze: regulacja uwagi, pamięć robocza, planowanie i organizacja działań, umiejętność rozwiązywania problemów), co wyraża się np. w braku umiejętności przenoszenia uwagi z jednej czynności na drugą, trudności w jednoczesnym przyswajaniu kilku informacji oraz niezdolności do opracowania strategii nawet najprostszych codziennych problemów.<sup>1</sup>

Dzieci z FASD wykazują szeroki wachlarz zaburzeń neurozwojowych, takich jak deficyt uwagi, funkcji wykonawczych, trudności adaptacyjnych, zaburzeń motorycznych, trudności z pozawerbalnym i werbalnym uczeniem się. Obecne badania stwierdzają także, że dzieci z FASD mają obniżoną sprawność intelektualną. W porównaniu z dziećmi bez FASD z podobnym IQ odnotowano różnice w ich manifestacji neurozwojowej. Neurozwojowe i behawioralne skutki narażenia na alkohol w okresie prenatalnym trwają z różnym natężeniem przez całe życie.<sup>2</sup>

Dzieci z FASD często mają słabą zdolność układu nerwowego do integracji bodźców sensorycznych. Może to znacznie wpływać na komfort oraz jakość ich życia. Dzieci muszą wkładać więcej wysiłku w aktywności fizyczne, osiągają mniej sukcesów niż ich rów-

---

*Perspektywa neurorozwojowa zakłada, że rozwój ośrodkowego układu nerwowego polega na stopniowym przejmowaniu kontroli wyższych pięter układu nerwowego (kory mózgowej) nad niższymi piętrami, czyli ośrodkami podkorowymi.*

---

wieśnicy, mają mniej radości i satysfakcji z tych aktywności. Trudności z przetwarzaniem sensorycznym mogą przejawiać się w problemach z uczeniem się, opóźnionym rozwojem psychoruchowym czy w trudnych zachowaniach.

Perspektywa neurorozwojowa zakłada, że rozwój ośrodkowego układu nerwowego polega na stopniowym przejmowaniu kontroli wyższych pięter układu nerwowego (kory mózgowej) nad niższymi piętrami, czyli ośrodkami podkorowymi. Nadmierna aktywność ośrodków podkorowych i dominacja czynności odruchowych nad czynnościami celowymi (zależnymi od woli) wpływa negatywnie na zachowania dzieci, ich emocjonalność i umiejętność uczenia się. Dzieci z FASD prezentują deficyty w rozumieniu, myśleniu abstrakcyjnym oraz komunikacji, co z kolei wpływa na ich zdolność adaptacji w szkole i wtórnie ogranicza ich postępy edu-

kacyjne. Ich osiągnięcia szkolne są słabsze, zwłaszcza w dziedzinie matematyki, fizyki, nauk przyrodniczych oraz humanistycznych. Uwidaczniają się jako problemy z przyswajaniem pojęć i słów oraz rozumieniem pojęcia kierunku, czasu lub przestrzeni.

Poniżej przedstawiono typowe problemy i wyzwania rozwojowe dla dzieci z FASD na różnych etapach życia.

### **Okres niemowlęcy**

W okresie niemowlęcym u dzieci po prenatalnej ekspozycji na alkohol obserwuje się nieprawidłowości w obszarze napięcia mięśniowego, hipotonię, nadreaktywność na bodźce i zwiększoną drażliwość, mogą pojawiać się drgawki. Niemowlęta z FASD mają małe zasoby neurorozwojowe, osłabiony odruch ssania, nieprawidłowe wzorce motoryczne i trudności adaptacyjne. Zauważa się także często występujące kolki, zaparcia, zwiększoną podatność na infekcje. Na tym etapie rozwoju dzieci mogą często i dużo płakać lub też wycofywać się i być nadmiernie spokojne. Wielu rodziców i opiekunów sygnalizuje bardzo słaby odruch ssania u swoich dzieci oraz duże trudności z karmieniem, często brak zainteresowania jedzeniem, bardzo długi czas przyjmowania posiłku. U niemowląt z FAS (lub późniejszą diagnozą FASD) obserwuje się nieregularne wzorce snu, brak przewidywalnego cyklu snu i czuwania, nadwrażliwość na światło, dźwięk i do-

tyk. Dzieci takie wolniej osiągają kamienie milowe w rozwoju – chodzenie, mówienie, naśladowanie dźwięków.

### **Okres wczesnego dzieciństwa**

W okresie wczesnego dzieciństwa mogą utrzymywać się zaburzenia łaknienia oraz zaburzenia snu. Dziecko ma wyraźnie obniżony poziom uwagi, bardzo szybko porzuca zainteresowanie konkretnym przedmiotem, przechodzi od jednej rzeczy do drugiej, wykonując ruchy przypominające lot motyla (ang. „butterfly-like” movements).

Wykazuje większe zainteresowanie ludźmi niż przedmiotami, bywa nadmiernie przyjazne i bardzo towarzyskie. Zauważalna jest niezdolność do rozpoznawania zagrożeń oraz ograniczona reakcja na ostrzeżenia słowne kierowane przez dorosłego. Na tym etapie rozwoju dzieci z FASD mają skłonność do napadów złości i trudność w stosowaniu się do poleceń.

Ponieważ dzieci z FASD często bywają gadatliwe i natrętne w kontaktach, otoczenie może odnosić powierzchowne wrażenie, że mowa rozwija się prawidłowo, pomimo zaburzeń w obszarze werbalnym. W okresie wczesnego dzieciństwa dziecko nadal ma trudności w przystosowywaniu się do zmian, preferuje rutynę i strukturę dnia.

### **Okres średniego dzieciństwa**

W ciągu pierwszych 2 lat nauki opóźnienie procesu opanowywania umiejęt-

ności czytania i pisania może pozostać niezauważone. U większości dzieci dominującym problemem jest opanowanie umiejętności matematycznych. Wraz ze wzrostem wymagań edukacyjnych u dzieci uwidaczniają się deficyty uwagi i słaba kontrola impulsów. Coraz wyraźniejsza jest także niezdolność do generalizacji, czyli stosowania zdobytej wiedzy w różnych okolicznościach, oraz uczenia się na podstawie doświadczenia.

Na tym etapie rozwoju dziecko wymaga ciągłego przypominania o podstawowych czynnościach w domu lub szkole. Dzieci bardzo łatwo tracą dostęp do przyswojonych wcześniej informacji i umiejętności, co może być interpretowane przez otoczenie jako celowe działanie, niechęć do współpracy, lenistwo. Widoczne są także problemy z kontrolą motoryki dużej (niezdarność motoryczna) oraz kontrolą motoryki małej (pisanie odręczne, zapinanie guzików, sznurowanie butów). Uwidaczniają się również trudności w relacjach interpersonalnych, niezdolność do dzielenia się, czekania na swoją kolej, przestrzegania zasad lub współpracy, natarczywość w kontaktach. Relacje z rówieśnikami ulegają osłabieniu, dziecko z FASD zaczyna doświadczać izolacji społecznej, dlatego może preferować zabawę z młodszymi dziećmi lub dorosłymi, zamiast z rówieśnikami. Nasileniu ulegają także deficyty pamięci, widoczny jest brak wewnętrznego

zegara oraz niezdolność do monitorowania własnej pracy, nadawania sobie tempa.<sup>3</sup>

### **Okres późnego dzieciństwa**

W późnym okresie dzieciństwa nadal zauważa się opóźniony rozwój fizyczny i poznawczy. Umiejętności czytania i ortografii zwykle osiągają szczyt. Pojawiają się coraz większe trudności z utrzymaniem uwagi, wykonywaniem zadań i opanowaniem nowych umiejętności szkolnych.<sup>4</sup> Myślenie jest konkretne, sztywne; uczeń z FASD może mieć problemy z twórczymi pomysłami lub koncepcjami, ma tendencję do pozostawiania w tyle za rówieśnikami. Dobre umiejętności werbalne, powierzchownie przyjazny sposób bycia i dobre intencje często maskują wagę problemu.

### **Okres adolescencji**

W okresie adolescencji u osób FASD mogą uwidaczniać się tak zwane zaburzenia wtórne: ucieczki ze szkoły, odmowa uczęszczania do szkoły, nasilenie zaburzeń zachowania na terenie szkoły. Osoby te mają kłopot z czytaniem ze zrozumieniem choć dobrze rozpoznają i czytają słowa. W myśleniu uwidaczniają się błędy logiczne, brak podstawowych umiejętności krytycznego myślenia i oceny sytuacji. Ze względu na słabą pamięć, osłabione myślenie abstrakcyjne i trudności w rozwiązywaniu podstawowych problemów największym wyzwaniem dla młodych



osób z FASD jest uczenie się matematyki. Sprawiają wrażenie, że rozumieją instrukcje, ale nie są w stanie zastosować ich w praktyce. W związku z tym często są błędnie oceniani jako leniwi, uparci, niechętni do nauki.<sup>5</sup>

Na tym etapie rozwoju nasilają się problemy z abstrakcyjnym myśleniem i umiejętnością łączenia przyczyny i skutku. W efekcie niezrozumienie przez otoczenie i nasilające się wymagania mogą doprowadzić do zaburzeń depresyjnych, myśli samobójczych, wycofania i izolacji.

W obszarze emocjonalnym dominuje impulsywność, trudności z identyfikacją i nazywaniem uczuć, całkowity brak zahamowań i łatwość ulegania wpływom, poddawanie się manipulacjom i wykorzystywaniu przez grupę rówieśniczą. Zauważa się także trudności w okazywaniu skruchy lub braniu odpowiedzialności za swoje

czyny, problemy z zarządzaniem czasem i pieniędzmi.

Na tym etapie występuje duże ryzyko pojawienia się problemów z prawem.

W obszarze rozwoju seksualnego mogą mieć miejsce: problemy ze stawianiem granic, rozpoczęcie w młodszym wieku aktywności seksualnej, duże ryzyko wykorzystania i manipulacji ze strony otoczenia.<sup>6</sup>

## **Dorosłość**

W dorosłości u osób z FASD utrzymują się słabe kompetencje społeczne, trudności z utrzymaniem pracy, czasem niezdolność do samodzielnego życia. Osoby takie mają problemy z zarządzaniem finansami, relacjami interpersonalnymi, bywają nieprzewidywalne w decyzjach i reakcjach, mają skłonność do nadużywania alkoholu i innych substancji psychoaktywnych.<sup>7</sup>

## **BIBLIOGRAFIA**

1. Mattson S.N., Crocker N., Nguyen T.T.: Fetal alcohol spectrum disorders: neuropsychological and behavioral features. *Neuropsychol Rev.*, 2011; 21 (2): 81–101. doi:10.1007/s11065-011-9167-9
2. Lebel C.A., Gibbard W.B., Tortorelli C. i wsp.: Prenatal Exposure And Child brain and mental Health (PEACH) study: protocol for a cohort study of children and youth with prenatal alcohol exposure. *BMJ Open*, 2021; 11 (5): e051660. doi:10.1136/bmjopen-2021-051660
3. Diwadkar V.A., Meintjes E.M., Goradia D. i wsp.: Differences in cortico-striatal-cerebellar activation during working memory in syndromal and nonsyndromal children with prenatal alcohol exposure. *Hum. Brain Mapp.*, 2013; 34 (8): 1931–1945. doi:10.1002/hbm.22042
4. Rockhold M.N., Donald K.A., Kautz-Turnbull C., Petrenko C.: Neuroimaging Findings in FASD Across the Lifespan. [W:] Petrenko C. (red.): *Fetal Alcohol Spectrum Disorder*. Springer, 2023
5. Klecka M.: *FAScynujące Dzieci*. Wydawnictwo św. Stanisława, Kraków, 2007
6. Klecka M.: Fetal alcohol syndrome (fas)-alkoholowy zespół płodowy; poalkoholowe dzieci ze złożoną niepełnosprawnością. *Dziecko krzywdzone Teoria, badania, praktyka*, 2004; 3: 46–55
7. Klecka M., Janas-Kozik M.: *Dziecko z FASD: rozpoznania różnicowe i podstawy terapii*. Wydawnictwo Edukacyjne Parpamedia, 2009

## Problemy szkolne dzieci z FASD - możliwości wsparcia w edukacji

**MGR ANNA PIASKOWSKA**

*psycholog, psychotraumatolog;  
Poradnia Psychologiczno-Pedagogiczna Nr 3  
w Gdyni*

Opisywane we wcześniejszych rozdziałach publikacji trudności rozwojowe wynikające z prenatalnej ekspozycji na alkohol i wiążące się nimi konsekwencje dla funkcjonowania w różnych środowiskach, w tym w obszarze edukacji, pozwalają zaliczyć dzieci i młodzież z rozpoznaniem FASD do grupy uczniów o specjalnych potrzebach edukacyjnych.

Należy podkreślić, iż w Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10 znajdują się tylko dwa kody diagnostyczne przypisane zaburzeniom neurorozwojowym ze spektrum FASD: Q86.0 (płodowy zespół alkoholowy dymorficzny) oraz G96.8 (inne określone zaburzenia ośrodkowego układu nerwowego, w którym mieści się kategoria: zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol).<sup>1</sup> Obie kategorie

diagnostyczne nie wyczerpują wymagań zawartych w rozporządzeniu Ministra Edukacji Narodowej (MEN) z dnia 9 sierpnia 2017 roku w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych (niestyszących i słabo słyszących, niewidomych i słabo widzących, niepełnosprawnych ruchowo, w tym z afazją, z niepełnosprawnością intelektualną, z autyzmem i zespołem Aspergera), niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym (Dz.U. 2017 r., poz. 1578 z późn. zm. – dalej jako: rozporządzenie MEN z 2017 roku).

Diagnoza funkcjonalna dzieci i młodzieży z FASD wymaga więc stosowania dodatkowych rozpoznań klasyfikacji ICD-10, np.: swoiste zaburzenia rozwoju mowy i języka, swoiste zaburzenia rozwoju funkcji moto-

---

*Trudności rozwojowe wynikające z prenatalnej ekspozycji na alkohol (...) pozwalają zaliczyć dzieci i młodzież z rozpoznany FASD do grupy uczniów o specjalnych potrzebach edukacyjnych.*

---

rycznych, swoiste zaburzenia rozwoju umiejętności szkolnych, inne dziecięce zaburzenia funkcjonowania społecznego, inne zaburzenia koordynacji ruchów, opóźnienie etapów rozwoju fizjologicznego.<sup>1</sup> Ponadto, wraz z zaburzeniami ze spektrum FASD mogą współwystępować: niepełnosprawność ruchowa, intelektualna, narządu wzroku, narządu słuchu, zagrożenie niedostosowaniem społecznym, niedostosowanie społeczne bądź objawy neuropsychiatryczne, takie jak zespół nadpobudliwości psychoruchowej/zespół zaburzeń uwagi ADHD/ADD), całościowe zaburzenia rozwoju (ASD), zaburzenia obsesyjno-kompulsywne, zaburzenia zachowania o typie opozycyjno-buntowniczym lub ciężkie zaburzenia zachowania, epizody depresyjne (od łagodnych, przez umiarkowane, po ciężkie), zaburzenia afektywne, dekompensacje psychotyczne.<sup>2</sup>

### **Co zobaczymy w klasie?<sup>3</sup>**

Opisywane deficyty funkcji poznawczych i funkcjonowania społeczno-emocjonalnego będą w różnorodny sposób manifestować się podczas zajęć w przedszkolu czy szkole. Obserwuje się:

- deficyt uwagi (80%): dziecko nie potrafi dokończyć rozpoczętej czynności, wciąż coś je rozprasza; kiedy chce posprzątać zabawki i usłyszy przejeżdżający samochód, wyjrzy przez okno i zapomni o zabawkach; dzwonek telefonu potrafi skutecznie zakłócić jego koncentrację; hałas w sąsiedniej sali jest wystarczającym powodem, aby przerwał rozpoczętą czynność; takie dziecko potrzebuje nieustannego przypominania i prostych, dokładnych instrukcji dotyczących tego, co ma robić („zbierz klocki, włóż je do pudełka, odstaw pudełko na tę szafkę”)
- problemy z pamięcią (73%): dziecko ma problemy z długotrwałym zapamiętywaniem, czasami sprawia wrażenie, jakby nic nie pamiętało (na pytanie: „Co jadłeś dzisiaj na obiad?” odpowiada: „Zapomniałem, jak to się nazywa...”)
- nadpobudliwość (72%): dziecko nie potrafi chwili usiedzieć spokojnie,

cały czas jest w ruchu, ale także robi różne inne rzeczy, np. bierze coś bez pytania (przykładowa rozmowa: „Dlaczego wzięłaś czekoladę ze stołu?”/ „Bo chciało mi się jeść”/ „Nie mogłaś poprosić?”/ „No, mogłam...”)

- wyrażanie nielogicznych myśli (38%), np.: „na najpierw nałożył butów, a później skarpetek – bo najpierw myje się zębami”
- stereotypie ruchowe (33%)
- nieświadomość tego, co się dzieje wokół (27%), np.: brak poczucia czasu, miejsca
- dziwaczne maniery lub nawyki (20%)
- tiki, grymasy twarzy (15%)
- zachowania kompulsywne (15%), np.: objadanie się, zbieractwo
- samookaleczenie (15%)
- utrata kontroli i napady szału (15%).

W ramach obowiązujących przepisów prawa oświatowego dzieci z FASD mogą skorzystać z pomocy psychologiczno-pedagogicznej. Poniżej przedstawiono krótki przegląd możliwych form wsparcia dziecka/ucznia w placówkach edukacyjnych.

## **Wczesne wspomaganie rozwoju (WWR) – projekt „Za życiem”**

Rozpoznania diagnostyczne związane z prenatalną ekspozycją na alkohol oraz dodatkowe rozpoznania dotyczące stanu somatycznego i psychicznego dziecka tworzą możliwość ubiegania się o orzeczenie o niepełnosprawności wydawane przez zespół orzekania o niepełnosprawności, a co za tym idzie – o opinię o potrzebie wczesnego wspomagania rozwoju.

Opinia o potrzebie wczesnego wspomagania rozwoju wydawana jest na okres od wykrycia niepełnosprawności do rozpoczęcia przez dziecko nauki w szkole.

Współwystępowanie niepełnosprawności wymienionych w rozporządzeniu MEN z 2017 roku z rozpoznaniem zaburzeń ze spektrum FASD daje możliwość wydania opinii o potrzebie wczesnego wspomagania rozwoju.

Rozpoznania diagnostyczne związane z prenatalną ekspozycją na alkohol oraz dodatkowe rozpoznania dotyczące stanu somatycznego i psychicznego dziecka stwarzają możliwość ubiegania się o orzeczenie o niepełnosprawności wydawane przez miejski/powiatowy zespół orzekania o niepełnosprawności. Orzeczenie to, przy braku występowania niepełnosprawności opisanych w ww. rozporządzeniu, może stać się podstawą do wydania opinii o potrzebie wczesnego wspomagania rozwoju.

Od 2017 roku do chwili obecnej dzieci zagrożone niepełnosprawnością (bez opinii WWR) oraz dzieci posiadające opinię o potrzebie wczesnego wspomaganie mogą korzystać z pomocy specjalistycznej w ramach państwowego projektu „Za życiem”. Poszerzenie grupy beneficjentów tego projektu o dzieci zagrożone niepełnosprawnością stworzyło szanse na uzyskanie wsparcia dla dzieci z FASD.

### **Kształcenie specjalne**

Tę formę edukacji organizuje się dla uczniów ze względu na niepełnosprawność dziecka lub ucznia oraz z uwagi na zagrożenie niedostosowaniem społecznym oraz niedostosowanie społeczne. Szczegółowy katalog rodzajów niepełnosprawności uprawniających do ubiegania się o wydanie orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego zawarty jest w rozporządzeniu MEN z 2017 roku. Jeśli więc u dziecka uczęszczającego do przedszkola lub ucznia z rozpoznaniem FASD nie współwystępują zaburzenia rozwoju opisane we wspomnianym rozporządzeniu, nie mogą oni być objęci taką formą edukacji.

Jak wskazują światowe raporty,<sup>4,5</sup> w grupie osób z FASD w okresie nastoletnim i dorosłości istnieje realne zagrożenie wystąpienia poważnych zaburzeń wtórnych o charakterze psychospołecznym, takich jak problemy ze zdrowiem psychicznym, przerwana nauka szkolna,

kłopoty z prawem, instytucjonalizacja, korzystanie z usług socjalnych, problemy z utrzymaniem pracy, nieprawidłowe zachowania seksualne, problemy z alkoholem i narkotykami; oznacza to, że ryzyko niedostosowania społecznego staje się czymś bardzo realnym. Należy zatem, po wyczerpaniu innych sposobów wsparcia dziecka w szkole, rozważyć wprowadzenie orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego z uwagi na zagrożenie niedostosowaniem społecznym, również na pierwszym etapie edukacyjnym.

W przypadku wydawania orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego należy szczególną uwagę zwrócić na czwarty punkt zaleceń – tj. „należy określić potrzebę realizacji wybranych zajęć wychowania przedszkolnego lub zajęć edukacyjnych indywidualnie z dzieckiem lub uczniem lub w grupie liczącej do 5 dzieci lub uczniów – w przypadku dziecka lub ucznia napotykającego na trudności w funkcjonowaniu wspólnie z oddziałem przedszkolnym lub szkolnym, wraz z uzasadnieniem”. W przypadku dzieci z FASD jest to bardzo wspierający rodzaj dostosowania formy pracy.

### **Nauczanie indywidualne**

Rozpoznanie FASD (jak i dodatkowe rozpoznania diagnostyczne) pozwala na objęcie ucznia bądź dziecka realizującego roczne obowiązkowe przygotowanie

przedszkolne tą formą kształcenia. Podstawą wydania orzeczenia będzie – tak jak w każdym innym przypadku nauczania indywidualnego – zaświadczenie lekarskie.

Rozpatrując z rodzicem/opiekunem zasadność nauczania indywidualnego, należy uwzględnić korzyści płynące z indywidualnego kontaktu dziecka z nauczycielem oraz skutki związane ze znacznym ograniczeniem, a niekiedy i pozbawieniem kontaktów rówieśniczych, pracy w grupie.

### **Indywidualizacja ścieżki kształcenia**

Indywidualizacja ścieżki kształcenia w okresie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego bądź na kolejnych etapach edukacyjnych (z wybranych przedmiotów) jest jednym ze sposobów wsparcia w edukacji uczniów z FASD. Indywidualizowana ścieżka realizacji obowiązkowego rocznego przygotowania przedszkolnego oraz indywidualizowana ścieżka kształcenia są organizowane dla uczniów, którzy mogą uczęszczać do przedszkola lub szkoły, ale ze względu na trudności w funkcjonowaniu wynikające w szczególności ze stanu zdrowia nie mogą realizować wszystkich zajęć wychowania przedszkolnego lub zajęć edukacyjnych wspólnie z oddziałem przedszkolnym lub szkolnym i wymagają dostosowania organizacji i procesu nauczania do ich specjalnych potrzeb edukacyjnych.

Szczegółowe warunki organizacji tej formy kształcenia zawarte są w §12 rozporządzenia MEN z 2017 roku.

### **Edukacja domowa**

Obecnie ta forma edukacji nie wymaga opiniowania przez poradnie psychologiczno-pedagogiczne. Natomiast sama informacja o wynikach badań z diagnozą funkcjonalną oraz zaleceniami dotyczącymi sposobów i warunków sprawdzania wiedzy będzie wsparciem dla rodzica i placówki, w której uczeń będzie zdawał roczne egzaminy klasyfikacyjne.

Aktualne przepisy prawa oświatowego dotyczące tej formy kształcenia można znaleźć pod adresem: <https://www.gov.pl/web/gov/uzyskaj-zgode-na-edukacje-domowa>.

### **Opinie wydawane przez poradnie psychologiczno-pedagogiczne**

Dzieci objęte wychowaniem przedszkolnym, rocznym obowiązkowym przygotowaniem przedszkolnym oraz uczniowie z FASD mogą również korzystać z bieżącego dostosowania wymagań edukacyjnych wynikających z programu nauczania do indywidualnych potrzeb edukacyjnych oraz pomocy psychologiczno-pedagogicznej w przedszkolu, szkole, placówce edukacyjnej na podstawie opinii wydawanych, zgodnie z rozporządzeniem Ministra Edukacji Narodowej z dnia 1

lutego 2013 roku w sprawie szczegółowych zasad działania publicznych poradni psychologiczno-pedagogicznych, w tym publicznych poradni specjalistycznych (Dz.U. z 2013 r., poz. 199 ze zm.).

Opinie, o których mowa w § 3 ust. 2 pkt 1 ww. rozporządzenia, poradnia wydaje w sprawach określonych w ustawie z dnia 7 września 1991 roku o systemie oświaty (Dz.U.2020.1327, t.j. ze zm.), ustawie z dnia 14 grudnia 2016 roku Prawo oświatowe (Dz.U.2020.910, t.j. ze zm.), ustawie z dnia 26 czerwca 1974 roku – Kodeks pracy (Dz.U.2020.1320, t.j. ze zm.) oraz w przepisach wydanych na podstawie tych ustaw.

**Poniżej przedstawiono kilka propozycji zaleceń dla ucznia z FASD pochodzących z doświadczeń własnych oraz z literatury.**<sup>6,7,8</sup>

1. W pracy z uczniem należy stosować zasady pomocne dla dzieci z FASD, tj.:

Wspomaganie uwagi, pamięci, procesu uczenia się

- przekazywanie uczniowi pojedynczej informacji, a następnej wtedy dopiero, gdy jest w stanie pamiętać poprzednią
- łączenie różnych kanałów zapamiętywania – wzroku, słuchu, dotyku; uczenie się poprzez działanie
- odpowiednia aranżacja otoczenia – usunięcie z zasięgu wzroku

dziecka bodźców rozpraszających, stosowanie technik porządkujących otoczenie – stonowane kolory ścian, pudełka, segregatory pomagające w porządkowaniu przedmiotów, stosowanie jednego koloru okładek podręczników i książek, ograniczenie liczby przyborów piśmienniczych itd.

- ustalenie rutynowych czynności porządkujących i przygotowujących miejsce pracy (ułożenie zeszytów i podręczników, przyborów piśmienniczych) oraz ograniczenie liczby przedmiotów na ławce do niezbędnych w trakcie lekcji
- wprowadzenie systematyczności i rutyny w funkcjonowaniu domowym i szkolnym, np. poprzez kalendarz na każdy dzień zawierający symbole graficzne (proste rysunki) obrazujące następstwo zajęć edukacyjnych oraz innych zdarzeń w szkole; wzmocnieniem będzie stosowanie takiego samego kalendarza dotyczącego całego dnia w domu
- pozwalanie na przygotowanie planu dnia i odznaczenie, co już zostało zrobione
- bazowanie na materiale spostrzeżeniowym – obrazkach, kolorowych napisach, planszach, podkreśleniach

- pomoc w segregowaniu wiedzy, pokazanie, co się z czym łączy, z czego wynika, stosowanie segregatorów, plansz porządkujących wiedzę
- zadawanie pytań zamkniętych, dawanie do wyboru z dwóch, a dopiero potem wielu możliwości
- unikanie w swoich wypowiedziach metafor, przenośni, figur literackich, ironii, sarkazmu, abstrakcyjnego humoru – komunikaty jasne i proste
- unikanie pytań „dlaczego”; stosowanie pytań: „czy tak, czy tak”; testowe sprawdzanie wiedzy
- upewnianie się, czy uczeń rozumie polecenie
- powtarzanie polecenia, informacji tyle razy, ile jest to potrzebne
- zakres używanego słownictwa dopasowany do zasobów językowych dziecka

#### Wspomaganie myślenia przyczynowo-skutkowego

- podpowiadanie i prowadzenie w działaniu „od-do”
- dzielenie na etapy dłuższych działań, nadzorowanie ich wykonania
- podczas czytania przy ważnych punktach należy się zatrzymać się i sprawdzić rozumienie tekstu

#### Wspomaganie funkcjonowania społeczno-emocjonalnego

- próba przewidywania problemu, zanim nastąpi; rozpoznawanie sytuacji zapalnych oraz przygotowanie na nie strategii
- decydowanie, które zachowania muszą być opanowane, a które pomijane (wszystkiego nie da się skontrolować)
- używanie konkretnych sygnałów wcześniej ustalonych z uczniem, by wywołać zmianę zachowania, np.: gest ręką
- ustalenie miejsca uspokojenia i wyciszenia (np.: miejsce na końcu sali, z siedziskiem, pufą, kocem), sygnał od dziecka dla dorosłego, że jest zaniepokojony, smutny itd.
- podawanie wskazówek i natychmiastowych informacji zwrotnych dotyczących niedopuszczalnego zachowania; utworzenie listy niepożądanych zachowań
- ustalenie z uczniem strategii na wypadek sytuacji, gdy ktoś go prowokuje: „powiedz NIE, odejdz, powiedz dorosłemu”
- nauka poprzez zabawę porażki i wygranej oraz stonowanych reakcji w takich sytuacjach
- zachęcanie dziecka do podejmowania decyzji poprzez dawanie wyborów i ponoszenie konsekwencji; planowanie takich, które





- nie są nadmiernie niebezpieczne
- umożliwienie uczniowi wykonywania dodatkowych czynności podczas lekcji, ale tak, by nie przeszkadzał innym uczniom

#### Czytanie, pisanie, liczenie

- należy pozwolić na śledzenie tekstu przez „okienko” w czystej kartce
- ograniczenie ilości materiału do przepisania
- wydłużanie czasu na zapis
- przygotowanie gotowych notatek
- zwolnienie tempa dyktowania
- powtarzanie materiału z uczniem często i w krótkich odstępach, aby zautomatyzować myślenie matematyczne
- zminimalizowanie liczby zadań na kartce, najkorzystniej – jedno

- na jednej kartce
- należy pozwolić liczyć na palcach, liczydła, kalkulatorze
- należy mocno osadzać treści w materiale w konkretnych sytuacjach i w kontekście życiowym dziecka
- koncentracja na praktycznym wykorzystaniu wiedzy matematycznej
- używanie modeli do wyjaśnienia zagadnień; tam, gdzie można – łączenie z konkretem
- pilnowanie bezpieczeństwa z korzystania z narzędzi, odczynników.

**2.** Uczeń nie może być karany za zachowania pozostające poza kontrolą jego woli (tj. kłopoty wynikające z rozpoznania diagnostycznego). Trudności rozwojowe

w postaci impulsywności, nadrucliwości, kłopotów z pamięcią, koncentracją uwagi oraz z rozpoznaniem FASD wymagają dostosowania form i metod pracy zgodnie z zaleceniami.

**3.** Konsekwencje negatywne wyciągane wobec ucznia powinny być konsekwencjami naturalnymi, czyli jak najściślej wynikającymi z przewinienia (np.: naprawa zniszczonych rzeczy). Stosowanie systemu punktowego bez pokazywania logicznego związku między postępowaniem a jego konsekwencją nie przynosi w przypadku dzieci z FASD pożądaných efektów, bowiem jedną z trudności rozwojowych wynikających z takiego rozpoznania jest ograniczony krytycyzm myślenia i ograniczone zdolności wnioskowania przyczynowo-skutkowego, szczególnie bez poparcia konkretem.

**4.** W kontaktach rówieśniczych konieczne jest dopilnowywanie, aby z uwagi na obniżony krytycyzm myślenia uczniów nie stawiał się „kozłem ofiarnym” i nie był wyznaczany przez inne dzieci do wykonywania zadań niebezpiecznych, brawurowych.

Szczegółowy opis dostosowania form pracy z dzieckiem z FASD zawarty jest również w bezpłatnych publikacjach dostępnych pod poniższymi adresami:

[http://www.ciazabezalkoholu.pl/images/file/Jak\\_wspomagac\\_dziecko\\_z\\_FASD\\_w\\_educacji.pdf](http://www.ciazabezalkoholu.pl/images/file/Jak_wspomagac_dziecko_z_FASD_w_educacji.pdf)

<http://www.ciazabezalkoholu.pl/images/file/Akomodacje.pdf>.

## BIBLIOGRAFIA

1. Okulicz-Kozaryn K., Szymańska K., Maryniak A. i wsp. Rozpoznawanie spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych. Zalecenia opracowane przez interdyscyplinarny zespół polskich ekspertów. *Med. Prakt. Pediatr. WS*, 1/2020: 28–30
2. Palicka I., Śmigiel R., Pesz K. i wsp.: Diagnostyka FASD według 4-cyfrowego Kwestionariusza Diagnostycznego S. Astley – znaczenie badania neuropsychologicznego. *Stand. Med. Pediatr.*, 2016; 13 (1): 173–181
3. Klecka M.: FAScynujące dzieci. Wydawnictwo św. Stanisława, Kraków, 2007: 77–80
4. Popowa S., Charness M.E., Burd L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat. Rev. Dis. Primers.*, 2023; 9 (1): 11. doi: 10.1038/s41572-023-00420-x. PMID: 36823161
5. Streissguth A.P., O'Malley K.: Neuropsychiatric implications and long-term consequences of fetal alcohol spectrum disorders. *Semin. Clin. Neuropsychiatry*, 2000; 5 (3): 177–190. doi: 10.1053/scnp.2000.6729. PMID: 11291013
6. Klecka M.: Płodowy zespół alkoholowy [W:] Jerzak M. (red.): Zaburzenia psychiczne i rozwojowe u dzieci a szkolna rzeczywistość. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2016: 234–257
7. Liszcz K.: Dziecko z FAS w szkole i domu. Wydawnictwo Rubikon, Kraków 2011
8. Szczupał B.: Children with FASD – diagnostic problems and selected work strategies and methods. *Rozprawy Społeczne/Social Dissertations*, 2013; 7 (1): 79–96

# 13. Diagnostyka różnicowa FASD



## Choroby genetyczne i diagnostyka różnicowa FASD

**PROF. DR HAB. N. MED. ROBERT ŚMIGIEL**

*Klinika Pediatrii, Endokrynologii,  
Diabetologii i Chorób Metabolicznych;  
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu*

Brak jest obiektywnego badania biochemicznego (markera biologicznego) bądź obrazowego, na podstawie którego można ustalić rozpoznanie FASD. Zaburzenia z kręgu FASD diagnozuje się nie tylko w badaniu fizykalnym i neuropsychologicznym oraz na podstawie wywiadu pre- i postnatalnego, ale także poprzez wykluczenie innych zespołów związanych z podobnymi objawami. W związku z tym proces diagnostyczny FASD jest złożony i wielospecjalistyczny. Z uwagi na heterogenność kliniczną w FASD i brak obiektywnych metod diagnostycznych pacjenci z zaburzeniami FASD stanowią dla lekarzy, psychologów oraz terapeutów duże wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne.

Dzieci z określonymi zespołami genetycznymi oraz dysmorficznymi o nieokreślonej przyczynie są rodzone przez kobiety

zarówno zdrowe, jak i w równym stopniu przez nadużywające alkoholu (w wielu chorobach genetycznych „los nie zna pamięci”). Z tego względu należy unikać automatycznego rozpoznania zaburzeń z grupy FASD u dziecka z zaburzeniem rozwoju i problemami w nauce tylko dlatego, że podejrzewa się spożywanie alkoholu u matki biologicznej w czasie jej ciąży.

Diagnostyka różnicowa FASD podejmowana w niektórych sytuacjach klinicznych ma na celu wykluczenie innych przyczyn zaburzeń neurorozwojowych, a tym samym – ostateczne potwierdzenie diagnozy FASD. Czasem może też przesądzić o wykluczeniu pacjenta z grupy ryzyka FASD. W celu wykluczenia innych schorzeń u części dzieci (wyróżnić należy podkreślić, że nie u wszystkich i nie automatycznie) z podejrzeniem FASD powinny zostać



przeprowadzone badania, np.: genetyczne, neuroobrazowe czy neurometaboliczne. Na tym etapie niezbędne jest włączenie genetyka klinicznego bądź pediatrii metabolicznej do zespołu diagnostycznego.

### **Zasady badania dysmorfologicznego**

Badanie dysmorfologiczne swoim zasadniczym schematem nie odbiega od tradycyjnego badania lekarskiego.<sup>1</sup> Szczególnie istotne jest, aby wywiad rodzinny i chorobowy został zebrany bardzo dokładnie, a badanie przedmiotowe polegało na identyfikacji wszystkich, zarówno dużych, jak i drobnych, nieprawidłowości. Umożliwia to następowe powiązanie stwierdzonych anomalii/wad rozwojowych w logiczną całość, a w dalszej kolejności – zaplanowanie odpowiednich badań dodatkowych. W ocenie potencjalnej przyczyny tych zmian kluczowe

znaczenie ma wywiad w kierunku wad występujących w rodzinie, a także teratogenów, na które narażona była matka dziecka w czasie ciąży.<sup>2</sup>

Najważniejszym elementem diagnostyki dysmorfologicznej jest badanie przedmiotowe dziecka, które charakteryzuje się pewnymi prawidłowościami. Objawy zespołów genetycznych są bardzo różnorodne – obejmują wady rozwojowe narządów wewnętrznych, cechy dysmorficzne całego ciała, twarzy, czaszki, włosów, skóry, szyi, tułowia, kończyn, paznokci i zewnętrznych narządów płciowych, a także zaburzenie rozwoju psychoruchowego oraz somatycznego (pre- i postnatalnego).<sup>3-9</sup> Niektóre zespoły genetyczne manifestują się zestawem licznych typowych objawów klinicznych. W praktyce klinicznej przyjęte jest sformułowanie *facial gestalt*. Czasem objawy fenotypowe twarzy układają się

w bardzo charakterystyczny wzór cech, które można wyłonić z obrazu twarzy bądź innych części ciała (np. dłoni oraz stóp), i od razu ustalić rozpoznanie. Czasem te cechy są nawet trudne do opisanie słowami, ale widoczny jest ich charakterystyczny układ. Takich zespołów jest co najmniej kilkadziesiąt, np. twarz dziecka z zespołem Downa (trisomia 21), zespołami Edwardsa (trisomia 18) i Patau (trisomia 13), z zespołami: Cornelia de Lange, Smitha, Lemlego i Opitza, Wolfa i Hirschhorna, Williama oraz omawianym w tym rozdziale zespołem Rubinsteina i Taybiego.

W badaniu dysmorfologicznym niezbędna jest antropometryczna ocena cech somatycznych (podstawowe: pomiar masy ciała, wzrostu, obwodu i długości głowy, ponadto m.in. rozstawu oczu, rozstawu ramion, długości kończyn i inne, w zależności od potrzeb i budowy ciała). Podczas każdego badania dysmorfologicznego dane te muszą być ocenione, spisane i porównane względem rówieśników (lokalizacja danych na siatkach centylowych, wielkość odchylenia standardowego). Ważnym elementem diagnostyki dysmorfologicznej jest także wykonanie – zawsze za zgodą rodziców i opiekunów – dokumentacji fotograficznej, w celu obserwacji cech dysmorfii.<sup>10-20</sup>

Narażenie na szkodliwe czynniki środowiskowe w życiu prenatalnym nie zwalnia z poszukiwania innych przyczyn występowania zaburzeń rozwoju obserwowanych

u pacjenta. Cechy dysmorficzne twarzy, które tworzą charakterystyczny jej wygląd, wady wrodzone obejmujące wiele narządów, opóźniony rozwój psychoruchowy i niepełnosprawność intelektualna są częstymi objawami nieprawidłowości materiału genetycznego. Dlatego każdy pacjent, który prezentuje wymienione zaburzenia, powinien zostać poddany wnikliwej diagnostyce różnicowej w kierunku wrodzonych zespołów dysmorficznych.

### **Zespoły genetyczne w diagnostyce różnicowej FASD**

W przypadku niejednoznacznego obrazu klinicznego, np. współistnienia dysmorfii nietypowych dla FASD, obecności wad rozwojowych narządów wewnętrznych i innych nieprawidłowości narządowych, znacznego opóźnienia rozwoju psychoruchowego i intelektualnego czy obciążającego wywiadu w kierunku chorób genetycznych w rodzinie, należy skierować pacjenta do genetyka klinicznego w celu konsultacji i podjęcia decyzji o wykonaniu szczegółowej diagnostyki genetycznej. Diagnostyka różnicowa FASD obejmuje zespoły genetyczne oraz inne embriopatie związane z ekspozycją na zewnętrzne czynniki teratogenne inne niż alkohol (leki przeciwpadaczkowe: hydantoina, fenobarbital, kwas walproinowy oraz trimetadion, fenyloalanina w matczynej fenylketonurii – mPKU)<sup>21-22</sup> (Tab. 2).

Tab. 2. Diagnostyka różnicowa FASD (według Leibson T. i wsp.)<sup>22</sup>

Zespół	Podobieństwa	Różnice
Aarskoga	hipoplazja środkowej części twarzy, długa, gładka rynienka nosowo-wargowa, ASD, ADHD z zachowaniami impulsywnymi	szerokie, wysokie czoło, hipertelorizm, prawidłowe szpary powiekowe
Blooma	hipoplazja środkowej części twarzy	wąska, długa twarz, wydatny nos i oczy, mała broda
Cornelii 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
mikrodelecji 22q11.2 (zespół DiGeorge'a)	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka rynienka nosowo-wargowa, wąska czerwień wargi górnej, ADHD	bulwiasty czubek nosa, nisko osadzone, zrotowane ku tyłowi uszy, zniekształcenia małżowiny usznej lub przewodu słuchowego, rozszczep podniebienia
duplikacji 15q	krótkie szpary powiekowe, cechy autystyczne	padaczka



Dubowitza	wąskie szpary powiekowe, długie, wygładzone filtrum, zaburzenia zachowania i deficyt uwagi	egzema, dziedziczenie autosomalne, dominujące
Opitza i Kaveggia	wąska czerwień wargowa wargi górnej, nadaktywność	liczne wady wrodzone
Floating-Harbor	wygładzone filtrum, wąska czerwień wargowa wargi górnej, niskorostłość	trójkątna twarz z wydatnym nosem o szerokim zakończeniu, opóźniony wiek kostny
Kabuki	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka, dość długa rynienka nosowo-wargowa, wąska, długa czerwień wargi górnej	długie szpary powiekowe, długie, gęste rzęsy, łukowate brwi, duże uszy z hipoplastycznymi małżowinami, pełna warga dolna
Noonan	hipoplazja środkowej części twarzy, gładka, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska, czerwień wargi górnej	szerokie czoło, większy obwód głowy, hiperteloryzm, opuszczone ku dołowi zewnętrzne kąciaki oczu, wysokie podniebienie, nisko osadzone, zrotowane ku tyłowi małżowiny uszne

Opitza G/BB	wygładzone filtrum, krótkie szpary powiekowe	wady wrodzone krtani, tchawicy i przełyku oraz układu moczowo-płciowego
Williamsa i Beurena	hipoplazja środkowej części twarzy, wąskie szpary powiekowe, długie, wygładzone filtrum, niskie IQ, ADHD	szerokie czoło, gwiaździsty 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 matczyzna	hipoplazja środkowej części twarzy, długa rynienka nosowo-wargowa, wąska, czerwień wargi górnej, niskie IQ; w części przypadków trudno jest rozróżnić te zespoły na podstawie cech dysmorficznych	mikrocefalia, drgawki, zaburzenia napięcia mięśniowego, wady serca i dużych naczyń, wady przełyku i nerek, zaburzenia zewnętrznych narządów płciowych
embriopatia toluenowa	dysmorfia twarzy, nadaktywność, opóźnienie wzrastania	narażenia matki na toluen w I trymestrze ciąży

## Zespół Williamsa

Zespół Williamsa, zwany także zespołem Williamsa i Beurena (WBS), określane jest jako genetycznie uwarunkowane zaburzenie występujące 1:10 000–20 000 żywo urodzonych dzieci, dotyczące z równą częstością dziewczynek i chłopców. Do jego charakterystycznych cech należą: specyficzna dysmorfia twarzy, zaburzenia wzrostu, wady układu sercowo-naczyniowego, moczowo-płciowego, kostno-stawowego oraz nieprawidłowości rozwoju psychomotorycznego, intelektualnego i specyficzny fenotyp zachowania (behawioralny). Nazwa zespołu pochodzi od nazwiska lekarzy – Johna C.P Williamsa, który w 1961 roku opisał jego cechy kliniczne, oraz Aloisa J. Beurena, który z kolei w 1972 roku opisał zmiany kardiologiczne u pacjentów z tym zespołem.

Osoby z zespołem Williamsa bywają nieco niższe od rówieśników. Niższy wzrost jest widoczny nawet u dzieci, których długość ciała po urodzeniu była prawidłowa. Według danych z piśmiennictwa u około 35% osób z WBS obwód głowy jest mniejszy od wartości typowych dla wieku. Włosy, często bardzo bujne, mają tendencję do przedwczesnego siwienia. Nawet u 50% dzieci z WBS obserwowane są skrócone szpary powiekowe, a także zmarszczka nakątna, czyli dodatkowy fałd skóry zlokalizowany po wewnętrznej stronie oka, sprawiający wrażenie zachodzenia na oczy.

Czasem wydaje się, że okolica oczodołu dziecka jest jakby lekko spuchnięta, bardziej pełna. Częstym zjawiskiem jest także zez jedno – lub obustronny zbieżny. Nawet u  $\frac{3}{4}$  dzieci dostrzegamy błękitny kolor oczu z charakterystycznym gwiaździstym wzorem na tęczęwkach. Do typowych cech twarzy należy także spłaszczenie i zaokrąglenie środkowej części twarzy oraz pełne policzki. Nos jest bardzo często krótki i zadarty, z bulwiastym zakończeniem. Nasada nosa bywa zapadnięta, zwracając uwagę szeroko rozstawienie nozdrza, długa rynienka nosowa – filtrum (określana często łacińską nazwą *philtrum*). Bardzo charakterystyczne są szerokie usta z pełnymi wargami, u niektórych dzieci obserwuje się także nieznaczny niedorozwój żuchwy, określane jako mikrognatia. Zęby są stosunkowo małe i szeroko rozstawione, nierzadko stwierdza się wady zgryzu. Niekiedy dzieci mają tendencję do stałego otwierania ust. Uszy są zwykle duże i prawidłowo osadzone, z wąskimi kanałami słuchowymi, co skutkuje większą skłonnością do nawracających i przewlekłych zapaleń ucha środkowego.

Zespół Williamsa i Beurena jest spowodowany delecją genów przyległych (mikrodelecją), które mieszczą się w regionie krytycznym 7q11.23 zwanym WBSCR (Williams-Beuren Critical). U prawie 99% pacjentów z fenotypem zespołu Williamsa diagnozuje się delecję metodą FISH. Nato-

miast u 1% pacjentów z WBS występuje mniejsza delecja niż ta, którą można zdiagnozować w badaniu FISH, lub zaburzeniu ulega jedynie gen ELN, który może ulec zarówno delecji (wykrywane metodą badania aCGH), jak i mogą w nim występować pojedyncze mutacje nukleotydowe (wymagane są badania molekularne jak sekwencjonowanie genu). Do potwierdzenia rozpoznania konieczne jest wykonanie badania u rodziców. W przypadku osoby, u której rozpoznaje się WBS, 50% jej potomstwa może odziedziczyć powyższy zespół.

### **Zespół Noonan**

Zespół Noonan jest schorzeniem monogenowym, ale heterogennym klinicznie i genetycznie (wiele różnych genów może odpowiadać za zespół Noonan), dziedziczonym autosomalnie dominująco, występującym z częstością 1:1000 – 1:2500 żywych urodzeń, niezależnie od płci.

Wśród charakterystycznych cech klinicznych zespołu wymienia się: niedobór wzrostu (cecha dominująca), wady wrodzone serca (najczęściej zwężenie zastawki tętnicy płucnej, ubytek w przegrodzie międzykomorowej, ale także kardiomiopatię przerostową), liczne i różnorodne cechy dysmorficzne (m.in.: hiperteloryzm, skośno ku dołowi ustawione szpary powiekowe, opadanie powiek [ptosis], tęczołki niebieskie lub niebieskozielone, nos o szerokiej i zapadniętej podstawie

oraz rozbudowanym czubku, nisko osadzone małżowiny uszne z grubym obrąbkiem, ponadto krótka, szeroka szyja z nadmiarem skóry lub płetwiasta szyja, niska karkowa linia owłosienia), a także deformacje klatki piersiowej z szeroko rozstawionymi brodawkami sutkowymi, inne nieprawidłowości układu kostnego (skolioza, koślawość kolan i łokci) i układu moczowo-płciowego oraz zaburzenia krzepnięcia. Rozwój psychoruchowy jest opóźniony. Stopień niepełnosprawności intelektualnej jest zróżnicowany, ale u około 25–30% występuje niepełnosprawność intelektualna, zwykle lekkiego stopnia. Dojrzewanie płciowe jest opóźnione.

Zespół Noonan jest drugą, po trisomii chromosomu 21, najczęstszą genetyczną przyczyną wystąpienia wrodzonych wad serca. Podłoże genetyczne choroby stanowi obecność mutacji w jednym z genów kodujących białka będące kolejnymi elementami komórkowego szlaku sygnałowego RAS/MAPK (PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, BRAF, MAP2K1, SOS2, RRAS, SHOC2 oraz CBL), w którym przekazywanie sygnału odbywa się przy udziale kinaz aktywowanych działaniem czynników mitogennych (MAPK – *mitogen activated protein kinases*).

### **Zespół Aarskoga**

Zespół Aarskoga (inaczej zespół Aarskoga i Scotta) jest rzadką chorobą genetycznie

uwarunkowaną, spowodowaną mutacjami w genie FGD1 zlokalizowanym na chromosomie X (Xp11.22). Zespół Aarskoga i Scotta występuje głównie u osób płci męskiej, charakteryzuje się typową dysmorfia twarzoczaszki, niskim wzrostem, dysmorfia kończyn i dłoni (zaburzenia układu szkieletowego) oraz dysmorfia narządów płciowych (wnętrostwo, prącie wydrążone, spodziewstwo). Zespół Aarskoga i Scotta zwany jest także dysplazją twarzowo-palcowo-płciową (*faciodigitogenital dysplasia*).

Dzieci z zespołem Aarskoga i Scotta cechują się heterogennym obrazem klinicznym. Wśród dodatkowych objawów wymienia się: nadmierną elastyczność w stawach, w tym stawach międzykręgowych kręgosłupa szyjnego, co może powodować w przyszłości objawy neurologiczne, a także koślawość kolan i płaskostopie. Dojrzewanie płciowe z reguły jest opóźnione, ale płodność jest zachowana. Rozwój intelektualny u dzieci jest z reguły (w 85% pacjentów) prawidłowy, jednak obserwuje się objawy neurobehawioralne. Deficyt uwagi i nadaktywność (ADHD), czasem problemy z nauką mogą wymagać interwencji neuropsychiatrycznej. U większości pacjentów rokowanie dla pacjentów z zespołem Aarskoga i Scotta jest dobre. Typowo pacjenci wchodzi w życie dorosłe z prawidłowymi relacjami spo-

łecznymi, wraz z wiekiem ich problemy neuropsychiatryczne zmniejszają się.

### **Zespół Corneli de Lange**

Zespół Corneli de Lange (CdLS), inaczej zespół Brachmanna i de Lange, jest genetycznie uwarunkowanym zespołem wad rozwojowych z charakterystyczną dysmorfia, niepełnosprawnością intelektualną i zaburzeniami rozwoju mowy. Główne objawy kliniczne CdLS to: opóźnienie rozwoju psychoruchowego oraz niepełnosprawność intelektualna z nieprawidłowym rozwojem mowy i zaburzeniami zachowania, charakterystyczne cechy dysmorfii (wymienione dalej), wady narządowe, w tym wady ubytkowe kończyn, wady serca, wady układu moczowo-płciowego, wady wzroku, niedosłuch oraz zaburzenia anatomiczne i czynnościowe przewodu pokarmowego.

Niezwykle charakterystyczne są cechy dysmorficzne u osób z CdLS: pre- i postnatalna proporcjonalna mikrosomia, małogłowie, nadmierne ciemne owłosienie głowy i tułowia (z wiekiem obejmujące także kończyny), gęste zrosnięte ze sobą brwi (*synophrys*), długie gęste, często podwójne rzęsy, jedno- lub obustronne opadanie powiek, nisko osadzone uszy, zapadnięty grzbiet i szeroka nasada nosa, wąskie wargi z opadającymi ku dołowi kącikami ust, cofnięta i mała żuchwa, często rozszczep podniebienia. Charakterystyczna

dysmorfia twarzy sprawia, że zespół jest często rozpoznawany wkrótce po urodzeniu. Fenotyp zmienia się z wiekiem, pomimo że charakterystyczne wymienione wyżej cechy dysmorficzne są zawsze obecne. Wyraźnie zaznacza się przedwczesne starzenie się, ze ścięciem skóry, utratą tkanki tłuszczowej w obrębie policzków, zaostreniem rysów twarzy.

Wady ubytkowe kończyn górnych są niemal integralną częścią klasycznej postaci zespołu. W zasadzie u wszystkich chorych stwierdza się drobne dłonie i stopy. Różne postacie wad ubytkowych kończyn górnych pod postacią aplazji i/lub hipoplazji kości ramiennej i łokciowej, braku lub skrócenia kości nadgarstka, śródreżca lub paliczków (ektrodaktylia) oraz klinodaktylii V palca są obecne nawet u 30% pacjentów. Poza charakterystycznymi zmianami kostnymi na fenotyp zespołu niemal u wszystkich składają się zaburzenia morfologiczne i/lub czynnościowe przewodu pokarmowego (do 80% przypadków), przesądzające często o jakości, a nawet długości życia. Częściej niż populacyjnie, także w badaniach prenatalnych, obecna jest przepuklina przeponowa. Najbardziej typowa jest obecność refluksu żółdkowo-przełykowego, dającego u wielu pacjentów niecharakterystyczne objawy kliniczne (jak autoagresja). Znacznie częściej niż w populacji ogólnej dochodzi

do incydentów niedrożności przewodu pokarmowego, często późno rozpoznawanych z powodu wysokiego progu bólu typowego dla tego schorzenia.

Wrodzone wady serca obecne są nawet u około 30% chorych, rzadko jednak wymagają interwencji chirurgicznej. Wady nerek i dróg moczowych również występują u około 30% osób, rzadko jednak prowadzą do przewlekłej niewydolności nerek. U chłopców prawie zawsze stwierdza się niezstąpienie jąder oraz mikropenis i małą mosznę.

Istnieje znacząca dysproporcja między rozwojem ruchowym a psychospołecznym. Ten pierwszy przebiega bowiem co prawda z opóźnieniem, jednak większość dzieci osiąga kamienie milowe w rozwoju (siadanie, chodzenie). U prawie wszystkich stwierdza się natomiast opóźniony i nieprawidłowy rozwój psychospołeczny. Ponad 50% pacjentów nie mówi lub wydaje jedynie nieartykułowane dźwięki. Pozostałe osoby wymawiają pojedyncze, proste słowa, nieliczni potrafią sformułować proste zdania. Często występujące niedosłuch lub głuchota mają charakter przewodzeniowy, odbiorczy lub mieszany i pogłębiają trudności w rozwoju mowy.

Typowe dla CdLS upośledzenie rozwoju przebiega zwykle z zaburzeniami behawioralnymi (agresja i autoagresja, stereotypie, nadpobudliwość), a zachowania autystyczne należą do obrazu ze-

społu. Zaburzenia zachowania nasilają się w okresie dojrzewania.

Wszystkie postaci CdLS są wynikiem zaburzenia strukturalnej i regulacyjnej funkcji kompleksu kohezyny. Najczęściej stwierdza się mutacje w genie NIPBL (nawet do 50%). Za fenotyp rzadziej odpowiadają mutacje w innych genach szlaku kohezyny, takich jak min. SMC1A, SMC3, RAD21, BRD4, HDAC8, ANKRD11 lub MAU2. U około 5% chorych wykazuje się obecność aberracji chromosomowych. Zespół CdLS uwarunkowany jest zwykle w sposób autosomalny dominujący, natomiast może być również sprzężony z płcią (m.in. mutacja SMC1A lub HDAC8). W większości obserwuje się przypadki *de novo* (mutacje obecne u pacjenta, a nieobecne u rodziców), natomiast ryzyko powtórzenia się zespołu dla potomstwa osoby z CdLS oblicza się zgodnie z przyjętymi regułami dziedziczenia.

### **Zespół mikrodelecji 22q11.2**

Delecja regionu 22q11 (inaczej zespół DiGeorge'a lub zespół podniebieno-sercowo-twarzowy, *velo-cardio-facial syndrome* – VCFS) jest najczęstszym zespołem mikrodelecji u człowieka i występuje z częstością 1:4 000–5 000 urodzeń. Delecja 22q11 stanowi przyczynę 5 do 20% wszystkich przypadków wrodzonych wad serca. Zespoły powodowane mikrodelecją 22q11 określane są mianem zespołu CATCH 22, obejmującego przypadki ze-

społu DiGeorge'a, zespołu podniebieno-sercowo-twarzowego (zespół Shprintzena) i zespołu Takao. Obraz kliniczny cechuje się ogromną różnorodnością. Obecnie opisanych jest ponad 180 nieprawidłowości wchodzących w skład zespołu CATCH 22 (*Cardiac defects, Abnormality/abnormal facies, T-cell deficit or Thymic hypoplasia, Cleft palate/palate dysfunction, Hypocalcaemia*). Żadna z tych cech nie jest patognomoniczna (bardzo charakterystyczna i zawsze obecna w danej jednostce chorobowej). Można wyróżnić jednak główne cechy, których obecność może być wskazówką sugerującą rozpoznanie zespołu DiGeorge'a. Oprócz wad serca, typowych cech dysmorficznych twarzy oraz rozszczepu podniebienia czy niewydolności podniebienia, należą do nich także: niedorozwój grasicy lub dysfunkcja limfocytów T, a także zaburzenie funkcji gruczołów przytarczycznych, nieprawidłowości naczyń krwionośnych, uogólniona hipotonia, niedobór wzrostu i masy ciała, niedostuch oraz czasami niepełnosprawność intelektualna.

Większość przypadków zespołu DiGeorge'a, jak i innych zespołów charakteryzujących się różnej wielkości delecją w obrębie chromosomu 22q11, występuje sporadycznie.

### **Płodowy zespół walproinowy**

Kwas walproinowy oraz jego sole należą do powszechnie stosowanych leków

przeciwpadaczkowych oraz leków stosowanych w leczeniu choroby afektywnej dwubiegunowej. Prowadzą do wybiórczego zwiększenia aktywności enzymu biorącego udział w syntezie kwasu gamma-aminomastowego (GABA) oraz hamują enzymy rozkładające GABA, stabilizują też błony komórkowe. Walproinian wykazuje teratogenne działanie na płód. Jego stosowanie w ciąży powinno być ograniczone do sytuacji, kiedy korzyści przeważają nad ewentualnymi działaniami szkodliwymi. Wśród zaburzeń obserwowanych u dzieci, których matki stosowały kwas walproinowy, stwierdzano opóźnienie rozwoju psychoruchowego, obniżenie sprawności intelektualnej, trudności w uczeniu się i zaburzenia zachowania. Narażenie płodu na kontakt z kwasem walproinowym stosowanym w monoterapii prowadzi do znaczącego opóźnienia rozwoju w okresie niemowlęcym, wpływając na: zdolności motoryczne, koordynację ręką-oko, rozumowanie pozawerbalne, rozwój mowy, umiejętności personalne. W badaniu obejmującym 2- i 3-latków wykazano obniżenie ilorazu inteligencji w porównaniu z dziećmi, których matki przyjmowały leki przeciwpadaczkowe z innych grup. Średnie IQ w grupie dzieci matek leczonych kwasem walproinowym wynosiło 92 punkty i nie wykazano związku między IQ matek a IQ dzieci. W niektórych badaniach stwier-

dzono zwiększone ryzyko między prenatalnym stosowaniem kwasu walproinowego a wystąpieniem autyzmu, jednak nie wszystkie doniesienia potwierdzają taką zależność. Stosowanie kwasu walproinowego w pierwszym trymestrze ciąży wiąże się również ze zwiększonym ryzykiem występowania wad wrodzonych, takich jak m.in.: wady cewy nerwowej, wady serca, rozszczepy wargi i podniebienia, spodziectwo, zarosnięcie przewodu pokarmowego, przepuklina przeponowa, kraniosynostozy, wady kończyn. Badania wykazały znaczący, 12–16-krotny wzrost ryzyka wystąpienia rozszczepu kręgosłupa, dla pozostałych wad ryzyko wzrasta około 2–7-krotnie. Wykazano również związek między dawkami kwasu walproinowego a prawdopodobieństwem występowania wady. Dawki przekraczające 1000 mg/dzień wiązały się ze znacznie większym ryzykiem wystąpienia wad, w tym wad cewy nerwowej, w porównaniu z dawkami mniejszymi. W niektórych doniesieniach zwracano uwagę na charakterystyczną dysmorfie u dzieci narażonych na prenatalny kontakt z kwasem walproinowym. Do opisywanych cech dysmorficznych należały: zmarszczki nąkątne, płaski grzbiet nosa, szeroka podstawa nosa, krótki, zadarty nos, płaska rynienka nosowo-wargowa, długa, cienka warga górna i wydatna warga dolna. Kwas walproinowy w niewielkim stopniu prze-



chodzi do mleka matki, w związku z czym może być stosowany przez kobiety karmiące piersią.

### **Matczyzna fenyloketonuria**

Fenyloketonuria (PKU) to rzadki, dziedziczny w sposób autosomalny recesywny wrodzony błąd metabolizmu fenyloalaniny (Phe) w genie PAH, którego obecność prowadzi do niedoboru aktywności enzymatycznej hydroksylazy fenyloalaninowej (PAH), co skutkuje całkowitą lub częściową niezdolnością do przekształcania Phe w tyrozynę (Tyr) i hiperfenyloalaninemią (HPA), będącą biochemicznym wykładnikiem PKU. Choroba występuje w Europie ze średnią częstością około 1:10 000 (w Polsce około 1:7000) żywych urodzeń.

Dokładna patofizjologia PKU nie jest do końca znana, jednak choroba nieleczonej u przewlekle dużymi stężeniami Phe prowadzi u prawie wszystkich pacjentów do uszkodzenia mózgu z nieodwracalną niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami zachowania, objawami psychiatrycznymi, padaczką i małogłowie. W krajach, w których od dawna prowadzone są badania przesiewowe noworodków, sytuacja taka występuje rzadko, choroba wykrywana jest wcześnie, a dzięki niezwłócnemu rozpoczęciu leczenia pacjenci mają wszelkie szanse na prawidłowy rozwój.

Leczenie PKU ma na celu zmniejszenie stężenia Phe we krwi. Zasadniczą metodą leczenia, która na przestrzeni dziesięcioleci ochroniła tysiące chorych na PKU przed uszkodzeniem ośrodkowego układu nerwowego (OUN), jest dieta o niskiej zawartości Phe (dieta ubogofenyloalaninowa). Podstawą tej diety są naturalne produkty spożywcze z bardzo niewielką zawartością białka (produkty niskobiałkowe) oraz preparaty aminokwasowe bez fenyloalaniny (preparaty PKU) stanowiące najważniejsze źródło białka w diecie chorych.

Opieka nad kobietami chorymi na PKU w okresie prekonceptyjnym oraz w trakcie ciąży ma na celu zapobieganie rozwojowi u mającego się urodzić dziecka zespołu matczynej PKU (*maternal PKU syndrome* – MPKU). MPKU to embriofetopatia objawiająca się u płodu wielonarządowymi uszkodzeniami, w tym głównie OUN.

MPKU oznacza istnienie choroby u matki, a dotyczy uszkodzenia płodu w przebiegu ciąży u kobiet z hiperfenyloalaninemią (HPA). Transport fenyloalaniny (Phe) przez łożysko od matki do płodu odbywa się wbrew gradientowi stężeń Phe, które są zawsze większe u płodu niż u ciężarnej. Fenyloalanina, jako teratogen wielonarządowy, działa na płód już od pierwszych tygodni ciąży, odpowiadając za rozwój u dzieci ciężkich wrodzonych wad rozwojowych, a w przyszłości – niepełnosprawności

intelektualnej. Wiele spośród tych cięż, szczególnie u kobiet z klasyczną postacią fenyloketonurii (PKU) ulega samoistnym poronieniom. Za bezpieczne stężenia Phe w okresie prekonceptyjnym i w trakcie ciąży uznaje się wartości stężeń Phe pomiędzy 120–360  $\mu\text{mol/l}$ . Utrzymanie stężeń Phe w tych granicach stwarza matkom z różnymi formami HPA, w tym z klasyczną PKU, szanse na posiadanie zdrowego potomstwa.

Głównym objawem MPKU jest niepełnosprawność intelektualna (często znacznego stopnia) u dzieci matek, u których w ciąży stężenia Phe wynosiły  $>360 \mu\text{mol/l}$ . Stopień niepełnosprawności jest proporcjonalny do stężenia Phe u matki i tym głębszy, im później ciążarna osiągnęła bezpieczne dla płodu stężenia Phe. Średnie wartości ilorazu inteligencji (IQ) u dzieci matek z klasyczną PKU, które nie były leczone, wynoszą 56 punktów, a niepełnosprawność intelektualną stwierdza się u ponad 90% spośród nich. W wieku późniejszym dzieci te prezentują także różne formy zaburzeń zachowania, w tym objawy zespołu nadpobudliwości ruchowej z deficytem uwagi (ADHD). Inne objawy MPKU, to: małowaga, mała urodzeniowa masa ciała, złożone wady serca. Dzieci mogą demonstrować cechy dysmorfii twarzy ze zmarszczką nakątną, małymi szparami ocznymi, zapadniętym grzbietem skróconego nosa, brakiem lub

hipoplazją rynienki podnosowej, wąską górną wargą i małą żuchwą. Uszy są często zniekształcone i niżej położone. Z uwagi na wielonarządową teratogenność Phe możliwe jest wiele innych objawów MPKU: atrezja przetyku, zmiany w układzie kostnym, wady rozwojowe mózgu, w tym hipoplazja lub agenezja ciała modzelewatego. Fenotyp dziecka urodzonego przez matkę z PKU, o ile nie była ona odpowiednio leczona, przypomina często fenotyp dziecka z płodowym zespołem alkoholowym (FAS).

Możliwość wystąpienia objawów MPKU należy podejrzewać u potomstwa matek z HPA ze stężeniami Phe w trakcie ciąży  $>360 \mu\text{mol/l}$ . Ryzyko to jest szczególnie wysokie w pierwszych tygodniach, kiedy część kobiet może jeszcze nie wiedzieć, że jest w ciąży. Charakterystycznymi objawami MPKU możliwymi do stwierdzenia u płodu już w okresie prenatalnym są: małowaga, zahamowanie wewnątrzmacicznego wzrostu płodu, wady rozwojowe, w tym wady serca. Po porodzie dzieci urodzone przez matki z HPA w trakcie ciąży wymagają szczegółowej oceny ewentualnych wrodzonych wad rozwojowych, w tym badań obrazowych OUN. W ramach prewencji MPKU u matek dzieci z małowagą, wadami wrodzonymi serca, szczególnie jeżeli takie stany powtarzają się także u ich innych dzieci, zawsze należy wykluczyć PKU.

## BIBLIOGRAFIA

1. Art. 2 ust. 1 Ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentysty (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. A*, 2017; 60 (1): 55–64. doi:10.1016/j.ejmg.2016.10.004
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. doi:10.1002/ajmg.a.32602
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. A*, 2009; 149A (1): 6–28. doi:10.1002/ajmg.a.32612
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. doi:10.1002/ajmg.a.32601
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. doi:10.1002/ajmg.a.32596
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. doi:10.1002/ajmg.a.32599
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. doi:10.1002/ajmg.a.32600
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. doi:10.1002/ajmg.a.32597
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. doi:10.1111/j.1601-6343.2008.00425.x
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): e234–241. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19372601>. Accessed July 21, 2019.
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. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25594840>. Accessed July 21, 2019.
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. doi:10.1002/(SICI)1096-8644(199808)106:4<547::AID-AJPA9>3.0.CO;2-F
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): e1734–8. doi:10.1542/peds.2006-1037
15. Coles C.D., Gailey A.R., Mulle J.G. i wsp.: Response to Astley's Letter to the Editor. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2017; 41 (1): 219–219. doi:10.1111/acer.13271
16. <https://depts.washington.edu/fasdpn/htmls/face-software.htm>.
17. Astley S.J., Clarren S.K.: Measuring the facial phenotype of individuals with prenatal alcohol exposure: correlations with brain dysfunction. *Alcohol Alcohol.*, 2001; 36 (2): 147–159. doi:10.1093/alcac/36.2.147
18. Strömmland K., Chen Y., Norberg T. i wsp.: 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. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10207966>. Accessed July 21, 2019.
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. A*, 2015; 167 (4): 752–755. doi:10.1002/ajmg.a.37023
21. Douzgou S., Breen C., Crow Y.J. i wsp.: Diagnosing fetal alcohol syndrome: new insights from newer genetic technologies. *Arch. Dis. Child.*, 2012; 97 (9): 812–817. doi:10.1136/archdischild-2012-302125
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. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24639410>. Accessed July 21, 2019

**DR HAB. N. MED. KRYSZYNA SZYMAŃSKA**

Warszawski Uniwersytet Medyczny  
Klinika Neurologii Dziecięcej

Narażenie na alkohol w okresie prenatalnym powoduje nieodwracalne uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego (OUN). Może to prowadzić do zaburzenia proliferacji komórek progenitorowych dla neuronów i gleju, zaburzenia migracji, nasilenia apoptozy oraz zaburzeń funkcjonalnych. Uszkodzenie strukturalne/dysfunkcja OUN znajduje swoje odzwierciedlenie w problemach neurologicznych, neurobehawioralnych i poznawczych obserwowanych u osób z FASD. Obraz kliniczny może się różnić w zależności od czasu wystąpienia ekspozycji na alkohol, czasu jej trwania oraz etapu rozwoju mózgu.

Próbując określić strukturalne podłoże zaburzeń neurorozwojowych u osób FASD, obrano trzy podstawowe kierunki badań:

- 1) badania neuropatologiczne z użyciem modeli zwierzęcych poddawanych ekspozycji na etanol w okresie płodowym, z równoczesną analizą wzorców neurobehawioralnych
- 2) badania neuropatologiczne osób z ustalonym rozpoznaniem FASD, które zmarły z różnych przyczyn
- 3) badania neuroobrazowe, zarówno strukturalne, jak i funkcjonalne, osób z FASD w odniesieniu do grup kontrolnych rówieśników z prawidłowym rozwojem.

### **Badania na modelach zwierzęcych**

W przypadku badań na szczurach opisano:

- poszerzenie komór mózgu
- polimikrogyrię\*

\* Polimikrogyria jest rzadką wadą mózgu, która jest spowodowana nieprawidłową migracją neuronów i w której kora mózgowa charakteryzuje się obecnością licznych, wyraźnie zmniejszonych zakrętów.

- ektopie \*\* w obrębie kory mózgu
- heterotopie \*\*\* w obrębie komórek mózgu
- nieprawidłowe rozmieszczenie włókien kiciastych \*\*\*\* w obrębie hipokampa
- nieprawidłową strukturę zakrętów mózdzku
- ektopie komórek ziarnistych w warstwie molekularnej.

U szczurów tych obserwowano zaburzenia rytmu dobowego sen/czuwanie oraz nieprawidłowe wzorce aktywności.<sup>1</sup>

Badania z użyciem ryby danio przegowanego (*zebrafish*) wykazały u dojrzałych organizmów dysfunkcję mechanizmów nagrody kontrolowanych przez układ dopaminergiczny.<sup>2</sup> Podobne dysfunkcje odnotowano w badaniu małp z gatunku rezus (*Macaca mulatta*), nawet w przypadku podawania prenatalnie średnich dawek alkoholu.<sup>3</sup>

## Badania na modelach ludzkich

W dużym retrospektywnym badaniu<sup>4</sup> 149 mózgow osób w wieku od 0 do dorosłości, u których opisano prenatalną ekspozycją na alkohol, stwierdzono:

- małogłowie u 20,8%
- wodogłowie izolowane u 4,0%
- prenatalne zmiany niedokrwienne u 3,4%
- drobne heterotopie podpajęczynówkowe jako zaburzenie migracji u 2,7%
- holoprosencefalię u jednej i lissencefalię również u jednej osoby.

Biorąc pod uwagę inne obciążenia zdrowotne u ww. osób, można stwierdzić, że u większości osób z FASD nie znajduje się typowych makroskopowych nieprawidłowości neuropatologicznych. U podstaw wielu nieprawidłowości poznawczych i behawioralnych związanych z tym zaburzeniem leży prawdopodobnie neuropatologia mikroskopowa.

W badaniach neuroobrazowych mózgu z użyciem rezonansu magnetycznego (MR) w przypadku FASD powtarzają się:<sup>4,5</sup>

---

\*\* Ektopie – nieprawidłowe skupiska komórek w tkance kory mózgowej.

\*\*\* Heterotopie – częste malformacje OUN powstające wskutek zaburzenia migracji neuroblastów między 7. a 16. tygodniem rozwoju.

\*\*\*\* Włókna kiciaste specyficzne włókna zapewniające komunikację pomiędzy mózdzkiem i poszczególnymi częściami OUN.

- zmniejszenie objętości mózgu (nawet przy niewielkim stopniu narażenia na alkohol), co znajduje swoje odzwierciedlenie w małych obwodach głowy u badanych osób
- zmniejszona złożoność fałdowania kory mózgowej, nawet u dzieci z normalną wielkością mózgu
- zmniejszenie powierzchni kory mózgowej (wraz ze zwiększonym poziomem narażenia na alkohol)
- poszerzenie bruzd we wszystkich badanych obszarach.
- wyniki badań dotyczących grubości kory nie są spójne, jednak w wielu opisach podkreśla się ścieńczenie kory
- ścieńczenie ciała modzelowatego.<sup>6,7</sup>

Zaburzenia w zakresie różnych obszarów kory mogą odpowiadać za specyficzny profil neurobehawioralny dzieci z FASD (upośledzone funkcjonowanie wykonawcze, obejmujące: kontrolę hamowania, elastyczność poznawczą, pamięć roboczą oraz ciągłą i selektywną uwagę). Przykładem mogą być nieprawidłowości kory zakrętu obręczy w badaniu MR mózgu osób z FASD, które to obszary biorą udział w procesie hamowania, czyli dobrowolnego tłumienia działania automatycznego lub kierowanego impulsem.<sup>7,8</sup>

W przypadku FASD udokumentowano nieprawidłowości w makro- i mikrostrukturze istoty białej oraz różnice w jej dojrzewaniu w stosunku do zdrowej populacji dziecięcej. Dane wskazują na występowanie nieprawidłowości mikrostrukturalnych istoty białej, w tym na: wielkość aksonów, gęstość upakowania, zawartości wody i stopień mielinizacji.<sup>9</sup> Nieprawidłowości te wydają się być związane z funkcjonowaniem poznawczym, mogą mieć kluczowe znaczenie w zrozumieniu przyczyn typowych deficytów neurorozwojowych obserwowanych w FASD (zaburzenia percepcji, deficyty uwagi i funkcji wykonawczych oraz problemy behawioralne i emocjonalne). Wydaje się, że zwiększanie objętości istoty białej wraz z wiekiem pozwala osobom z FASD poprawiać z czasem zdolności poznawcze, prawdopodobnie poprzez ułatwianie przetwarzania informacji pomiędzy połączonymi obszarami mózgu.<sup>7</sup>

Badanie MR dzieci z FASD wykazało również deficyty objętości płatów mózdzku.<sup>10</sup> Mózdzek odgrywa istotną rolę nie tylko w kontroli ruchu, ale również w rozwoju funkcji poznawczych oraz interakcji społecznych. Zaburzenia rozwoju struktury i funkcji mózdzku u osób z FASD prowadzą do upośledzenia zdolności motorycznych, w tym deficytów w zakresie precyzyjnej kontroli motorycznej i koordynacji ręka-oko,

objawów ataksji.<sup>10</sup> Dezorganizacja kontroli mózdkowej w zakresie funkcji poznawczych może odgrywać istotną rolę u osób z FASD.

W badaniach neuroobrazowych stwierdzone są nawet u 50% osób z FASD zmiany strukturalne pod postacią<sup>5</sup>:

- polimikrogrii
- heterotopii
- zaniku mózgu
- malformacji Chiariego.

Nieprawidłowości makro- i mikrostruktury stwierdzone w OUN u osób z FASD tłumaczą częstsze występowanie padaczki w tej grupie w stosunku do częstości populacyjnej, wynoszącej około 1%. W zależności od badania – od 3 do 21% osób z FASD ma rozpoznaną padaczkę. Opisywane są napady zarówno ogniskowe, jak i uogólnione. Chorzy na padaczkę mogą dobrze odpowiadać na leczenie, ale opisywane są również przypadki padaczki lekoopornej.<sup>11-13</sup>

## BIBLIOGRAFIA

1. Fukui Y., Sakata-Haga H.: Intrauterine environment-genome interaction and children's development (1): Ethanol: a teratogen in developing brain. *J. Toxicol. Sci.*, 2009; 34 (supl. 2). doi:10.2131/JTS.34.SP273
2. Fernandes Y., Rampersad M., Gerlai R.: Embryonic alcohol exposure impairs the dopaminergic system and social behavioral responses in adult Zebrafish. *Int. J. Neuropsychopharmacol.*, 2015; 18 (6). doi:10.1093/ijnp/pyu089
3. Schneider M.L., Moore .CF., Larson J.A. i wsp.: Timing of moderate level prenatal alcohol exposure influences gene expression of sensory processing behavior in rhesus monkeys. *Front. Integr. Neurosci.*, 2009; 3: 30. doi:10.3389/neuro.07.030.2009
4. Jarmasz J.S., Basalah D.A., Chudley A.E., Del Bigio, M.R.: Human brain abnormalities associated with prenatal alcohol exposure and fetal alcohol spectrum disorder. *J. Neuropathol. Exp. Neurol.*, 2017; 76: 813–833
5. De Guio F., Mangin J.F., Rivière D. i wsp.: A study of cortical morphology in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Hum. Brain Mapp.*, 2014; 35 (5): 2285–2296. doi: 10.1002/hbm.22327
6. Nardzewska-Szczepanik M: Ocena zmian strukturalnych ciała modelzelowatego w badaniu rezonansu magnetycznego u dzieci eksponowanych na alkohol w życiu płodowym (praca doktorska). Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, 2014
7. Wozniak J.R., Muetzel R.L., Mueller B.A. i wsp.: Microstructural corpus callosum anomalies in children with prenatal alcohol exposure: An extension of previous diffusion tensor imaging findings. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2009; 33 (10). doi:10.1111/j.1530-0277.2009.01021.x
8. Stuempflen M., Schwartz E., Diogo M.C. i wsp.: Fetal MRI based brain atlas analysis detects initial in utero effects of prenatal alcohol exposure. *Cerebral Cortex*, 2023; 33 (11). doi:10.1093/cercor/bhad005
9. Gautam P., Nuñez S.C., Narr K.L. i wsp.: Effects of prenatal alcohol exposure on the development of white matter volume and change in executive function. *Neuroimage Clin.*, 2014; 5. doi:10.1016/j.nicl.2014.05.010
10. Mitoma H., Manto M., Shaikh A.G.: Mechanisms of ethanol-induced cerebellar ataxia: Underpinnings of neuronal death in the cerebellum. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2021; 18 (16). doi:10.3390/ijerph18168678
11. Nicita F., Verrotti A., Pruna D. i wsp.: Seizures in fetal alcohol spectrum disorders: Evaluation of clinical, electroencephalographic, and neuroradiologic features in a pediatric case series. *Epilepsia*, 2014; 55 (6). doi:10.1111/epi.12638
12. Sumner M., Bell S., Hwang P.A.: 2. Fetal alcohol spectrum disorder: Epilepsy and neuropsychiatric disorders. *Clinical Neurophysiology*. 2013; 124 (7): e5. doi:10.1016/j.clinph.2012.08.030
13. Bell S.H., Stade B., Reynolds J.N. i wsp.: The remarkably high prevalence of epilepsy and seizure history in fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2010; 34 (6): 1084–1089. doi:10.1111/j.1530-0277.2010.01184.x

## Zaburzenia psychiczne w obrazie klinicznym FASD, czyli pułapki diagnostyczne

**DR N. MED. AGATA CICHONŃ-CHOJNACKA**

*Gdyńskie Centrum Diagnozy i Terapii FASD;  
Miejski Ośrodek Pomocy Społecznej w Gdyni*

Podczas procesu diagnostycznego FASD zespół specjalistów napotyka liczne pułapki, ponieważ obserwowane symptomy kierują uwagę na różne obszary. Odpowiednia wiedza na temat profilu neuropsychologicznego FASD jest klincystom niezbędna. Istnieje wiele chorób naśladujących szkody wywołane przez alkohol obserwowane w FASD, co może prowadzić do błędnych lub pominiętych diagnoz. Nieprawidłowe rozpoznania mają zaś daleko idące konsekwencje.<sup>1</sup>

### **Jedna jaskółka wiosny nie czyni...**

Pojedynczy objaw może występować jako składowa wielu zespołów i zaburzeń. Najczęstsze objawy obserwowane w obszarze psychopatologii FASD to: problemy z kontrolą impulsów (96%),

deficyty umiejętności społecznych (95%), słaba ocena sytuacji (95%), deficyty uwagi (94%), deficyty funkcji wykonawczych (92%), trudności w uczeniu się (91%), deficyty funkcjonowania adaptacyjnego (91%) i deficyty koncentracji uwagi (90%).<sup>2</sup>

Dzieci matek spożywających alkohol w ciąży znajdują się również w grupie podwyższonego ryzyka występowania zaburzeń więzi. Prenatalna ekspozycja na alkohol jest związana z ryzykiem rozwoju pozabezpiecznego stylu przywiązania.<sup>3</sup>

W okresie wczesnego dzieciństwa ze względu na obserwowane zaburzenia koncentracji uwagi, nadruchliwość, impulsywność można rozpoznać zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD), a z powodu zaburzeń w sferze społecznej – zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD). Ponadto, w związku



---

W warunkach polskich dzieci mają ograniczony dostęp do diagnostyki FASD, często otrzymując błędne rozpoznanie zespołu nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD).

---

z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, w tym rozwoju mowy, możliwe jest rozpoznanie niepełnosprawności intelektualnej bądź zaburzenia rozwoju mowy i języka.

### **FASD a ADHD**

W warunkach polskich dzieci mają ograniczony dostęp do diagnostyki FASD, często otrzymując błędne rozpoznanie zespołu nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD).<sup>4</sup> W zakresie funkcji uwagowych przeprowadzone badania pozwalają wyodrębnić specyficzne profile funkcjonowania u dzieci z FASD i ADHD. W porównaniu z dziećmi z FASD, dzieci z ADHD mają większe trudności ze skupieniem i podtrzymaniem uwagi.<sup>4,5</sup>

Z kolei dzieci z FASD mają większe trudności z kodowaniem i przerzutnością uwagi, co oznacza, że gorzej zapamiętują

informacje, mają większe trudności z manipulowaniem nimi, co może wpływać na trudności w rozwiązywaniu problemów.<sup>5</sup>

Dzieci z FASD w porównaniu z dziećmi zdrowymi lub z ADHD mają trudności z rozpoznawaniem emocji na podstawie ekspresji twarzy. Radzą sobie też gorzej w zadaniach, w których trzeba przewidzieć, co mogłaby powiedzieć lub jak mogłaby się zachować osoba umieszczona w różnych kontekstach społecznych. Dla dzieci z FASD problematyczne może być rozumienie i interpretowanie wskazówek społecznych, a także przewidywanie konsekwencji swoich zachowań.<sup>6</sup>

Porównując dzieci z ADHD i FASD, należy zauważyć, że te ostatnie przejawiają więcej poważnych problemów behawioralnych niż dzieci, u których wstępnie zdiagnozowano ADHD. Ich rozeznanie i funkcjonowanie w obszarze zachowań społecznych są gorsze, słabej także rozpoznają i wyrażają emocje.<sup>7</sup> Wczesnymi objawami u osób po prenatalnym narażeniu na alkohol są: negatywna emocjonalność, drażliwość, zaburzenia snu i intensywność negatywnych nastrojów, a to z kolei prowadzi do zwiększonej podatności na zaburzenia związane z dysregulacją, takie jak lęk czy depresja. W tym kontekście osoby z FASD mogą otrzymać diagnozę ADHD, depresji, lęku lub PTSD (zespół stresu pourazowego) przed pierwotnym rozpoznaniem.<sup>8</sup>

## **FASD a ASD**

FASD obejmuje szereg wzorców behawioralnych, poznawczych i wzorców snu, które są czasami zbliżone do obserwowanych w innych zaburzeniach neurorozwojowych, w szczególności w zaburzeniach ze spektrum autyzmu (ASD). Dzieci z FASD uzyskują jednak w porównaniu z dziećmi z ASD istotnie wyższe wyniki w skalach mierzących problemy z uwagą, niedostosowaniem społecznym, zachowaniami agresywnymi, lękiem napadowym i lękiem separacyjnym oraz skargi somatyczne. Problemy z uwagą, skłonności przestępcze i agresja należą do częściej zgłaszanych zachowań eksternalizacyjnych u dzieci z FASD. Problemy z zachowaniem u dzieci z FASD dotyczą w szczególności trudności w zrozumieniu norm społecznych.<sup>9</sup>

## **FASD a zaburzenia zachowania**

Późne rozpoznanie FASD zwiększa ryzyko wtórnych zaburzeń psychicznych, w tym zaburzeń zachowania. Wiedza z zakresu objawów psychopatologicznych w przypadku FASD staje się szczególnie przydatna do oceny występowania objawów wtórnych. Pojawienie się zaburzeń wtórnych ma związek przede wszystkim z wchodzeniem w niewłaściwe związki z powodu braku poczucia dystansu, problemami z przystosowaniem

się w grupie rówieśników, trudnościami edukacyjnymi (problemy z pamięcią, matematyką, myśleniem pojęciowym i abstrakcyjnym), trudnościami z rozumieniem przestrzeni, czasu, wartości pieniądza, gorszym uczeniem się przez doświadczenie, czemu towarzyszą: niepokój, lęk, bezradność, niska samoocena, depresja, tendencje do izolowania się, zachowania agresywne, używanie szkodliwe i uzależnienie od alkoholu i środków psychoaktywnych, nieprawidłowo kształtująca się osobowość i narastające wykluczenie społeczne.<sup>10</sup>

Podkreślić należy, że odroczone w czasie diagnoza FASD wiąże się z koniecznością korzystania z opieki psychiatrycznej oraz ryzykiem popadnięcia w konflikt z prawem.

Wydaje się jednak, że osoby z FASD w systemie wymiaru sprawiedliwości w sprawach karnych powinny być oceniane zgodnie z zasadami orzecznictwa terapeutycznego, uznając, że prawo powinno uwzględniać zdrowie psychiczne i w miarę możliwości unikać nakładania konsekwencji antyterapeutycznych.<sup>11</sup>

Obecność cech związanych z zespołem nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi, zaburzeniami zachowania i zaburzeniem ze spektrum autyzmu u dzieci z FASD przyczynia się do wyzwania w ramach ścieżki diagnostycznej FASD. Skupienie się na rozpoznaniach

współistniejących maskuje wymiarowy charakter tych cech. Dzieci te mogą nie otrzymać skutecznego wsparcia i często

są identyfikowane jako wykazujące trudne zachowania, są także bardziej narażone na wykluczenie.<sup>12</sup>

## Opis przypadku

13-letni chłopiec, somatycznie zdrowy, został zgłoszony do diagnostyki w kierunku FASD. Przed sądem toczy się postępowanie w sprawie wydania postanowienia o umieszczeniu chłopca w młodzieżowym ośrodku wychowawczym z uwagi na kradzieże, ucieczki z domu, nawykowe kłamstwa, agresję słowną i fizyczną wobec rodziców. W historii liczne doświadczenia urazowe; deprywacja potrzeb emocjonalnych w domu rodziców biologicznych, pobyt w dwóch środowiskach zastępczych od 2. do 5. roku życia, następnie adopcja. Rozwój psychomotoryczny chłopca przebiegał w zakresie normy. W związku z objawami nadpobudliwości psychoruchowej oraz narastającymi zaburzeniami zachowania o charakterze opozycyjno-buntowniczym u chłopca od 7. roku życia włączono leczenie psychostymulantami. Pomimo zwiększania dawki obserwowano nieznaczną poprawę objawów. Stan psychiczny chłopca ulegał pogorszeniu w obszarze nastroju (płaczliwość, smutek), lęku (zamartwianie się, potrzeba kontroli rodzica), zaburzeń snu (wydłu-

żona latencja snu, koszmary senne) oraz zaprzestania wcześniejszych aktywności będących źródłem przyjemności. Wycofano farmakoterapię ADHD i włączono leczenie przeciwdepresyjno-przeciwłękowe (SSRI), wskutek czego osiągnięto poprawę stanu psychicznego dziecka. Od 10. roku życia nasiliły się trudności edukacyjne chłopca, a zespół rówieńczy stopniowo odrzucał go w związku ze skracaniem przez niego dystansu i zachowaniami nieadekwatnymi do sytuacji. Z czasem starsi koledzy namówili chłopca na udział w kradzieżach w lokalnych sklepach, co poskutkowało zgłoszeniem sprawy na policję.

**W toku procesu diagnostycznego wykluczono zaburzenia ze spektrum autyzmu oraz ADHD.** Rozpoznano zaburzenia zachowania w przebiegu FASD.

## BIBLIOGRAFIA

1. Ergun G., Schultz M.S., Rettig E.K.: Fetal Alcohol Spectrum Disorder—Issues of Misdiagnosis and Missed Diagnosis in Black Youth: A Case Report. *Innov. Clin. Neurosci.*, 2021; 18 (4–6): 20–23
2. Brown J., Harr D.: Perceptions of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) at a Mental Health Outpatient Treatment Provider in Minnesota. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2019; 16 (1). doi:10.3390/IJERPH16010016
3. Pietrzak M., Bakiera L., Palicka I.: Przywiązanie dziecka z zaburzeniami ze spektrum alkoholowych uszkodzeń płodu (FASD). Badanie za pomocą Attachment Story Completion Task Iwona Palicka. *Czasopismo Psychologiczne – Psychological Journal*, 2017; 23: 137–146. doi:10.14691/CPPJ.23.1.137
4. Ehrig L., Wagner A.C., Wolter H. i wsp.: FASDetect as a machine learning-based screening app for FASD in youth with ADHD. *NPJ Digit. Med.*, 2023; 6 (1): 130. doi:10.1038/S41746-023-00864-1
5. Mattson S.N., Crocker N., Nguyen T.T.: Fetal alcohol spectrum disorders: Neuropsychological and behavioral features. *Neuropsychol. Rev.*, 2011; 21 (2): 81–101. doi:10.1007/s11065-011-9167-9
6. Rasmussen C., Horne K., Witol A.: Neurobehavioral functioning in children with fetal alcohol spectrum disorder. *Child Neuropsychol.*, 2006; 12 (6): 453–468. doi:10.1080/09297040600646854
7. Klecka M., Janas-Kozik M.: Dziecko z FASD: rozpoznania różnicowe i podstawy terapii. Wydawnictwo Edukacyjne PARPAMEDIA, 2009
8. Temple V.K., Cook J.L. i wsp.: Mental Health and Affect Regulation Impairment in Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD): Results from the Canadian National FASD Database. *Alcohol Alcohol.*, 2019; 54 (5): 545–550. doi:10.1093/ALCALC/AGZ049
9. Benson A.A., Mughal R., Dimitriou D., Halstead E.J.: Towards a Distinct Sleep and Behavioural Profile of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD): A Comparison between FASD, Autism and Typically Developing Children. *J. Integr. Neurosci.*, 2023; 22 (3): 77. doi:10.31083/JJIN2203077/2C3C51CA09AD93BFEC370EEDD564513C.PDF
10. Petrenko C.L.M., Tahir N., Mahoney E.C., Chin N.P.: Prevention of secondary conditions in fetal alcohol spectrum disorders: Identification of systems-level barriers. *Matern. Child. Health J.*, 2014; 18 (6): 1496–1505. doi:10.1007/s10995-013-1390-y
11. Perlin M.L., Cucolo H., Dorfman DA.: "I Saw Guns and Sharp Swords in the Hands of Young Children": Why Mental Health Courts for Juveniles with Autism Spectrum Disorder and Fetal Alcohol Spectrum/Disorder Are Needed. *SSRN Electronic Journal*, 2023 (pub. online). doi:10.2139/SSRN.4515470
12. Carrick A., Hamilton C.J.: Heated Behaviour in the Classroom for Children with FASD: The Relationship between Characteristics Associated with ADHD, ODD and ASD, Hot Executive Function and Classroom Based Reward Systems. *Children*, 2023; 10: 685. doi:10.3390/CHILDREN10040685

## 14. Czynniki zakłócające w kontekście diagnozy FASD



## Trauma dziecięca w kontekście FASD

**DR N. MED. MAŁGORZATA KLECKA**

*Pracownia Diagnostyki i Terapii  
Zaburzeń Rozwojowych w Świerklanach;  
Fundacja Fastryga*

Na długofalowe skutki traumy szczególnie narażone są dzieci znajdujące się w procesie tworzenia więzi ze swoimi rodzicami/opiekunami. Małe dzieci z powodu braku mechanizmów samoregulacyjnych narażone są na traumę bardziej niż dzieci starsze. Ciało pamięta i zapisuje każde doświadczenie, niezależnie od wieku dziecka. Wiadomo, że im młodsze dziecko, tym bardziej wrażliwy jest jego kształtujący się układ nerwowy i tym bardziej podatny na traumatyzujące skutki trudnych wydarzeń. Szczególnym okresem w rozwoju jest okres prenatalny, w którym zagrożenie życia płodu uruchamia specyficzne mechanizmy obronne. Mówimy wówczas o traumie prenatalnej. Jeśli natomiast zagrożenie wobec dziecka przychodzi z zewnątrz, od osoby bliskiej, której zachowanie wprawia dziec-

ko w stan przerażenia i paniki, mamy do czynienia z traumą relacyjną. W przypadku matek pijących alkohol w czasie ciąży dziecko narażone jest zarówno na skutki traumy prenatalnej – rozwojowej (FASD), jak i traumy relacyjnej.

### **Trauma w perspektywie neurobiologicznej**

Trauma to nie tylko zagrażające bezpieczeństwu wydarzenie, to także specyficzny stan układu nerwowego. O traumie mówimy, gdy organizm znajduje się w warunkach przekraczających możliwości adaptacji i regulacji. Straumatyzowany układ nerwowy znajduje się w stanie dezorganizacji, „awarii” i nie jest w stanie sam się naprawić i wyregulować.

Nie wszystkie doświadczenia związane z zaniedbaniem i przemocą rozwiną się

w uraz traumatyczny. Za fakt ten odpowiada złożony psychobiologiczny mechanizm, który uaktywnia się nawet w codziennych sytuacjach, niemających wiele wspólnego z przemocą. Istotą traumy po doświadczeniu przemocy (albo doświadczenia stanu przerażenia w sytuacji przemocy wobec kogoś innego) jest nadmierne pobudzenie autonomicznego układu nerwowego (AUN). To AUN odpowiada za mnóstwo zachowań typowych dla osób po doświadczeniu traumy, a nierozumianych przez otoczenie (dysocjacja, zamarcie, flashbacki).

Charakterystyczne dla dzieci z FASD pobudzenie jest regulowane przez układ limbiczny, który mieści się we wnętrzu mózgu pomiędzy pniem mózgu a korą nową. Ta część mózgu odpowiada za zachowania związane z przetrwaniem oraz ekspresją emocjonalną i pierwotnie zajmuje się takimi funkcjami jak jedzenie, reprodukcja oraz instynktowne działania obronne, takie jak walka lub ucieczka. Odgrywa także ważną rolę w procesach pamięciowych. Reakcje powstające w odpowiedzi na traumatyczne pobudzenie także pozostają pod kontrolą układu limbicznego. Dzieci z FASD często mają za sobą niekorzystne doświadczenia we wczesnym dzieciństwie (~43% z nich było maltretowanych lub zaniedbywanych). Takie wczesne przeciwności losu są powszechnie definiowane jako niekorzystne doświadczenia z dzieciństwa (*adverse*

---

*Ponieważ za rozpoznawanie zagrożenia odpowiada ciało migdałowe, które u dzieci z FAS często doznaje uszkodzenia w okresie prenatalnym, po narodzeniu pozbawione są one intuicyjnej możliwości oceny zagrożenia.*

---

*childhood experience – ACE*). Termin ten uwzględnia: nadużycia, zaniedbania i inne dysfunkcje rodzinne w dzieciństwie. W populacji ogólnej ACE wiążą się ze zwiększonym ryzykiem lęku i depresji oraz zmianami w strukturze i funkcji mózgu (szczególnie płatów czołowych i układu limbicznego); podobne zmiany dostrzegamy w przypadku prenatalnej ekspozycji na alkohol (PAE). Badania na modelach zwierzęcych pokazują, że współistnienie PAE i ACE zwiększa ryzyko depresji, jednak niewiele jest badań na ludziach dotyczących wpływu ACE na dzieci z FASD. Należy podkreślić, że okres największej wrażliwości na traumę ma miejsce, zanim zacznie działać myślący mózg dziecka (czyli około 3. rż.).

Dla komórek płodu etanol jest śmiertelnym zagrożeniem. Ponieważ za rozpoznawanie zagrożenia odpowiada ciało migdałowe, które u dzieci z FAS często



doznaje uszkodzenia w okresie prenatalnym, po narodzeniu pozbawione są one intuicyjnej możliwości oceny zagrożenia. Mechanizm walki/ucieczki może włączać się nieadekwatnie do sytuacji lub pozostawać wyłączony w sytuacji realnego zagrożenia.

Neurobiologiczne podejście do rozumienia dynamiki wczesnych traum u dzieci umożliwia głębsze rozumienie procesów na różnych poziomach: ciała, emocji i umysłu. To z kolei otwiera więcej możliwości pomocy dzieciom, u których traumatyczne wydarzenia zahamowały rozwój i wpłynęły na całe życie. Takie możliwości pojawiają się dzięki podejściom terapeutycznym opartym o pracę z ciałem, które korzystają z wiedzy o neurofizjologii oraz nadrzędnej potrzebie człowieka do osiągnięcia stanu

bezpieczeństwa. Przykładem może być poliwalgalne podejście w terapii traumy (teoria poliwalgalna S. Porges). Teoria poliwalgalna zakłada, że stan fizjologiczny jest fundamentalną częścią emocji i nastroju. A zatem rozpoznanie i wpływanie na fizjologiczny stan doprowadzi do zmian emocjonalnych, stabilizacji i powrotu do równowagi. Podejście somatyczne w terapii traumy zakłada, że trauma nie jest problemem umysłowym, ale doświadczeniem fizjologicznym, więc kolejność w udzielaniu pomocy powinna być następująca: najpierw regulacja i powrót do bezpieczeństwa, następnie rozwijanie relacji, a dopiero na końcu – zgodnie z hierarchicznością budowy układu nerwowego – oddziaływanie poprzez rozmowę.

## BIBLIOGRAFIA

1. Levine P.A.: Trauma i pamięć. mózg i ciało w poszukiwaniu autentycznej przeszłości. Wydawnictwo Czarna Owca, 2017
2. Palicka I., Klecka M., Przybyto J.: Neurodevelopmental disorders of children as the challenging context of caregiving and attachment development: an example of children with FAS/FASD. Polskie Forum Psychologiczne, 2016 (pub. online)
3. Rothschild B.: Psychofizjologia traumy i terapia osób po urazie psychicznym. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, 2014 (pub. online)
4. Astley S.J.: Profile of the first 1,400 patients receiving diagnostic evaluations for fetal alcohol spectrum disorder at the Washington State Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic & Prevention Network. *Can. J. Clin. Pharmacol.*, 2010; 17 (1): e132–164
5. Tottenham N., Hare T.A., Quinn B.T. i wsp.: Prolonged institutional rearing is associated with atypically large amygdala volume and difficulties in emotion regulation: Previous institutionalization. *Dev. Sci.*, 2010; 13 (1): 46–61. doi:10.1111/j.1467-7687.2009.00852.x
6. Lam V.Y.Y., Raineki C., Takeuchi L.E. i wsp.: Chronic stress alters behavior in the forced swim test and underlying neural activity in animals exposed to alcohol prenatally: Sex – and time-dependent effects. *Front Behav. Neurosci.*, 2018; 12: 42. doi:10.3389/fnbeh.2018.00042
7. Haley D.W., Stansbury K.: Infant stress and parent responsiveness: regulation of physiology and behavior during still-face and reunion. *Child Dev.*, 2003; 74 (5): 1534–1546. doi:10.1111/1467-8624.00621
8. Klecka M., Janas-Kozik M.: Rozwój diagnostyki poalkoholowego spektrum zaburzeń rozwojowych – przegląd narzędzi diagnostycznych. *Psychiatria i Psychologia Kliniczna*, 2010; 4 (10): 298–302
9. Klecka M., Palicka I.: Trauma rozwojowa u dzieci-perspektywa neurorozwojowa. *Dziecko krzywdzone. Teoria, badania, praktyka*, 2018; 17: 26–37

## Zaburzenia więzi w kontekście FASD

**DR N. MED. MAŁGORZATA KLECKA**

*Pracownia Diagnostyki i Terapii  
Zaburzeń Rozwojowych w Świerklanach;  
Fundacja Fastryga*

Doświadczenie kliniczne nielicznych autorów w obszarze FAS/FASD wskazuje na częste związki między zaburzeniami poalkoholowymi a deficytami w tworzeniu się przywiązania. FASD może zarówno wpływać na powstawanie zaburzeń więzi, jak i pogłębiać istniejące czynniki środowiskowe, które zakłócają proces kształtowania się więzi. W obrazie klinicznym objawy FASD oraz zaburzenia przywiązania łączą się, tworząc złożone obrazy zaburzeń emocjonalnych i zachowania. Badania potwierdzają, że prenatalne narażenie na alkohol jest powiązane z ryzykiem wykształcenia się innego niż bezpieczne stylu przywiązania.<sup>1</sup> Z perspektywy neurobiologicznej rozwój mózgu dzieci pod wpływem alkoholu przebiega chaotycznie, co utrudnia regulację stanów emocjonalnych, budowanie więzi

oraz kontrolę impulsów. U noworodków urodzonych przez matki spożywające alkohol w ciąży, podobnie jak u tych, których matki cierpiały na depresję, występuje zwiększone ryzyko zaburzeń więzi. Nadużywanie alkoholu zakłóca zdolność matki do regulacji emocji i zachowania, co również wpływa na rozwój mechanizmów przywiązania u dziecka. Zbyt intensywna aktywacja obszarów mózgu odpowiedzialnych za reakcje obronne i adaptacyjne może utrudniać wykształcenie się bezpiecznego przywiązania.

U dzieci z FASD występuje wrodzona dysregulacja osi HPA (*hypothalamic-pituitary-adrenal*), czyli osi podwzgórze-przysadka-nadnercza, która odpowiada za reakcje na stres.

Prowadzi to do zwiększonej wrażliwości na bodźce stresowe i nadmiernej reaktyw-

ności, nawet na słabe bodźce. Podobne zjawiska zaobserwowano u dzieci doświadczających deficytów opieki oraz u dzieci po traumatycznych doświadczeniach.<sup>3</sup>

Stworzenie zdrowej więzi to skomplikowany proces neurobiologiczny, który kształtuje podstawy przyszłego „ja” (czyli odczuć cielesnych, emocji, samoregulacji)

---

*Stworzenie zdrowej więzi to skomplikowany proces neurobiologiczny, który kształtuje podstawy przyszłego „ja” (czyli odczuć cielesnych, emocji, samoregulacji) oraz relacji z innymi (obejmujących opiekę, troskę, poczucie bezpieczeństwa).*

---

oraz relacji z innymi (obejmujących opiekę, troskę, poczucie bezpieczeństwa). Wymaga odpowiedniego rodzicielstwa, co oznacza stałą opiekę, przewidywalne otoczenie oraz strukturę. Brak tych elementów jest istotnym czynnikiem w rozwoju zaburzeń przywiązania u dzieci z FASD.

Rozwój dziecka po urodzeniu zarazem jest i nie jest zakończony – niektóre układy neuronalne są w pełni aktywne, a niektóre rozwiną się tylko pod wpływem stymulacji. Niemowlę rozwija się wyłącznie w wyniku interakcji z ludźmi. Jednym z ważnych biologicznych elementów mających wpływ

na jakość powstającej więzi jest rozwój samoregulacji. Początek rozwoju samoregulacji ma miejsce wówczas, gdy organizm ustala poziom pobudzenia otoczenia i dostosowuje się do niego.

Dziecko reaguje na wszystko, co dzieje się na zewnątrz i dociera do niego poprzez zmysły. Kluczowe znaczenie mają tu nieświadome intuicyjne zachowania rodziców/opiekunów wyrażające się poprzez spojrzenie, ton głosu, jakość dotyku, postawę ciała, napięcie mięśni. Na przykład przygnębiona matka powoduje swoim zachowaniem, że dziecko rozwija mechanizmy adaptacyjne w odniesieniu do braku pozytywnych uczuć. Matka nadmiernie pobudzona sprawia, że dziecko musi adaptować się do wysokiego poziomu stymulacji poprzez nadpobudliwość („wybuchy”) lub „wyłączenie uczuć”.

Jeśli matka jest czuła i odpowiednio opiekuje się dzieckiem, adaptuje się ono do środowiska, które reaguje na jego emocje i pomaga je opanowywać. Ważnym początkiem rozwoju samoregulacji jest zdolność opiekuna do postrzegania sytuacji dziecka i jego stanu wewnętrznego, gotowość opiekuna do akceptowania tych stanów i tworzenia w odpowiedni sposób kontekstu bezpiecznej relacji. Matka nadużywająca alkoholu nie jest w stanie stworzyć warunków do rozwoju bezpiecznej więzi i stymuluje dziecko do rozwijania mechanizmów charakterystycznych dla stylu przywiązania innego niż bezpiecz-

ne. Pomiędzy stanami pobudzenia matki i dziecka istnieje silna zależność. Tworzenie zdrowej więzi przywiązaniowej zależy od dostrojenia się matki i niemowlęcia oraz zdolności matki do regulowania stanów pobudzenia.

Interakcja między niemowlęciem a matką jednocześnie aktywuje dwa systemy: system przywiązania i opieki. To gwarantuje przetrwanie niemowlęcia i wpływa na optymalny rozwój społeczny, emocjonalny i poznawczy. Zgodnie z teorią Johna Bowlby'ego niemowlę ma wrodzone mechanizmy, takie jak płacz, ssanie, uśmiech, które uruchamiają specyficzny program opieki u matki lub opiekuna. Trudności rozwojowe u dziecka z FASD, zwłaszcza w zakresie przetwarzania sensorycznego i dojrzałości neuromotorycznej, mogą istotnie wpłynąć na regulację emocji i rozwój przywiązania.<sup>4</sup> Mogą również powodować trudności w dopasowaniu się opiekunów do specyficznych potrzeb dziecka z objawami zaburzeń.

Alkohol jest często niedocenianym i minimalizowanym czynnikiem, który wpływa na rozwój płodu i może negatywnie oddziaływać na sferę przywiązania. Dodatkowo, przerwanie interakcji z matką ma znaczny wpływ na rozwój zaburzeń poznawczych i emocjonalnych.<sup>2</sup> To doświadczenie jest powszechne u dzieci z FAS/FASD, zwłaszcza w przypadku wychowywania się w rodzinach zastępczych lub adopcyjnych.

Nieprawidłowości w obszarze przywiązania obejmują kształtowanie się u dziecka przywiązania unikowego, które manifestuje się pozorną niezależnością i brakiem potrzeby wsparcia, izolowaniem się od innych, niskim poczuciem własnej wartości, przypisywaniem innym złych intencji, negatywną oceną zdarzeń; przywiązania ambiwalentnego, które charakteryzuje się zahamowaną eksploracją i stałym oczekiwaniem pomocy, niepewnością w kontaktach z innymi, lękiem przed odrzuceniem oraz kwestionowaniem własnej wartości, przekonaniem o nieprzewidywalności wydarzeń.<sup>5</sup> W skrajnych przypadkach dochodzi do zaburzeń przywiązania, które przyjmują formę reaktywnych zaburzeń przywiązania (RAD – *reactive attachment disorder*) lub DSED (*disinhibited social engagement disorder*).

RAD charakteryzuje się uporczywymi odchyleniami od normy we wzorcach relacji społecznych dziecka, które są związane z zaburzeniami emocjonalnymi i stanowią reakcją na zmiany w otoczeniu dziecka. Należą do nich na przykład: lękliwość i nadmierna czujność, ubogie interakcje społeczne z rówieśnikami, agresja wobec siebie i innych. Czasami dziecko czuje się niezmiernie nieszczęśliwe.

DSED (nadmierna łatwość w nawiązywaniu relacji społecznych w dzieciństwie) jest to szczególny wzór nieprawidłowego funkcjonowania społecznego, który po-



wstaje w pierwszych pięciu latach życia. Dzieci bardzo łatwo przywiązują się do wszystkich bez wyboru i pragną zwracać na siebie uwagę oraz słabo modułują interakcje z rówieśnikami. Zaburzenia te wciąż się utrzymują, nawet w przypadku zaistnienia wyraźnych zmian w otoczeniu społecznym dziecka. Zależnie od okoliczności mogą wystąpić zaburzenia emocji i zachowania.<sup>7</sup>

W przypadku prenatalnej ekspozycji na alkohol (PAE) obserwuje się wyższe wskaźniki innego niż bezpieczne stylu przywiązania u dzieci. Przeprowadzono także badania, w których większość badanych dzieci wykazała nieprawidłowości w obszarze przywiązania (głównie styl zdeorganizowany), niezależnie od stylu rodzicielstwa i wychowania (Wray, Palod, Mukherjee; badania niepublikowane).<sup>8</sup>

Niepublikowany przegląd badań przeprowadzony w 2016 roku przez Miriam Bamidele zawierał następujące wnioski:

- dzieci z FASD są 9 razy bardziej narażone na rozwój zaburzeń przywiązania niż dzieci w populacji ogólnej (4,7% w porównaniu z 0,5%)
- wpływ PAE na przywiązanie wydaje się być pośredni, gdyż niemowlęta z FASD bywają bardziej drażliwe, mają więcej problemów adaptacyjnych, co może mieć wpływ na relację przywiązania
- trauma dziecięca, zwłaszcza zaniedbanie, ma w dłuższej perspektywie czasowej podobny wpływ na funkcjonowanie poznawcze i behawioralne jak PAE.

Nieprawidłowości w obszarze przywiązania widoczne są także u dorosłych osób z FAS/FASD. Fakt ten potwierdzają polskie badania (Kornaszewska-Polak, Klecka, 2019). Ich celem było określenie charakteru wzorców przywiązania w grupie dorosłych osób z płodowym zespołem alkoholowym (pochodzących z rodzin zastępczych, adopcyjnych i biologicznych). Zakładano, iż osoby te rozwijają inne niż bezpieczne style przywiązania w większym stopniu, niż to ma miejsce w populacji ogólnej. Przebadano charakter przywiązania u 30 młodych dorosłych z FASD, wykorzystując do tego polską wersję kwestionariusza Experience in Close Relationships-Revised. Dodatkowo przeprowadzono poszerzone wywiady z rodzicami lub opiekunami badanych z FASD. Badania wykazały, że dorosłe osoby ze zdiagnozowanym FAS osiągały

wysokie wyniki w przywiązaniu poza-bezpiecznym, w którym znaczącą rolę odgrywały unikanie przywiązaniowe i obawa przed tworzeniem bliskich relacji. Stopień braku ufności przywiązaniowej wśród osób z FAS jest znacznie wyższy niż w populacji ogólnej.<sup>6</sup> Wśród wskazanych prototypów przywiązaniowych w grupie osób z FASD dominował typ zaabsorbowany (40%), mniej częsty był typ ufny (około 27%) i oddalająco-unikający (około 23%); w grupie kontrolnej przeważał typ ufny (ponad 61% osób). W przywiązaniu osób dorosłych ze zdiagnozowanym FASD dominują inne niż bezpiecznie style przywiązania oparte na unikaniu i niepokoju, które mogą prowadzić do zaburzeń w kształtowaniu więzi. Trudności w tworzeniu bliskich związków u dorosłych osób z FASD mogą skutkować znacznym obniżeniem jakości życia.<sup>5</sup>

## BIBLIOGRAFIA

1. O'Connor M.J., Paley B.: The relationship of prenatal alcohol exposure and the postnatal environment to child depressive symptoms. *J. Pediatr. Psychol.*, 2006; 31 (1): 50–64. doi:10.1093/jpepsy/jsj021
2. Marinus H.I.: Children in institutional care: Delayed development and resilience. *Monogr. Soc. Res. Child Dev.*, 2011; 76: 8–30. doi: 10.1111/j.1540-5834.2011.00626.x
3. Fonagy P., Target M.: Early intervention and the development of self-regulation. *Psychoanal. Inq.*, 2002; 22 (3): 307–335. doi:10.1080/07351692209348990
4. Mead E.A., Sarkar D.K.: Fetal alcohol spectrum disorders and their transmission through genetic and epigenetic mechanisms. *Front. Genet.*, 2014; 5: 154. doi:10.3389/fgene.2014.00154
5. Szczepaniak A.: Zaburzenia więzi jako efekt wczesnodziecięcego krzywdzenia dziecka. *Dziecko krzywdzone. Teoria, badania, praktyka*, 2016; 15: 74–90
6. Penney S.R., Moretti M.M.: The roles of affect dysregulation and deficient affect in youth violence. *Crim. Justice Behav.*, 2010; 37 (6): 709–731. doi:10.1177/0093854810365446
7. Mukherjee R.: FASD: Attachment, Comorbidities and Neurodevelopment. [www.acamh.org](https://www.acamh.org/app/uploads/2010/09/1530-1610-Attachment-Comorbidities-Neurodevelopment) (Accessed August 28, 2023).pdf
8. Kornaszewska-Polak M., Klecka M., Janas-Kozik M., Palicka I.: Quality of attachment in adults diagnosed with foetal alcohol syndrome. *Psychiatr. Psychol. Klin.*, 2019; 19 (2): 165–176. doi:10.15557/pipk.2019.0017

## Choroby neurologiczne współistniejące z FASD

### LEK. IWONA SAWIONEK

*specjalista neurologii dziecięcej, pediatra;  
Punkt Diagnostyczno-Konsultacyjny FASAda;  
Fundacja Rodzin Adopcyjnych w Warszawie;  
Interwencyjny Ośrodek Preadopcyjny w Otwocku;  
Ośrodek Wczesnej Interwencji Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz  
Osób z Niepełnosprawnością Intelektualną w Warszawie*

Poddane działaniu alkoholu dziecko rozwijające się w łonie matki może być również narażone na inne czynniki szkodliwe towarzyszące nadużywaniu alkoholu przez kobietę w wieku rozrodczym. Z tego względu z FASD mogą współistnieć inne choroby, niewynikające z działania alkoholu, ale pośrednio z nim związane.<sup>1,2</sup>

Coraz częściej w kierunku FASD diagnozowane są noworodki z wywiadem mieszanego uzależnienia u matki lub współwystępowania uzależnienia i przyjmowania leków psychotropowych/substancji psychoaktywnych. Są to dzieci, które podczas ciąży były ekspozowane nie tylko na alkohol, ale również na amfetaminę, kokainę, dopalacze i inne substancje. Diagnoza tej grupy dzieci jest szczególnie trudna, ponieważ na rozwijający się mózg płodu działały różne substancje chemiczne, wśród których sub-

stancją dominującą nie zawsze był alkohol. Dlatego nie każdy przypadek w tej grupie spełnia kryteria rozpoznania FASD, ale w zakresie funkcjonowania dzieci te będą mieć problemy wynikające z przebudowy architektury mózgu we wczesnym etapie rozwoju. Wpływ narkotyków przyjmowanych przez matkę będzie modyfikował sieci neuronalne szczególnie w strefie, która odpowiada za system nagrody i regulacji stresu.<sup>3-6</sup> Z tym będzie wiązać się większa skłonność do wchodzenia w uzależnienia, zwiększone ryzyko powstawania depresji – szczególnie u dziewcząt, a u młodych dorosłych trudność w nabywaniu prawidłowych kompetencji rodzicielskich.<sup>6</sup>

Mając pod opieką ucznia z FASD i mieszaną ekspozycję na czynniki psychoaktywne w życiu płodowym w wywiadzie, można zatem spodziewać się nieco innego



profilu problemów niż w sytuacji izolowanej ekspozycji na alkohol.

**Przykład 1:** 2-tygodniowy noworodek przekazany decyzją sądu do opieki zastępczej z powodu uzależnienia matki od narkotyków i braku możliwości sprawowania opieki nad dzieckiem; starsze rodzeństwo również w pieczy zastępczej. W wywiadzie brak danych na temat spożywania alkoholu w czasie ciąży (ryzyko wysokie). Dziecko urodzone o czasie, siłami natury, bez opieki medycznej w czasie ciąży. Przy urodzeniu umiarkowana hipotrofia i prawidłowy obwód głowy dziecka. W badaniu moczu noworodka wykonanym dzień po urodzeniu stwierdzono obecność amfetaminy. W badaniu wykonanym w wieku 2 tygodni zwracały uwagę skrócenie szpar powiekowych i wąska czerwień wargowa. Podczas badania oraz według relacji opiekunów dziecko bardzo niespokojne, nadwrażliwe na bodźce zewnętrzne; obserwowano trudności w karmieniu. Zdecydowano włączyć niemowlę do grupy dzieci ryzyka zaburzeń rozwojowych, podejrzewając możliwość mieszanej ekspozycji na narkotyki i alkohol podczas ciąży. Wyznaczono termin kolejnej konsultacji i ponownej oceny.

Tryb życia matki, powiązany z nadużywaniem alkoholu i narkotyków, sprzyja współwystępowaniu chorób przenoszonych drogą płciową i chorób wirusowych związanych z naruszeniem powłok ciała podczas wykonywania iniekcji (przyjmowanie narkotyków w postaci zastrzyków).

Wśród dzieci z FASD są takie, u których w wywiadzie noworodkowym występuje diagnostyka lub leczenie z powodu rozpoznanej u matki kiły, zakażenia HIV, zakażenia wirusem zapalenia wątroby typu C. U części z tych dzieci dochodzi tylko do biernego przeniesienia przeciwciał od matki – nie ma wówczas ryzyka dla zdrowia dziecka. Jeśli jednak dojdzie do aktywnego zakażenia dziecka, konieczne są leczenie i wieloletnia opieka specjalistyczna. Choroba może modyfikować objawy FASD oraz zaburzać rozwój dziecka, niezależnie od szkód spowodowanych przez alkohol.

**Przykład 2:** Niespełna 3-letnie dziecko skierowane na diagnozę FASD z powodu potwierdzonej w wywiadzie środowiskowym płodowej ekspozycji na alkohol w czasie ciąży. Cięża pierwsza, bez opieki położniczej. Dziecko z porodu domowego, bez asysty medycznej. Zespół ratowniczy po dotarciu na miejsce wezwania około 10 minut po narodzeniu dziecka ocenił noworodka na 1 punkt w skali Apgar, podjął czynności ratujące życie dziecka. Zostało przewiezione do szpitala w stanie ciężkim, gdzie rozpoznano niewydolność wielonarządową w przebiegu kiły wrodzonej. Po kilkumiesięcznym pobycie na oddziale intensywnej terapii dziecko zostało przekazane pod opiekę zakładu opieki leczniczej, a w wieku 2 lat adoptowane. W badaniu przedmiotowym stwierdzono niedobór masy i wzrostu, małą głowę, cechy dysmorfii typowe dla kiły wrodzonej, zaburzenia ruchu



*i postawy, opóźnienie rozwoju. Stwierdzono również niektóre cechy dysmorfii, które mogłyby odpowiadać FASD. W tej sytuacji klinicznej obraz w badaniu przedmiotowym był efektem nakładania się kilku przebytych procesów: płodowej ekspozycji na alkohol, płodowego zakażenia kiłą, przebytej ciężkiej niewydolności wielonarządowej w pierwszych tygodniach życia.*

Styl życia matki dziecka z FASD oraz współwystępujący z tym brak opieki lekarskiej w czasie ciąży to również czynniki ryzyka porodu przedwczesnego. Wcześnieactwo, a szczególnie skrajne wcześniactwo, jest czynnikiem ryzyka rozwoju dziecka, niezależnie od płodowej ekspozycji na alkohol. W grupie wcześniaków, w porównaniu z dziećmi urodzonymi o czasie, częściej występują powikłania określane jako specyficzne zaburzenia rozwojowe, specyficzne zaburzenia rozwoju ruchowego, jak również problemy w zakresie kompetencji społecznych. Wcześnieactwo może być przyczyną opóźniania się rozwoju mowy, może być związane z problemami w zakresie słuchu i wzroku. Chorobą, na którą szczególnie narażone są dzieci urodzone przedwcześnie, a zwłaszcza te sprzed 32. tygodnia ciąży, jest mózgowe porażenie dziecięce.<sup>7</sup> U wcześniaków z FASD może dochodzić do nakładania się kilku różnych procesów patologicznych: płodowej ekspozycji na alkohol, przebytego niedotlenienia okołoporodowego i jego

powikłań (np. takich jak wylewy doko-morowe, uszkodzenia istoty białej mózgu, wodogłowia pokrwotoczne). Dzieci takie mogą być poddane intensywnemu leczeniu ratującemu życie, którego zdrowotne koszty to np. retinopatia wcześniacza czy dysplazja oskrzelowo-płucna. Ostateczny stan zdrowia dziecka i jego rozwój będą zależą od wielu różnych czynników, także od czynników genetycznych i środowiskowych.

**Przykład 3:** *Dziecko skierowane do diagnozy w kierunku FASD w wieku lat 3 na prośbę rodziny zastępczej. W wywiadzie płodowa ekspozycja na toksyczne ilości alkoholu. Urodzone jako skrajny wcześniak, okres okołoporodowy powikłany sepsą i neuroinfekcją, w przebiegu której doszło do wytworzenia ropni wewnątrz tkanki mózgu oraz do krwawienia i wodogłowia pokrwotoczego. W badaniu przedmiotowym stwierdzono niedobór masy ciała, cechy dysmorfii typowej dla FASD, małopłucie i cechy spastycznego niedowładu połowiczego. Rozpoznano mózgowe porażenie dziecięce. Zalecono systematyczną, wieloprofilową rehabilitację. Uzyskane efekty rehabilitacji były na tyle dobre, że pozwalały na codzienną sprawność ruchową na poziomie grupy rówieśniczej w przedszkolu integracyjnym. Rozwój intelektualny dziecka pozostawał na pograniczu normy i niepełnosprawności w stopniu lekkim. Trudności w zakresie emocji i kompetencji społecznych wymagały stałej opieki psychiatry. Choroba alkoholowa matki była tu prawdopodobnie przyczyną nie tylko*

*FAS, ale skrajnego wcześniactwa i kaskady powikłań, które wpłynęły na rozwój dziecka.*

Dzieci diagnozowane z powodu FASD mają wiele cech wspólnych związanych ze specyfiką problemu zaburzeń spowodowanych w ich mózgu przez ten sam czynnik toksyczny, jakim jest alkohol, a z drugiej strony każde z nich ma swoją indywidualność. Potencjał genetyczny otrzymany od poprzednich pokoleń może być czynnikiem ochronnym, ale może też wiązać się z niezależnymi od rozpoznania FASD chorobami. Obecność typowego wywiadu i cech typowych dla diagnozy FASD nie wyklucza innych możliwych chorób ani dysfunkcji rozwojowych dziecka. W niektórych sytuacjach, mimo że rozpoznanie FASD zostało ustalone prawidłowo, to inna współistniejąca choroba (np. uwarunkowana genetycznie) może determinować rozwój dziecka i stanowić jego podstawowy problem zdrowotny.

**Przykład 4:** *Pótroczne niemowlę z potwierdzoną w wywiadzie zebrany od matki płodową ekspozycją na alkohol zostało skierowane do oceny w kierunku obecności cech FASD. Stwierdzono małogłowie i cechy dysmorfii typowe dla FASD. W czasie badania stwierdzono na skórze dziecka zmiany typowe dla genetycznie uwarunkowanej choroby. Matka dziecka była osobą z rozpoznaniem przewlekłej choroby skórno-nerwowej. U dziecka wykonano badania genetyczne potwierdzające obecność tej samej choroby,*

*ze złą prognozą co do stanu zdrowia i rozwoju. Rodzice adopcyjni zdecydowali się na przyjęcie dziecka z bardzo dużym ryzykiem niepełnosprawności, które potwierdziło się klinicznie w kolejnych miesiącach. W kolejnych latach zdrowie i rozwój dziecka będą zależały przede wszystkim od przebiegu genetycznie uwarunkowanej choroby, objawy ze spektrum FASD będą problemem dodatkowym.*

W grupie dzieci z FASD znajdują się również pacjenci chorujący na padaczkę. Padaczka nie musi zostać rozpoznana jednocześnie z diagnozą FASD. Jest chorobą, której objawy mogą rozpocząć się w różnym wieku. Najczęściej wymaga systematycznego, wieloletniego przyjmowania leków przeciwpadaczkowych. Napady padaczkowe mogą mieć różne obrazy kliniczne: z utratą świadomości lub z zachowaną świadomością, z nietypowymi dla zdrowego dziecka objawami ruchowymi, czuciowymi lub somatycznymi. W diagnostyce padaczki często korzysta się z nagrania wideo obserwowanych objawów – warto polecić rodzicom, aby wykonali takie nagranie w razie objawów sugerujących zaburzenia o typie napadów padaczkowych i przedstawili je podczas wizyty lekarskiej. Napady padaczkowe nie zawsze wymagają natychmiastowej interwencji. Część z nich trwa krótko i ustępuje samoistnie. W razie wystąpienia napadu padaczkowego z utratą przytomności należy zapewnić dziecku bezpieczną przestrzeń wokół, aby



nie doszło do dodatkowych urazów. Należy zabezpieczyć możliwość swobodnego oddychania zgodnie z zasadami pierwszej pomocy przedlekarskiej i wezwać zespół ratowniczy. Nie należy niczego wkładać do ust dziecka ani wlewać napojów. Po ustąpieniu napadu padaczkowego należy zapewnić dziecku spokój i opiekę – zaburzenia świadomości i senność mogą utrzymywać się jeszcze przez pewien czas. Dobrą praktyką byłoby szkolenie personelu pracującego z dziećmi w zakresie pierwszej pomocy przedmedycznej, w tym również postępowania w razie wystąpienia napadu padaczkowego.

**Przykład 5:** Dziecko urodzone o czasie, z niewielkim niedoborem masy ciała, potwierdzoną płodową ekspozycją na alkohol. Od pierwszych tygodni życia w pieczy zastępczej. Z uwagi na cechy dysmorfii konsultowane w poradni genetycznej, w badaniu metodą mikromacierzy (aCGH) uzyskano wynik prawidłowy, nie rozpoznano żadnego z zespołów genetycznie uwarunkowanych. W wieku 3 lat dziecko skierowane na diagnozę w kie-

runku FASD. Stwierdzono niedobór masy ciała i wzrostu, obwód głowy 10.–25. centyl, cechy dysmorfii twarzy typowe dla FASD, zaburzenia rozwojowe dotyczące przede wszystkim rozwoju mowy i kompetencji społecznych, przy ogólnej ocenie rozwoju mieszczącej się w normie wieku. W 4. roku życia dziecko adoptowane. Adaptacja w nowej rodzinie przebiegła dobrze, widoczne były znaczne postępy w rozwoju. W wieku lat 6 wystąpiły pierwsze napady padaczkowe. Zapis EEG był nieprawidłowy, obraz mózgu w badaniu metodą rezonansu magnetycznego nie wykazywał zmian nieprawidłowych. Rozpoznano padaczkę, rozpoczęto leczenie farmakologiczne. Po zastosowaniu leczenia uzyskano poprawę w zapisie EEG, ale nadal co kilka miesięcy występowały napady padaczkowe. Po modyfikacji leczenia uzyskano remisję objawów. Obecnie dziecko uczy się w II klasie szkoły powszechnej, korzysta ze wsparcia nauczyciela wspomagającego. Nadal otrzymuje leczenie przeciwpadaczkowe.

Rozpoznanie FASD u dziecka nie wyklucza możliwości rozpoznania innych

chorób towarzyszących. Współistnienie kilku różnych chorób u jednego dziecka może wpływać na objawy poszczególnych chorób i negatywnie oddziaływać na przebieg rozwoju dziecka. Dodatkowym problemem mogą być przebyte nieprzypadkowe urazy, w tym urazy głowy, u dzieci

krzywdzonych lub pozostawianych bez opieki z powodu choroby alkoholowej rodziców.

## BIBLIOGRAFIA

1. Popova S., Lange S., Shield K. i wsp.: Comorbidity of fetal alcohol spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *The Lancet*, 2016; 387 (10022): 978–987. doi:10.1016/S0140-6736(15)01345-8
2. Popova S., Charness M.E., Burd L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat. Rev. Dis. Primers*, 2023; 9 (1): 11. doi:10.1038/s41572-023-00420-x
3. Gold M.: *Neurobiology of Reward & Addiction*. Palix Foundation, Calgary 2010. <https://www.albertafamilywellness.org/resources/video/neurobiology-of-reward-and-addiction>
4. Koob G.: *The Relationship Between the Reward & Stress Systems and How They Are Perturbed in Addiction*. Palix Foundation, Calgary 2013.
5. [5" https://www.albertafamilywellness.org/resources/video/the-relationship-between-the-reward-and-stress-systems-and-how-they-are-perturbed-in-addiction](https://www.albertafamilywellness.org/resources/video/the-relationship-between-the-reward-and-stress-systems-and-how-they-are-perturbed-in-addiction)
6. Levitt P.: *Early Genetic & Environmental Factors Affecting the Reward & Motivation System*. Palix Foundation, Calgary, 2010. <https://www.albertafamilywellness.org/resources/video/resourcesvideoeearly-geneticenvironmental-factors-impact>
7. Felitti V.J., Anda R.F., Nordenberg D. i wsp.: Relationship of childhood abuse and household dysfunction to many of the leading causes of death in adults. *The Adverse Childhood Experiences (ACE) Study*. *Am. J. Prev. Med.*, 1998; 14 (4): 245–258
8. Rutkowska M.: Odległe wyniki leczenia i wybrane aspekty noworodków urodzonych przedwcześnie. *Klinika Pediatryczna*, 2013; 1 (21)
9. Bell S.H., Stade B., Reynolds J.N. i wsp.: The Remarkably high prevalence of epilepsy and seizure history in fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2010; 34 (6): 1084–1089. Doi: 10.1111/j.1530-0277.2010.01184.x

## DODATKOWA LITERATURA

1. Panayiotopoulos C.: *The Epilepsies*. Oxfordshire, UK: BMP 2005
2. Amiel-Tison C., *Neurologia perinatalna*. Urban&Partner, Wrocław 2008
3. Dziubek Z: *Choroby zakaźne i pasożytnicze*. PZWL, Warszawa 2022
4. <https://developingchild.harvard.edu/> (dostęp 01.07.2023)
5. <https://www.albertafamilywellness.org> (dostęp 01.07.2023)
6. [www.eufasd.org](http://www.eufasd.org) (dostęp 01.07.2023)

## MATERIAŁ WŁASNY AUTORKI; PREZENTACJE NA KONFERENCJACH:

1. FASD – spektrum problemów rozwojowych w grupie dzieci po płodowej ekspozycji na alkohol. Sawionek (1,2), D. Polańska (2), M. Wiater (2), B. Markowska (2), M. Romanowska (2), U. Bogdalska (2), P. Stobnicka-Stolarska (2), K. Zmuda-Trzebiatowska (2), M. Gostyńska (2), E. Stawicka (1), K. Szymańska (1)
2. Pracownia Neurodiagnostyczna Szpitala Dziecięcego w Warszawie, 2) Punkt Diagnostyczno – Konsultacyjny „FASada” w Warszawie. IX Ogólnopolskie Dni Neurologii Dziecięcej 2017 Bydgoszcz
3. Proces diagnostyczny u dzieci po prenatalnej ekspozycji na alkohol z użyciem 4-cyfrowego kwestionariusza FASD doświadczenia własne w ramach projektu „Zapewnienie wsparcia dla rodzinnych form pieczy zastępczej w zakresie diagnostyki, poradnictwa oraz terapii zaburzeń wywołanych alkoholem” Sawionek I (1,2,3); Stobnicka-Stolarska P (1,2,4); Markowska B (1); Romanowska M (1,2); Ratyńska I (1); Bogdalska U (2), Kacperska I(1,3); Polańska D (1,2); 1.PKD Fasada przy Fundacji Rodzin Adopcyjnych w Warszawie; 2. Interwencyjny Ośrodek Preadopcyjny w Otwocku; 3. Ośrodek Wczesnej Interwencji PSOIII; 4. CSK MSWiA; X Dni Neurologii Dziecięcej Lublin 2021

## Choroby współistniejące z FASD

**DR N. MED. AGATA CICHONŃ- CHOJNACKA**

Gdyńskie Centrum Diagnostyki i Terapii FASD;  
Miejski Ośrodek Pomocy Społecznej w Gdyni

W przypadku dzieci i młodzieży z FASD istnieje zwiększone ryzyko rozwoju współistniejących zaburzeń psychicznych.<sup>1,2</sup>

Zdiagnozowanie co najmniej jednego współwystępującego zaburzenia psychicznego wynosi między 84 a 94%,<sup>3,4</sup> przy czym 67% badanych doświadcza dwóch lub więcej zaburzeń psychicznych.<sup>4</sup> Wśród najczęściej obserwowanych zaburzeń należy wymienić: zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (87%), zaburzenia zachowania opozycyjno-buntownicze (75%), zaburzenia umiejętności szkolnych (70%), zaburzenie przywiązania (61%) i zaburzenie zachowania (54%). Obserwuje się również objawy zespołu stresu pourazowego (33%), zaburzenie ze spektrum autyzmu (28%), zaburzenia snu (22%) oraz antyspołeczne zaburzenie osobowości (19%).<sup>4</sup>

Inne badanie wskazuje, że do najczęściej diagnozowanych współwystępujących za-

burzeń należą: zaburzenia rozwoju mowy i języka (46,7%), problemy motoryczne (14,5%), depresja/lęk (8,6%) i zaburzenia związane z używaniem substancji psychoaktywnych/uzależnienie.<sup>3</sup> Oprócz wspomnianych rozpoznań ponad połowa (56,9%) dzieci doświadcza również innych trudności, takich jak: deficyty sensoryczne, problemy somatyczne (np. moczenie, niskie napięcie mięśniowe), zaburzenia snu, emocjonalne i trudności behawioralne oraz deficyty funkcjonowania adaptacyjnego.<sup>3</sup>

### Jajko czy kura, czyli co było pierwsze?

Należy podkreślić, że niektóre z objawów, wynikające z uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego (OUN), będące tzw. objawami pierwotnymi (*primary disabilities*) stanowią obraz kliniczny FASD. Można do nich zaliczyć: trudności z zachowaniami

adaptacyjnym (w tym relacją przywiązanową), uwagę, funkcjami językowymi, poznaniem, funkcjonowaniem wykonawczym i pamięcią. Natomiast powszechnie opisywane u osób z FASD trudności edukacyjne, niedostosowane zachowanie bądź inne zaburzenia psychospołeczne stanowią tzw. zaburzenia wtórne (*secondary disabilities*), które według badaczy są powikłaniem wynikającym z późnego rozpoznania FASD i/lub braku czy też niewłaściwej interwencji terapeutycznej.<sup>5</sup>

Większość młodzieży z rozpoznaniem FASD nie spełnia kryteriów zaburzeń zachowania opozycyjno-buntowniczych lub zaburzeń zachowania, pomimo wcześniejszych doniesień o zwiększonym rozpowszechnieniu tych zaburzeń u młodzieży z FASD.<sup>1</sup>

FASD często współwystępuje z szeregiem urazów środowiskowych.<sup>6</sup> Duży odsetek osób z FASD pochodzi z niestabilnego środowiska domowego, zamieszkuje poza domem biologicznych rodziców i doświadczyło traumy relacyjnej, zaniedbania bądź przemocy.<sup>4</sup> Obciążony wywiad okołoporodowy, umieszczenie w pieczy zastępczej i wielokrotne zmiany miejsca pobytu to predyktory rozwoju zaburzeń eksternalizacyjnych. Młodzież umieszczona w systemie opieki zastępczej jest zwykle bardziej narażona na traumy z dzieciństwa, co przekłada się z kolei na objawy lękowe i depresyjne.<sup>1</sup>

Problemy z zachowaniem u dzieci z FASD dotyczą w szczególności trudności w re-

spektowaniu norm społecznych, co jest wynikiem zaburzeń funkcji wykonawczych (w aspekcie kontroli, hamowania reakcji, myślenia logicznego i przyczynowo-skutkowego, wyciągania wniosków i elastyczności poznawczej), a także specyficznych zaburzeń językowych utrudniających rozumienie złożonych komunikatów społecznych. Według badaczy trudności językowe zwiększają ryzyko pojawienia się zachowań antyspołecznych oraz zostania ofiarą przemocy.<sup>7</sup>

Zaburzenia przywiązania i objawy zespołu stresu pourazowego (posttraumatic stress disorder – PTSD), mogą być bezpośrednio związane z FASD, z uwagi na istniejące uwarunkowania biologiczne,<sup>8</sup> powodujące trudności z kontrolą impulsów. Powyższe doświadczenia zwiększają bowiem ryzyko dysregulacji emocjonalnej i zwiększają prawdopodobieństwo wystąpienia silnej reakcji na kolejne traumatyczne przeżycia. Dzieci z FASD są znacznie bardziej podatne na stresory środowiskowe i wymagają większego wsparcia i akomodacji środowiskowych.<sup>1</sup>

Zależność pomiędzy trudnościami w regulacji emocji, zaburzeniami więzi, PTSD oraz zachowaniami samobójczymi wskazują możliwy kierunek prowadzonych interwencji.

Należy także poważnie brać pod uwagę możliwe powiązania pomiędzy biologiczną dysfunkcją OUN i dysregulacją emocjonalną

a zaburzeniami przywiązania, objawami PTSD i zwiększonym ryzykiem samobójstw, co stanowi możliwy kierunek interwencji terapeutycznej. Wówczas dzieci z FASD mogą otrzymać odpowiednie i skuteczne leczenie w postaci dostosowania farmakoterapii, orzecznictwa edukacyjnego i interwencji psychoterapeutycznych, ukierunkowanych na przywiązanie i traumę (*trauma-informed, trauma-oriented, trauma-focused approaches*).<sup>9</sup>

Szeroka gama objawów zarówno samego FASD, jak i dysfunkcji współwystępujących utrudnia proces diagnostyczny i przyczynia się do pominięcia podstawowego i pierwotnego rozpoznania. Osoby takie – niewłaściwie zdiagnozowane oraz niewłaściwie leczone i wspierane – są podatne na negatywne skutki życiowe.

Złożona patofizjologia FASD podkreśla potrzebę dokładnej, zindywidualizowanej oceny i leczenia. Plany leczenia powinny być adekwatne do kontekstu kulturowego, możliwości opiekunów dziecka i społeczności oraz być rozwijane we współpracy z rodzinami i osobami z FASD. Podejścia terapeutyczne muszą być dostosowane do indywidualnych mocnych stron i potrzeb. Na przykład osoba, która doświadczyła traumy, ale ma przynajmniej przeciętne możliwości intelektualne oraz dostatecznie rozwinięte umiejętności społeczne i emocjonalne, wymaga podejścia opartego na traumie. Natomiast osoba z deficytami

poznawczymi oraz małymi umiejętnościami społecznymi i emocjonalnymi może wymagać bardziej ukierunkowanego podejścia psychoedukacyjnego oraz modyfikacji środowiska, aby wspierać i zapobiegać wtórnym skutkom FASD.

Leczenie obejmuje interwencje zapobiegające ekspozycji na doświadczenia traumatyczne (zmiany opiekunów lub miejsca zamieszkania), badania przesiewowe wzroku i słuchu, terapię mowy i języka w wieku przedszkolnym, wsparcie pedagogiczne ukierunkowane na trudności w uczeniu się, terapię zajęciową i fizjoterapię, psychoterapię, farmakoterapię, doradztwo zawodowe oraz wsparcie samodzielnego życia w okresie dorastania i dorosłości. Wsparcie pozytywnego zachowania i udział w treningu umiejętności społecznych (TUS) poprawia umiejętności społeczne i zmniejsza problematyczne zachowania u dzieci z FASD. Niezbędnym elementem w przypadku każdej formy oddziaływania jest utrzymanie zaangażowania rodziny.<sup>10</sup>

Wieloletnie doświadczenie własne wskazuje na konieczność wspierania opiekunów dziecka z FASD zarówno poprzez konsultacje indywidualne, jak i grupy wsparcia poświęcone specjalnie rodzicom adopcyjnym, zastępczym czy biologicznym. Wystarczająco dobra kondycja psychiczna opiekuna, wiedza z zakresu współwystępujących zaburzeń przywiązania oraz obecności objawów traumy u dziecka są



koniecznym zestawem startowym w procesie jego zdrowienia i zabezpieczenia przed rozwojem zaburzeń wtórnych.

Dla dzieci z FASD środowisko szkolne może być zniechęcające i trudne. Może to sprawić, że szkoła będzie dla nich negatywnym doświadczeniem. Ustrukturyzowanie i usystematyzowanie technik nauczania, odpowiednio dostosowanych do każdego dziecka, może pomóc osiągnąć przewidywalność i zrozumienie, a tym samym zapewnić mu poczucie bezpieczeństwa i komfortu. Rozwój kompetencji buduje i wzmacnia samoocenę oraz poprawia jakość życia.<sup>11</sup>

Zachodzi konieczność włączenia FASD do koszyka niepełnosprawności (według katalogu oświatowego), dających podstawę do ubiegania się o orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego (kwalifikację do klasy integracyjnej i/lub pomoc nauczyciela wspomagającego bądź asystenta).

W kwestii pomocy osobom z FASD zawsze musimy zachować perspektywę długoterminową i odroczoną, ponieważ – jak w przypadku każdego nieuleczalnego zaburzenia – dzieci i młodzież z niepełnosprawnością czy nawet lekkimi deficytami w przyszłości stają się dorosłymi wymagającymi wsparcia, a nawet opieki.

## BIBLIOGRAFIA

1. Patel M., Agnihotri S., Hawkins C. i wsp.: Identifying Fetal Alcohol Spectrum Disorder and psychiatric comorbidity for children and youth in care: A community approach to diagnosis and treatment. *Child Youth Serv. Rev.*, 2020; 108: 104606. doi:10.1016/j.childev.2019.104606
2. 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. doi: 10.1016/S0140-6736(15)01345-8
3. Flannigan K., Gill K., Pei J. i wsp.: Deferred diagnosis in children assessed for fetal alcohol spectrum disorder. *Appl. Neuropsychol. Child*, 2019; 8 (3): 213-222. doi: 10.1080/21622965.2018.1427094
4. Brown J., Harr D.: Perceptions of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) at a Mental Health Outpatient Treatment Provider in Minnesota. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2018; 16 (1): 16. doi:10.3390/ijerph16010016
5. Streissguth A.P., O'Malley K.: Neuropsychiatric implications and long-term consequences of fetal alcohol spectrum disorders. *Semin. Clin. Neuropsychiatry*, 2000; 5 (3): 177-190. doi: 10.1053/scnp.2000.6729
6. Benson A.A., Mughal R., Dimitriou D., Halstead E.J.: Towards a Distinct Sleep and Behavioural Profile of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD): A Comparison between FASD, Autism and Typically Developing Children. *J. Integr. Neurosci.*, 2023; 22 (3): 77. doi:10.31083/J.JIN2203077/2C3C51CA09AD93BFEC370EEDD564513C.PDF
7. Kippin N.R., Leitão S., Watkins R. i wsp.: Language diversity, language disorder, and fetal alcohol spectrum disorder among youth sentenced to detention in Western Australia. *Int. J. Law Psychiatry*, 2018; 61: 40-49. doi:10.1016/j.ijlp.2018.09.004
8. Schneider M.L., Moore C.F., Larson J.A. i wsp.: Timing of moderate level prenatal alcohol exposure influences gene expression of sensory processing behavior in rhesus monkeys. *Front. Integr. Neurosci.*, 2009; 3: 30. doi: 10.3389/neuro.07.030.2009
9. Temple V.K., Ives J., Lindsay A.: Diagnosing FASD in adults: The development and operation of an adult FASD clinic in Ontario, Canada. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2015; 22 (1): e96-e105
10. Popova S., Charness M.E., Burd L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat. Rev. Dis. Primers*, 2023; 9 (1): 11. doi: 10.1038/s41572-023-00420-x
11. Kalberg W.O., Buckley D.: FASD: what types of intervention and rehabilitation are useful? *Neurosci. Biobehav. Rev.*, 2007; 31 (2): 278-285. doi:10.1016/j.neubiorev.2006.06.014



# 15. Strategie terapeutyczne stosowane w FASD



---

**DR N. MED. MAŁGORZATA KLECKA**

*Pracownia Diagnostyki i Terapii  
Zaburzeń Rozwojowych w Świerklanach;  
Fundacja Fastryga*

---

**DR N. O ZDR. IWONA PALICKA**

*Centrum Stymulacji Rozwoju Dziecka  
w Poznaniu;  
Fundacja Fastryga*

W tej części opisane zostaną przykładowe metody terapeutyczne dla psychologów pracujących z dziećmi na różnych etapach życia i edukacji – od wieku przedszkolnego, przez pracę z dziećmi w wieku szkolnym, starszą młodzieżą oraz młodymi dorosłymi. W związku z tym, iż FASD jest zaburzeniem neurorozwojowym o szerokim spektrum trudności i wiąże się z rozproszonymi zaburzeniami rozwoju neurologicznego, które różnią się u poszczególnych osób,<sup>1</sup> interwencje muszą być ukierunkowane na wiele domen, a oddziaływania będą zależały od wieku dziecka, stanu jego procesów poznawczych i kompetencji emocjonalno-społecznych oraz jakości środowiska opiekuńczego.<sup>2</sup> Ponadto wyniki oddziaływań terapeutycznych muszą

być śledzone w dłuższych okresach czasu, aby uwzględnić możliwe efekty odroczone: oznacza to, że prawdziwy wpływ interwencji może nie być widoczny od razu, tylko zostać zaobserwowany w późniejszych latach.<sup>3</sup>

W terapii osób z FASD aktualnie najlepiej udokumentowaną skuteczność mają terapie sensomotoryczne (integracja sensoryczna, terapia zajęciowa, ergoterapia).<sup>4-10</sup> Niestety, nie można tego samego powiedzieć o innego rodzaju terapiach, przy których odnotowuje się obiecujące efekty tuż po zaprzestaniu oddziaływań, jednakże efekty te przy ewaluacji po dłuższym czasie okazują się mocno nietrwałe (co jest związane z dysfunkcjami mózgowymi, przede wszystkim niestabilnością synaptyczną).

## Terapia funkcji poznawczych

W związku z tym, iż dzieci z FASD mają deficyty funkcji wykonawczych (w zakresie pamięci, uwagi, kontroli, samoregulacji itp.), wielu specjalistów wprowadza terapie odnoszące się do tego aspektu (Instrumental Enrichment czy Dr Neuronowski), mając nadzieję na poprawę nie tylko procesów uczenia się, ale także w aspekcie regulacji pobudzenia i zachowania.

W większości zaburzeń neurorozwojowych (np. ASD, ADHD) przynosi to długotrwałe pozytywne efekty, skutkujące nie tylko poprawą w obszarze umiejętności szkolnych, ale także kompetencji emocjonalno-społecznych, jednak w przypadku osób z FASD pozytywne efekty widoczne tuż po zakończeniu terapii mają tendencję do częściowego cofania się po upływie dłuższego czasu od zakończenia terapii.<sup>11-14</sup> Dla praktyków oznacza to jedno: terapia funkcji wykonawczych u osób z FASD powinna trwać długo i nie można przewidzieć momentu jej zakończenia bez uszczerbku dla trenowanych obszarów.<sup>15</sup>

## Modyfikacja zachowań i psychoterapia

W terapii osób z FASD powszechnie stosowane są techniki terapeutyczne zaczerpnięte z terapii poznawczo-behawioralnej (CBT): Kids' Skills, terapia skoncentrowana na rozwiązaniu, trening

---

*W terapii osób z FASD powszechnie stosowane są techniki terapeutyczne zaczerpnięte z terapii poznawczo-behawioralnej (CBT): Kids' Skills, terapia skoncentrowana na rozwiązaniu, trening zastępowania agresji.*

---

zastępowania agresji. Terapeuci poprzez odnoszenie się do funkcji myślenia logicznego, wyciągania wniosków, rozumowania starają się uzyskać poprawę w zakresie zachowania i kontroli emocji, jednak z powodu złożoności dysfunkcji neurobehawioralnych w FASD, obejmujących zarówno deficyty językowe, funkcje wykonawcze, wybiórcze deficyty poznawcze, jak i deficyty sensomotoryczne, efekty zwykle nie są zadowalające bądź są nietrwałe.<sup>16</sup>

Coraz więcej badań nad powiązaniem funkcji sensomotorycznych z rozwojem wyższych funkcji psychicznych podkreśla, iż (cit.<sup>17</sup>): „osoby z zaburzeniami sensomotorycznymi mają trudności w prawidłowym odczuwaniu granic swojego ciała, budowaniu schematu/mapy ciała (ja cielesne/tożsamość cielesna), stanów swojego ciała, a co za tym idzie odczuwaniu granic innych osób ich stanów mentalnych, naśladownictwie, współodczuwaniu. W efekcie zaburza

to rozwój mentalizacji”,\* co wydaje się dość dobrze wyjaśniać, dlaczego u osób z FASD nie uzyskujemy często pożądanego efektu w zakresie zmiany zachowań uznawanych za niepożądane.

Z kolei metody behawioralne oparte o systemy motywacyjne bądź złożone systemy kar i nagród, chociaż teoretycznie obiecujące i przynoszące efekty w terapii osób z innymi zaburzeniami neurorozwojowymi (np. ASD), w przypadku osób z FASD niemal w ogóle nie przynoszą efektów ze względu na nieprawidłowo działający „system warunkowania pozytywnego” (co jest związane w wrodzoną dysfunkcją systemu dopaminowego – „mózgowego systemu nagrody”), trudności z odraczaniem gratyfikacji, upośledzone myślenie przyczynowo-skutkowe i myślenie przez analogię oraz deficyty w zakresie wyciągania wniosków (co skutkuje brakiem strachu przed karą).

W psychoterapii osób z FASD poszukuje się metod terapeutycznych dających choćby cień nadziei na uzyskanie efektów w postaci redukcji zachowań niepożądanych, zmniejszenia agresji, poprawy nastroju czy podniesienia motywacji. Większość

oddziaływań psychoterapeutycznych skierowanych jest do osób o dobrej sprawności intelektualnej, ponieważ wymaga chociażby podstawowego wglądu w siebie, swoje emocje i motywacje, dającego szansę na zmianę. W związku z deficytami neuropoznawczymi u osób z FASD taki rodzaj pracy zwykle jest niemożliwy do realizacji.

W pracy z dziećmi z FASD można także z powodzeniem wprowadzać techniki pracy oparte o uważność (Self-Reg),<sup>18,19</sup> ponieważ ich skuteczność została potwierdzona badaniami morfometrycznymi wskazującymi na zwiększenie objętości istoty szarej w korze przedczołowej.

Podjęcie według Alert Program for Self-Regulation® opiera się na analogii do silnika samochodowego, który pracuje z różnymi prędkościami. Dzieci uczyły się uważności na siebie i rozpoznawania, kiedy ich „silniki” są za szybkie lub za wolne, i modulowania swojego zachowania odpowiednio, aby ich „silniki” działały „w sam raz”. Program składał się z trzech etapów. Na etapie 1. dzieci uczyły się określania poziomu pracy silnika i zapoznania się z nimi. Etap 2. przedstawiał dzieciom strategie

---

\* Mentalizacja (jak ją definiuje Fonagy: za M. Marszał. PFK, tom 5) – bądź w innych koncepcjach „teoria umysłu” – jest specyficzną formą poznania społecznego, polegającą na wykonywaniu wyobrazeniowej psychicznej aktywności pozwalającej nam traktować zachowanie innych ludzi w kategoriach intencjonalnych potrzeb, pragnień, przekonań, celów, uczuć. Inaczej: zdolność rozumienia i wyciągania wniosków na temat intencji, uczuć i przekonań innych ludzi: „Wiem, że ty wiesz; wiem, że możesz nie wiedzieć”, „Domyślał się, co czujesz, rozumiem, że możesz czuć się inaczej niż ja”.

zmiany prędkości obrotowej silnika. Na etapie 3. dzieci uczyły się wybierać spośród strategii i stosować je w prawdziwym życiu. Przejście do następnego etapu zależało od opanowania etapu wcześniejszego. Dzieci były badane za pomocą 1,5T skanera MRI (przy użyciu morfometrii opartej na woxelach) przed zakończeniem programu i po jego zakończeniu. Zaobserwowano zwiększenie objętości korowej istoty szarej u dzieci z FASD poddawanych terapii, szczególnie w regionach leżących u podstaw hamowania odpowiedzi, monitorowania wyników i regulacji emocji.<sup>19</sup>

Z praktyki klinicznej auterek wynika, iż jednym z najważniejszych obszarów w terapii/psychoterapii osób z FASD jest uruchomienie zasobów ciała, ponieważ to właśnie ciało i reakcje płynące z niego są naszym największym przewodnikiem w pracy z układem nerwowym.<sup>20-22</sup> Stosując podejście *bottom-up*<sup>\*\*</sup> i angażując podejścia somatyczne oraz psychoneurofizjologiczne (np. Somatic Experiencing™ Petera A. Levine'a, także w modyfikacji dla dzieci wg Maggie Kline, Soma-Embodiment® Sonii Gomes bądź Sensorimotor Psychotherapy® Pat Ogden), terapeuta zachęca do orientowania się w odczuciach z ciała oraz do zmysłów, pomagając tym samym klientowi/pacjentowi poruszać się

stopniowo po nowych bądź nieprzyjemnych doznaniach poprzez mechanizmy:

- miareczkowania (stopniowania) do wchodzenia w nieprzyjemne doznania i rozładowywania energii
- pendulacji (wahadłowania) do doświadczania od nieprzyjemnych doznań do zasobów.

W efekcie pozwala to poczuć się pewnie i stabilniej na podłożu („gruntowanie”), odzyskiwać/uzyskiwać granice swojego ciała („rozgraniczanie”), tworzyć zasoby do pomieszczenia nowych, także trudnych doświadczeń („kontenerowanie”), powracać do stanu równowagi („rezyliencja”), przywracać prawidłowe „odruchy orientacyjne” oraz „reakcje obronne”.

Zbudowanie prawidłowego kontaktu z ciałem pomaga uruchomić procesy mentalizacji, co łącznie z bardziej zrównoważonym układem nerwowym pozwala poprawić funkcjonowanie emocjonalno-społeczne.

Na szczególną uwagę zasługuje wykorzystanie w terapii teorii poliwalgalnej autorstwa Stephena Porges'a. Dzięki tej teorii możliwe jest zrozumienie funkcjonowania autonomicznego układu nerwowego (w szczególności o zna-

---

\*\* Dół-góra: od ciała do mózgu, od czucia do myślenia.

czenie funkcjonalne nerwu błędnego – X nerwu czaszkowego<sup>\*\*\*</sup>) oraz jego wpływ na doświadczenie łączności z innymi i poczucie bezpieczeństwa. Porges wprowadza pojęcie hierarchii autonomicznej (uruchamianie w sytuacji zagrożenia kolejnych reakcji związanych z poszczególnymi częściami funkcjonalnymi układu nerwowego – od najmłodszej, do najstarszej),<sup>\*\*\*\*</sup> a także neurocepcji (czyli dokonującej się bezustannie poza naszą świadomością oceny stanu bezpieczeństwa środowiska i sposobu, w jaki autonomiczny układ nerwowy wchodzi w interakcję ze światem) i koregulacji (biologicznego imperatywu, by czuć się bezpiecznie pośród innych osób).

Powodzenie terapii zależy od umiejętności rozpoznania, na jaki szczebel tej hierarchii wprowadził klienta jego układ nerwowy. W przypadku osób z FASD jest to często rozregulowany stan behawioralny autonomicznego układu nerwowego po-

wodzący stan ciągłej gotowości/czułości bądź stan ciągłej aktywności. Pomoc polega na uaktywnieniu stanu nerwu błędnego w części brzusznej, w którym ciało i mózg zaczynają współpracować, a zatem możliwe są proces terapeutyczny i zmiana. Zmiana i zdolność do samoregulacji budowane są na fundamencie ciągłych doświadczeń koregulacji. Uregulowana i regulująca obecność terapeuty to istotny czynnik powodzenia terapii.<sup>23</sup>

Terapie somatyczne i psychoneurofizjologiczne są nowym podejściem do terapii osób z FASD i powinny być traktowane jako obiecujące po poddaniu ich dalszej wnikliwej obserwacji.

### **Interwencje skoncentrowane na relacjach/przywiązaniu**

Warto także przyjrzeć się interwencjom terapeutycznym zaangażowanym w system rodzinny i wzmacniającym relacje i przywiązanie.

---

<sup>\*\*\*</sup> Nerw błędny zbudowany jest z dwóch gałęzi – grzbietowej (wywodzącej się z jądra grzbietowego w pniu mózgu), unerwiającej narządy poniżej przepony oraz brzusznej (wywodzącej się z jądra dwuznacznego) unerwiającej narządy nadprzeponowe; wg teorii Porgesa odpowiada na unerwienie mięśni twarzy, ucha oraz krtani (ich działanie służy wykonywaniu reakcji społecznie pożądanych, tworzących tzw. system zaangażowania społecznego).

<sup>\*\*\*\*</sup> Funkcjonalne składowe układu nerwowego: 1. najstarsza ewolucyjnie część – przywspółczulny układ błędny grzbietowy odpowiadający za system znieuchomienia (w sytuacji zagrożenia: ochrona poprzez zniknięcie), 2. nieco młodszy – współczulny układ nerwowy odpowiadający za system aktywacji, mobilizacji (w sytuacji zagrożenia ochrona poprzez działanie), 3. najmłodszy – układ błędny brzuszny tworzący system bezpieczeństwa i łączności (w sytuacji zagrożenia szukanie relacji, nastawienie na zdrowie, wzrost i regeneracja).

Jednym z ciekawszych programów jest The Families Moving Forward (FMF), rozwijany i badany od kilkunastu lat pod patronatem Uniwersytetu w Waszyngtonie.<sup>24,25</sup> Program FMF prowadzony jest przez przeszkolonych specjalistów i zakłada:

- 1) wsparcie i coaching opiekuna
- 2) psychoedukację na temat efektów PAE, informacje dotyczące FASD związane z leżeniem oraz orzecznictwo
- 3) wyprzedzające wskazówki i budowanie umiejętności opiekuna w stosowaniu proaktywnych strategii rodzicielskich (np. dostosowanie)
- 4) planowanie zachowania
- 5) konsultacje ze szkołami i korzystanie z zasobów społeczności

W Polsce można już spotkać się z innym programem wsparcia i terapii Trust-Based Relational Intervention (TBRI®) rozwijanym przez Karyn B. Purvis.<sup>26</sup>

TBRI® – interwencja relacyjna oparta na zaufaniu to: „holistyczne podejście, które jest interdyscyplinarne, elastyczne, skoncentrowane na przywiązaniu (więzi) i pełne wyzwań. To oparta na wynikach badań naukowych oraz na wiedzy o traumie metoda interwencji opracowana z myślą o dzieciach z trudnych miejsc – dzieciach, które doświadczyły krzywdzenia, przemocy, zaniedbania i wielokrotnych zmian środowi-

ska opiekuńczego. Jednak jej zasady odnoszą się do wszystkich dzieci. TBRI® składa się z trzech grup harmonijnie powiązanych zasad: łączenia, wzmacniania i korygowania”.<sup>27</sup> Interwencja ta pomaga dzieciom poczuć się bezpieczniej, odbudować zaufanie, więzi i poczucie własnej wartości, wzmacnia kompetencje rodzicielskie.

Ponadto w Polsce popularne są interwencje mieszane stosowane i testowane przez pojedyncze ośrodki bądź fundacje (np. program FASTRYGA zakładający przede wszystkim pracę warsztatową z opiekunami oraz uważną obserwację dziecka i wdrażanie niezbędnych oddziaływań zgodnie z aktualnymi potrzebami). Obserwowano pozytywne efekty takiej pracy, brak jednak badań podłużnych dotyczących efektywności. W interwencji tej ocenie poddaje się kondycję psychiczną oraz zasoby całej rodziny. Składają się na nią następujące etapy:

1. Dokładne poznanie historii dziecka. Wiele dzieci z FASD ma za sobą traumę wykorzystania seksualnego, niektóre były świadkami przemocy wobec najbliższych, a nawet zbrodni. Rodzina przyjmująca musi być świadoma skutków tych urazów, mechanizmów obronnych i ich wpływu na życie w nowej rodzinie.
2. Świadomość własnych motywacji. Wiele rodzin (zwłaszcza adopcyjnych) przyjmuje dzieci z powodów osobistych, mając wobec dziecka osobiste, podykto-



wane historią własnego życia oczekiwania, że będzie „jak własne dziecko”, wypełni puste miejsca po dorastających własnych dzieciach, będzie dobrym towarzyszem dla własnego dziecka, da poczucie, że robi się w życiu coś wartościowego itp.

Z obserwacji i wieloletnich doświadczeń ośrodka, w którym pracują autorki, wynika, że nieświadomość głębokich, osobistych motywacji może stać się główną przeszkodą dla skutecznej pomocy dziecku w zastępczym środowisku rodzinnym, a niespełnione oczekiwania i nadzieje stają się źródłem głębokiej frustracji. Żadna zastępcza bądź adopcyjna matka nie jest w stanie całkowicie zastąpić biologicznej, a to do tej relacji dziecko tęskni przez całe swoje życie. Najlepszą motywacją jest altruizm, chęć pomocy drugiej osobie, bez względu na osobistą korzyść.

1. Umiejętność radzenia sobie z utratami we własnym życiu. Gniew, żal, złość, rozczarowanie nie są pomocne w relacji z zaburzonym dzieckiem. Umiejętność bycia dorosłym w relacji z prowokującym,

niszczącym, agresywnym lub wycofanym dzieckiem daje możliwość rozwoju całej rodzinie.

2. Regularne poddawanie refleksji i stałej superwizji relacji z dzieckiem.

3. Szczególna dbałość o relacje między opiekunami oraz wzmacnianie relacji z biologicznymi dziećmi.

Terapia psychologiczna dziecka z FASD stanowi wyzwanie dla terapeutów i powinna być zaprojektowana interdyscyplinarnie, obejmując zarówno sferę sensomotoryczną, poznawczą, emocjonalno-społeczną, jak i modyfikacje środowiskowe (przede wszystkim w najbliższej rodzinie, ale też w środowisku szkolnym). Czynniki ochronnymi dla osoby z FASD są: wczesna identyfikacja problemu i właściwa diagnoza; adekwatna interwencja terapeutyczna; dostosowanie oczekiwań i wymagań edukacyjnych oraz dorastanie w stabilnym i sprzyjającym środowisku domowym i brak jakiegokolwiek przemocy.

## BIBLIOGRAFIA

1. Kodituwakku P.W.: Neurocognitive profile in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Dev. Disabil. Res. Rev.*, 2009; 15 (3): 218–224. doi:10.1002/ddrr.73
2. Zarnegar Z., Hambrick E.P., Perry B.D. i wsp.: Clinical improvements in adopted children with fetal alcohol spectrum disorders through neurodevelopmentally informed clinical intervention: A pilot study. *Clin. Child Psychol. Psychiatry*, 2016; 21 (4): 551–567. doi:10.1177/1359104516636438
3. Bierman K.L., Nix R.L., Heinrichs B.S. i wsp.: Effects of Head Start REDI on Children's Outcomes 1 Year Later in Different Kindergarten Contexts. *Child Dev.*, 2014; 85 (1): 140–159. doi:10.1111/cdev.12117

4. Barnett D., Hannan J.: The Role of the Occupational Therapist (OT) in Diagnosis, Intervention and Education about the Impact of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) on Children and Young People Purpose of Occupational Therapy Assessment within FASD Diagnostic Clinic. NOFASD Australia, 2015
5. Novak I., Honan I.: Effectiveness of paediatric occupational therapy for children with disabilities: A systematic review. *Aust. Occup. Ther. J.*, 2019; 66 (3): 258–273. doi:10.1111/1440-1630.12573
6. Petrenko C.L.M., Alto M.E.: Interventions in fetal alcohol spectrum disorders: An international perspective. *Eur. J. Med. Genet.* 2017; 60 (1): 79–91. doi:10.1016/j.ejmg.2016.10.005
7. Erratum to: Prenatal ethanol exposure impairs sensory processing and habituation of visual stimuli, effects normalized by postnatal environmental enrichment (*Alcoholism: Clinical and Experimental Research*, (2022), 46, 5, (891-906), 10.1111/acer.14818). *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, Published online 2023. doi:10.1111/acer.14919
8. Wilczyński J., Sowińska A., Wilczyński I.: The effects of sensory integration technique on equilibrium processes in children after prenatal exposure to alcohol. *Journal of Education, Health and Sport*, 2017; 7 (12): 356–367. doi:10.5281/zenodo.1145826
9. Wilczyński J., Zawada K.: The impact of sensory integration therapy on gross motor function in children after prenatal exposure to alcohol. *Medical Studies*, 2015; 1: 10–17. doi:10.5114/ms.2015.49947
10. Wilczyński J., Habik N., Wypych Z., Ujk A.: The effects of sensory integration techniques on muscle tone in children after prenatal exposure to alcohol. *Journal of Education, Health and Sport*, 2018; 8 (8): 347–358. doi:10.5281/zenodo.1312425
11. Betts J.L., Eggins E., Chandler-Mather N. i wsp.: Interventions for improving executive functions in children with foetal alcohol spectrum disorder (FASD): A systematic review. *Campbell Syst. Rev.*, 2022; 18 (4): e1258. doi:10.1002/cl2.1258
12. Varigonda A.L., Edgcomb J.B., Zima B.T.: The impact of exercise in improving executive function impairments among children and adolescents with adhd, autism spectrum disorder, and fetal alcohol spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Arch. Clin. Psychiatry*, 2020; 47 (5): 146–156. doi:10.1590/0101-60830000000251
13. Kable J.A., Taddeo E., Strickland D., Coles C.D.: Improving FASD Children’s Self-Regulation: Piloting Phase 1 of the GoFAR Intervention. *Child Fam. Behav. Ther.*, 2016; 38 (2): 124–141. doi:10.1080/07317107.2016.1172880
14. Coles C.D., Kable J.A., Taddeo E., Strickland D.: GoFAR: improving attention, behavior and adaptive functioning in children with fetal alcohol spectrum disorders: Brief report. *Dev. Neurorehabil.*, 2018; 21 (5): 345–349. doi:10.1080/17518423.2018.1424263
15. Singal D., Menard C., Neilson C.J. i wsp.: Effectiveness of evidence-based treatments of fetal alcohol spectrum disorders in children and adolescents: A systematic review protocol. *BMJ Open*, 2018; 8 (3): e013775. doi:10.1136/bmjopen-2016-013775
16. Addressing FASD in Treatment – Addressing Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) – NCBI Bookshelf. Accessed September 25, 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK344242/>
17. Mojs E., Teusz G., Stanisławska-Kubiak M.: *Emocje w języku, doświadczeniu, psychoterapii.* Naukowe Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań 2022
18. Soh D.W., Skocic J., Nash K. i wsp.: Self-regulation Therapy Increases Frontal Gray Matter in Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorder: Evaluation by Voxel-Based Morphometry. *Front. Hum. Neurosci.*, 2015; 9: 108. doi:10.3389/fnhum.2015.00108
19. Wells A.M., Chasnoff I.J., Schmidt C.A. i wsp.: Neurocognitive habilitation therapy for children with fetal alcohol spectrum disorders: An adaptation of the Alert Program®. *Am. J. Occup. Ther.*, 2012; 66 (1): 24–34. doi:10.5014/ajot.2012.002691
20. Winblad N.E., Changaris M., Stein P.K.: Effect of Somatic Experiencing resiliency-based trauma treatment training on quality of life and psychological health as potential markers of resilience in treating professionals. *Front. Neurosci.*, 2018; 12: 70. doi:10.3389/fnins.2018.00070
21. Briggs P.C., Hayes S., Changaris M.: Somatic Experiencing® informed therapeutic group for the care and treatment of biopsychosocial effects upon a gender diverse identity. *Front. Psychiatry*, 2018; 9: 53. doi:10.3389/fpsy.2018.00053
22. Kuhfuß M., Maldei T., Hetmanek A., Baumann N.: Somatic experiencing – effectiveness and key factors of a body-oriented trauma therapy: a scoping literature review. *Eur. J. Psychotraumatol.*, 2021; 12 (1): 1929023. doi:10.1080/20008198.2021.1929023
23. Dana D.A., Dana D.: *Polyvagal Exercises for Safety and Connection: 50 Client-Centered Practices.* Norton & Company, Incorporated, W.W. 2020.
24. Olson H.C.: The Families Moving Forward Project: Promising Research Helps Families Raising Children with FASD. <http://www.fasiceberg.org/newsletter.htm>
25. Petrenko C.L.M., Kautz-Turnbull C.C., Roth A.R. i wsp.: Initial Feasibility of the “Families Moving Forward Connect” Mobile Health Intervention for Caregivers of Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Mixed Method Evaluation Within a Systematic User-Centered Design Approach. *JMIR Form. Res.*, 2021; 5 (12): e29687. doi:10.2196/29687
26. Purvis K.B., Cross D.R., Dansereau D.F., Parris S.R.: Trust-Based Relational Intervention (TBRi): A Systemic Approach to Complex Developmental Trauma. *Child Youth Serv.*, 2013; 34 (4): 360–386. doi:10.1080/0145935X.2013.859906
27. <http://koalicja.org/szkolenie-tbri/>

## MGR ELŻBIETA SATRYJAN

Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy  
im. św. Ludwika w Krakowie;  
Effatha – poradnia dla dzieci z autyzmem  
i innymi zaburzeniami rozwoju

Dzieci z FASD doświadczają wielu problemów neurorozwojowych, w tym zaburzeń rozwoju mowy i komunikacji. Logopeda w swojej praktyce staje przed koniecznością zaplanowania skutecznych oddziaływań terapeutycznych i z tego względu warto zapoznać się z poniższym kompendium dotychczasowych badań dotyczących zarówno profilu trudności rozwojowych, jak i dotychczas stosowanych interwencji i ich rezultatów.

W populacji dzieci z FASD obserwuje się zaburzony rozwój mowy, z deficytami językowymi zarówno w ekspresji, jak i w percepcji mowy (p. rozdz. Zaburzenia językowe u dzieci z FASD), przy czym jednym z obszarów najbardziej utrudniających funkcjonowanie jest komunikacja społeczna.<sup>1-3</sup> Występują znaczne trudności w prowadzeniu dialogu (w komunikatach,

---

*W populacji dzieci z FASD obserwuje się zaburzony rozwój mowy, z deficytami językowymi zarówno w ekspresji, jak i w percepcji mowy (...), przy czym jednym z obszarów najbardziej utrudniających funkcjonowanie jest komunikacja społeczna.*

---

brakuje wystarczających informacji), znacznie osłabiona jest narracja.<sup>2,4</sup>

Wśród osób z FASD powszechnie obserwuje się powierzchowną gadatliwość i dlatego łatwo jest przecenić ich zdolności językowe.<sup>5,6</sup> Opiekunowie zgłaszają jednak, iż dzieci z FASD nie uwzględniają w rozmowach punktu widzenia innych osób,<sup>7,8</sup> nie potrafią także odpowiednio opisać, co inni myślą lub wiedzą o danej sytuacji, ponadto wykazują słabe rozumowanie przyczynowo-skutkowe i wydają się być

nieświadome konsekwencji swoich działań.<sup>3</sup> Pragmatyczne trudności językowe sprzyjają powstawaniu nieprawdowości w sferze społecznej: dosłowne rozumienie wypowiedzi i problemy z rozumieniem intencji, niedojrzałe zachowania, naiwność, podatność na wpływy i uleganie manipulacji. Powszechne są również zaburzenia zachowania, trudności z kontrolowaniem zachowań impulsywnych oraz znaczne problemy z interpretacją wskazówek społecznych i emocjonalnych. Ponadto, deficyty poznawcze, takie jak upośledzenie funkcji wykonawczych i pamięci, mogą dodatkowo nasilać podatność na sugestię i manipulację przez otoczenie,<sup>5</sup> co zwiększa prawdopodobieństwo uczestnictwa w zachowaniach antyspołecznych. Opisy obserwowanych niepowodzeń w wyjaśnianiu intencji lub uczuć innych pozwoliły na wysunięcie hipotezy występowania w grupie dzieci z FASD deficytów teorii umysłu.<sup>\*,9,10</sup> Dzieci z FASD w wieku szkolnym nie radzą sobie np. ze zdaniami złożonymi dotyczącymi

faktycznych przekonań.<sup>2,11</sup> Z deficytów w teorii umysłu wynikają bezpośrednio problemy w komunikacji społecznej. Wybór celów terapeutycznych powinien zakładać rozwój umiejętności niezbędnych do sprawnej komunikacji w sytuacjach społecznych. Cele te dotyczą umiejętności językowych, które wspierają teorię umysłu, oraz społecznych umiejętności poznawczych, które dzieci wykorzystują, gdy znajdują się w określonej sytuacji społecznej.

W literaturze można odnaleźć opisy skutecznych interwencji terapeutycznych wspierających te deficytowe obszary. Jednym z przykładów może być badanie, w którym autorzy oceniali, czy pod wpływem zastosowanej interwencji badani będą częściej używać czasowników dotyczących stanu psychicznego (np. myśleć, wiedzieć, wierzyć) podczas wyrażania perspektywy innej osoby i czy rozwiną zdolność do wygenerowania zwiększonej liczby alternatywnych strategii, aby osiągnąć cel społeczny. Interwencja

---

\* Teoria umysłu reprezentuje zdolność do wnioskowania o stanie psychicznym innych, tzn. do interpretowania i przewidywania stanu wiedzy, intencji, przekonań, emocji i pragnień innych osób, zwłaszcza gdy wiedza ta może różnić się od wiedzy własnej dziecka (Baron-Cohen, 1989). Zaproponowano różnorodne hipotezy, aby wyjaśnić podłoże zmian w myśleniu dzieci, które umożliwiają im wnioskowanie o przekonaniach i pragnieniach innych osób (zob. Astington, Harris i Olson, 1988; Hale i Tager-Flusberg, 2003 oraz Lohmann i Tomasello, 2003). Baron-Cohen i Howlin (1993), badając przede wszystkim osoby w spektrum autyzmu, zasugerowali, że teoria deficytów związanych z teorią umysłu wyjaśnia, w jaki sposób braki bądź nieprawdowości w tym obszarze mogą mieć daleko idący wpływ na codzienne interakcje społeczne, w tym ograniczenie zdolności jednostki do bycia wrażliwym oraz przewidywania intencji i pragnień innych, a także interpretowania motywacji stojącej za tymi zamiarami i pragnieniami.

obejmowała odgrywanie ról ze skryptów społecznych, w których uczestnicy (troje dzieci FASD) przyjmowali zarówno role dorosłych, jak i dzieci. Stosowano modelowanie adekwatnych społecznie reakcji. Po zakończonych scenkach zadawano dzieciom pytania, które koncentrowały się na indywidualnych społecznych umiejętnościach poznawczych. Pytania zostały zaprojektowane tak, aby ułatwić dzieciom określenie, co one i inni wiedzą o sytuacji. Od dzieci oczekiwano opisanie sytuacji z własnego punktu widzenia i perspektywy innej osoby, wybrania odpowiedniego celu rozwiązania problemu, określenia i wyboru kilku strategii reagowania tak, aby osiągnąć zamierzony cel oraz móc przewidzieć konsekwencje swoich działań.

W wyniku przeprowadzonej terapii uczestnicy używali w wypowiedziach czasowników mentalnych, ich wypowiedzi w spontanicznej aktywności słownej były dłuższe.<sup>12</sup>

W terapii można zastosować również interwencje wykorzystujące bezpośrednie nauczanie umiejętności, modelowanie i odgrywanie ról, w oparciu o rutynowe scenariusze rozwiązywania problemów społecznych z rówieśnikami.<sup>13</sup> Warte wypróbowania wydają się również strategie w zakresie samzarządzania (np. korzystanie z tabeli umiejętności społecznych lub listy kontrolnej) mające na celu uogólnianie nowo wyuczonych zachowań.<sup>14</sup>

Przegląd literatury dotyczącej trenowania określonych umiejętności komunikacji społecznej u dzieci w wieku szkolnym pokazuje, że wspomniane metody terapii mogą być skuteczne, istnieją jednak wątpliwości co do trwałości efektów.<sup>15</sup>

Wyniki badań wskazują, że praktyczne doświadczenia, np. z wykorzystaniem gier komputerowych, mogą być stosowane do nauczania i ułatwiają kodowanie informacji u dzieci z FASD. Przykładem może być badanie Coles i wsp.,<sup>16</sup> w ramach którego autorzy stworzyli grę uczącą zasad bezpieczeństwa przeciwpożarowego i ruchu ulicznego. Po opanowaniu tej gry dzieci były w stanie ustnie odpowiedzieć na pytania dotyczące procedur bezpieczeństwa, a większości z nich (72%) udało się uogólnić nowo nabytą wiedzę na temat zasad bezpieczeństwa w bardziej „prawdziwych” sytuacjach.

Zadaniem wychowawców i dorosłych jest pomoc dziecku w osiągnięciu jego potencjału poprzez udzielanie wskazówek i uczenie strategii, poprzez zapewnienie dziecku zajęć, które znajdują się w strefie najbliższego rozwoju (tuż poza jego niezależnym poziomem wydajności, ale w ramach tego, co dziecko może zrobić z pomocą). Niezwykle ważne jest wzbogacanie środowiska poznawczego w planowany i kontrolowany sposób: na przykład używanie słów i gramatyki w stopniu wykraczającym poza to, co

dziecko jest w stanie wytworzyć, może pomóc w rozwoju słownictwa i gramatyki. Dziecko może systematycznie mierzyć się z zadaniami wizualnymi i konstrukcyjnymi o rosnącym stopniu trudności.

Dzieci z FASD i zaburzeniami rozwoju językowego często doświadczają objawów ze sfery regulacji emocji, napadów złości, zaburzeń snu, drażliwości, agresji czy nadpobudliwości.

W związku z powyższym niezwykle ważne jest zapewnienie terapii w zakresie uwagi wykonawczej i samoregulacji.

Dzieci z FASD wykazują większą niż normalnie częstość występowania ubytku słuchu.<sup>17</sup> Ponadto występują u nich trudności z przetwarzaniem słuchowym, niezwiązane z ubytkami słuchu. Takie problemy z przetwarzaniem mogą znacząco utrudniać funkcjonowanie w złożonych środowiskach akustycznych typowych dla codziennego życia (np. sale lekcyjne, restauracje).<sup>18</sup> Zarówno ubytek słuchu, jak i zaburzenia przetwarzania słuchowego przy braku ubytku słuchu mogą negatywnie wpływać na percepcję mowy.<sup>19</sup> Fakt ten może ograniczać informacje słuchowe, na których polegają dzieci, aby rozszyfrować i nauczyć się podstawowych reguł językowych.<sup>20</sup> Zarówno potencjalne ubytki słuchu, jak i zaburzenia przetwarzania słuchowego wymagają u dzieci z FASD systematycznej oceny, aby nie przeoczyć istotnych klinicznych problemów.

## **Interwencje terapeutyczne w FASD – możliwości i ograniczenia**

Ważne jest opracowanie strategii interwencji bezpośrednio odnoszących się do fenotypu poznawczo-behawioralnego w FASD.

Większość interwencji stosowanych wobec dzieci z FASD wykorzystywała do tej pory strategie skuteczne w przypadku innych zaburzeń neurorozwojowych (takich jak autyzm, ADHD lub opóźnienie językowe), natomiast można nie osiągnąć pełnych korzyści z interwencji, jeśli nie jest ona dostosowana do profilu mocnych i słabych stron danego zaburzenia. Chociaż dzieci z ADHD i FASD są często charakteryzowane jako posiadające pierwotny deficyt uwagi, te dwie grupy mają różne profile poznawcze,<sup>21</sup> a zatem mogą inaczej reagować na daną interwencję ukierunkowaną na problemy z uwagą. Podobnie: strategia wizualna opracowana dla dzieci z autyzmem może nie być tak skuteczna w przypadku dzieci z FASD, ponieważ ta ostatnia grupa nie wykazuje mocnych stron wzrokowych.<sup>22</sup>

Istnieją dowody, że interwencja w zakresie języka oraz umiejętności czytania i pisanie poprawia te umiejętności.<sup>23</sup> W związku z tym, że u dzieci z FASD poziom przetwarzania fonologicznego jest niski,<sup>24</sup> interwencje zarówno w zakresie języka, jak i umiejętności czytania i pisanie powinny koncentrować się na świadomości fon-

logicznej. Badania narracji dzieci z FASD<sup>25,26</sup> wykazują ponadto, iż dzieci te w wieku szkolnym mogą częściej popełniać błędy w budowaniu narracji niż ich typowo rozwijający się rówieśnicy. W terapii warto zatem zastosować ćwiczenia z zakresu budowania narracji i rozumienia prezentowanego tekstu.

Terapeuta projektujący program interwencji dla FASD musi uwzględnić strategie niwelowania deficytów w przetwarzaniu

i integracji informacji. Mogą one obejmować prezentację informacji w tempie wolniejszym niż normalnie, korzystanie z multimodalności i powtarzanie prezentowanych informacji.

## Opis przypadku

---

Dziewczynka (7 lat i 6 miesięcy w dniu badania, obecnie 8 lat i 10 miesięcy), jedyne dziecko w rodzinie adopcyjnej, była konsultowana neurologopedycznie w celu określenia poziomu rozwoju językowego. Matka dziewczynki jest bardzo skupiona na zapewnieniu dziecku optymalnych warunków rozwoju i potrzebnego wsparcia. Zgłasza, że dziecko ma duże trudności adaptacyjne w szkole masowej. Kolega z klasy jej dokucza, dziewczynka nie potrafi składować i zgodnie z faktami opowiedzieć, co się jej przydarzyło. Na pytania odpowiada często niezgodnie z faktami, wypowiedzi są ubogie, często brakuje jej słów, by nazwać rzecz lub czynność. Zdaniem matki robi wrażenie „wygadanej”, ale matka ma wątpliwości, czy córka rozumie polecenia,

zwłaszcza gdy kontekst sytuacyjny nie jest z nimi zgodny.

Podczas spotkań konsultacyjnych dziewczynka była w dobrym nastroju i chętnie współpracowała. Początkowo widoczne bardzo duże napięcie emocjonalne, w miarę czasu stawała się rozhamowana, prowokująca zabawę, np. w udawanie. Aby utrzymać dziewczynkę w konwencji badania, konieczne było użycie wielu wzmocnień – przydatne były aplikacje na tablecie (np. karmienie zwierzątek, lekarz). Podczas wykonywania zadań wymagających skupienia dziewczynka wkładała do ust kosmyki włosów i je żuła, również wkładała do ust palce i dociskała nimi w okolicach wątku dziąsłowego.

Podczas wizyty wykonano badanie Testem Rozwoju Językowego (TRJ). Dziewczyn-

ka osiągnęła w nim niski wynik (3 staniny – 36 centyle). W obszarze „Rozumienia” osiągnęła wynik średni niższy – 4 staniny, w obszarze „Produkcja” – wynik bardzo niski – 2 staniny. W podteście „Produkcja słów” na 25 eksponowanych obrazków prawidłowo nazwała tylko 4. Błędne odpowiedzi w przeważającej liczbie stanowiły nazwy z tego samego kręgu semantycznego, jednak były one odległe znaczeniowo np. żagiel – „flaga”, wodospad – „staw”, manekin „bluzka na wymiar”, sztaś – „drewniany domek, igloo”, trzepie – „wyciera kurz”. Pojęcia te użyte w sytuacji zwyczajowej, bez kontekstu lub wsparcia wizualnego byłyby niezrozumiałe dla otoczenia lub rozumiane błędnie. Zdarzało się też nazywanie, które zmieniało znaczenie, np. doi – „mleko wydaje krowa”, pruje – „szyje”, dyryguje – „daje talent”. Dziewczynka operowała też wyrazami, które były zmienioną, – poprzez upodobnienie, elizję, lub słowotwórstwo – formą prawidłowej nazwy, np. mierzy – „metruje”, muchomor – „humor”, kaktus „taktus”. Dziewczynka określała również przedmioty przez definicję funkcji, np. termos – „kubek do kawy na wycieczce”, wiośło – „takie łapki”. Dziewczynka kompensowała trudności słownikowe poprzez gesty i mimikę. W rezultacie w ww. podteście otrzymała wynik najniższy – 1 staninę. W podteście „Powtarzanie zdań” otrzymała wynik niski – 3 staniny. Na 34 zdania dziewczynka prawidłowo powtórzyła

20. Świadczy to o trudnościach ze słuchową pamięcią słowną oraz o tym, że wypowiedzi dziewczynki w spontanicznej aktywności słownej prawdopodobnie składają się głównie ze zdań prostych i agramatycznych. Dziewczynka odmienia wyrazy na poziomie średnim niższym (4 staniny). Obszar gramatyki również został oceniony jako średni niski (4 staniny). Podtest „Dyskurs” wykazał, że dziewczynka rozumie słuchany tekst na poziomie niskim.

Sprawność aparatu artykulacyjnego dziewczynki była dobra, bez widocznych nieprawidłowości w budowie. Pod względem artykulacyjnym rozwój mowy był zakończony.

Dziewczynka rozumiała zasady gier adekwatnych do wieku, stosowała naprzemienność, zachowywała tajemnicę, w trakcie gry widoczne były braki słownikowe oraz trudności z przypominaniem sobie, co było chwilę przedtem.

W próbie polegającej na układaniu i opowiadaniu historyjek społecznych dziewczynka nieprawidłowo układała obrazki. Miała trudność ze znalezieniem związków przyczynowo-skutkowych, nawet przy wsparciu i naprowadzaniu. Budowanie prostej fabuły sprawiało jej problem. Braki językowe obejmowały również obszar opisywania i nazywania emocji.

W próbach badających pragmatyczny aspekt mowy dziewczynka udzielała prawidłowych odpowiedzi. Potrafiła poprosić



o rzecz i aktywność, również o zakończenie, pomoc i kontynuację. Zadawała pytania. W spontanicznej aktywności słownej używała zwrotów i powiedzonek zaczerpniętych z rozmów dorosłych, które czasami były nieadekwatne lub dawały komiczny efekt, np.: „przyjdę do ciebie multum razy”.

Podczas zabawy swobodnej komentowała, ożywiała figurki, bawiła się symbolicznie, tematycznie i na niby. Prowokowała intensywne ruchowo i emocjonalnie zabawy, np. w goniwty i udawanie dinozaura, straszenie pogryzieniem. Dziewczynka zaczęła również obcą osobę w poczekalni i prowadziła z nią taką zabawę. Dziewczynka rozumie konwencję żartu, łatwo ją rozśmieszyć, trudno jej wyhamować reakcje emocjonalne.

Dziewczynka uczestniczyła w terapii przez kilka miesięcy – co tydzień przez 2 godziny. Początkowo widoczne był nadmierne napięcie emocjonalne – dziewczynka wkładała palce do ust i twierdziła, że ma rany na dziąsłach. Prosiła, żeby ją zapewnić, że nie krwawi, pocierała krocze, była na granicy płaczu. Poproszono o konsultację psychiatryczną, lekarz nie zdecydował o konieczności wsparcia farmakologicznego. Po wakacjach i rozpoczęciu nauki w szkole niepublicznej objawy ustąpiły. Wcześniej dziewczynka miała trudne doświadczenia rówieśnicze i została skierowana na nauczanie domowe.

W trakcie sesji terapeutycznych skupiono się na rozwijaniu słownictwa i zasobu pojęć

oraz na nabywaniu umiejętności budowania fabuły oraz rozumienia tekstu słuchanego.

Podczas spotkań czytano dziewczynce proste opowiadanie, zawierające zwroty idiomatyczne. Upewniano się co do rozumienia zwrotów i znaczenia poszczególnych słów. Dziewczynka rzadko mówiła, że czegoś nie rozumie, natomiast zapytana – podawała błędne znaczenie i nieprawidłowe definicje. Pomocne było schematyczne ilustrowanie treści w trakcie omawiania tekstu, szukanie analogii bliskich doświadczeniu dziewczynki, zwłaszcza w tłumaczeniu słów dotyczących emocji oraz potocznych określeń. Analiza tego samego tekstu odbywała się do trzech razy w trakcie spotkania. Była ona przedzielana ćwiczeniami słownikowymi. Podczas nich atrakcyjne dla dziecka okazało się korzystanie z aplikacji na tablet „Karty do nauki”, za pomocą których wykonywała czynności, np.: pranie, karmienie, leczenie ludzi i zwierząt, mycie samochodu, gotowanie, uprawianie ogródka itp. Podczas gdy dziewczynka używała aplikacji, terapeuta komentował czynności w trakcie ich wykonywania, np. „teraz usuwam plamy odplamiaczem”, „mieszam razem wszystkie składniki” itp. Podczas zbaw w lotto terapeuta używał wielu różnych określeń, opisując odstawiane elementy. W atmosferze zabawy po pewnym czasie dziewczynka przejmowała te zachowania językowe, korzystając z zastyszanych zwrotów.

Do kształtowania umiejętności budowania narracji przydatne okazały się rysunkowe historyjki społeczne. Do prawidłowego ułożenia fabuły dziewczynce potrzebne było wsparcie. Ważny był nacisk na wiązanie wydarzeń, używając sformułowań „najpierw”, „potem” i „na koniec”. Pomocne było, jeśli początkowo zdania opisujące poszczególne elementy historyjki były takie same, a po opanowaniu zmieniano poszczególne słowa na ich synonimy. Dla lepszego zrozumienia szukano analogii w doświadczeniach dziecka i bliskich jej osób. Podczas omawiania historyjek zwracano uwagę na emocje przedstawianych osób, oraz uczono dziecko spekulowania na temat sposobów rozwiązywania sytuacji problemowych. Do budowania narracji pomocna była aplikacja do układania historyjek obrazkowych i wyszukiwania ich ewentualnych zakończeń oraz dopasowywania emocji „iSequences”.

Dziewczynka miała możliwość jedzenia przyniesionych przekąsek, picia i zabaw

ruchowych, które przeplatały ćwiczenia wykonywane przy stoliku.

W trakcie terapii poświęcono jedno spotkanie na kontrolne badanie Testem Rozwoju Językowego. Porównanie wyników testu z analogicznym przeprowadzonym po około roku wykazało podobny profil rozwoju językowego. Wyższe były wyniki rozumienia słów i zdań wspartych wizualnie. Słabe było rozumienie słuchanych opowiadań. Widoczne były analogicznie, bardzo duże problemy z aktualizacją słów i odmianą wyrazów. Należy jednak zaznaczyć, że dziewczynka w teście była oceniana względem rówieśników, natomiast w obserwacji i relacjach rodziców widać było pozytywną zmianę w rozumieniu i używaniu języka.

## BIBLIOGRAFIA

1. Thomas S.E., Kelly S.J., Mattson S.N., Riley E.P.: Comparison of Social Abilities of Children with Fetal Alcohol Syndrome to Those of Children with Similar IQ Scores and Normal Controls. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 1998; 22 (2): 528. doi:10.1097/0000374-199804000-00034
2. Coggins T.E., Friet T., Morgan T.: Analysing narrative productions in older school-age children and adolescents with fetal alcohol syndrome: An experimental tool for clinical applications. *Clin. Linguist. Phon.*, 1998; 12 (3): 221–236. doi:10.3109/02699209808985223

3. Streissguth A., Barr H.M., Kogan J., Bookstein F.L.: Understanding the occurrence of secondary disabilities in clients with fetal alcohol syndrome (FAS) and fetal alcohol effects (FAE). Final Report, 1996. <http://www.fasarizona.com/FASDtrain/Handouts/New/SecondaryDisabilities.doc>
4. Hamilton M.A.: Linguistic abilities of children with fetal alcohol syndrome. Pub. online 1981. <https://digital.lib.washington.edu/443/researchworks/handle/1773/8237>
5. Douglas H.: Foetal Alcohol Spectrum Disorders: A consideration of sentencing and unreliable confessions. *J. Law Med.*, 2015; 23 (2): 427–442
6. Hand L., Pickering M., Kedge S., McCann C.: Oral language and communication factors to consider when supporting people with FASD involved with the legal system. *Fetal Alcohol Spectrum Disorders in Adults: Ethical and Legal Perspectives: An Overview on FASD for Professionals*. Pub. online, 2015: 139–147. doi:10.1007/978-3-319-20866-4\_9
7. Bohn B., Obry S.: Pragmatische Kompetenzen von Kindern mit Fetalen Alkohol-Spektrum-Störungen (FASD). *Forschung Sprache*, 2019; 3
8. Wyper K.R., Rasmussen C.R.: Language impairments in children with fetal alcohol spectrum disorder. *Journal of Population Therapeutics and Clinical Pharmacology*, 2011; 18 (2)
9. Lindinger N.M., Malcolm-Smith S., Dodge N.C. i wsp.: Theory of mind in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2016; 40 (2): 367. doi:10.1111/ACER.12961
10. FASD and Theory of Mind (ToM): A Brief Review for Professionals – Concordia St. Paul.. <https://www.csp.edu/publication/fasd-and-theory-of-mind-tom-a-brief-review-for-professionals/>
11. Kodituwakku P.W., Kalberg W., May P.A.: The Effects of Prenatal Alcohol Exposure on Executive Functioning. *Alcohol Research & Health*, 2001; 25 (3): 192. [/pmc/articles/PMC6707165/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1166165/)
12. Timler G.R., Olswang L.B., Coggins T.E.: “Do I know what I need to do?” A social communication intervention for children with complex clinical profiles. *Lang. Speech Hear. Serv. Sch.*, 2005; 36 (1): 73–85. doi:10.1044/0161-1461(2005/007)
13. Kamps D., Royer J., Dugan E. i wsp.: Peer Training to Facilitate Social Interaction for Elementary Students with Autism and Their Peers. *Exceptional Children*, 2002; 68 (2): 173–187. doi:10.1177/001440290206800202
14. Koegel L.K., Koegel R.L., Hurley C., Frea W.D.: Improving social skills and disruptive behavior in children with autism through self-management. *J. Appl. Behav. Anal.*, 1992; 25 (2): 341. doi:10.1901/JABA.1992.25-341
15. Kully-Martens K., Denys K., Treit S. i wsp.: Tamana S, Rasmussen C. A review of social skills deficits in individuals with fetal alcohol spectrum disorders and prenatal alcohol exposure: profiles, mechanisms, and interventions. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2012; 36 (4): 568–576. doi:10.1111/j.1530-0277.2011.01661.x
16. Coles C.D., Strickland D.C., Padgett L., Bellmoff L.: Games that “work”: Using computer games to teach alcohol-affected children about fire and street safety. *Res. Dev. Disabil.*, 2007; 28 (5): 518–530. doi:10.1016/j.ridd.2006.07.001
17. Church M.W., Abel E.L.: Fetal alcohol syndrome. Hearing, speech, language, and vestibular disorders. *Obstet. Gynecol. Clin. North Am.*, 1998; 25 (1): 85–97. doi:10.1016/S0889-8545(05)70359-4
18. Kruczyńska-Werner A.: Auditory Discrimination Abilities in Children with Fetal Alcohol Syndrome. <https://orcid.org/0000-0003-2065-4020>
19. Bronkhorst A.W.: The cocktail-party problem revisited: early processing and selection of multi-talker speech. *Atten. Percept. Psychophys.*, 2015; 77 (5): 1465–1487. doi:10.3758/S13414-015-0882-9
20. White-Schwoch T., Woodruff Carr K., Thompson E.C. i wsp.: Auditory Processing in Noise: A Preschool Biomarker for Literacy. *PloS Biol.*, 2015; 13 (7): e1002196. doi:10.1371/JOURNAL.PBIO.1002196
21. Coles C.D., Platzman K.A., Raskind-Hood C.L. i wsp.: A Comparison of Children Affected by Prenatal Alcohol Exposure and Attention Deficit, Hyperactivity Disorder. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 1997; 21 (1): 150–161. doi:10.1111/j.1530-0277.1997.TB03743.x
22. Kable J.A., Coles C.D., Taddeo E.: Socio-cognitive habilitation using the math interactive learning experience program for alcohol-affected children. *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 2007; 31 (8): 1425–1434. doi:10.1111/j.1530-0277.2007.00431.x
23. Adnams C.M., Sorour P., Kalberg W.O. i wsp.: Language and literacy outcomes from a pilot intervention study for children with fetal alcohol spectrum disorders in South Africa. *Alcohol*, 2007; 41 (6): 403–414. doi:10.1016/j.alcohol.2007.07.005
24. Krakowiak M.: Funkcjonowanie słuchu fonematycznego u dzieci z alkoholowym zespołem płodowym. *Logopedia Silesiana*, 2020; 9. doi:10.31261/logopediasilesiana.2020.09.02
25. Krakowiak M.: Realizacja opisu obrazka przez dziesięcioletki z płodowym zespołem alkoholowym. *Logopedia Silesiana*, 2022; 11 (2). doi:10.31261/logopediasilesiana.2022.11.02.05
26. Krakowiak M.: Składnia w opowiadaniach dzieci z alkoholowym zespołem płodowym. *Logopedia Silesiana*, 2021; 10 (1). doi:10.31261/logopediasilesiana.2021.10.01.10

---

**MGR BARBARA MILEWSKA**

*Pedagog w Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej  
nr 3 w Gdyni*

Dzieci, u których w badaniach medycznych i psychologicznych zdiagnozowano FASD, stanowią duże wyzwanie w systemie edukacji. Nie u każdego dziecka z FASD diagnozuje się pełne spektrum zaburzeń pierwotnych, najczęściej jednak zauważa się: nadpobudliwość, impulsywność, niewłaściwe napięcie mięśniowe, nieprawidłowe odbieranie i przetwarzanie bodźców sensorycznych, trudności w: koncentracji uwagi, planowaniu, myśleniu abstrakcyjnym i przewidywaniu skutków swojego działania, zaburzenia pamięci bezpośredniej. W przedszkolu obserwuje się u takiego dziecka mniej dojrzałe zachowania emocjonalno-społeczne, takie jak: niska samoocena, sztywność działań, izolowanie się i wycofanie w sytuacjach trudnych, bezradność, wybuchy złości, zachowania agresywne.

---

**MGR KORNELIA SZMIGIEL**

*Pedagog w Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej  
nr 3 w Gdyni;  
Wykładowca Uniwersytetu WSB Merito w Gdańsku*

Wśród dzieci z FASD są osoby z niepełnosprawnością intelektualną lub funkcjonujące w normie intelektualnej. Dziecko z FASD z niepełnosprawnością intelektualną systemowo otrzymuje większe wsparcie psychologiczno-pedagogiczne niż dziecko z FASD funkcjonujące w normie intelektualnej. W prawie oświatowym w dalszym ciągu nie ma rozporządzenia, które wprost mówi o potrzebie kształcenia specjalnego dla dzieci i uczniów z uwagi na FASD. W rzeczywistości stosuje się diagnozy zastępcze, które jedynie uzupełniane są rozpoznaniem FASD. Dzieci najczęściej uzyskują orzeczenie o zagrożeniu niedostosowaniem społecznym, afazji bądź spektrum autyzmu.

W związku z dużym prawdopodobieństwem wystąpienia zaburzeń wtórnych u dziecka z FASD powinno ono – bez wzglę-

---

*Planując sukces edukacji wczesnoszkolnej, należy najpierw wspomóc dziecko w osiągnięciu gotowości szkolnej podczas rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego. Dziecko musi nabyć szereg umiejętności rozwoju psychomotorycznego, aby być gotowym do nauki czytania, pisania i liczenia.*

---

du na rodzaj otrzymanego dokumentu oświatowego – jak najwcześniej uzyskać ukierunkowaną pomoc psychologiczno-pedagogiczną. U dziecka pozostawionego bez wsparcia nasilą się zaburzenia pierwotne oraz powstaną zaburzenia wtórne: ograniczenia kompetencji językowych, trudności z przyswajaniem wiedzy, zaburzenia czytania, pisania, umiejętności matematycznych oraz trudności z myśleniem przyczynowo-skutkowym, wnioskowaniem i uogólnianiem, ze sprawnością grafomotoryczną. Następnie, w życiu dorosłym, pojawią się ograniczenia w funkcjonowaniu społecznym, w relacjach rodzinnych i zawodowych.

Terapia pedagogiczna powinna być częścią programu pomocy stworzonego przez interdyscyplinarny zespół specjalistów pracujących z dzieckiem. Istotne jest, że

nadmiar terapii lub brak jej ukierunkowania, monitorowania może przynieść odwrotny skutek. Warto bazować na mocnych stronach i zasobach dziecka oraz uwzględniać sferę najbliższego rozwoju. Dzieci z FASD mają zazwyczaj dobrą pamięć wzrokową, efektywniej uczą się poprzez poznawanie wielozmysłowe, obserwowanie i doświadczanie. Są one wytrwałe w działaniu, wykazują dużą empatię dla osób mniej sprawnych, młodszych oraz dla zwierząt. Zwykle są uprzejme i przestrzegają zasad kulturalnego zachowania, lubią być doceniane.

Ważne jest dostosowanie metod, form pracy i środków dydaktycznych do specjalnych i indywidualnych potrzeb edukacyjnych oraz możliwości psychofizycznych, a nie realnego wieku życia dziecka.

W okresie wczesnego dzieciństwa należy zadbać, aby dziecko miało zapewnione poczucie bezpieczeństwa, możliwość poznawania siebie i otoczenia. Warto, aby dziecko doświadczało i uczyło się przez zabawę. Dobre efekty terapeutyczne przynosi wykorzystanie metod bazujących na dotyku, za pomocą których można pracować na „etapie podłogi” w formie zabawy. Przykładowo: stosuje się metodę Felicji Affolter, bazującą na rozwoju spostrzegania i poznawania poprzez informacje czuciowe – dotyk. „Programy Aktywności” Marianny i Christophera Knillów, wykorzystujące dotyk



i ruch do budowy podstaw emocjonalno-komunikacyjnych u dziecka. Inną metodą wspomagającą terapię pedagogiczną jest Metoda Ruchu Rozwijającego Weroniki Sherborne, dzięki której dzieci uczą się zabawy, wchodzenia w relacje i komunikowania się. W okresie przedszkolnym nieoceniona jest terapia zabawą, a szczególnie w stylu niedyrektywnym (np. metody Jacka Kielina), polegającym na spontanicznym wykonywaniu wspólnych aktywności z dzieckiem i powstrzymaniu się dorosłego od wydawania poleceń i oce-

niania. Dzięki takiej zabawie buduje się wartościową relację z dzieckiem – pełną szacunku i uważności.

Ze względu na trudności w odbieraniu i przetwarzaniu bodźców, jak najwcześniej należy wdrożyć zajęcia prowadzone metodą integracji sensorycznej, dzięki czemu poprzez kontrolowane pobudzenie receptorów zmysłowych stymuluje się ośrodkowy układ nerwowy (OUN). W efekcie mózg uczy się właściwego reagowania i wykształca prawidłowe reakcje adaptacyjne. Jeżeli dziecko nie ma zapewnionych takich zajęć,

warto stosować ich elementy na początku każdych zajęć terapii pedagogicznej.

U dziecka z FASD nadmiar bodźców w grupie przedszkolnej bądź szkolnej, trudności z ich przetwarzaniem powoduje impulsywność, rozdrażnienie emocjonalne. Reakcja dziecka postrzegana jest często jako „niegrzeczna”. Należy wówczas wyhamować pobudzenie, dać czas na wyciszenie i opanowanie emocji. Podczas terapii pedagogicznej dziecko, z uwagi na obciążenie układu nerwowego, powinno uczyć się technik relaksacyjnych, regulowania napięcia. Pozwala to na zachowanie równowagi wewnętrznej i odpręża. Najczęściej stosowaną w Polsce techniką jest relaksacja progresywna Edmunda Jacobsona oraz trening autogeny Johanna Heinricha Schultza. Coraz popularniejsze stają się techniki *mindfulness* oparte na „Treningu uważności” autorstwa Eline Snel, w modyfikacji dla dzieci. Podczas pracy w grupie przydatne jest stosowanie umownych, dyskretnych znaków przywołujących dziecko do zmiany w zachowaniu, np. umożliwienie malowania farbami, słuchając muzyki relaksacyjnej w tle. Wskazane są częste zmiany form aktywności, co redukuje napięcie.

Dzieci z FASD mają trudności z gromadzeniem i przetwarzaniem informacji podawanych przez nauczyciela, trudności w koncentracji uwagi i wykazują większą męczliwość podczas nauki. Pomimo wto-

żonego wysiłku w zdobywanie wiedzy, rezultaty są niezadowalające. Do pracy z dziećmi z FASD należy wykorzystywać pomoce wizualne, modele. Dzieci potrzebują też więcej czasu na przetworzenie informacji niż ich rówieśnicy, wymagają dzielenia materiału na mniejsze partie, wielu powtórzeń, częstszych przerw w nauce oraz częstego motywowania do podjęcia wysiłku i ukończenia zadania. Warto już w młodszym wieku wprowadzić przejrzysty system motywacyjny, który będzie atrakcyjny dla dziecka. Należy pamiętać, że dzieci z FASD mogą mieć w danym dniu gorszą dyspozycję i pomimo dobrej motywacji fizjologicznie nie będą w stanie opanować umiejętności.

Planując sukces edukacji wczesnoszkolnej, należy najpierw wspomóc dziecko w osiągnięciu gotowości szkolnej podczas rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego. Dziecko musi nabyć szereg umiejętności rozwoju psychomotorycznego, aby być gotowym do nauki czytania, pisanie i liczenia. Uczni, nie osiągnąwszy pełnej gotowości szkolnej, będzie w pierwszej klasie bazować na swoich słabych stronach, co zaburzy rozwój kompetencji, a w efekcie wpłynie na kształtowanie niższej samooceny.

Nadrzędnym celem terapii w tym okresie jest rozwój koordynacji funkcji psychomotorycznych. Przykładowo: czynność pisanie następuje wówczas, gdy rozwinięta



jest koordynacja wzrokowo-ruchowa. Działania powinny skupiać się na rozwijaniu umiejętności słuchowo-językowych, wzrokowo-przestrzennych, matematycznych oraz grafomotorycznych. Rozwijaniu takiej koordynacji służy „Metoda Dobrego Startu” Marty Bogdanowicz, która zakłada naukę przez zabawę. Metoda ta wpływa na rozwój poznawczy, motoryczny, sensoryczny i emocjonalny. Innym przykładem jest metoda Kinezylogii Edukacyjnej (metoda Paula Dennisona) lub Bilateralna Integracja według Sheilii Dobie, która zakłada rozwój półkul mózgowych poprzez specjalne ćwiczenia. Rozwijają funkcje poznawcze, uczenie się oraz komunikację.

Dziecko rozpoczynające naukę w pierwszej klasie szkoły podstawowej przez najbliższe lata edukacji wczesnoszkolnej będzie intensywnie rozwijało kompetencje w trzech głównych obszarach: czytania, pisania i liczenia. Jest to ważny, o ile nie najważniejszy etap edukacji, gdyż dziecko nabywa fundamenty do dalszej edukacji oraz kształtuje swoje „ja” jako uczeń. Etap ten jest dynamiczny i wymagający. Jest też obciążony kryzysem kształtowania poczucia swoich kompetencji w rozwoju społeczno-emocjonalnym. Wiek od 7 do 9 lat to według teorii rozwoju psychospołecznego Erika Eriksona etap dziecka doskonałego (Przewęda, 2001). Na tym etapie istotnym motorem rozwoju jest systematyczne zdobywanie wiedzy, a uczenie

się stanowi podstawowy rodzaj aktywności. Dziecko buduje swoją samoocenę przez pryzmat osiągnięć szkolnych. Jest zaangażowane w proces uczenia się, a także czerpie radość z relacji z nauczycielem.

Dzieci z FASD jako osoby z zaburzeniami funkcjonowania OUN mają trudniejszą drogę do pokonania. Pojawiające się kolejno zadania rozwojowe związane z edukacją ukazują stopniowo cechy zaburzeń uczenia się.

Zgodnie z definicją sformułowaną przez Grażynę Krasowicz-Kupis: „czytanie, jako odbiór tekstu pisanego, stanowi złożony proces psycholingwistyczny, oparty na dekodowaniu tekstu oraz na interpretowaniu jego treści. Wymaga to od czytającego sprawności językowej na poziomie fonologicznym, morfologicznym, syntaktycznym, semantycznym oraz sprawności poznawczych, głównie w zakresie percepcji wzrokowej, słuchowej, procesów pamięciowych oraz dokonywania operacji umysłowych na poziomie myślenia pojęciowego”.

Funkcje słuchowo-językowe są kluczowe w nabywaniu umiejętności czytania i pisania. Dlatego podczas terapii należy realizować ćwiczenia z zakresu analizy i syntezy sylabowej/fonemowej, różnicowania głosek, dokonywania świadomych operacji na częstkach fonologicznych, np. porównywanie, przestawianie, dodawanie, usuwanie (świadomość fonologiczna) (Krasowicz-Kupis, 2019). Należy tu



zaznaczyć warunek poprawnej wymowy w kształtowaniu fonologicznej reprezentacji dźwięków. Dzieci z FASD najczęściej prezentują opóźniony rozwój mowy oraz nieprawidłową artykulację. Jeżeli dziecko nie jest objęte wsparciem logopedycznym, to należy wprowadzać jego elementy podczas terapii pedagogicznej. Z uwagi na zaburzoną receptywną funkcję mowy, nauczyciel zawsze powinien upewnić się, czy dziecko dobrze zrozumiało, co do niego mówi, czy zrozumiało polecenie. Ważne jest również wysłuchanie i zrozumienie tego, co dziecko chce przekazać. Dzieci z FASD mają problemy z używaniem precyzyjnych słów, adekwatnych do sytuacji, warto więc upewnić się co do sensu przekazu. Ponadto u dzieci z FASD częściej niż u zdrowych dzieci występuje niedosłuch lub wady słyszenia. Dlatego pomocne będą ćwiczenia z zakresu wysłuchiwanie i lokalizowania różnorodnych dźwięków, powtarzanie i tworzenie rytmu, koncentracji na bodźcach słuchowych, pamięci słuchowej.

Celem terapii pedagogicznej powinien być rozwój językowy dzieci. Ćwiczenia z zakresu mowy biernej i czynnej, a także rozwój słownictwa. Metodą, która wspomaga rozwój w tym zakresie, jest na przykład bajkoterapia, która może być wykorzystywana w rozwoju językowym, ale też łagodzić trudne stany emocjonalne dzieci z FASD.

Funkcje wzrokowo-przestrzenne pełnią istotną rolę m.in. w dekodowaniu podczas czytania i w tworzeniu reprezentacji grafemu (literę) do fonemu podczas pisania. Wspomniana wcześniej Metoda Dobrego Startu, która ma na celu zahamowanie rozwoju deficytów percepcyjnych, może być punktem wyjścia w działaniach terapeutycznych. Należy również pamiętać, że dzieci z FASD mają trudność w śledzeniu wzrokiem tekstu (ruch sakkadowy). Często też występują ograniczenia pola widzenia oraz zez. Wówczas należy dostosowywać czcionkę, układ tekstu na kartce. Warto wdrożyć śledzenie tekstu palcem/ołówkiem.

Dzieciom z FASD towarzyszą także wady kostno-stawowe. Dodatkowo występują zaburzenia praksjii, czyli planowania ruchu. Sprawność grafomotoryczna oraz sprawność manualna będą zatem obniżone. Dopasowując cele terapii, należy spojrzeć na dziecko całościowo oraz uwzględnić jego ogólny rozwój fizyczny. Osoba, która nie siedzi stabilnie, ma problem z utrzymaniem postawy ciała z uwagi np. na wady kręgosłupa, nie będzie gotowa do treningu grafomotorycznego. Pomocna w ustaleniu gotowości ciała do pisania jest metoda Doman, która wspiera rozwój neurologiczny. Koncepcja rozwoju ruchowego pozwala sprawdzić sprawność barków, rąk, chwytu dziecka. Metoda ukazuje kolejne kroki wsparcia i rozwoju ruchowego.

Najlepiej wówczas nawiązać współpracę z fizjoterapeutą. Kolejną metodą, którą w całości lub fragmentarycznie warto stosować w rozwoju motoryki małej, jest Terapia Ręki.

Doświadczenie w diagnozie trudności w uczeniu się dzieci z FASD pokazuje, że najłabszą sferą rozwoju umiejętności szkolnych są umiejętności matematyczne. Przede wszystkim niedojrzałość myślenia operacyjnego (konkretnego), która jest podstawą do rozpoczęcia edukacji wczesnoszkolnej. Dodatkowo, pozostałe trudności rozwojowe osób z FASD w zakresie ruchu i rozwoju poznawczego negatywnie wpływają na umiejętności matematyczne.

W terapii pedagogicznej istotną rolę odgrywa poprzedzająca diagnoza rozwoju liczenia. Należy ocenić rzeczywisty etap liczenia, aby móc dobrać odpowiednie działania terapeutyczne. Przykładowo: gdy dziecko 7-letnie, które jest na etapie dziecka 3-letniego, błędnie przelicza przedmioty, to podstawą terapii staje się zabawa w przeliczanie przedmiotów wokół niego. Niezastąpioną metodą w rozwoju myślenia matematycznego jest „Dziecięca matematyka” prof. Edyty Gruszczyk-Kolczyńskiej. Dodatkowo terapia umiejętności matematycznych w dużej mierze powinna opierać się na ruchu i sensoryce, doświadczaniu matematyki wokół siebie.

Kolejnym celem terapii jest rozwój myślenia przyczynowo-skutkowego. Dzieci

z FASD mają znaczne trudności w tym obszarze, w szczególności z przewidywaniem następstw oraz konsekwencji. Najlepiej jest zacząć od wykorzystywania sytuacji z życia codziennego – konkretów. Warto rozpocząć proces od rzeczywistych sytuacji, prób ukazujących ciąg zdarzeń. Przykładowo: naukę bezpiecznego przechodzenia przez pasy na jezdni warto odbyć na prawdziwym przejściu dla pieszych. Dzieci z FASD mają zaburzone myślenie abstrakcyjne i nauka poprzez wyobrażanie sobie sytuacji może stanowić barierę.

Terapia pedagogiczna dzieci od czwartej klasy szkoły podstawowej jest kontynuacją podjętych wcześniej działań korekcyjno-kompensacyjnych. Na tym etapie istotnym celem terapii staje się rozwój myślenia przyczynowo-skutkowego, czytania ze zrozumieniem, rozwój językowy oraz rozwój umiejętności matematycznych. Praktyka pokazuje, że dla dzieci starszych, które od wielu lat doświadczają powtarzalnego schematu zajęć, ciekawą formą staje się terapia kognitywna funkcji poznawczych, tzw. metoda Instrumental Enrichment. Terapia ta poprawia funkcjonowanie poznawcze oraz zdolność uczenia się. Ponadto pomaga w wyhamowywaniu impulsów, redukowaniu pochwopeności w działaniu. Uczy planowania i rozwiązywania problemów.

Podczas pracy pedagogicznej z dzieckiem warto jak najwcześniej wprowadzić

Metodę Wideotreningu Komunikacji – VIT, aby nie dopuścić do istotnych zaburzeń w rozwoju dziecka w jego sferze społeczno-komunikacyjnej. Warto też rodziców/opiekunów nauczyć, jak bawić się z dzieckiem w domu, wskazywać sposoby nawiązywania i utrzymywania relacji w każdym wieku jego rozwoju. W tym celu wskazane jest zaproszenie ich na zajęcia lub wykorzystanie Metody Wideotreningu Komunikacji – VIT. W okresie adolescencji metoda ta – obok psychoterapii – może odgrywać szczególne znaczenie, ze względu na to, że dzięki nagraniom i wspólnemu omawianiu zachowania w zaufanym kręgu buduje się interakcję, zauważa się mocne strony i dostrzega umiejętności, które należy ćwiczyć.

Terapia pedagogiczna powinna być częścią holistycznego systemu wsparcia dziecka z FASD. Powodzenie terapii zapewnia również kontynuacja działań przez rodzica/opiekuna w domu. Terapeuta powinien być wsparciem dla rodziców w rozwijaniu ich kompetencji wychowawczych.

Terapia pedagogiczna jest to proces długotrwały, wymagający: stawiania realnych do spełnienia wymagań, wiedzy ze strony terapeuty, wytrwałości i konsekwencji w działaniu. Postawa terapeuty musi być pełną akceptacji oraz szacunku do dziecka. Z doświadczeń własnych autorek wynika, że właściwie prowadzona terapia stwarza możliwość polepszenia codziennego funkcjonowania, zapobiegania niepowodzeniom szkolnym. Takie podejście sprzyjać będzie odnoszeniu sukcesów przez dziecko z FASD, a następnie zaowocuje w dorosłym życiu.

## BIBLIOGRAFIA

1. Jadczak-Szumło T., Kałamajska-Liszcz K., Liszcz K.: Jak wspomagać dziecko z FASD w edukacji. Państwowa Agencja Rozwiązywania Problemów Alkoholowych, 2018
2. Krasowicz- Kupis G.: Nowa psychologia dysleksji, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2019
3. Liszcz K.: Dziecko z FAS w szkole, w domu. Wydawnictwo RUBIKON, 2011
4. Przewęda R.: Rozwój somatyczny i motoryczny. Wydawnictwa Szkolne i Pedagogiczne, 2001
5. Stokowska- Zgagdan E., Przybysz-Zaremba M., Stepaniuk J.: Wybrane obszary diagnozy, profilaktyki, terapii w teorii i praktyce pedagogicznej. Wydawnictwo Difin, 2020
6. Trempała J.: Psychologia rozwoju człowieka. Wydawnictwo Naukowe PWN, 2011

---

**DR N. MED. AGATA CICHONŃ-CHOJNACKA**

Gdyńskie Centrum Diagnozy i Terapii FASD;  
Miejski Ośrodek Pomocy Społecznej w Gdyni

Farmakoterapia u osób, które doświadczyły prenatalnej ekspozycji na alkohol (PAE), pozostaje w tyle za interwencjami psychospołecznymi. Przed przepisaniem leków psychotropowych niezbędne jest zapewnienie pacjentom właściwego wsparcia psychospołecznego i środowiskowego, odpowiedniej diety, aktywności fizycznej i snu. Aby wesprzeć ustalone cele terapii, w pierwszej kolejności leczy się objawy najbardziej zakłócające funkcjonowanie dziecka/nastolatka.

Opracowany **algorytm leczenia** uwzględnia cztery grupy objawów, które mogą się pokrywać klinicznie z innymi zaburzeniami i opierają się na specyficznych dla danego obszaru zmianach w ośrodkowym układzie nerwowym.

### 1. Nadmierne pobudzenie i zaburzenia snu

---

Pień mózgu, śródmózgowie i struktury obszaru limbicznego uszkodzone na skutek prenatalnej ekspozycji na alkohol przyczyniają się do zaburzeń snu, co z kolei nasila dysregulację nastroju i funkcje wykonawcze oparte na emocjach, zwłaszcza u osób, które przeżyły traumę<sup>1</sup> Podobnie jak w przypadku innych zaburzeń neurozwojowych upośledzone jest okołodobowe uwalnianie melatoniny.<sup>2</sup> Ponadto objawy mogą być spotęgowane przez objawy zaburzeń potraumatycznych. Zwiększoną efektywność snu można często osiągnąć dzięki zastosowaniu metod nefarmakologicznych i środków nasennych, takich jak melatonina. Druga linia leczenia obejmuje

selektywne inhibitory wychwytu zwrotnego serotoniny (SSRI). Ponadto eksperci zalecają mirtazapinę, trazodon i tryptofan jako opcje leczenia osób dorosłych z FASD, u których występują różne formy bezsenności.<sup>3</sup>

## 2. Dysregulacja emocjonalna

---

Narażenie na alkohol w okresie prenatalnym negatywnie wpływa na hipokamp, ciało migdałowate, oś HPA<sup>4</sup> i korę przedczołową, co może powodować zwiększoną drażliwość, obniżony nastrój, niepokój, wahania nastroju i agresywność. Leki regulujące nastrój (karbamazepina, lamotrygina i walproiniany) są lekami pierwszego wyboru, ponieważ stabilizują podłoże zaburzeń nastroju w przebiegu FASD. Selektywne inhibitory wychwytu zwrotnego serotoniny (SSRI) są wskazane zwłaszcza w przypadku wystąpienia depresji jako zaburzenia wtórnego.

## 3. Nadpobudliwość

---

Osoby z FASD często wykazują obniżoną regulację w układach dopaminergicznych i noradrenergicznych. Dlatego stymulanty są wymienione jako leki pierwszego wyboru w przypadku wyraźnej nadpobudliwości i objawów zaburzenia kontroli impulsów. Dzieci z FASD i ADHD mają inny wzorzec zaburzeń neuropoznawczych i behawioralnych niż dzieci z samym ADHD, co wskazuje na potrzebę dostosowanego podejścia

terapeutycznego. Zalecenia w Wielkiej Brytanii sugerują stosowanie leku na bazie deksamfetaminy (zamiast, jak w Polsce, leku na bazie chlorowodoru metylfenidatu) w leczeniu pierwszego wyboru klinicznego ADHD u dzieci i dorosłych z FASD. Natomiast metylfenidat, atomoksetyna i bupropion są opcjami drugiego wyboru, w zależności od wieku i odpowiedzi na leczenie pierwszego wyboru. Brak reakcji na stymulanty został zasugerowany jako „czerwona flaga” dla klinicystów, aby rozważyć rozpoznanie FASD i zbadać inne możliwości leczenia. Klinicyści powinni ściśle monitorować i leczyć możliwe skutki uboczne tej grupy leków u dzieci.<sup>3</sup>

## 4. Sztywność poznawcza

---

Funkcje okolic grzbietowo-bocznej lub oczodołowo-czołowej płata czołowego odpowiadają za elastyczność poznawczą. W związku z predyspozycją do wystąpienia urojeń, słabszego testowania rzeczywistości i agresji u osób z FASD, atypowe leki przeciwpsychotyczne (rysperydon i olanzapina) są zalecane jako leki pierwszego wyboru u dorosłych z FASD. Arypiprazol, lurasydol i kwetiapina są lekami drugiego wyboru.<sup>3</sup>

## Suplementy diety

Leczenie przeciwutleniaczami z wykorzystaniem glutationu i kwasu liponowego częściowo zmniejsza początek zależnych

od etanolu wad rozwojowych, przy czym kwas liponowy ma silniejsze działanie protekcyjne. Badacze zalecają, opierając się na teoretycznych, ale wciąż pojawiających się w literaturze dowodach, aby osoby z FASD przyjmowały kwasy omega-3, cholinę, żelazo i glutaminę w celu odwrócenia stresu oksydacyjnego.<sup>5</sup>

Badania przedkliniczne prowadzone na modelu zwierzęcym, sugerują, że suplementy choliny poprawiają deficyty poznawcze po prenatalnej ekspozycji na alkohol (PAE), ale dane kliniczne są ograniczone. Stwierdzono, że u dzieci, u których suplementowano cholinę, inteligencja niewerbalna była wyższa, lepsze zdolności wzrokowo-przestrzenne, pamięć robocza i pamięć werbalna, a także występowało u nich mniej behawioralnych objawów ADHD. Pomimo tych pozytywnych wyników suplementacja choliny nie jest

rutynowo zalecana dzieciom z FASD ze względu na brak mocnych dowodów na jej skuteczność.<sup>6</sup>

Kannabidiol (CBD) może być użyteczny i skuteczny w leczeniu dorosłych z napadami padaczkowymi i złożonymi zaburzeniami, takimi jak FASD. W opisie przypadku pacjenta z niekorzystnymi doświadczeniami z dzieciństwa podobnymi do tych, których często doświadczają osoby z FASD, kannabidiol skutecznie zmniejszał lęk i bezsenność.<sup>5</sup>

Należy pamiętać, że u dzieci i młodzieży leki psychotropowe powinny być stosowane jako uzupełnienie wielodyscyplinarnego planowania leczenia psychospołecznego i interwencji medycznych.<sup>7</sup>

## BIBLIOGRAFIA

1. Robinson-Shelton A., Malow B.A.: Sleep Disturbances in Neurodevelopmental Disorders. *Curr. Psychiatry Rep.*, 2016; 18 (1): 1–8. doi:10.1007/s11920-015-0638-1
2. Goril S., Zalai D., Scott L., Shapiro C.M.: Sleep and melatonin secretion abnormalities in children and adolescents with fetal alcohol spectrum disorders. *Sleep Med.*, 2016; 23: 59–64. doi:10.1016/j.sleep.2016.06.002
3. Ritfeld G.J., Kable J.A., Holton J.E., Coles C.D.: Psychopharmacological Treatments in Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Review. *Child Psychiatry Hum. Dev.*, 2022; 53 (2): 268–277. doi:10.1007/S10578-021-01124-7
4. Weinberg J., Sliwowska J.H., Lan N., Hellemans K.G.C.: Prenatal Alcohol Exposure: Foetal Programming, the Hypothalamic-Pituitary-Adrenal Axis and Sex Differences in Outcome. *J. Neuroendocrinol.*, 2008; 20 (4): 470–488. doi:10.1111/j.1365-2826.2008.01669.x
5. Mela M., Hanlon-Dearman A., Ahmed A.G. i wsp.: Treatment algorithm for the use of psychopharmacological agents in individuals prenatally exposed to alcohol and/or with diagnosis of fetal alcohol spectrum disorder (FASD). *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2020; 27 (3): e1–e13. doi:10.15586/JPTCP.V27I3.681
6. Ernst A.M., Gimbel B.A., de Water E. i wsp.: Prenatal and Postnatal Choline Supplementation in Fetal Alcohol Spectrum Disorder. *Nutrients*, 2022; 14 (3): 688. doi:10.3390/NU14030688
7. Popova S., Charness M.E., Burd L. i wsp.: Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat. Rev. Dis. Primers*, 2023; 9 (1): 1–21. doi:10.1038/s41572-023-00420-x

---

**DR N. MED. KATARZYNA KOWALSKA**

*Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy  
im. św. Ludwika w Krakowie*

Oprócz interwencji terapeutycznych opisanych w rozdziale „Terapia psychologiczna” istnieją również ustrukturyzowane programy terapeutyczne o udowodnionej skuteczności. Większość z nich dotyczy dzieci w wieku przedszkolnym i szkolnym, aczkolwiek opracowywane są również programy, które poprawiają jakość funkcjonowania osób z FASD niezależnie od wieku. Obejmują one szereg dziedzin, w tym edukację i szkolenie rodziców, funkcje uwagowe i samoregulację oraz zachowania adaptacyjne. W rozdziale uwzględniono wybrane programy o udowodnionej naukowo skuteczności opisane w przeglądzie interwencji terapeutycznych kierowanych do pacjentów z FASD i ich rodzin przez zespół Christie L.M. Petrenko i Michelle E. Alto.<sup>1</sup>

Aktualnie wspomniane programy są dostępne w wersji anglojęzycznej, część z nich chroniona jest licencją, nie przeprowadzono dotychczas walidacji dla populacji polskiej. Same założenia, opisane poniżej, mogą stanowić jednak cenną pomoc dla terapeutów w pracy z pacjentami z FASD.

### **Szkolenia specjalistyczne dla rodziców**

Badania dowodzą, że stabilne i opiekuńcze środowisko domowe stanowi główny czynnik chroniący dzieci z FASD przed zaburzeniami wtórnymi.<sup>2</sup> Z tego względu ważne jest, aby opiekunowie mieli dostęp do treningów rodzicielskich i programów wsparcia, dzięki którym mogliby lepiej zrozumieć zaburzenia neurorozwojowe swoich dzieci. Interwencje kierowane do rodziców koncentrują się głównie na

relacji rodzic–dziecko, psychoedukacji, wzmacnianiu pozytywnych zachowań, mentoringu oraz korzystaniu z zasobów lokalnej społeczności.

**Breaking the Cycle (BTC).** Badania pokazują, że interwencje skierowane na relację w diadzie matka–dziecko w niemowlęctwie i wczesnym dzieciństwie mają pozytywny wpływ na funkcjonowanie rodziny i samego dziecka.<sup>3</sup> Dzieci z FASD są narażone na niestabilne więzi z opiekunami, a wstępne wyniki badań sugerują, że bardziej responsywna opieka wiąże się z mniejszym ryzykiem depresji w dzieciństwie<sup>4</sup> i poprawą funkcjonowania neurobehawioralnego<sup>5</sup>. Program *Breaking the Cycle* został opracowany w Toronto w Kanadzie i jest skierowany do matek nadużywających substancji psychoaktywnych i ich małych dzieci. Obejmuje szereg usług, w tym wizyty domowe i dostosowaną do indywidualnych potrzeb pomoc. W badaniach wykazano, że matki biorące udział w programie istotnie zmniejszyły przyjmowanie substancji psychoaktywnych, nastąpiła u nich poprawa zdrowia psychicznego, poprawiło się także funkcjonowanie dziecka.<sup>6</sup>

**Warsztaty dla rodziców.** Programy szkoleniowe z zakresu psychoedukacji dla rodzin wychowujących dzieci z FASD skupiają się na skutecznych strategiach poprawy zachowania oraz narzędziach wspierających funkcjonowanie dzieci.

Wypracowano różnorodne formaty tych programów, obejmujące m.in. zajęcia *online*, pakiety edukacyjne w formie pisemnej oraz warsztaty prowadzone osobiście, z których wszystkie spotkały się z pozytywną oceną ze strony rodzin.<sup>7</sup> Ta wszechstronność formatów pozwala na przeprowadzanie szkoleń w różnorodnych środowiskach, z uwzględnieniem dostępnych zasobów. Programy *online* oraz pakiety edukacyjne mogą być wykorzystywane w warunkach domowych, natomiast warsztaty mogą być przeprowadzane w klinikach lub społecznościach lokalnych. Wielokrotnie przeprowadzane badania nad skutecznością takich programów wykazały wzrost wiedzy rodziców oraz poprawę zachowania dzieci w wieku od 3 do 10 lat.<sup>7,8</sup>

**Coaching Families (CF) Program.** Ma on na celu edukację rodzin na temat FASD oraz pomoc w dostępie do świadczeń pomocowych. Poza psychoedukacją, interwencja obejmuje również wsparcie mentora, który pracuje z poszczególnymi rodzinami, aby pomóc im osiągnąć wyznaczone przez nich cele. Program został opracowany z myślą o rodzinach mających pod opieką dzieci w wieku <1 roku do 23 lat. Retrospektywna ewaluacja programu wykazała zmniejszenie zidentyfikowanych potrzeb rodziny, poprawę w osiąganiu celów i mniejszy stres opiekunów.<sup>9</sup>

**Families Moving Forward (FMF).** Wspominany już wcześniej program ma





na celu ograniczenie problematycznych zachowań dzieci oraz poprawę funkcjonowania rodzin poprzez modyfikację postaw rodzicielskich oraz reakcji na trudne zachowanie. W tym celu przez 9–11 miesięcy, co 2 tygodnie, prowadzone są 90-minutowe sesje coachingowe dla opiekunów w ich domach. Przeprowadzone po interwencji badania z rodzinami wychowującymi dzieci z FASD w wieku 5–11 lat wykazały, że w porównaniu ze standardowym postępowaniem terapeutycznym FMF poprawiło m.in. poczucie własnej skuteczności opiekunów oraz ograniczyło problematyczne zachowania dzieci.<sup>10</sup>

**Step-by-Step Program.** Jest skierowany do dorosłych osób z FASD. W ramach wsparcia mentorzy pomagają rodzicom z FASD zaspokoić potrzeby rodziny i osiągnąć zindywidualizowane cele dotyczące mieszkania, leczenia uzależnień, wsparcia

finansowego i rodzicielstwa. Ocena programu prowadzonego w Albercie w Kanadzie wykazała zmniejszenie zidentyfikowanych potrzeb rodziny oraz wzrost efektywności w osiągnięciu zamierzonych celów.<sup>11</sup>

### **Funkcje uwagowe oraz samoregulacja**

U dzieci z FASD często występują deficyty uwagi i samoregulacji,<sup>12</sup> w związku z czym opracowano propozycje interwencji nastawionych na wsparcie dzieci w tych problematycznych obszarach.

**Pay Attention! Program.** Efekty programu zostały przebadane wśród dzieci (w wieku od 6 do 11 lat) z FASD.<sup>13</sup> Celem programu jest poprawa podtrzymywania uwagi wzrokowej i słuchowej poprzez trenowanie czynności o różnym stopniu trudności przedstawionych przez prowadzącego szkolenie. Program jest realizo-

wany w 12 sesjach 30-minutowych, odbywających się codziennie przez 3 tygodnie. W porównaniu z grupą kontrolną, dzieci z grupy „Pay Attention!” osiągały większą poprawę w utrzymywaniu uwagi. Efekty zaobserwowano również w pomiarach selektywnej i naprzemiennej uwagi, a także w pomiarze rozumowania niewerbalnego.<sup>13</sup>

**GoFAR.** Za pomocą gry komputerowej, dzięki szkoleniu rodziców i sesjom terapii behawioralnych GoFAR uczy dzieci strategii kontroli metapoznawczej i afektywnej w celu poprawy zachowań adaptacyjnych. Interwencja została opracowana dla dzieci z FASD w wieku 5–10 lat i obejmuje 10 godzinnych sesji. Prowadzona jest przez terapeutę, a spotkania obejmują komputerowe sesje treningowe z dzieckiem, trening rodziców i trening behawioralny z rodzicem i dzieckiem. Wstępne badania przeprowadzone w Atlancie sugerują, że GoFAR jest skuteczny w zmniejszaniu destrukcyjnych zachowań dzieci.<sup>14</sup>

**Alert Program for Self-Regulation.** Pierwotnie program został opracowany przez terapeutów zajęciowych dla dzieci z trudnościami w samoregulacji. „Alert” wykorzystuje techniki integracji sensorycznej oraz strategię poznawczą pomagającą dzieciom monitorować i modyfikować ich zachowanie. 12-tygodniowy program jest prowadzony przez wyszkolonego klinicystę podczas indywidualnych sesji z dzieckiem. Efekty zostały ocenione w przeprowadzo-

nym w Toronto badaniu z udziałem dzieci z FASD w wieku od 6 do 12 lat. Stwierdzono poprawę w zakresie rozpoznawania emocji i obserwowanej przez rodziców regulacji behawioralnej.<sup>15</sup> Ponadto ostatnie badania wykazały, że program „Alert” wiąże się ze wzrostem istoty szarej w mózgu w obszarach krytycznych dla samoregulacji.<sup>16</sup>

**Parents and Children Together (PACT).** Program został opracowany w Chicago i łączy elementy programu „Alert” ze strategiami skutecznymi u dzieci z urazowym uszkodzeniem mózgu. Jest to program zajęć grupowych dla dzieci z FASD w wieku od 6 do 12 lat i ich rodziców. W ramach PACT dzieci i rodzice spotykają się w równoległych grupach przez 12 tygodni, na zajęciach prowadzonych przez specjalistów zdrowia psychicznego. Badania sugerują, że zgodnie z obserwacjami rodziców PACT jest skuteczny w poprawie funkcji wykonawczych i rozwiązywaniu problemów emocjonalnych dzieci.<sup>10,17</sup>

### **Zaburzenia adaptacyjne**

Badania pokazują, że dzieci z FASD mają znaczne trudności w zakresie zachowań adaptacyjnych,<sup>18</sup> co w rezultacie przyczyniło się do opracowania szeregu interwencji, obejmujących m.in. kwestie bezpieczeństwa, funkcjonowania społecznego bądź osiągnięć szkolnych.

**Fire and street safety virtual training.** W treningu wykorzystano grę komputerową,

w której animowany pies uczy dzieci umiejętności związanych z bezpieczeństwem przeciwpożarowym oraz drogowym i ogranicza nieprawidłowe lub niebezpieczne zachowania. W grę można grać z dziećmi w wieku 4–10 lat, aż do osiągnięcia mistrzostwa, co zwykle następuje w czasie krótszym niż 30 minut, pod warunkiem, że osoba dorosła będzie nadzorować dziecko, aby upewnić się, że rozumie ono treść zadań. Badania wykazały, że program poszerza wiedzę dzieci i są one w stanie z powodzeniem przełożyć ją na zachowanie.<sup>19</sup>

**Good Buddies.** W ramach programu dzieci z FASD w wieku od 6 do 12 lat uczą się przez 12 tygodni umiejętności społecznych i zawierania przyjaźni w grupach prowadzonych przez psychologa. W równolegle prowadzonej grupie dla opiekunów rodzice są uczeni, jak wspierać przyjaźnie i umiejętności społeczne swoich dzieci. Badania wykazały, że u dzieci biorących udział w zajęciach poprawiły się umiejętności społeczne i samoocena oraz zmniejszyła liczba przypadków zachowań problemowych i wrogich w sytuacjach rówieśniczych.<sup>10,20,21</sup>

**Math Interactive Learning Experience (MILE).** W ramach poprawy umiejętności matematycznych dzieci z FASD program opracowany w Atlancie wykorzystuje zindywidualizowane korepetycje, zajęcia w domu i instrukcje dla rodziców. 6-tygodniowe warsztaty dla rodziców i dzieci prowadzone

są przez wyszkolonych instruktorów. U dzieci w wieku 3–10 lat udział w MILE wiązał się z poprawą myślenia matematycznego po interwencji i w okresie obserwacji.<sup>12,14</sup>

**Literacy and Language Training (LLT).** Program LLT koncentruje się na umiejętnościach językowych, fonologicznych i umiejętności czytania oraz pisania, aby poprawić wyniki w nauce u dzieci z FASD. Interwencja została opracowana w RPA dla dzieci w wieku 9–10 lat w grupach prowadzonych przez logopedę. Spotkania odbywają się 2 razy w tygodniu po 30 minut przez cały rok szkolny. Badania wskazują, że w porównaniu z dziećmi z FASD nieuczestniczącymi w programie, te, które brały udział w LLT, osiągnęły większe postępy w zakresie funkcji językowych i umiejętności czytania, aczkolwiek nie stwierdzono różnic między grupami w ogólnych osiągnięciach szkolnych.<sup>22</sup>

## Podsumowanie

FASD jest problemem występującym we wszystkich krajach i kulturach. Z tego powodu konieczne jest opracowywanie interwencji terapeutycznych i prowadzenie badań nad ich skutecznością, aby jak najlepiej odpowiadać na potrzeby osób z FASD i ich rodzin. Ponadto – jak pokazują badania – wskazane jest, aby rozwijać różnorodne formy terapii dla wszystkich grup wiekowych, nie tylko dla dzieci w wieku szkolnym, ale też we wczesnym dzieciństwie, adolescen-

cji, a później w dorosłości. Równie istotne są interwencje środowiskowe. Z perspektywy naszego kraju ważne jest, aby wspomniane

powyższe programy terapeutyczne stały się dostępne dla polskich pacjentów poprzez tłumaczenie oraz walidację.

## BIBLIOGRAFIA

1. Petrenko C.L., Alto M.E.: Interventions in fetal alcohol spectrum disorders: An international perspective. *Eur. J. Med. Genet.*, 2017; 60 (1): 79–91
2. Streissguth A.P., Barr H.M., Kogan J., Bookstein F.L.: Understanding the occurrence of secondary disabilities in clients with fetal alcohol syndrome (FAS) and fetal alcohol effects (FAE). Final report to the Centers for Disease Control and Prevention (CDC), 1996
3. Bernard K., Dozier M., Bick J. i wsp.: Enhancing attachment organization among maltreated children: results of a randomized clinical trial. *Child Dev.*, 2012; 83 (2): 623–636
4. O'Connor M.J.: Mental health outcomes associated with prenatal alcohol exposure: genetic and environmental factors. *Curr. Dev. Disord. Rep.*, 2014; 1: 181–188
5. Motz M., Espinet S.D., Jeong J.J. i wsp.: The role of the mother-child relationship in developmental outcomes of infants and young children with and without prenatal alcohol exposure. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2011; 18 (3): 544–563
6. Koren G.: Breaking the Cycle (BTC)-20 Years of Breaking Records in Managing Addicted Mothers and their Young Children. *J. Popul. Ther. Clin. Pharmacol.*, 2013; 21 (3): e505–507
7. Kable J.A., Coles C.D., Strickland D., Taddeo E.: Comparing the effectiveness of on-line versus in-person caregiver education and training for behavioral regulation in families of children with FASD. *Int. J. Ment. Health Addict.*, 2012; 10 (6): 791–803
8. Coles C.D., Kable J.A., Taddeo E.: Math performance and behavior problems in children affected by prenatal alcohol exposure: Intervention and follow-up. *J. Dev. Behav. Pediatr.*, 2009; 30 (1): 7–15
9. Leenaars L.S., Denys K., HennevelD D., Rasmussen C.: The impact of fetal alcohol spectrum disorders on families: evaluation of a family intervention program. *Community Ment. Health J.*, 2012; 48 (4): 431–435
10. Bertrand J.: Interventions for Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders Research Consortium. Interventions for children with fetal alcohol spectrum disorders (FASDs): Overview of findings for five innovative research projects. *Res. Dev. Disabil.*, 2009; 30 (5): 986–1006
11. Denys K., Rasmussen C., HennevelD D.: The effectiveness of a community-based intervention for parents with FASD. *Community Ment. Health J.*, 2011; 47 (2): 209–219
12. Kable J.A., Taddeo E., Strickland D., Coles C.D.: Community translation of the Math Interactive Learning Experience Program for children with FASD. *Res. Dev. Disabil.*, 2015; 39: 1–11
13. Vernescu R.M.: Sustained attention training in children with fetal alcohol spectrum disorder (Doctoral dissertation). Retrieved from Proquest Dissertations & Theses International, 2009
14. Coles C.D., Kable J.A., Taddeo E., Strickland D.C.: A metacognitive strategy for reducing disruptive behavior in children with fetal alcohol spectrum disorders: GoFAR Pilot. *Alcohol. Clin. Exp. Res.*, 2015; 39 (11): 2224–2233
15. Nash K., Stevens S., Greenbaum R. i wsp.: Improving executive functioning in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Child Neuropsychology*, 2015; 21 (2): 191–209
16. Soh D.W., Skocic J., Nash K. i wsp.: Self-regulation therapy increases frontal gray matter in children with fetal alcohol spectrum disorder: evaluation by voxel-based morphometry. *Front. Hum. Neurosci.*, 2015; 9: 1–12
17. Wells A.M., Chasnoff I.J., Schmidt C.A. i wsp.: Neurocognitive habilitation therapy for children with fetal alcohol spectrum disorders: An adaptation of the Alert Program. *Am. J. Occup. Ther.*, 2012; 66: 24–34
18. Fagerlund A., Autti-Rämö I., Kalland M. i wsp.: Adaptive behaviour in children and adolescents with foetal alcohol spectrum disorders: a comparison with specific learning disability and typical development. *Eur. Child Adolesc. Psychiatry*, 2012; 21 (4): 221–231
19. Padgett L.S., Strickland D., Coles C.D.: Case study: using a virtual reality computer game to teach fire safety skills to children diagnosed with fetal alcohol syndrome. *J. Pediatr. Psychol.*, 2006; 31 (1): 65–70
20. Frankel F., Paley B., Marquardt R., O'Connor M.: Stimulants, neuroleptics, and children's friendship training for children with fetal alcohol spectrum disorders. *J. Child Adolesc. Psychopharmacol.*, 2006; 16 (6): 777–789
21. O'Connor M.J., Frankel F., Paley B. i wsp.: A controlled social skills training for children with fetal alcohol spectrum disorders. *J. Consult. Clin. Psychol.*, 2006; 74 (4): 639–648
22. Adnams C.M., Sorour P., Kalberg W.O. i wsp.: Language and literacy outcomes from a pilot intervention study for children with fetal alcohol spectrum disorders in South Africa. *Alcohol*, 2007; 41 (6): 403–414

## Opis przypadku

Chłopiec z rozpoznaniem płodowym zespołem alkoholowym. Wielokrotnie badany psychologicznie, obciążony licznymi problemami natury zdrowotnej i psychospołecznej (m.in. skłonność do stanów depresyjnych z napadami agresji, niedojrzałość emocjonalna, trudności w nawiązywaniu relacji społecznych). Chłopiec ma problemy z planowaniem, wymaga ciągłej kontroli i specjalnego motywowania zarówno w szkole, jak i w domu, pracuje bardzo wolno, nierówno, często zapomina o tym, co miał zrobić, poleczone aktywności wykonuje niedokładnie i z błędami.

Na podstawie dotychczas przeprowadzonych badań psychologicznych można stwierdzić stopniowe obniżanie możliwości intelektualnych (od tzw. normy do **niepełnosprawności intelektualnej w stopniu lekkim**), co jest związane z uszkodzeniem mózgu na skutek prenatalnej intoksykacji alkoholowej i wtórnie z brakiem prawidłowego rozwoju funkcji płatów czołowych, a co za tym idzie – funkcji wykonawczych.

Przeprowadzone badania wskazują na:

- znaczny deficyt w zakresie uwagi wzrokowej i wrażliwości na detale
- obniżony poziom wzrokowej pamięci operacyjnej – mała pojemność pamięci, problemy
- z przyswajaniem i utrzymywaniem w pamięci informacji wzrokowych
- zaburzenia słuchowej pamięci operacyjnej z powodu zaburzeń uwagi słuchowej (problemy z selekcją bodźców słuchowych)
- trudności z celowymi aktywnościami w sytuacji, gdy zmieniają się reguły wykonania zadania, sztywność zachowań, problemy z płynnym przetęczaaniem się z zadania na zadanie
- trudności z planowaniem działań i utrzymaniem motywacji podczas dłuższej pracy
- zaburzenie rozumienia mowy symbolicznej, złożonych żartów i metafor, nadmierna konkretyzacja myślenia i przywiązanie do doświadczeń osobistych
- zaburzony krytycyzm i kontrola działań, trudności z wyciąganiem wniosków i modyfikacją zachowań
- zaburzenia przetwarzania słuchowego, problemy z rozumieniem złożonych związków między częściami mowy, trudności w rozumieniu złożonych struktur znaczeniowych
- trudności w odczytywaniu prozodii mowy:
  - prozodii językowej (niewłaściwe rozróżnianie intonacji, szczególnie w trybie rozkazującym i twierdzącym)

- prozodii emocjonalnej (niewłaściwe rozróżnianie stanu emocjonalnego drugiej osoby).

Chłopiec uczestniczył w terapii neurorozwojowej oraz treningu słuchowym Johansena. Aktualnie pozostaje pod opieką psychiatry i psychologa, przez jakiś czas poddawany był terapii w nurcie poznawczo-behawioralnym, jednak ze względu na słabe efekty w funkcjonowaniu codziennym oraz niechęć chłopca zaprzestano jej, włączona została natomiast farmakoterapia pomagająca zmniejszyć agresję.

Od 6 miesięcy uczestniczy w terapii opartej na doświadczaniu somatycznym (*somatic experiencing*).

Terapia w tym modelu ma na celu regulację układu nerwowego i wyeliminowanie szkodzącego rozwojowi pobudzenia związanego z traumatycznymi przeżyciami. Rozumiejąc, iż trauma zaczyna się od dezorganizacji w najniższych piętach naszego układu nerwowego (tzw. „gadzi mózg” w teorii P. MacLeana) terapeuta prowadzi terapię w podejściu „bottom-up”.

Terapeuta pomaga łączyć różne rozszczerzone elementy doświadczenia w jedną całość i wyeliminować z układu nerwowego utrwalone szkodzące reakcje poprzez: odczucia fizyczne, obrazy, wrażenia, połączone z tym zachowania, a także emocje, aż w końcu nadanie znaczenia.

Sesje odbywały się w przybliżeniu co 4 tygodnie. W czasie sesji terapeuta nie-

jednokrotnie był świadkiem wysokiego poziomu pobudzenia, agresji werbalnej, a także czynnej skierowanej ku przedmiotom, jednak autoregulacja oraz zdolność „kontenerowania” przez terapeutę procesu związanego z wysokim poziomem pobudzenia, zwrócenie uwagi na reakcje z ciała, często pojawiające się falami emocje i wspomnienia, nadanie temu znaczenia dla „tu i teraz” oraz przeszłości (także tej z wczesnego dzieciństwa, sprzed okresu werbalnego) oraz zapraszanie do spowalniania reakcji fizycznych i gruntowania się pozwalało osiągać stan regulacji i większej przytomności umysłu. Pojawiała się wtedy autorefleksja wyrażana słowami: „Pani, ja taki byłem, jeezuuu, ja taki byłem, ale okropny, ale okropny”. Nie było to możliwe w podejściu „top-down” (CBT), ponieważ nadmierne pobudzenie oraz zmniejszone możliwości poznawcze nie pozwalały pacjentowi na poznawcze opracowywanie emocji oraz wyciąganie długofalowych wniosków.

Aktualnie zaobserwowano zdecydowaną poprawę autoregulacji i zmniejszenie liczby zachowań agresywnych w codziennych sytuacjach.

## Lista ośrodków prowadzących nieodpłatnie diagnostykę FASD

---

### Pacjenci z całej Polski (w ramach NFZ):

Oddział Neurologii, Centrum Diagnostyki FASD  
Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy  
im. św. Ludwika w Krakowie  
ul. Strzelecka 2, 31–503 Kraków  
tel. 12 619 86 33

---

### Pacjenci z województwa małopolskiego:

Poradnia Diagnostyki i Terapii FASD  
Wojewódzki Specjalistyczny Szpital  
Dziecięcy im. św. Ludwika w Krakowie  
ul Strzelecka 2, 31–503 Kraków  
tel. 726 866 001  
pk.fasd@dziecieczszpital.pl

---

### Pacjenci z województwa łódzkiego:

Regionalny Punkt Diagnozy i Terapii FAS  
ul. Snycerska 8, 91–302 Łódź  
tel. 42 203 48 53

---

### Pacjenci z województwa lubelskiego:

Regionalny Punkt Diagnozy  
i Terapii FAS/FASD  
ul. Diamentowa 2, 20–447 Lublin  
tel. 81 528 76 67

---

### Pacjenci z województwa dolnośląskiego:

Dolnośląskie Centrum Diagnostyki i Terapii FAS  
ul. Wołowska 9, 51–116 Wrocław  
(budynek Dziennego Ośrodka Psychiatrii  
i Zaburzeń Mowy dla dzieci i Młodzieży)  
tel. 798 732 307  
e-mail: koordynator.fasd@dopdim.pl

---

### Pacjenci z Gdyni:

Gdyńskie Centrum Diagnozy i Terapii FASD  
ul. Morska 112b/111, 81–225 Gdynia,  
tel.: 58 667 79 10 lub 798 073 617

# Wykaz często występujących skrótów

**4 CKD** – 4-Cyfrowy Kwestionariusz Diagnostyczny

**ACE** (*adverse childhood experience*) – niekorzystne doświadczenia z dzieciństwa

**ADD** (*attention deficit disorder*) – zespół zaburzeń koncentracji uwagi

**ADHD** (*attention-deficit hyperactivity disorder*) – zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi

**ARBD** (*alcohol-related birth deffects*) – wady wrodzone związane z alkoholem

**ARND** (*alcohol-related neurodevelopmental disorder*) – zaburzenia neurorozwojowe spowodowane alkoholem

**ASD** (*autism spectrum disorder*) – spektrum zaburzeń autystycznych

**AUN** – autonomiczny układ nerwowy

**CBCL** – The Child Behavior Checklist

**DSM 5** – Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – klasyfikacja zaburzeń psychicznych Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego

**FAE** (*fetal alcohol effects*) – ogół konsekwencji, jakie dla płodu niesie narażenie na alkohol w czasie ciąży



**FAS** (*fetal alcohol syndrome*) – płodowy zespół alkoholowy

**FASD** (*fetal alcohol spectrum disorders*) – spektrum poalkoholowych wrodzonych zaburzeń rozwojowych/spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych

**FAS-DPN** – Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic & Prevention Network

**HPA** (*hypothalamic-pituitary-adrenal*) – oś podwzgórze–przysadka–nadnercza

**ICD-10** (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems) – Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych

**IOM** – Institute of Medicine

**ND-PAE** (*neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure*) – zaburzenia neurobehawioralne (neurorozwojowe) związane z prenatalną ekspozycją na alkohol

**OUN** – ośrodkowy układ nerwowy

**PAE** (*prenatal alcohol exposure*) – prenatalne narażenie na alkohol

**pFAS** (*partial fetal alcohol syndrome*) – częściowy płodowy zespół alkoholowy

**PTSD** (*post traumatic stress disorder*) – zespół stresu pourazowego

**SGA** – masa ciała za mała w stosunku do wieku płodowego

**TUS** – trening umiejętności społecznych

**WHO** – World Health Organization

ISBN 978-83-968711-0-7

Zdjęcia na stronach 30, 43, 49, 62, 121, 126,  
157, 163, 190, 201 oraz na okładce pochodzą  
z serwisu Adobe Stock ([stock.adobe.com](https://stock.adobe.com)).

Druk:

Hajstra Sp. z o.o.

ul. Langiewicza 28

05-825 Grodzisk Mazowiecki