

Fetales Alkoholsyndrom und andere FASD (Spektrumstörungen)

Dr. Ingo Spitzcok von Brisinski
LVR-Klinik Viersen

Mögliche Interessenskonflikte

Unterstützung für Vorträge in den letzten 5 Jahren von: ADHS Deutschland e. V., verschiedene Autismustherapiezentren, verschiedene Landesärztekammern, verschiedene systemische und verhaltenstherapeutische Psychotherapie-Ausbildungsinstitute

Publikation in den Verlagen Bergmann+Helbig, BoD, Carl Auer, Cornelsen, Deutscher Ärzteverlag, Hogrefe, Juventa, Psychiatrie-Verlag, Schattauer, Thieme, Urban & Fischer, Vandenhoeck & Ruprecht, modernes lernen

Kein Sponsoring für Tagungen, Studien, Gremien, boards, keine Aktien von Pharmaunternehmen oder Alkohol produzierenden/vertreibenden Firmen

Angestellter des Landschaftsverbands Rheinland (LVR)

Redaktionsleitung der Fachzeitschrift „Forum der Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie“

Mitautor der AWMF-S3-Leitlinie Diagnostik von Autismus-Spektrumstörungen

Gliederung

- Wie viel / wie oft Alkohol während der Schwangerschaft und wann?
- Diagnostik von FAS-Spektrum-Störungen
- Verlauf/FASD bei Erwachsenen
- Transgenerationale Aspekte
- Interventionen

Wie viel / wie oft Alkohol während der Schwangerschaft?

- Die Signifikanz der Höhe des mütterlichen Alkoholkonsums in der Schwangerschaft kann aktuell nur qualitativ geschätzt werden, da kein verlässlicher Mengen-Cut-off für die intrauterine, für das Ungeborene unschädliche, Alkoholexposition existiert.
- Orientierend lässt sich aus internationalen Studien ableiten, dass
 - **wiederholter Alkoholkonsum**
 - oder **ein mindestens einmalig auftretendes Rauschtrinken** (mind. 5 Getränke zu einer Gelegenheit)

während der Schwangerschaft bereits das Risiko der Entwicklung einer FASD beim Kind birgt.

Zeitpunkt des Alkoholkonsums

- höheres Risiko im 1. und 2. Trimenon als nur im 3. Trimenon
- Bei Frauen, die nur im 1. Trimenon trinken, sind die Daten über die Gefahr der Alkoholschädigung des Kindes uneinheitlich, auch wenn häufig darauf hingewiesen wird, dass die Vulnerabilität des embryofetalen Gehirns im 1. Trimenon am höchsten ist
- Höheres Risiko bei Alkoholkonsum in der **gesamten** Schwangerschaft statt nur in den ersten beiden Trimestern
- **Chronischer** Alkoholkonsum ist mit einem höheren Risiko assoziiert.
- Der schädigende Effekt von Alkohol auf das Ungeborene wird **potenziert durch Amphetamine oder multiplen Drogenabusus**

Mütterliche Risikofaktoren

- Frauen über 30 Jahre

Genetische Veranlagung für die Entstehung von FASD:

- FASD treten häufig über Generationen hinweg auf, aber nicht immer gleich ausgeprägt
- In manchen Familien, in denen höhere Mengen Alkohol auch während der Schwangerschaft konsumiert werden, tritt keine FASD auf.
- eventuell bedeutend für die Vulnerabilität bzgl. FASD sind Gen-Polymorphismen für die Alkoholdehydrogenase-Enzyme ADH1B
- ADH1B2 und ADH1B3 haben offenbar protektive Funktion

3 Formen von FASD

- Vollbild Fetales Alkoholsyndrom (FAS)
- partielles Fetales Alkoholsyndrom (pFAS)
- alkoholbedingte entwicklungsneurologische Störung -
alcohol related neurodevelopmental disorders – (ARND)

Häufigkeit

- in der Durchschnittsbevölkerung leiden 1% bis 5% unter FASD
- das Vollbild des Fetalen Alkoholsyndroms tritt nur bei ca. 10% aller Kinder mit pränatalen Alkohol-Folgeschäden auf

Vollbild Fetales Alkoholsyndrom (FAS)

alle Kriterien 4 treffen zu:

1. Wachstumsauffälligkeiten
2. Faziale Auffälligkeiten
3. ZNS Auffälligkeiten
4. Bestätigte oder nicht bestätigte intrauterine Alkohol-Exposition

Wachstumsauffälligkeiten

mindestens 1 der folgenden Auffälligkeiten,
adaptiert an Gestationsalter, Alter, Geschlecht,
dokumentiert zu einem beliebigen Zeitpunkt:

- a. Geburts- oder Körpergewicht \leq 10. Perzentile
- b. Geburts- oder Körperlänge \leq 10. Perzentile
- c. Body Mass Index \leq 10. Perzentile

Vollbild Fetales Alkoholsyndrom (FAS)

- Astley und Clarren (1995): unabhängig von Rasse und Geschlecht sind die am besten diskriminierenden Merkmale für FAS das hypoplastische Mittelgesicht, das verstrichene Philtrum und die dünne Oberlippe sind.
- Dieses faciale Screening hatte eine Sensitivität von 100% und eine Spezifität von 89,4%.
- Da sich das hypoplastische Mittelgesicht nur schwer objektiv messen lässt und es großen Einflüssen durch die Ethnizität der Kinder unterliegt, wurden stattdessen die kurzen Lidspalten als faziale Auffälligkeit gewählt.
- Dadurch ergaben sich für das Screening auf FAS mittels der Kombination der drei fazialen Auffälligkeiten **verstrichenes Philtrum, schmale Oberlippe und kurze Lidspalten** eine sehr gute **Sensitivität von 100% und eine Spezifität von 87,2%**.

Faziale Auffälligkeiten

Es sollen alle 3 Kriterien vorhanden sein:

1. Kurze Lidspalten (\leq 3. Perzentile)
2. Verstrichenes Philtrum (Rang 4 oder 5 auf dem Lip-Philtrum-Guide)
3. Schmale Oberlippe (Rang 4 oder 5 auf dem Lip-Philtrum-Guide)

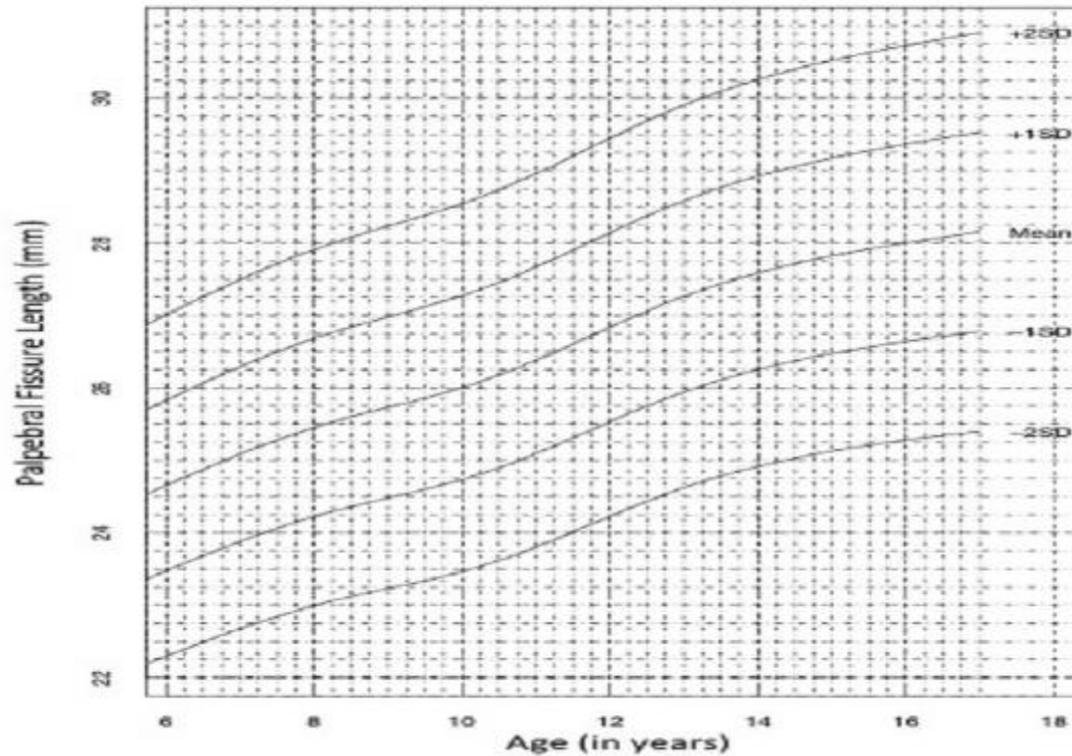
Kurze Lidspalten (≤ 3 . Perzentile)

Messung der Lidspaltenlänge vom inneren (en) zum äußeren Augenwinkel (ex)

© 2013 Dr. med. Dipl.-Psych. Mirjam N. Landgraf, Ludwig-Maximilians-Universität München

Die Lidspaltenlänge kann mittels eines durchsichtigen Lineals direkt am Patienten oder auf einer Photographie des Patienten mit Referenzmaßstab, z.B. 1cm großer, auf die Stirn geklebter Punkt, gemessen werden (siehe Abbildung 6). Die Auswertung der, anhand des aufgeklebten Referenzpunktes ermittelten, Lidspaltenlänge kann durch ein Computerprogramm von Astley (<https://depts.washington.edu/fasdpn/htmls/facesoftware.htm>) erfolgen.

Presenting Canadian norms (mean and SD) for girl's age 6 to 16 years.



Perzentilenkurven der Lidspaltenlänge für Mädchen von 6 bis 16 Jahren

©Sterling K. Clarren

Verstrichenes Philtrum:
4 oder 5

Schmale Oberlippe:
4 oder 5

ZNS-Auffälligkeiten

**Es sollte mindestens 1 der folgenden
Auffälligkeiten zutreffen:**

- 3.1. Funktionelle ZNS-Auffälligkeiten
- 3.2. Strukturelle ZNS-Auffälligkeiten

Funktionelle ZNS-Auffälligkeiten

Es sollte mindestens 1 der folgenden Auffälligkeiten zutreffen, die nicht adäquat für das Alter ist und nicht allein durch den familiären Hintergrund oder das soziale Umfeld erklärt werden kann:

a. IQ < 70

oder signifikante kombinierte Entwicklungsverzögerung bei Kindern unter 2 Jahren

b. Leistung mindestens 2 Standardabweichungen unterhalb der Norm

entweder in mindestens 3 der folgenden Bereiche

oder in mindestens 2 der folgenden Bereiche in Kombination mit Epilepsie:

- Sprache
- Feinmotorik
- Räumlich-visuelle Wahrnehmung oder räumlich-konstruktive Fähigkeiten
- Lern- oder Merkfähigkeit
- Exekutive Funktionen
- Rechenfertigkeiten
- Aufmerksamkeit
- Soziale Fertigkeiten oder Verhalten

Strukturelle ZNS-Auffälligkeiten

Es sollte folgende Auffälligkeit, adaptiert an Gestationsalter, Alter, Geschlecht, dokumentiert zu einem beliebigen Zeitpunkt, zutreffen:

- Mikrozephalie ($\leq 10.$ Perzentile / $\leq 3.$ Perzentile)

Alkohol-Exposition bei FAS

- Der Alkoholkonsum der leiblichen Mutter während der Schwangerschaft sollte bei der Diagnosestellung eines FAS evaluiert werden.
- Wenn Auffälligkeiten in den drei übrigen diagnostischen Säulen bestehen, soll die Diagnose eines Fetalen Alkoholsyndroms auch **ohne** Bestätigung eines mütterlichen Alkoholkonsums während der Schwangerschaft gestellt werden.

Partielles Fetales Alkoholsyndrom (pFAS)

Zur Diagnose sollen alle Kriterien 1. bis 3. zutreffen

1. Faziale Auffälligkeiten
2. ZNS-Auffälligkeiten
3. Bestätigte oder **wahrscheinliche** intrauterine Alkohol-Exposition

- Im Vergleich zum Vollbild FAS wurde bei der Diagnose des pFAS der Empfehlungsgrad für das gemeinsame Auftreten der diagnostischen Säulen erhöht (von „sollten“ beim FAS auf „sollen“ beim pFAS), um Überdiagnosen zu vermeiden.
- Aus dieser Empfehlung resultiert (wie beim FAS), dass das alleinige Auftreten von Auffälligkeiten in *einer* diagnostischen Säule für die Diagnose pFAS nicht ausreicht.
- Wachstumsauffälligkeiten müssen im Gegensatz zum FAS-Vollbild nicht vorhanden sein.

(Wachstumsauffälligkeiten müssen nicht vorhanden sein)

AWMF-S3-Leitlinie Diagnose der Fetalen Alkoholspektrumstörungen FASD 2016

Faciale Auffälligkeiten bei pFAS

Es müssen nur mind. 2 der 3 fazialen Anomalien vorhanden sein (dokumentiert zu einem beliebigen Zeitpunkt):

- Kurze Lidspalten (\leq 3. Perzentile)
- Verstrichenes Philtrum (Rang 4 oder 5 Lip-Philtrum Guide)
- Schmale Oberlippe (Rang 4 oder 5 Lip-Philtrum Guide)

ZNS-Auffälligkeiten bei pFAS

mind. 3 der folgenden Auffälligkeiten, die nicht adäquat für das Alter sind und nicht allein durch den familiären Hintergrund oder das soziale Umfeld erklärt werden können:

- IQ < 70 oder signifikante kombinierte Entwicklungsverzögerung bei Kindern ≤ 2 Jahre
- Epilepsie
- Mikrocephalie ≤ 10. Perzentile

Leistung mind. 2 SD unter der Norm in den Bereichen:

- Sprache
- Fein-/Graphomotorik oder grobmotorische Koordination
- Räumlich-visuelle Wahrnehmung oder räumlich-konstruktive Fähigkeiten
- Lern- oder Merkfähigkeit
- Exekutive Funktionen
- Rechenfertigkeiten
- Aufmerksamkeit
- Soziale Fertigkeiten oder Verhalten

pFAS

- Beim pFAS wird das gemeinsame Auftreten von mindestens 3 ZNS-Auffälligkeiten gefordert.
- Dies steht im Gegensatz zur diagnostischen Empfehlung beim FAS, bei dem das alleinige Auftreten einer Intelligenzminderung bzw. globalen Entwicklungsverzögerung oder einer Mikrocephalie ausreicht, um die Diagnose zu stellen.

Intrauterine Alkoholexposition

- Die Leitliniengruppe definiert „wahrscheinlichen mütterlichen Alkoholkonsum während der Schwangerschaft“ als mündliche oder schriftliche Angabe im Rahmen der Fremdanamnese
- Personen, die im beruflich-unterstützenden und privaten Umfeld verlässliche Auskunft über den mütterlichen Alkoholkonsum in der Schwangerschaft geben können, sollten befragt werden.
- Bei fehlenden Informationen hinsichtlich mütterlichen Alkoholkonsums in der Schwangerschaft sollte je nach Einzelfall eine fachliche Einschätzung vorgenommen werden, ob sich durch eine **fehlende** Diagnose FASD das Risiko einer Kindeswohlgefährdung ergibt. Ist dies der Fall, darf der Berufsgeheimnisträger dem Jugendamt aufgrund der Befugnis aus § 4 KKG Informationen weitergeben ohne gegen seine Schweigepflicht zu verstoßen.

Alkoholbedingte entwicklungsneurologische Störung ARND (alcohol related neurodevelopmental disorders)

Es sollen die Kriterien 1. und 2. zutreffen:

1. ZNS-Auffälligkeiten
2. Bestätigte intrauterine Alkohol-Exposition

ZNS-Auffälligkeiten

Es sollen mind. 3 der folgenden Auffälligkeiten zutreffen, die nicht adäquat für das Alter sind und nicht allein durch den familiären Hintergrund oder das soziale Umfeld erklärt werden können:

- IQ < 70 oder signifikante kombinierte Entwicklungsverzögerung bei Kindern ≤ 2 J.
- Epilepsie
- Mikrocephalie ≤ 10. Perzentile

Leistung mind. 2 SD unter der Norm in den Bereichen:

- Sprache
- Fein-/Graphomotorik oder grobmotorische Koordination
- Räumlich-visuelle Wahrnehmung oder räumlich-konstruktive Fähigkeiten
- Lern- oder Merkfähigkeit
- Exekutive Funktionen
- Rechenfertigkeiten
- Aufmerksamkeit
- Soziale Fertigkeiten oder Verhalten

Intrauterine Alkoholexposition

Wenn ZNS-Auffälligkeiten vorhanden sind, soll die Diagnose einer ARND bei bestätigtem mütterlichem Alkoholkonsum während der Schwangerschaft gestellt werden.

- Die Bestätigung des mütterlichen Alkoholkonsums in der Schwangerschaft wird für die ARND gefordert, da die ZNS-Auffälligkeiten, auch in ihrer Kombination, nicht spezifisch für die ARND sind und die Gesamtspezifität der Diagnose durch Wegfall der fazialen Auffälligkeiten sinkt.
- Da es sich bei der ARND um eine „nicht sichtbare Behinderung“ des Kindes/Jugendlichen handelt, ist die Diagnose schwierig und nur mit einer ausführlichen psychologischen Diagnostik möglich.

alkoholbedingte angeborenen Fehlbildungen (ARBD)

- Alcohol related birth defects (ARBD) soll in Deutschland, wegen der fehlenden Spezifität der Malformationen und der fehlenden Evidenz für ARBD als eindeutige Krankheits-Entität nicht als Diagnose verwendet werden

FAS bei Erwachsenen

- Die vorgenannten diagnostischen Kriterien gelten nur für Minderjährige
- Die Intelligenz bleibt gleich
- Die kraniofazialen Auffälligkeiten bilden sich teilweise zurück (Mikrozephalus in 30%)
- Der Minderwuchs bleibt in 30-50% bestehen (insbesondere bei Männern)
- Das Untergewicht bleibt bei Männern in 60% bestehen, Frauen werden oftmals in der Pubertät übergewichtig
- Hyperaktivität bildet sich von 73% auf 38% zurück

FAS bei Erwachsenen

- Ein unabhängiges Leben führen ca. 30%
- Ohne Beruf/Beschäftigung sind ca. 85%

Transgenerationale Aspekte

- Ca. 40% der Mütter mit FASD trinken selbst während der Schwangerschaft
- Ca. 17% dieser Kinder zeigen ebenfalls FAS

Behandlung bei FAS

- Die Diagnosestellung ist eine ethische Herausforderung
- Psychoedukation
- Multimodale Therapie entsprechend der individuellen Ausprägung der Beeinträchtigungen
- Sonderpädagogische Förderung
- Strukturelle Hilfen wegen der deutlichen Schwierigkeiten, neue Informationen zu lernen und später abzurufen
- Ggf. Hilfen zur Erziehung / Eingliederungshilfe

fasd deutschland

- Zusammenschluss von Adoptiveltern, Pflegeeltern, leiblichen Eltern und anderen an FASD interessierten und von FASD betroffenen Menschen.
- Ziel ist es, über FASD aufzuklären und die Öffentlichkeit zu sensibilisieren.
- Zusammenarbeit mit Ärzten, Hebammen, Selbsthilfegruppen und Spezialisten verschiedenster Bereiche, um Menschen mit FASD in allen Altersstufen zu helfen und neue Erkenntnisse zum Thema FASD zu erzielen.

www.fasd-deutschland.de