

NACIONĀLAIS  
ATTĪSTĪBAS  
PLĀNS 2020



EIROPAS SAVIENĪBA  
Eiropas Sociālais  
fonds

---

IEGULDĪJUMS TAVĀ NĀKOTNĒ

Eiropas Sociālā fonda projekts Nr. 9.2.6.0/17/I/001 “Ārstniecības un ārstniecības  
atbalsta personāla kvalifikācijas uzlabošana”

# FETĀLĀ ALKOHOLA SINDROMA ATPAZĪŠANA PERINATĀLAJĀ PERIODĀ PRIMĀRAJĀ VESELĪBAS APRŪPĒ

Rīga  
2019

# ANOTĀCIJA

Ja topošā māte grūtniecības laikā lieto alkoholu, tas var novest pie fetālajiem alkohola spektra traucējumiem (FAST). FAST ietver plaša spektra prenatālas alkohola ekspozīcijas izraisītas strukturālās, neiromotorās un kognitīvās attīstības novirzes bērniem. Alkohola izraisīto iedzimto patoloģiju izpausme var būt dažāda, sākot no vieglām novirzēm līdz pat smagiem iedzimtiem fiziskiem un mentāliem defektiem. Savlaicīga FAST diagnoze un nepieciešamo atbalsta pasākumu nodrošināšana ir būtiska bērna turpmākās dzīves kvalitātes uzlabošanai.

Metodiskajā materiālā izmantotas starptautiskas FAST diagnostikas vadlīnijas un ārstniecības rekomendācijas. Tas veidots kā teorētisks mācību materiāls, kas papildināts ar praktiskām rekomendācijām un dažādu klīnisko situāciju izvērtēšanu. Materiāla mērķis ir veicināt primārās aprūpes speciālistu izpratni par grūtniecības laikā lietota alkohola ietekmi uz bērna attīstību, kā arī simptomu izvērtēšanu dinamikā atkarībā no to klīniskās izpausmes un bērna vecuma, īpašu uzmanību pievēršot fetālā alkohola sindromam (FAS) kā FAST smagākajai izpausmei. Pēc kursa un metodiskā materiāla apgūšanas veselības aprūpes speciālistiem jāspēj savlaicīgi atpazīt FAST riskus un agrīnos simptomus, kā arī izvēlēties piemērotākos aprūpes un terapijas veidus.

Paula Stradiņa Klīniskās universitātes slimnīcas neonatoloģes Dinas Apeles-Freimanis izstrādātais metodiskais materiāls paredzēts primārās veselības aprūpes speciālistiem, lai veicinātu agrīnu FAST diagnostiku, diferenciālo diagnostiku un ārstēšanu.

# SATURA RĀDĪTĀJS

IEVADS .....	5
1. FETĀLĀ ALKOHOLA SINDROMA (FAS) ETIOLOĢIJA UN PATOĢENĒZE .....	6
1.1. Fetālie alkohola spektra traucējumi .....	6
1.2. Prenatālas alkohola ekspozīcijas ietekme uz augļa orgānu sistēmām .....	7
1.3. FAS riska faktori .....	8
2. FAS KLĪNISKĀS IZPAUSMES .....	10
2.1. Klīnisko simptomu izvērtēšana, ja ir apstiprināta prenatālā alkohola ietekme uz augli (mātes alkoholisms).....	10
2.2. Klīnisko simptomu izvērtēšana, ja nav zināma informācija par prenatālu alkohola ietekmi uz augli .....	12
2.3. Parciāls FAS .....	13
2.4. FAS diferenciālā diagnoze .....	16
3. AR FAS SAISTĪTI STRUKTURĀLI IEDZIMTI DEFEKTI UN CITAS ANOMĀLIJAS ....	18
3.1. Iedzimtas sirdskaites.....	18
3.2. Skeleta anomālijas .....	18
3.3. Uroģenitālās sistēmas anomālijas .....	19
3.4. Acs anomālijas un redzes traucējumi .....	19
3.5. Dzirdes anomālijas .....	21
3.6. CNS anomālijas: strukturālas, funkcionālas, neirālas. ....	21
4. FAS KLĪNISKĀS IZPAUSMES DAŽĀDOS VECUMOS .....	24
5. DAŽĀDAS IZMEKLĒŠANAS, DIAGNOSTIKAS UN DIFERENCIĀLĀS DIAGNOSTIKAS PIEEJAS.....	25
IZMANTOTĀS LITERATŪRAS UN AVOTU SARAKSTS.....	26

## IZMANTOTIE SAĪSINĀJUMI

CNS	centrālā nervu sistēma
DFAS	daļējs fetālais alkohola sindroms
FAS	fetālā alkohola sindroms
FAST	fetālie alkohola spektra traucējumi
IGF	insulīna tipa augšanas faktors
IK	intelekta koeficients
OAE	otoakustiskā emisija
UDHS	uzmanības deficīta un hiperaktivitātes sindroms

## IEVADS

Pēdējā laikā Eiropas Savienībā tiek pievērsta pastiprināta uzmanība sabiedrības veselības problēmām, kas saistītas ar alkohola lietošanu grūtniecības laikā. Mūsdienās ir raksturīga sociālās un finansiālās atšķirības sarūkšana starp sievietēm un vīriešiem. Vienlaikus diezgan strauji pieaug arī alkoholisms sieviešu vidū. Mainās sieviešu alkohola lietošanas paradumi. Vairāk nekā puse reproduktīvā vecuma (18–44 gadi) sieviešu atzīst, ka regulāri mēdz lietot alkoholu. Katra astotā sieviete atzīmē atkārtotu alkohola lietošanu pēdējā mēneša laikā. Sievietes fizioloģisko īpatnību dēļ alkohols uz sievietēm atstāj spēcīgāku iespaidu nekā uz vīriešiem – gan izteiktāk izraisa reibumu, gan ātrāk rada atkarību.

Daudzu gadu laikā ir veikti neskaitāmi pētījumi, kuri nodrošina augstākā līmeņa pierādījumus tam, ka etanols destruktīvi iedarbojas uz augļa augšanu un attīstību. Alkohola lietošanas sekas ir atkarīgas no tā, kurā grūtniecības periodā tas lietots. Alkohola lietošana pirmajā grūtniecības trimestrī ir saistīta ar strukturālu anomāliju risku, bet otrajā un trešajā trimestrī pieaug augšanas aiztures un smadzeņu attīstības traucējumu risks. Fetālie alkohola spektra traucējumi (FAST) ietver dažādas patoloģijas, kuras radušās pēc intrauterīnas alkohola ekspozīcijas. Šie traucējumi ir paliekoši, tie negatīvi ietekmē bērna dzīves kvalitāti un palielina veselības aprūpes izmaksas. Iedzimtas patoloģijas un turpmākie bērna attīstības traucējumi, ko izraisījusi prenatāla alkohola ietekme uz augli, ir 100% novēršami, izslēdzot alkohola lietošanu grūtniecības laikā. Atbilstoši profilaktiskie pasākumi, kā arī savlaicīga ar prenatālu alkohola ekspozīciju saistītu patoloģiju diagnostika var mazināt saslimstību, kā arī vēlāk sekmēt slimu bērnu dzīves kvalitātes uzlabošanu un uzlabot veselības aprūpes izmaksu efektivitāti [16].

Šajā materiālā tiks aplūkotas FAST klīniskās izpausmes un diagnostiskie kritēriji. Ņemot vērā to, ka alkohola izraisīto traucējumu spektrs ir plašs, diagnozes noteikšana var būt sarežģīta. Tāpēc īpaša uzmanība tiek pievērsta tam, lai atainotu klīnisko izpausmju dažādību atkarībā no alkohola iedarbības laika un veida, skartās orgānu sistēmas, simptomu manifestēšanās laika un dinamikas. Nav šaubu, ka FAST diagnozes noteikšanā iur nepieciešama daudzu speciālistu komandas iesaistīšanās. Šī materiāla uzdevums ir veselības aprūpes speciālistiem sniegt izpratni par agrīnu FAST simptomu atpazīšanu, lai bērnam iespējami ātri tiktu nodrošināti atbilstoši izmeklējumi, kā arī ārstēšana un aprūpe, tādējādi uzlabojot bērna turpmākās dzīves kvalitāti.

# 1. FETĀLĀ ALKOHOLA SINDROMA (FAS) ETIOLOĢIJA UN PATOĢENĒZE

## 1.1. Fetālie alkohola spektra traucējumi

Ja alkohols tiek lietots grūtniecības laikā, tam ir negatīva ietekme uz augli jebkurā grūtniecības periodā. Nav datu, kas norādītu uz konstantu devas un seku korelāciju. Respektīvi, nav apstiprināta tieša saistība starp grūtniecības laikā lietotā alkohola daudzumu un augļa patoloģiju veidu un smagumu. Riska grupu identifikācija un izglītošana var būtiski samazināt iespējamo alkohola lietošanu grūtniecības laikā. Ņemot vērā to, ka alkoholam piemīt pierādīts teratogēns efekts, turklāt drošs alkohola lietošanas sliekšnis grūtniecības laikā nav noteikts, visas grūtnieces vajadzētu izvairīties no alkohola lietošanu pirms grūtniecības, grūtniecības iestāšanās un grūtniecības laikā.

Alkohola ietekmi uz augli apzīmē ar vienotu terminu – fetālie alkohola spektra traucējumi (FAST). FAST ir augļa un bērna attīstības traucējumu grupa, ko izraisa alkohola ekspozīcija uz augli grūtniecības laikā. Šie traucējumi ietver jaundzimušā un bērna patoloģijas, sākot no vieglām novirzēm līdz pat smagiem iedzimtiem fiziskiem un neirokognitīviem defektiem.

FAST klasifikācijā izšķir:

- fetālo alkohola sindromu (FAS);
- daļēju fetālā alkohola sindromu (DFAS);
- alkohola izraisītas iedzimtas malformācijas;
- alkohola izraisītus neiroloģiskās attīstības traucējumus;
- neiroloģiskos un uzvedības traucējumus, kas saistīti ar perinatālu alkohola ekspozīciju.

FAS ir smagākā un retākā FAST forma. Pēc Pasaules veselības organizācijas (PVO) datiem ASV un Eiropā aptuveni 12% FAST gadījumu tiek diagnosticēta to smagākā forma – FAS, 47% gadījumu – DFAS, bet 41% gadījumu ir alkohola izraisīti dažādas smaguma pakāpes neiroloģiskās attīstības traucējumi.

## 1.2. Prenatālas alkohola ekspozīcijas ietekme uz augļa orgānu sistēmām

Auglis ir īpaši jutīgs pret alkohola toksisko ietekmi, jo orgāni un enzīmi nav nobrieduši, tādēļ nenotiek pilnvērtīgi metabolisma un izvadīšanas procesi. un alkohols augļa organismā uzkrājas ilgāk. Alkohola izvadīšana no augļa organisma sasniedz vien 3–4% no tā eliminācijas ātruma mātes organismā. Turklāt daļa alkohola un tā metabolisma produktu, kas tiek izvadīti augļūdeņos, atkārtoti nonāk augļa organismā, gan norijot augļūdeņus, gan starpmembrānu absorbcijas rezultātā [6; 7; 9].

Alkohols spēj negatīvi ietekmēt augli jebkurā grūtniecības periodā. Vērā ņemama alkohola ekspozīcija pirmajā grūtniecības trimestrī izraisa sejas un nopietnas strukturālas centrālās nervu sistēmas (CNS) anomālijas. Otrā trimestra laikā alkohols ievērojami palielina spontāna aborta risku. Trešā trimestra laikā alkohols galvenokārt ietekmē augļa augšanu – svaru un garumu, kā arī smadzeņu augšanu un attīstību. Taču jāņem vērā, ka alkohols var izraisīt arī neirokognitīvās attīstības traucējumus, kuri var manifestēties jebkurā bērna attīstības periodā un pat tad, ja nav konstatētas strukturālas sejas un smadzeņu anomālijas.

Perinatālas alkohola ekspozīcijas pētījumi ar dzīvnieku modeļiem liecina, ka alkohola negatīvā ietekme uz augli izpaužas divējādi. Pirmkārt, alkohols ir teratogēns, kas viegli šķērso placentu, izraisa šūnu nāvi un kavē šūnu augšanu, radot neatgriezeniskus CNS bojājumus [8].

Vairāki klīniskie un neklīniskie pētījumi liecina par to, ka augļa attīstības traucējumu pamatā ir dažādi patoģenētiskie mehānismi:

- traucēts šūnu metabolisms;
- traucēts šūnu pašregulācijas process – izmainīts šūnas attīstības cikls, traucēta neiroģenēze un glioģenēze, nepareiza šūnu reģenerācija;
- izmainīta gēnu ekspresijas regulācija (ģenētiski defekti);
- nepilnīga vai pārtraukta šūnu mijiedarbība;
- traucēta šūnu augšanas faktoru darbība, izmainīta šūnu receptoru jutība pret augšanas faktoriem, novēlota serotonīna sistēmas nobriešana, IGF I un IGF II nomākšana;
- šūnu bojājums / šūnu nāve – apoptoze, oksidatīvs stress, glutamāta izraisīta eksotoksicitāte;
- sekundāri šūnu bojājumi – traucēta placentas funkcija, augļa hipoksija un išēmija, acetaldehīda veidošanās [8; 19].

Šie patoģenētiskie mehānismi var tikt aktivēti jebkurā grūtniecības periodā, izraisot dažādas smaguma pakāpes FAST. Visjutīgāk pret šūnu funkciju un diferenciācijas

traucējumiem reaģē CNS. Ir pierādīts, ka patoloģiskās izmaiņas var izpausties kā samazināts smadzeņu apjoms ar pastiprinātu smadzeņu masas redukciju frontālajā daļā, joslu ķermenī (*corpus striatum*), smadzeņu kodolos, talamiskajā rajonā, smadzenītēs, kā arī samazinoties *corpus collosum* apjomam un izmainoties amigdala funkcijām [5; 13; 24]. Šie smadzeņu rajoni ietekmē kognitīvās spējas, izraisot dismorfoloģiju, traucētu impulsu kontroli, spēju kritiski novērtēt ārējos kairinājumus, traucētu informācijas apmaiņu starp smadzeņu puslodēm, atmiņas traucējumus un jaunas informācijas apguves grūtības, motorās koordinācijas defektus, ietekmē spēju mācīties un strādāt, kā arī laika uztveri. Turklāt ir zinātniski pierādījumi, kas liecina par to, ka alkohola izraisītas epiģenētiskas izmaiņas var negatīvi ietekmēt normālu gēnu ekspresiju [15]. Citiem vārdiem runājot, alkohola ietekme uz augli var izraisīt ne vien strukturālas izmaiņas orgānos, bet arī nevēlamas gēnu mutācijas.

Otrs, mazāk zināmais, mehānisms balstās uz teoriju, ka alkohola ietekmē mainās normāla augļa uzvedības modelis [10; 14]. Par augļa uzvedību dēvē jebkādu konstējamu augļa reakciju uz ārēju kairinājumu. Augļa intrauterīnā uzvedība var būt spontāna vai arī ārēju kairinājumu izraisīta. Ir pierādīts, ka prenatālā attīstība nav atkarīga tikai no ģenētiskās kontroles mehānismiem, bet arī no ārējās iedarbības faktoriem un vides. Respektīvi, normāla augļa aktivitāte un uzvedība ir būtiska adekvātai intrauterīnai attīstībai. Novērojot augļa uzvedību 4dimensiju ultrasonogrāfijā, ir iespējams izvērtēt alkohola ietekmi uz jaundzimušā CNS un izmainītu augļa uzvedību kā vienu no negatīvās ietekmes izpausmēm. Ir konstatēts, ka alkohola ietekmē vismaz uz divām stundām un pat ilgāk mazinās vai pilnībā izzūd augļa spontānās elpošanas kustības, augļa acu kustības [11; 20]. Respektīvi, vairāki pētījumi liecina par to, ka pat vienreizēja nelielas alkohola devas (vienas vai divu devu) alkohola ekspozīcijas izraisa strauju, pārejošu normālu augļa CNS funkciju nomākumu. Turklāt jāņem vērā, ka nav skaidrs alkohola lietošanas daudzuma vai biežuma sliksnis, kuru pārsniedzot CNS funkciju izmaiņas kļūst neatgriezeniskas. Taču daudzos pētījumos ir pierādīts, ka atkārtotu nelielu vai vidēju alkohola devu ekspozīcijas rezultātā augļa CNS funkciju novirzes kļūst neatgriezeniskas [3; 8].

### **1.3. FAS riska faktori**

Alkohola teratogēnais efekts ir multifaktoriāls – atkarīgs no alkohola ekspozīcijas veida (piemēram, atsevišķas iedzeršanas reizes, regulāra lietošana, alkoholisms), mātes un augļa ģenētiskajiem faktoriem, kuri nosaka alkohola metabolismu, mātes vecuma, uztures kvalitātes, papildu riska faktoriem (piemēram, smēķēšanas). Nav noteikts tā saucamais



“drošais” alkohola lietošanas sliekšnis grūtniecības laikā. Tādēļ tiek uzskatīts, ka alkohola lietošana jebkurā grūtniecības periodā nav pieļaujama, jo tā var izraisīt neatgriezeniskas negatīvas sekas bērnam.

FAS riska faktori, kas var ietekmēt simptomu attīstību perinatālas alkohola ekspozīcijas gadījumā:

- lielāks mātes vecums;
- lielāks grūtniecību un dzemdību skaits
- anamnēzē spontānie aborti un nedzīvi dzimuši bērni;
- nepietiekams mātes uzturs grūtniecības laikā;
- FAST anamnēze vecākajiem bērniem;
- atkarības (ieskaitot nikotīna atkarību);
- psihiskās veselības problēmas mātei (ieskaitot depresiju);
- fiziska un seksuāla vardarbība anamnēzē;
- piederība sociālā riska grupai.

## 2. FAS KLĪNISKĀS IZPAUSMES

### 2.1. Klīnisko simptomu izvērtēšana, ja ir apstiprināta prenatālā alkohola ietekme uz augli (mātes alkoholisms)

FAST diagnozes noteikšana var būt sarežģīta, it īpaši, ja nav skaidras informācijas par to, vai un cik māte ir lietojusi alkoholu grūtniecības laikā. FAST diagnozes noteikšanā vienmēr ir iesaistīti vairāku jomu speciālisti – neonatolgi, primārās aprūpes speciālisti, neirologi, ģenētiķi un citi. Nepieciešami daudzi izmeklējumi, kas var aizņemt laiku, lai izslēgtu citus etioloģiskos iemeslus.

Ir būtiski pēc iespējas agrāk pamanīt simptomus, kuri var norādīt uz iespējamu FAST, jo:

- agrīna diagnoze nodrošina labāku rezultātu;
- nepieciešamības gadījumā ir iespējama ātrāka sociālo dienestu iesaistīšanās un atbalsta sniegšana ģimenei;
- ir iespējams profilaktisks darbs ar bērna māti, lai novērstu FAST nākamajiem bērniem;
- ja savlaicīgi tiek noteikta FAST diagnoze, ir iespējams izvairīties no nevajadzīgas medicīniskas intervences nepareizas diagnozes rezultātā.

FAST klīniskās izpausmes ietver vairākas specifiskas vizuālās pazīmes, ko var konstatēt bērnam jau tūlīt pēc dzimšanas, – **sejas dismorfismu** (*skat. 2.1. attēlu*):

- īsas acu spraugas (samazināts attālums starp acs iekšējo un ārējo kaktiņu);
- samazināts attālums starp acu zīlītēm (< 25 percentīles);
- zema virsdegune un īss deguns;
- neizteikta zemdegunes rieva;
- neizteikta virslūpa ar šauru virslūpas rievīņu;
- šaura virslūpa;
- hipoplastiska sejas vidusdaļa;
- antiverti vērstas nāsis (izteikti “uzrauts” deguns);
- ptoze (plakstiņu noslīdējums);
- nepilnīgas auss skrimšļa attīstības rezultātā auss augšējā mala ir nevis ieapaļa, bet paralēla auss skrimšļa krokai – t. s. “dzelzceļa” tipa deformācija (*skat. 2.1. attēlu*);
- šķielēšana;
- prognātisms (izvirzīts apakšžoklis).

## Fetālais alkohola sindroms (FAS)



"Dzelzceļa" ausu deformācija



Klinodaktīlija

### 2.1. attēls. Auss un pirkstu deformācijas [3]

Īsas acu spraugas, neizteikta virslūpas rievīņa un šaura virslūpa ir fenotipiskās pazīmes, kuras ir obligātas, lai diagnosticētu FAS, bet tās var nebūt novērojamas vieglākas formas FAST gadījumā. Tādēļ vieglākus FAST traucējumus nereti ir grūti agrīni diagnosticēt. Sejas dismorfisms bērnam augot var daļēji izzust un būt vāji izteikts pusaudžiem ar FAS.

Papildus raksturīgajām sejas dismorfisma pazīmēm FAS gadījumā var novērot arī citas iedzimtas malformācijas:

- izmainīta plauksta rieta – t. s. “hokeja nūjas” tipa malformācija;
- pirksta klindodaktīlija jeb falangas deviācija (*skat. 2.2. attēlu*);
- kamptodaktīlija (deformētas, fiksētas vai mazkustīgas pirkstu falangas, kas neļauj iztaisnot pirkstus);
- troksnis uz sirds;
- ierobežotas kustības elkoņa locītavā;
- hipoplastiski nagi;
- hipertrihoze (pastiprināts apmatojums).

Izvērtējot alkohola nodarīto kaitējumu auglim grūtniecības laikā, noteikti jāpievērš uzmanība iespējamiem strukturāliem iedzimtiem defektiem un anomālijām. Perinatāla alkohola ekspozīcija visnopietnāko kaitējumu nodara centrālajai nervu sistēmai. Aptuveni 70% bērnu ar ievērojamu alkohola ekspozīciju (> 4 alkohola devām vismaz reizi nedēļā vai > 14 alkohola devas nedēļā visas grūtniecības laikā) tika novēroti neiroloģiskās attīstības defekti, pat ja viņi neatbilda FAS kritērijiem [2; 23]. Taču jāņem vērā, ka pastāv arī citi

fizioloģiskie un sociālie riska faktori, kuri var negatīvi ietekmēt bērna neiroloģisko un kognitīvo attīstību (piemēram, nepietiekama vai neesoša prenatālā aprūpe, vecāku narkomānija, kognitīvo un neiroloģisko traucējumu anamnēze ģimenē, nolaidīga attieksme pret bērnu, vardarbība ģimenē u. c.). Šie faktori var veicināt neiroloģiskās un kognitīvās attīstības traucējumus arī tad, ja grūtniecības laikā auglis nav bijis pakļauts alkohola ietekmei. Perinatālas alkohola ekspozīcijas gadījumā minētie riska faktori var veicināt smagāku CNS simptomu attīstību arī ievērojami mazākas alkohola ekspozīcijas gadījumā.

## **2.2. Klīnisko simptomu izvērtēšana, ja nav zināma informācija par prenatālu alkohola ietekmi uz augli**

Kā jau minēts, FAST diagnozes noteikšana reizēm var būt apgrūtināta. Jāņem vērā arī iespēja, ka sieviete var slēpt patieso informāciju par alkohola lietošanas faktu grūtniecības laikā. Kaut gan alkohola lietošana grūtniecības laikā ir tiešs FAST cēlonis, šī problēma jāizvērtē, ne vien medicīniskā, bet arī sociālā kontekstā. Informācija par iespējamu alkohola lietošanu grūtniecības laikā ir jāievāc no visām grūtniecēm, kuras nonāk veselības aprūpes speciālista redzeslokā neatkarīgi no grūtniecības laika. Ja grūtniece nav saņēmusi prenatālo aprūpi (nav sastāvējusi grūtniecības uzskaitē), tad informācija par iespējamu alkohola lietošanu grūtniecības laikā jāievāc dzemdību speciālistiem. Jāņem vērā, ka viens no iemesliem, kādēļ auglis var tikt pakļauts alkohola ietekmei, ir zināšanu trūkums par destruktīvo alkohola ietekmi uz augli neatkarīgi no lietotā alkohola veida un daudzuma. Bieži vien var sastapties ar viedokli, ka būtiska ietekme uz augli ir tikai regulārai liela alkohola daudzuma lietošanai grūtniecības laikā. Respektīvi, tiek uzskatīts, ka ar alkohola lietošanu grūtniecības laikā saistītas augļa patoloģijas novēro tikai sociālās riska grupas sievietēm, kuras cieš no hroniska alkoholisma. Ja FAS parasti konstatē, ja ir bijusi smaga alkohola ekspozīcija uz augli, tad dažādas pakāpes FAST var novērot arī neregulāras alkohola lietošanas rezultātā, it īpaši, ja tas lietots organoģenēzes laikā. Ja alkohola lietošana I un II trimestrī biežāk izraisīs strukturālas patoloģijas, tad alkohola ekspozīcija III trimestra laikā var izraisīt funkcionālus CNS traucējumus.

Ir dažādi veidi, kā iespējams noskaidrot informāciju par alkohola iespējamo lietošanu grūtniecības laikā. Ieteicamas un vienkārši realizējams variants būtu standartizēta aptauja, kura sniegtu atbildes par alkohola lietošanas paradumiem pirms grūtniecības un grūtniecības laikā. Šādā aptaujā būtu jāiekļauj arī jautājumi, kas atspoguļo sievietes izpratni par alkohola ietekmi uz augli. Ja ir aizdomas, ka grūtniece ir alkohola reibumā, tad jāveic laboratorisks tests, lai noteiktu alkohola līmeni asinīs. Testa veikšana ir būtiska jebkurā gadījumā, ja pastāv

aizdomas, ka grūtniece atrodas kādu apreibinošu vielu ietekmē. Laikus noskaidrojot, kādas vielas (alkoholu, narkotikas) grūtniece lietojusi, iespējams savlaicīgi sniegt atbilstošāko ārstēšanu jaundzimušajam.

Ļoti svarīgi ir pievērst uzmanību ne vien tiešajiem FAST riska faktoriem, bet arī riska faktoriem, kuri varētu veicināt alkohola lietošanu grūtniecības laikā:

- regulāra alkohola lietošanu pirms grūtniecības;
- zināšanu trūkums par riskiem, kas saistīti ar alkohola lietošanu grūtniecības laikā;
- alkohola atkarība anamnēzē;
- sociālais spiediens (piemēram, regulāras biznesa pieņemšanas ar alkohola lietošanu).

Ir klīniskie simptomi, kuru gadījumā vienmēr jāizslēdz iespējama prenatāla alkohola ietekme uz augli, un tie ir:

- sejas dismorfisms, it īpaši – īsas acu spraugas, šaura virslūpa un neizteikta virslūpas bedrīte;
- intrauterīnās un postnatālās augšanas aizture;
- strukturālas smadzeņu anomālijas;
- atkārtoti krampji, kuriem nav noskaidrots iemesls;
- neiroloģiskās un kognitīvās attīstības traucējumi;
- uzvedības traucējumi;
- socializācijas problēmas.

### **2.3. Parciāls FAS**

Bērniem ar parciālu FAS parasti ir pierādīta prenatāla alkohola ekspozīcija, taču nav konstatējami visi raksturīgie FAS simptomi. Lai noteiktu parciāla FAS diagnozi (skat. FAST diagnostiskos kritērijus), nepieciešamas vismaz divas no raksturīgajām sejas dismorfisma pazīmēm (*sk. 2.2. attēlu*), konstatēta augšanas aizture vai CNS simptomi. Ņemot vērā to, ka ne vienmēr ir iespējams pierādīt prenatālu alkohola ietekmi uz augli, ir pieļaujama parciāla FAS diagnozes noteikšana bez pierādītas prenatālas alkohola ekspozīcijas, ja ir visi obligātie klīniskie kritēriji.



2.2. attēls. FAS dismorfisms [3]

**FAST diagnostiskie kritēriji** (avots: *British Medical Association*):

- I. FAS ar apstiprinātu prenatālu alkohola ietekmi uz augli (obligāti kritēriji no A līdz D)
  - A. Apstiprināta alkohola lietošana grūtniecības laikā.
  - B. Sejas dismorfisms (vismaz 2 pazīmes no minētajām):
    - 1) īsa acu sprauga ( $\leq 10$ . percentīli);
    - 2) šaura augšlūpa;
    - 3) nogludināta zemdegunes rievā.
  - C. Intrauterīnās un postnatālās augšanas aizture:
    - 1) svars vai augums  $\leq 10$ . percentīli.
  - D. Pierādīts smadzeņu augšanas vai morfoģenēzes deficīts (vismaz viens no kritērijiem):
    - 1) strukturālas smadzeņu anomālijas;
    - 2) galvas apkārtmērs  $\leq 10$ . percentīli.
- II. FAS bez apstiprinātas prenatālas alkohola ietekmes uz augli:
  - IB, IC un ID, līdzīgi kā iepriekšējā punktā.
- III. Daļējs FAS ar apstiprinātu prenatālu alkohola ietekmi uz augli (obligāti visi kritēriji no A līdz C).
  - A. Apstiprināta alkohola lietošana grūtniecības laikā.
  - B. Sejas dismorfisms (vismaz 2 pazīmes no minētajām):

- 1) īsa acu sprauga ( $\leq 10$  percentīli);
- 2) šaura augšlūpa;
- 3) nolīdzināta zemdegunes rieva.

C. Viens no sekojošiem simptomiem:

- 1) intrauterīnās vai postnatālās augšanas aizture – svars vai augums  $\leq 10.$  par percentīli;
- 2) pierādīts smadzeņu augšanas vai morfoģenēzes deficīts (vismaz viens no sekojošiem kritērijiem):
  - a) strukturālas smadzeņu anomālijas;
  - b) galvas apkārtmērs  $\leq$  par 10. percentīli.
- 3) kompleksi uzvedības un kognitīvie traucējumi, kuri neatbilst bērna attīstībai un nav izskaidrojami tikai ar ģenētisku predispozīciju vai vides ietekmi:
  - a) šie traucējumi ietver ievērojamas uzdevumu izpildes grūtības (kompleksā problēmu risināšanā, plānošanā, izvērtēšanā, traucēta abstraktā domāšana, intelektuāls deficīts, grūtības matemātisku uzdevumu izpildē); grūtības izteikties izvērstā valodā, uzvedības novirzes (personīgās izpausmes, emocionāla labilitāte, motora disfunkcija, mācību grūtības, apgrūtināta socializācija).

IV. Daļējs FAS bez apstiprinātas prenatālas alkohola ietekmes uz augli:

IIIB un IIIC, kā iepriekšējā punktā.

V. Iedzimti defekti, kas saistīti ar prenatālu alkohola ietekmi uz augli (obligāti A līdz C).

- A. Apstiprināta alkohola lietošana grūtniecības laikā.
- B. Sejas dismorfisms (vismaz 2 pazīmes no minētajām):
  - 1) īsa acu sprauga ( $\leq$  par 10. percentīli);
  - 2) šaura augšlūpa;
  - 3) nogludināta zemdegunes rieva.

C. Iedzimti strukturāli defekti vismaz vienā no sekojošām kategorijām, ieskaitot malformācijas un displāzijas (ja anomālijas ir nelielas, tad jābūt vismaz 2 defektiem): sirds – priekškambaru vai kambaru starpsienas – defekts, maģistrālo asinsvadu transpozīcija, lielo plaušu asinsvadu defekti; skelets – radioulnāra sinostoze, mugurkaula skriemeļu segmentācijas defekti, lielo locītavu kontraktūras, skolioze; nieres – aplastiskas / hipoplastiskas / displastiskas nieres, pakavveida niere, urīnvadu duplikācija; acis – šķielēšana, ptoze (plakstiņu

noslīdējums), tīklenes asinsvadu anomālijas, optiskā nerva hipoplāzija; ausis – konduktīvs vai neirosensors dzirdes zudums; citas anomālijas – hipolastiski nagī, saīsināts plauksta piektais pirksts, piektā pirksta klinodaktilija, *pectus carinatum / excavatum*, kamptodaktilija, izmainītas plauksta rievas, izmainīta auss forma.

VI. Iedzimti neiroloģiskie traucējumi, kas saistīti ar prenatālu alkohola ietekmi uz augli.

A. Apstiprināta alkohola lietošana grūtniecības laikā.

B. Vismaz viens no sekojošiem kritērijiem:

- 1) pierādīts smadzeņu augšanas un morfoģenēzes deficīts (vismaz 1 no minētajiem):
  - a) strukturālas smadzeņu anomālijas;
  - b) galvas apkārtmērs  $\leq 10$ . par percentīli;
- 2) kompleksi uzvedības un kognitīvie traucējumi, kas neatbilst bērna attīstībai un nav izskaidrojami tikai ar ģenētisku predispozīciju vai vides ietekmi:
  - a) šie traucējumi ietver ievērojamas uzdevumu izpildes grūtības, socializācijas un uzvedības traucējumus (*skat. IHC 3.a*).

## 2.4. FAS diferenciālā diagnoze

**Sejas dismorfisms** – izvērtējot iespējamu FAST diagnozes noteikšanu, pirmkārt, jāņem vērā, ka sejas dismorfoloģiskās pazīmes, kuras ir līdzīgas prenatālas alkohola ietekmes izraisītām izmaiņām, var radīt arī daži ģenētiskie sindromi (*skat. 2.1. tabulu*).

2.1. tabula

FAS un ģenētisko sindromu diferenciālā diagnoze [20]

Sindroms 1.	Līdzīgie simptomi 2.	Atšķirīgie simptomi 3.
Arskoga ( <i>Aarskog</i> ) sindroms	Mazs deguns, uz augšu vērsta nāsis, plata zemdegunes rīva, atstatu novietotas acis	Apaļa seja, uz leju vērsti ārējie acu kaktiņi, trīsstūrveida pieres matu līnija, kroka zem apakšlūpas, nepilnīgi veidota auss gliemežnīca, nepilnīga zobu šķelšanās
Viljamsa ( <i>Williams</i> ) sindroms	Īsas acs spraugas, uz augšu vērsta nāsis, gara virslūpas rīva, plakana deguna sakne, epikantālā plakstiņu kroka	Plata mute ar lielām lūpām, zvaigžņveida varavīksnene, periorbitāla tūska, saistaudu problēmas

2.1. tabulas turpinājums



Nūnana ( <i>Noonan</i> ) sindroms	Plata deguna sakne, atstatus novietotas acis, epikantālā plakstiņu kroka	Slīpas plauksta rievas, keratokonuss, plata mute, izvirzīta augšlūpa
Dubovica ( <i>Dubowitz</i> ) sindroms	Īsas acu spraugas, plati novietotas acis, epikantālā plakstiņu kroka	Sekla supraorbitālā rieva ar deguna sakni pieres līmenī, plats degungals
15q11-q13 duplikācijas sindroms	Kognitīvs deficīts, neiroloģiski un uzvedības traucējumi	Trūkst faciāla dismorfisma pazīmju
Kornēlija de Langa ( <i>Cornelia de Lange</i> ) sindroms, 1. tips	Gara virslūpas rieva, šaura virslūpas līnija, uz augšu vērsta nāsis, plata deguna sakne	Nepārtraukta uzacu līnija (kopā saaugušas uzacis), garas skropstas, uz leju vērsti lūpu kaktiņi, gotiskas aukslējas, īsas ekstremitātes
22q11.2 delēcijas sindromi (piem., velokardiofaciālie sindromi, <i>DiGeorge</i> sindroms)	Īsas acu spraugas, plati novietotas acis	Mikrognatija, zemu novietotas ausis, šķielēšana, īsa zemdegunes rieva, gotiskas aukslējas, aukslēju šķeltne, šķelta uvula
Toluēna ( <i>Toluene</i> ) embriopātija	Īsas acu spraugas, sejas vidusdaļas hipoplāzija, nolīdzināta zemdegunes rieva, šaura virslūpas līnija	Mikrognatija, liels lielais avotiņš, uz leju vērsti lūpu kaktiņi, apmatojuma augšanas patoloģijas, bifrontāls pieres sašaurinājums, ausu anomālijas
Augļa dilantīna sindroms	Plati novietotas acis un plata deguna sakne	Īss deguns ar izliektu augšlūpu
Augļa valproāta sindroms	Epikantālā plakstiņu kroka, uz augšu vērsta nāsis, gara zemdegunes rieva ar šauru virslūpu, plati novietotas acis	Augsta pierē, infraorbitāla rieva, maza mute
Mātes FKU sindroms	Epikantālā plakstiņu kroka, īsas acu spraugas, gara, nepilnīgi attīstīta zemdegunes rieva, šaura virslūpa	Mazs, uzrauts deguns, apaļa seja, izteikts izcilnis starp uzacīm ( <i>glabella</i> )

## 3. AR FAS SAISTĪTI STRUKTURĀLI IEDZIMTI DEFEKTI UN CITAS ANOMĀLIJAS

### 3.1. Iedzimtas sirdskaites

Saskaņā ar 2016. gada FAS diagnostikas klīniskajām vadlīnijām [1] iedzimtas sirdskaites novēro vidēji 2% bērnu ar FAS. Šis sastopamības rādītājs ir augstāks, nekā vidēji novērots populācijā. Vairumu iedzimto sirdskaišu ir iespējams diagnosticēt antenatāli. Visos gadījumos, kad rodas aizdomas par iespējamu sirdskaiti auglim, grūtniece jānosūta konsultācijai uz Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīniku ([www.bkus.lv](http://www.bkus.lv)). Lai agrīni diagnosticētu sirdskaiti, kura var nebūt konstatēta prenatalās aprūpes laikā, jaundzimušajam rekomendē veikt pulsa oksimetrijas skrīningu. Skrīningu iesaka veikt pēc 24 h vecuma, taču pirms bērna izrakstīšanas no dzemdību nodaļas. Rekomendācijas par pulsa oksimetrijas skrīninga veikšanu jaundzimušajiem atrodamas Neonatologu biedrības mājas lapā ([www.neonatologi.lv](http://www.neonatologi.lv)).

Raksturīgākie iedzimtie sirds defekti bērniem ar FAS ir:

- kambaru starpsienas defekts;
- priekškambaru starpsienas defekts;
- lielo asinsvadu defekti (piem., aortas koarktācija, maģistrālo asinsvadu transpozīcija u. c.);
- Fallo tetrāde.

### 3.2. Skeleta anomālijas

Skeleta anomālijas bērniem ar FAS sastopamas samērā bieži. Tās var būt konstatējamas uzreiz pēc bērna dzimšanas, bet var arī manifestēties pakāpeniski, bērnam augot. Arī raksturīgāko skeleta anomāliju konstatēšana neapstiprina FAS vai FAST, ja nav konstatēti citi obligātie simptomi.

Visbiežāk konstatētās skeleta anomālijas bērniem, kuri cietuši no prenatalās alkohola ietekmes, ir:

- lielo locītavu kontraktūras;
- *pectus excavatum* (piltuvveida jeb t. s. kurpnieka krūtis);
- *pectus carinatum* (ķīļveida krūtis);

- *Klippel-Feil* sindroms (viena vai vairāku kakla skriemeļu anomāls savienojums);
- muguras skriemeļu segmentācijas defekti;
- ķīļveida mugurkauls (patoloģiska skolioze, kifoze vai lordoze);
- radioulnāras sinostoze;
- hipoplastiski nagi;
- saīsināts plaukstas piektais pirksts;
- piektā pirksta klinodaktilija (deformēta distālā falanga);
- kamptodaktilija (fiksēta fleksijas deformācija).

### 3.3. Uroģenitālās sistēmas anomālijas

Uroģenitālās anomālijas var būt viena no kompleksajām iedzimtajām patoloģijām, kas saistītas ar prenatalu alkohola ietekmi uz augli. Bieži uroģenitālās sistēmas anomālijas nekonstatē tūlīt pēc dzimšanas, bet tās tiek konstatētas sekundāri pēc FAS vai FAST diagnozes noteikšanas. Smagākās uroģenitālās malformācijas iespējams konstatēt antenatāli. Jāņem vērā, ka iedzimtas uroģenitālās patoloģijas var pasliktināt citus ar prenatalu alkohola ekspozīciju saistītus simptomus, piemēram, bērna augšanu un attīstību.

Strukturālas nieru attīstības anomālijas, kas raksturīgas bērniem ar FAS vai FAST:

- aplastiskas, hipoplastiskas, displastiskas nieres;
- pakavveida niere;
- dubults urēters;
- hidronefroze.

Funkcionālas nieru anomālijas, kas saistītas ar prenatalu alkohola ietekmi uz augli:

- nieru acidifikācijas funkcijas defekti (skābju-sārnu homeostāzes nodrošināšanas traucējumi);
- kālija izvades traucējumi;
- nieru koncentrācijas un dilūcijas funkciju traucējumi.

### 3.4. Acs anomālijas un redzes traucējumi

Vairākos plašos pētījumos atklāts, ka 28% gadījumu bērniem, kuriem diagnosticēts FAS vai FAST, konstatētas arī dažāda smaguma acs un redzes patoloģijas [2]. Kaut gan iedzimtas acs un redzes patoloģijas ir samērā bieži sastopamas bērniem, kuri cietuši no alkohola ietekmes prenatalās attīstības periodā, šādas malformācijas var novērot arī daudzu citu

iedzimtu sindromu gadījumā. Redzes patoloģijas nereti nav iespējams konstatēt tūlīt pēc dzimšanas. Tādēļ bērniem ar apstiprinātu FAS / FAST diagnozi vienmēr nepieciešama bērnu oftalmologa konsultācija.

FAS / FAST raksturīgie acs vizuālie defekti:

- īsa acs sprauga (samazināts attālums starp ārējo un iekšējo acs kaktiņu) – viens no obligātajiem FAS / FAST diagnostiskajiem simptomiem;
- *epicanthus* (epikantālā plakstiņa kroka) – pētījumi liecina, ka 80% bērnu ar prenatalu alkohola ekspozīciju ir novērojama epikantālā kroka [1; 2]. Taču jāpatur prātā, ka dažu rasu pārstāvjiem epikantālā kroka ir dabiska rases īpatnība;
- acs hipoertelorisms – palielināts attālums starp acs āboliem. Šī patoloģija bieži tiek novērota bērniem ar FAS, taču tā nav uzskatāma par patogenomisku pazīmi (nav saslimšanas obligāta pazīme).

Acs strukturālie defekti:

- koloboma – acs struktūru (varavīksnenes, radzenes, tīklenes) defekti. Šis strukturālais defekts izpaužas kā caurums kādā no acs struktūrām, kas veidojas agrīnās antenatālās attīstības periodā, nepilnīgi slēdzoties dzīslenes šķeltnei. Šī patoloģija var skart vienu vai abas acis un vairumā gadījumu pamanāma jau kopš dzimšanas. Retos gadījumos, kad skartas dziļākas struktūras, defekts var nebūt pamanāms uzreiz pēc dzimšanas, bet parasti kļūst redzams pirmo dzīves mēnešu laikā. Klīniskās kolobomas izpausmes var būt dažādas, sākot no viegliem redzes traucējumiem līdz pat aklumam, kad pacients var izšķirt tikai gaismu un tumsu;
- šķielēšana – samērā bieži sastopams, taču nespecifisks FAS / FAST simptoms;
- blefaroptoze – plakstiņu noslīdējums;
- mikroftalmija – ļoti raksturīgs FAS simptoms, kurš uzskatāms par FAS diagnostisko papildkritēriju;
- acs dibena anomālijas – visbiežākās ar FAS saistītās anomālijas ir redzes nerva hipoplāzija un patoloģiskas tīklenes asinsvadu izmaiņas.

### 3.5. Dzirdes anomālijas

Plašos klīniskos pētījumos ir konstatēts, ka auditors vai sensori-neirāls dzirdes zudums novērojams aptuveni 18% bērnu ar prenatalu alkohola ekspozīciju [2].

**Ārējās auss simptomi:** bērniem ar FAS / FAST ir raksturīgs auss gliemežnīcas attīstības defekts – neattīstīta auss gliemežnīcas augšējā daļa. Šis galvenokārt vērtējams kā kosmētisks defekts, kas neietekmē skaņas uztveršanu.

**Vidusauss simptomi:** nav konstatēti specifiski anatomiski vidusauss defekti, kuri raksturīgi bērniem ar FAS / FAST. Taču vairākos pētījumos noskaidrots, ka aptuveni 93% bērnu ar diagnosticētu FAS / FAST cieš no intermitējošiem dzirdes traucējumiem, kas saistīti ar atkārtotām vidusauss infekcijām. Atkārtotas vidusauss infekcijas var novest pie konduktīva dzirdes zuduma [4]. Atkārtotu vidusauss infekciju iemesls ir sekundārs imūndeficīts, kas raksturīgs bērniem ar FAS / FAST, un kraniofaciālās attīstības defekti embriogēzes periodā.

**Iekšējās auss simptomi:** vidēji 27–29% bērnu ar FAS / FAST novēro vieglu vai vidēji smagu bilaterālu sensori-neirālu dzirdes zudumu [4]. Tiek uzskatīts, ka tas saistīts ar kohleāro šūnu disfunkciju. Šādus dzirdes defektus var konstatēt ar otoakustiskās emisijas (OAE) testu. OAE tests ir obligāti veicams skrīninga tests visiem bērniem jaundzimušā periodā. Parasti šo pārbaudi veic pirms bērna izrakstīšanas no dzemdību nodaļas. Ja pārbaude nav tikusi veikta dzemdību nodaļā, to veic Latvijas bērnu dzirdes centrā (<http://vcbikernieki.lv>).

**Centrālas dabas dzirdes zudums** – perinatālas alkohola ekspozīcijas izraisīti efekti var novest pie CNS bojājuma un centrālas dabas dzirdes zuduma.

### 3.6. CNS anomālijas: strukturālas, funkcionālas, neirālas

Prenatāla alkohola ietekme uz augli izraisa virkni neiroloģiskās un kognitīvās (piemēram, prāta un domāšanas spēju) attīstības traucējumu. Ar CNS saistīti simptomi – apstiprināti strukturāli smadzeņu defekti un / vai neiroloģiski un uzvedības traucējumi – ir uzskatāmi par raksturīgiem FAS / FAST simptomiem.

Aptuveni 70% bērnu ar smagu prenatalu alkohola ekspozīciju (kas definēta kā vairāk nekā 4 alkohola vienības 1x nedēļā vai vairāk nekā 14 alkohola vienības nedēļā visu grūtniecības laiku) novēro neiroloģiskās attīstības traucējums [20]. Šos traucējumus nereti novēro arī gadījumā, ja nav konstatēti obligātie FAS / FAST kritēriji.

Etanola negatīvā ietekme uz CNS attīstību ir komplicēta, taču uzskata, ka neironu cilmes šūnu bojājumi, kas izraisa neironu un glijas šūnu bojājumus, ir galvenais etioloģiskais

faktors. Šo ļoti jutīgo šūnu bojājums jebkurā CNS attīstības posmā var izraisīt šo šūnu formācijas un nobriešanas traucējumus, kas savukārt noved pie plaša spektra kognitīviem traucējumiem, funkcionāla neiroloģiska deficīta vai uzvedības novirzēm, kuru izpausmes ir atkarīgas no alkohola ietekmētās smadzeņu daļas [20].

Alkohola izraisītus CNS bojājumus klasificē kā strukturālus, neiroloģiskus un funkcionālus.

**Strukturālie traucējumi** ietver samazinātu galvas apkārtmēru (definēts kā < 10. percentīli). Ja svars un augums ir < 10. percentīli, tad par samazinātu galvas apkārtmēru uzskata apkārtmēru, kas < 3. percentīli. Strukturālās izmaiņas (piemēram, samazināts vai izmainīts *corpus callosum*, smadzenītes vai bazālie gangliji) apstiprina neurosonogrāfiski.

**Funkcionālām neiroloģiskām anomālijām** ir ļoti plašs izpausmju spektrs. Apkopojot daudzu pētījumu rezultātus [17; 22], secināts, ka biežākās izpausmes ir:

- kognitīvie traucējumi – pazemināts intelekta koeficients (IQ), kaut gan bērniem ar FAS/FAST tas reti kad ir zem intelektuālas attīstības traucējumu sliekšņa (< 70), taču parasti svārstās starp 20–120. Bērniem ar FAS IQ parasti ir zemāks nekā bērniem ar vieglākām FAST formām [15; 17];
- vadības funkciju traucējumi, kas izpaužas kā plānošanas grūtības, grūtības izprast cēloņsakarības, veikt organizatoriskas darbības, izvērtēt situāciju un ģeneralizēt apgūtās iemaņas;
- atmiņas traucējumi, kas var izpausties kā apgrūtināta orientēšanās pazīstamās vietās, nesenu notikumu, agrāk apgūtu iemaņu aizmiršana, grūtības atcerēties dažādas ikdienas rutīnas darbības u. tml.;
- motoro funkciju traucējumi, t.i., koordinācijas traucējumi, grūtības ar sīko motoriku, vizuāli telpisko koordināciju, hipotonija;
- ar uzmanības deficītu un hiperaktivitāti saistīti traucējumi, kas mūsdienās ir aizvien biežāk sastopama problēma, kurai raksturīgi dažāda smaguma neiroloģiski, uzvedības un mācīšanās traucējumi: piemēram, grūtības uztvert un apstrādāt informāciju, klasificēt informāciju pēc svarīguma utt. Taču jāņem vērā, ka šie traucējumi, kaut gan ir līdzīgi, tomēr atšķiras no klasiskā uzmanības deficīta un hiperaktivitātes sindroma (UDHS). Respektīvi, viens no raksturīgākajiem UDHS simptomiem ir grūtības noturēt uzmanību un koncentrēties uz noteiktu uzdevumu veikšanu, bet šie simptomi nav tik izteikti un obligāti bērniem ar prenatalu alkohola ekspozīciju. Klasiskā UDHS gadījumā simptomiem ir tendence mazināties, pieaugot bērna vecumam, bet bērniem ar FAS / FAST tas nav raksturīgi [22];

- sociālo iemaņu un adaptīvo funkciju traucējumi, kas parasti izpaužas kā grūtības izprast sociālās normas, nožēlas trūkums pēc antisociālas uzvedības izpausmēm, iniciatīvas trūkums, grūtības socializēties un veidot draudzības saites, sociāla norobežošanās, higiēnas normu neievērošana, lētticība utt.

**Neirālie traucējumi** ietver plašu neiroloģisko simptomu kopumu (piemēram, anomāli refleksi, muskuļu tonusa izmaiņas, kraniālo nervu deficīts u. c., kā arī atkārtoti krampji), kad izslēgts jebkurš cits iemesls (piemēram, asfiksija, neonatāls insults, meningīts). Daudzos pētījumos konstatēts, ka pastāv neapšaubāma saistība starp vidēji izteiktas un izteiktas perinatālas alkohola ekspozīcijas izraisītiem FAST un neiroloģiskās un motorās attīstības traucējumiem bērnam, un tie ir: kavēta motorā attīstība, koordinācijas un līdzsvara traucējumi, kavēta vai neesošas bērna spējas darboties ar bumbu (mest un noķert bumbu, spert bumbai utt.) [15].

Prenatālas alkohola ekspozīcijas izraisītas sākotnējās neiroloģiskās un uzvedības problēmas var veicināt arī socializācijas un psiholoģiskas problēmas, kas nav saistītas ar tiešu alkohola ietekmi uz augli:

- ēšanas traucējumus – sliktu apetīti, īpatnības attiecībā pret ēdiena garšu un tekstūru, košļāšanas grūtības, grūtības ar patstāvīgu ēšanu, kas savukārt var novest pie malnutrīcijas un augšanas aiztures;
- grūtības iekļauties kolektīvā sociālo prasmju trūkuma dēļ, sociālas izstumtības risku;
- grūtības izpildīt elementāras prasības, kuru dēļ šie bērni var tikt dēvēti par slinkiem un ar opozicionāru uzvedību;
- grūtības bez atbalsta tikt galā ar ikdienas darbībām, kas var novest pie neiespējamai vai apgrūtinātas patstāvīgas dzīves un grūtībām iegūt darbu.

## 4. FAS KLĪNISKĀS IZPAUSMES DAŽĀDOS VECUMOS

FAST CNS efekti var manifestēties kā plaša spektra neiroloģiskās attīstības un uzvedības traucējumi. Turklāt daļu no tiem var būt grūti konstatēt līdz skolas vai pat pusaudžu vecumam. Pastāv lielas klīnisko izpausmju individuālās atšķirības, kā arī atšķirības laikā (simptomu attīstība dinamikā).

CNS simptomi var būt atšķirīgi dažādās vecuma grupās:

- jaundzimušie / zīdaiņi (0–24 mēnešu vecumā) – paaugstināta uzbudināmība, hipersensitivitāte;
- pirmsskolas un agrīnā skolas vecuma bērni (2–12 gadu vecumā) – hiperaktivitāte, uzmanības deficīts, kognitīvi traucējumi, pārmērīga emocionalitāte, mācīšanās grūtības, hipotonija, redzes un dzirdes traucējumi, krampji, atmiņas traucējumi, argumentācijas prasmju trūkums [22];
- pusaudži (12–18 gadu vecumā) un jaunieši – negatīvi efekti, ko izraisījis primārs neiroloģisks un sociālo prasmju deficīts un adaptīvo funkciju traucējumi, neadekvāta seksuālā uzvedība.

Ļoti raksturīgs simptoms bērniem ar FAST ir prenatālās un postnatālās augšanas aizture (vecumam un dzimumam neatbilstoši mazs svars un augums). Ja pastāv aizdomas par iespējamu FAS/FAST, ir būtiski stingri sekot līdz bērna antropometrisko rādītāju dinamikai. Intrauterīnās attīstības aizture vēl neliecina par FAS/FAST, jo tai var būt arī citi etioloģiskie cēloņi (piemēram, grūtnieču hipertensija, preeklampsija, mātes hroniska slimība, nepietiekams mātes uzturs u.tml.).

Gadījumos, kad intrauterīnās augšanas aiztures iemesls ir traucēta placentārā asinsrite vai mātes hroniska slimība, pēc dzimšanas šie bērni parasti dažu mēnešu laikā sasniedz vecumam un dzimumam atbilstošus svara un auguma rādītājus. Savukārt bērniem ar FAS/FAST augšanas aizture saglabājas arī postnatālajā periodā un ir uzskatāma par raksturīgu prenatālās alkohola ekspozīcijas simptomu. Arī pavadošās anomālijas (kardiovaskulārās sistēmas, skeleta un muskuļu anomālijas, nieru-urīnceļu patoloģija, acs defekti, dzirdes defekti) var manifestēties tūlīt pēc dzimšanas vai arī parādīties vēlāk (skat. 3. nodaļu).



## 5. DAŽĀDAS IZMEKLĒŠANAS, DIAGNOSTIKAS UN DIFERENCIĀLĀS DIAGNOSTIKAS PIEEJAS

Diemžēl vairāku iemeslu dēļ daļa FAST vispār netiek diagnosticēti:

- nav pieejami specifiski diagnostiskie testi;
- trūkst informācijas par alkohola lietošanu grūtniecības laikā;
- grūtības identificēt un apstiprināt FAS/FAST raksturīgos simptomus;
- pastāv faktori, kas veicina līdzīgu simptomu attīstību (piem., mātes nepietiekams uzturs, narkomānija);
- trūkst konstantu un starptautiski harmonizētu vadlīniju FAST diagnozes noteikšanai;
- trūkst daudznazaru speciālistu komandu, kuras būtu specializējušās pilna spektra FAST diagnostikā.

Domājams, ka būtiskākā problēma Latvijā ir nepieciešamo bāzes zināšanu trūkums par FAST. Tas neļauj savlaicīgi pamanīt simptomus, kuri varētu liecināt par FAST. Tādējādi bērnam tiek liegta iespēja saņemt savlaicīgu un mērķtiecīgu ārstēšanu un aprūpi. Šobrīd starptautiskā mērogā norisinās darbs pie FAST diagnostisko vadlīniju izstrādāšanas un harmonizācijas. Taču jau šobrīd ir skaidrs, ka FAST diagnostikai nepieciešama daudznazaru speciālistu iesaistīšanās, lai varētu vispusīgi izvērtēt klīniskos simptomus un izslēgt citus etioloģiskos iemeslus.

Rekomendētais diagnostiskais ceļš FAST apstiprināšanai [12]:

- jaundzimušā izmeklēšana: klīnisko simptomu novērtēšana kontekstā ar pieejamo informāciju par prenatalajiem riskiem;
- ja ir klīniskie simptomi, bet nav informācijas par prenatalajiem riskiem, jānozīmē attiecīgo speciālistu (neirologa, ģenētiķa, kardiologa u. c.) konsultācijas, kā arī jāveic specifiski izmeklējumi (NSG, MR, ģenētiskās analīzes u. c.), lai izslēgtu citus etioloģiskos iemeslus;
- ja ir apstiprināta alkohola lietošana grūtniecības laikā, bet nav klīnisko simptomu, jāturpina rūpīga bērna postnatālās attīstības uzraudzība, īpašu uzmanību pievēršot bērna neiroloģiskajai un kognitīvajai attīstībai.

Šis materiāls sniedz ieskatu par FAST – prenatalas alkohola ietekmes uz augli – klīniskajām izpausmēm. Veselības aprūpes speciālistiem ir noteicošā loma jebkuras pakāpes FAST savlaicīgā atpazīšanā un atbilstošas terapijas un aprūpes taktikas izvēlē. Tādēļ FAST iespēja vienmēr jāpatur prātā – arī situācijās, kad simptomi, kas varētu būt saistīti ar prenatalu alkohola ietekmi uz augli, tiek konstatēti vēlākā bērna vecumā.

## IZMANTOTĀS LITERATŪRAS UN AVOTU SARAKSTS

1. Abdelmageed, A., Conn, R. (2009). Eye abnormalities in Fetal Alcohol Syndrome. *Ulster Medical Journal*, 78(3), 164–165.
2. Astley, S. J. (2010). Profile of the first 1400 patients receiving diagnostic evaluations for fetal alcohol spectrum disorder at the Washington State Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic & Prevention Network. *Clinical Pharmacology*, 17, 132.
3. British Medical Association. (2017). Alcohol and Pregnancy. Preventing and managing fetal alcohol spectrum disorders. Iegūts no: <https://www.bma.org.uk/collective-voice/policy-and-research/public-and-population-health/alcohol/alcohol-and-pregnancy>
4. Church, M. W., Gerkin, K. P. (1988). Hearing disorders in children with fetal alcohol syndrome: findings from case reports. *Pediatrics*, 82(2), 147–154. Iegūts no: <http://pediatrics.aappublications.org/content/82/2/147>
5. Ghazi Sherbaf, H., Aarabi, M. H, Hosein Yazdi, M., Hagshomar, M. (2019). White matter microstructure in fetal alcohol spectrum disorders: A systematic review of diffusion tensor imaging studies. *Human Brain Mapp*, 40, 1017.
6. Goodlett, C. R. & Horn, K. H. (2001) Mechanisms of alcohol-induced damage to the developing nervous system. *Alcohol Research & Health*, 25, 175–184.
7. Goodlett, C. R., Horn, K. H. & Zhou, F. C. (2005). Alcohol teratogenesis: Mechanisms of damage and strategies for intervention. *Experimental Biology & Medicine*, 230, 394–406.
8. Gray, R. & Henderson, J. (2006). *Review of the fetal effects of prenatal alcohol exposure*. Report to the Department of Health. Oxford: National Perinatal Epidemiology Unit, University of Oxford.
9. Heller, M., Burd, L. (2014). Review of ethanol dispersion, distribution, and elimination from the fetal compartment. *Birth Defects Research (Part A)*, 100(4), 277–283.
10. Hepper, P. G. (1992). Fetal psychology. An embryonic science. In: Nijhuis, JG (ed) Fetal behaviour. *Developmental and perinatal aspects*. Oxford: Oxford University.
11. Hepper, P. G. (1995). The behaviour of the foetus as an indicator of neural functioning. In: Lecanuet, J. P., Fifer, W. P., Krasnegor, N. A. & Smotherman, W. P. (eds) *Fetal development: A psychobiological perspective*. New Jersey: Lawrence Erlbaum.
12. Hoyme, H. E. et al. (2016). Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 7, 25.

13. Lebel, C., Rolussotte, F., Sowell, E. R. (2011). Imagining the Impact of prenatal alcohol exposure on the structure of the developing human brain. *Neuropsychology Review*, 21, 102.
14. Little, J. F., Hepper, P. G. & Dornan, J. C. (2002) Maternal alcohol consumption during pregnancy and fetal start behaviour. *Physiology and Behavior*, 76, 691–694.
15. Lucas, B. R, et al. (2014). Gross motor deficits in children prenatally exposed to alcohol: a metaanalysis. *Pediatrics*, 134:e192.
16. Lupton, C., Burd, L. & Harwood, R. (2004). Cost of fetal alcohol spectrum disorders. DOI: 1002/ajmg.c.30015
17. Mattson, S. N., Roesch, S. C., Glass, L., et al. (2013). Further development of a neurobehavior profile of fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clinical Expert Research*, 37, 517.
18. McLeod, W., Brien, J. F., Loomis, C., et al. (1983). Effects of maternal ethanol ingestion on fetal breathing movements gross body movements and heart rate at 37 to 40 weeks gestational age. *American Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 145, 251–257.
19. Mukherjee, R. A. S., Hollins, S. & Turk, J. (2006). Fetal alcohol spectrum disorder: an overview. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 99, 298–302.
20. O’Neil, E. (2010). Effects of Prenatal Alcohol Exposure on Central Nervous System Development. *The Embryo Project Encyclopedia*.
21. The Interagency Coordinating Committee on FASDs. Consensus statement on recognising Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorder (ARND) in Primary Healthcare of children. 2011. Iegūts no: [www.niaaa.nih.gov/sites/default/files/](http://www.niaaa.nih.gov/sites/default/files/)
22. Varadinova, M., Boyadijeva, N. (2015). Epigenetic mechanisms: A possible link between autism spectrum disorders and fetal alcohol spectrum disorders. *Pharmacology Research*, 102, 71.
23. Weitzman, C., Rojmahamongkol, P. (2019). Fetal Alcohol Spectrum Disorder: Clinical features and diagnosis. UpToDate.
24. Wozniak, J. R. Mutzel, R. L. (2011). What does diffusion tensor imaging reveal about the brain and cognition in fetal alcohol spectrum disorders? *Neuropsychology review*, 21, 133.