

Tytuł: Diagnostyka FASD według 4-cyfrowego Kwestionariusza Diagnostycznego S. Astley – znaczenie badania neuropsychologicznego / FASD diagnosis according to 4-Digit Diagnostic Code by S. Astley – meaning of neuropsychological examination

Słowa kluczowe: 4-CYFROWY KWESTIONARIUSZ DIAGNOSTYCZNY SPEKTRUM POALKOHOLOWYCH WRODZONYCH ZABURZEŃ ROZWOJOWYCH OBJAWY DIAGNOZA NEUROPSYCHOLOGICZNA PŁODOWY ZESPÓŁ ALKOHOLOWY

Keywords: FASD – FETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDERS NEUROPSYCHOLOGICAL DIAGNOSIS 4-DIGIT DIAGNOSTIC CODE SYMPTOMS FAS – FETAL ALCOHOL SYNDROME

Autorzy:

Robert Śmigiel - <p>Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu</p>

Iwona Palicka - Centrum Stymulacji Rozwoju Dziecka, Poznań

Karolina Pesz - Katedra Genetyki, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Małgorzata Klecka - Pracownia Diagnostyki i Terapii Zaburzeń Rozwojowych, Łędziny

Małgorzata Kozik - Oddział Kliniczny Psychiatrii i Psychoterapii Wieku Rozwojowego, Katedra Psychiatrii i Psychoterapii Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach; Centrum Pediatrii im. Jana Pawła II, Sosnowiec

Streszczenie:

Płodowy zespół alkoholowy (ang. fetal alcohol syndrome, FAS) jako konsekwencja działania alkoholu na płód został po raz pierwszy opisany w literaturze w 1968 roku przez P. Lemoine'a. Prace nad określeniem specyficznych wad wrodzonych kontynuowali później Jones and Smith (1973), wyodrębniając cztery obszary zaburzeń wynikających z nadużywania alkoholu podczas ciąży. Pacjenci z chorobami ze spektrum poalkoholowych zaburzeń rozwojowych (ang. fetal alcohol spectrum disorders, FASD) stanowią trudne diagnostycznie wyzwanie ze względu na heterogenność objawów związanych z uszkodzeniami strukturalnymi oraz funkcjonalnymi mózgu. W Polsce brakuje jednolitego standardu diagnostycznego respektowanego przez różne ośrodki zajmujące się diagnozą FAS/FASD. Wydaje się, że odpowiedzią na te potrzeby jest waszyngtoński 4-cyfrowy Kwestionariusz Diagnostyczny proponowany przez zespół prof. S. Astley, którego pierwsze wydanie ukazało się w 1997 r. System ten jest stale udoskonalany, ostatnia jego rewizja miała miejsce w 2004 r., a w Polsce narzędzie to jest dostępne od 2012 r. Diagnoza wg 4-cyfrowego Kwestionariusza Diagnostycznego zakłada wielospecjalistyczną współpracę, w której ważnym

elementem jest badanie neuropsychologiczne i neurorozwojowe pozwalające określić stan funkcjonowania ośrodkowego układu nerwowego, co może w znaczący sposób zmienić ostateczne rozpoznanie.

Abstract:

Fetal alcohol syndrome (FAS), as a clinical consequence of the effect of alcohol intake during pregnancy was first described in the literature in 1968 by P. Lemoine. The work on the description of specific birth defects associated with FAS continued with Jones and Smith (1973) identifying four areas of impairment resulting from toxic effects of alcohol on the developing fetus. Patients Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) are a diagnostic challenge because of the heterogeneity of symptoms associated with structural and functional damage to the brain. In Poland there is lack of a uniform standard diagnostic procedure regarding FASD. The answer to these needs may be the Washington 4-Digit Diagnostic Code proposed by Prof. S. Astley and coworkers. This system is constantly perfected, its last revision took place in 2004. In Poland this diagnostic tool has been available from 2012. The diagnosis by 4-Digit Diagnostic Code involves multidisciplinary cooperation, in which the neuropsychological and neurodevelopmental evaluation plays an important part. It determines the functioning of the central nervous system, which may significantly change the final diagnosis.