



Artykuł nr 4 z dnia 12.09.2023, w ramach projektu o nazwie:

“Wielkopolski projekt badawczo - rozwojowy w zakresie diagnostyki, rehabilitacji medycznej, terapii, opieki i edukacji dla dzieci i młodzieży ze Spektrum Poalkoholowych Zaburzeń Rozwojowych (FASD), ich rodziców/opiekunów, a także dzieci i młodzieży zagrożonych uzależnieniem od alkoholu, wynikającym ze złych wzorców funkcjonowania środowiska rodzinnego”

Diagnoza krok po kroku

W poprzednich artykułach opisane zostało jak powinien wyglądać proces diagnostyczny, aby diagnoza FAS/FASD była rzetelna i niepodważalna oraz przybliżone zostały procesy diagnostyczne poszczególnych specjalistów wchodzących w skład interdyscyplinarnego zespołu diagnostycznego FAS/FASD.

W niniejszym artykule opisane zostaną dokładnie poszczególne etapy prawidłowej, a co za tym idzie, rzetelnej diagnozy FAS/FASD.

Tak naprawdę diagnoza FAS/FASD rozpoczyna się nawet na kilkanaście dni lub tygodni przed ustalonym jej terminem – pierwszym jej etapem jest kontakt rodziny/opiekunów dziecka, u którego podejrzewa się FAS/FASD, z koordynatorem zespołu diagnostycznego. Osoby umawiające dziecko na diagnozę mają zazwyczaj wiele pytań dotyczących samego procesu diagnostycznego oraz tego co stanie się po przeprowadzonej diagnozie. Koordynator zespołu zadaje również pytania mające na celu doprecyzowanie tego z jakiego powodu dziecko ma zostać poddane diagnozie: czy istnieje możliwość, aby matka biologiczna spożywała w trakcie ciąży alkohol? Czy dziecko pochodzi z rodziny alkoholowej? Czy dziecko przejawia problemy w kontaktach rówieśniczych? Czy u dziecka występują problemy w nauce? itp. Ze względu na znikomą znajomość tematu FAS/FASD w polskim społeczeństwie, rozmowa ta trwać może nawet do godziny. Po ustaleniu dogodnego terminu diagnozy, zebraniu podstawowych informacji o dziecku, które ma zostać zdiagnozowane (m.in. imię i nazwisko, wiek, powód zgłoszenia się na diagnozę) koordynator zespołu diagnostycznego jeszcze tego samego dnia powinien przestać do rodzica/opiekuna wiadomość e-mail podsumowując przeprowadzoną rozmowę i opisując dalsze działania. W takiej wiadomości powinny znaleźć się takie informacje jak:

- termin diagnozy, dokładny adres diagnozy i numer kontaktowy do koordynatora;
- załączniki do wypełnienia;
- dodatkowe dokumenty (np. RODO);
- informacje o sposobie i terminie odesłania skompletowanej dokumentacji;



- jeżeli diagnoza jest diagnozą płatną – dane do wykonania przelewu rezerwującego termin i informacja o metodach płatności dostępnych na miejscu w dniu diagnozy;

Wspomniane wyżej załączniki do wypełnienia, które powinny zostać przesłane do rodziców/opiekunów dziecka przed diagnozą to m.in.:

- Kwestionariusz Wywiadu o Dziecku – odpowiedzi na pytania w nim zawarte pozwolą specjalistom diagnostom na lepsze poznanie diagnozowanego dziecka przed przystąpieniem do diagnozy, celem postawienia dokładnej i rzetelnej diagnozy, określenia form pomocy dziecku i jego rodzinie oraz ewentualnego dostosowania planu terapii do indywidualnych potrzeb dziecka. Kwestionariusz podzielony powinien być na III podstawowe działy:

I – podstawowe informacje:

Pytania o przebieg ciąży (m.in. czy był prawidłowy; czy wystąpiły jakiegokolwiek problemy; zabiegi; infekcje; hospitalizacje; czy w trakcie ciąży matka biologiczna spożywała leki, alkohol, narkotyki lub inne używki; czy wystąpił duży stres) oraz metodę porodu, a także jakie działania w stosunku do dziecka zostały podjęte tuż po urodzeniu, w którym tygodniu ciąży miał miejsce poród, ile punktów w skali Apgar otrzymało dziecko itp.

II – Informacje dotyczące rodziny:

Rodzaj rodziny, w której obecnie przebywa dziecko (np. biologiczna, zastępcza spokrewniona/zawodowa, adopcyjna, placówka opiekuńczo-wychowawcza). Jeżeli dziecko nie jest z rodziny biologicznej, to od kiedy przebywa w obecnej rodzinie adopcyjnej/zastępczej/placówce opiekuńczo-wychowawczej oraz czy posiada kontakt z rodziną biologiczną. Następnie pojawiają się pytania o życie rodzinne dziecka, występujące w najbliższej rodzinie problemy zdrowotne, trudności psychologiczne/psychiatryczne, problemy z używkami itp.

III – Informacje dotyczące sytuacji dziecka:

Jaka jest przyczyna zgłoszenia się na diagnozę (problemy, z którymi boryka się dziecko i jego rodzice/opiekunowie; kiedy się one pojawiły; dlaczego decyzja akurat o diagnozie FAS/FASD itp.). Czy dziecko kiedykolwiek przyjmowało lub przyjmuje leki przepisane przez lekarzy specjalistów; czy było hospitalizowane lub przebywało na oddziale psychiatrycznym; jakie choroby wieku dziecięcego przechodziło dziecko oraz czy cierpi na nawroty jakiś schorzeń lub dolegliwości itp.

Powinny zostać zadane również pytania na temat konkretnych problemów dziecka, jego nastrojów, kontaktów rówieśniczych oraz społecznych, korzystania z technologii wyższej.

Rodzice/opiekunowie powinni odpowiedzieć na pytania dotyczące rozwoju dziecka w okresie 1-3 roku życia, okresie przedszkolnym, okresie szkolnym, zajęć pozalekcyjnych, terapii i zadań domowych.



- opinia wychowawcy przedszkolnego / szkolnego o dziecku – która nie powinna być standardową. W opinii tej oprócz standardowych pytań o rozwój dziecka, jego słabe i mocne strony itp., zawarte muszą być pytania skonstruowane bezpośrednio pod diagnozę FAS/FASD.

- dokument RODO – w związku z przetwarzaniem informacji wrażliwych, rodzice/opiekunowie zobowiązani są do przesłania podpisanego dokumentu, bez którego diagnoza nie powinna zostać przeprowadzona.

- wniosek rodzica/opiekuna na przeprowadzenie niezbędnych badań w celu oceny prawidłowości rozwoju dziecka oraz sporządzenia pisemnych opinii wraz z medyczną diagnozą FAS/FASD. Jeżeli dziecko jest objęte pieczęcią zastępczą, opiekun do niniejszego wniosku powinien dołączyć dokument poświadczający, że udzielono mu takiego prawa. Bez wypełnionego i podpisanego wniosku diagnoza nie powinna zostać przeprowadzona.

Dodatkowe dokumenty, o które koordynator może poprosić rodziców/opiekunów dziecka, to m.in.:

- Dokumenty sądowe (jeżeli dotyczy) – ich skontrolowanie jest niezbędne celem przeprowadzenia diagnozy medycznej, ponieważ na taką może zgłosić się z dzieckiem tylko i wyłącznie jego opiekun prawny.

- Książeczka Zdrowia Dziecka – to w niej potwierdzone są przez lekarzy/położne: użytki stosowane w trakcie ciąży; tydzień ciąży, w którym doszło do porodu; metoda porodu, ewentualne komplikacje i procedury podjęte względem noworodka po porodzie; stan jego zdrowia; kolor i zapach wód płodowych. Bardzo istotną informacją są długość i masa ciała oraz obwód głowy wpisywane do książeczki w poszczególnych miesiącach rozwoju dziecka przez położne/pielęgniarki środowiskowe, a później przez lekarzy podczas bilansów.

- Karta Zdrowia Ucznia (jeżeli dotyczy) – w niej zawarte są przede wszystkim informacje na temat długości i masy ciała dziecka.

- wszystkie orzeczenia i opinie innych specjalistów, które posiada dziecko – z nich specjaliści, zanim przystąpią do badania dziecka podczas diagnozy FAS/FASD, są w stanie zaczerpnąć wiele informacji na temat obecnych i minionych problemów dziecka, jego mocnych i słabych stron.

- wyniki diagnoz medycznych / wypisy ze szpitali / inne dokumenty medyczne dziecka – w takiej dokumentacji mogą znajdować się m.in. wyniki obrazowania mózgu, potwierdzone przez lekarzy powtarzające się dolegliwości i schorzenia, problemy psychiatryczne dziecka i wiele innych.

Tak naprawdę najważniejszym jest, aby rodzice/opiekunowie dziecka zgłoszonego na diagnozę, dostarczyli interdyscyplinarnemu zespołowi diagnostycznemu jak najbardziej obszerną dokumentację dotyczącą dziecka. Specjalista diagnosta jest w stanie wyciągnąć z niej wiele istotnych informacji w kierunku diagnozy FAS/FASD, a rodzic/opiekun może nie zdawać sobie sprawy z tego, które informacje tak naprawdę są ważne do przekazania.

Cała wymieniona wyżej dokumentacja powinna zostać przesłana do koordynatora zespołu diagnostycznego na kilka dni przed umówioną datą diagnozy mailowo w formie chronionych hasłem plików ze skanami lub zdjęciami dokumentacji. Następnie jej kompletność jest sprawdzana i przesyłana do specjalistów również w formie chronionych hasłami plików. Dzięki wcześniejszemu dostępowi do dokumentacji zespół diagnostyczny może się z nią zapoznać, omówić ją i poznać specyficzne trudności



dziecka. Cała dokumentacja jest następnie drukowana i wkładana do specjalnej teczki przypisanej danemu dziecku.

W dniu diagnozy koordynator powinien przygotować gabinety diagnostyczne, a następnie rozpocząć tworzenie opisowej części dokumentu diagnostycznego (informacje na temat dziecka, rodziny, ciąży i porodu, które później uzupełniane są o dodatkowe informacje zebrane podczas wywiadu przeprowadzonego z rodzicem/opiekunem dziecka).

Po przybyciu rodziny do ośrodka diagnostycznego, koordynator raz jeszcze omawia przebieg diagnozy i w trakcie niej cały czas powinien być z nią w kontakcie.

Każda diagnoza musi rozpocząć się od przeprowadzenia pogłębionego wywiadu z rodzicem/opiekunem dziecka. W zależności od przypadku, może trwać on od 30 minut do nawet 1,5 godziny. Podczas umawiania na diagnozę, wystosowana powinna być prośba o to, żeby na diagnozie wraz z dzieckiem pojawiło się dwóch opiekunów (jeżeli jest taka potrzeba), aby dziecko nie pozostało samo, gdy opiekun proszony jest na wywiad. W pogłębionym wywiadzie mogą wziąć udział wszyscy specjaliści, jednak najczęściej jest to praktyka/pracownika socjalnego wraz z psychologiem.

Podczas wywiadu doprecyzowane muszą być najistotniejsze kwestie, m.in.: narażenie dziecka na alkohol w życiu płodowym, przebieg ciąży, przebyte przez dziecko traumy, choroby (również te występujące w rodzinie biologicznej), jego rozwój, problemy edukacyjne itp. W prosty i zrozumiały dla odbiorcy sposób zadawane powinny być również pytania, których odpowiedzi mogą być bardzo pomocne w dalszej diagnostyce, np. wybiórczość pokarmowa dziecka, zaburzenia czucia głębokiego, powód odebrania rodzinie biologicznej, wszystkie pobyty w placówkach opiekuńczo-wychowawczych/rodzinach zastępczych, reakcje dziecka na sytuacje stresowe, integracja rówieśnicza, koordynacja ruchowa, reakcje na bodźce sensoryczne itp.

Im więcej szczegółowych i konkretnych pytań zadawanych przez specjalistów oraz wyczerpujących i szczerych odpowiedzi ze strony rodzica/opiekuna, tym więcej istotnych informacji dla zespołu diagnostycznego, a co za tym idzie – diagnoza wykonana będzie rzetelnie oraz prawidłowo. Następnym krokiem jest wykonanie zdjęcia twarzy dziecka, które następnie zostaną przeanalizowane przez specjalne oprogramowanie do pomiarów dysmorfii twarzy. Dziecko sadzane jest na krześle pod ścianą w miejscu, w którym bezpośrednio na twarz od przodu pada naturalne światło. Następnie pomiędzy brwi dziecka przyklejana jest specjalna naklejka w kształcie koła o średnicy dokładnie 20mm. Będzie to wyznacznik długości dla programu do badania dysmorfii twarzy. Muszą zostać wykonane trzy zdjęcia w różnych ułożeniach twarzy względem aparatu (obiektyw aparatu musi znajdować się na wysokości oczu dziecka, w odległości około 50cm od twarzy):

- ustawienie na wprost z oczami skierowanymi ku górze (aby umożliwić dokładną identyfikację kącika wewnętrznego i zewnętrznego oka), z zamkniętymi, lecz nie zaciśniętymi i nie uśmiechniętymi ustami (konieczność pomiarów górnej czerwieni wargowej oraz wygładzenie rynienki podnosowej);
- ustawienie $\frac{3}{4}$ (dziecko obraca twarz pod kątem 45 stopni względem aparatu) – dzięki temu otrzymany jest z innej perspektywy obraz czerwieni wargowej górnej oraz rynienki podnosowej;
- ustawienie profilowe – kolejna perspektywa, z której oceniana jest czerwień wargowa górna oraz rynienka podnosowa.



Po wykonaniu zdjęć dziecko należy zważyć oraz należy wykonać pomiary długości ciała i obwodu głowy. Po zakończonych pomiarach dziecko udaje się na badania do poszczególnych specjalistów, tj.: psychologa/neuropsychologa, logopedy/neurologopedy, fizjoterapeuty oraz lekarza medycyny.

W międzyczasie koordynator, na bazie wszystkich zebranych pomiarów długości i masy ciała oraz obwodu głowy, dokonać może obliczeń centyli przy pomocy standaryzowanych siatek centylowych odpowiednich dla danego kraju. Ich poprawność jest następnie sprawdzana przez lekarza, a odpowiednia, najniższa wartość, konwertowana jest na wynik w skali od 1-4. Uzyskana cyfra wpisywana jest następnie we właściwe miejsce w 4-cyfrowej tabeli diagnostycznej.

W kolejnym kroku wgrywa się do specjalistycznego oprogramowania wykonane wcześniej zdjęcia. Metoda komputerowego pomiaru jest o wiele bardziej dokładną metodą pomiaru, w przeciwieństwie do stosowanych powszechnie linijek. Na zdjęciach, które znajdują się w programie, dokonuje się odpowiednich oznaczeń średnicy wspomnianej wyżej naklejki naklejanej na czoło, szerokości szpar powiekowych, ich odległości od siebie. W międzyczasie, gdy do pokoju narad zespołu diagnostycznego po swoich badaniach wchodzi poszczególni specjaliści, koordynator prosi ich, aby każdy z osobna ocenił cienkość górnej czerewieni wargowej oraz gładkość rynienki podnosowej. Na tej podstawie wpisywane są kolejne wartości do oprogramowania. W programie wpisywane są również dane takie jak: data urodzenia, dzień badania, przynależność etniczna, czy inne anomalie, które w obrębie twarzy i głowy dziecka zauważyli specjaliści (ich oznaczenie nie ma wpływu na wynik końcowy pomiarów). Ostatnim krokiem jest potwierdzenie obliczenia dysmorfii twarzy. Po wykonaniu tego kroku, pojawia się wygenerowany przez oprogramowanie raport (będący integralną częścią końcowego dokumentu diagnostycznego), na którym oznaczona zostanie odpowiednia cyfra w skali od 1-4, która następnie zostaje naniesiona we właściwe miejsce w 4-cyfrowej tabeli diagnostycznej.

Każdy ze specjalistów tworzy część opisową swojego badania. Wszystkie opisy przygotowywane muszą być na jednym dokumencie, aby każdy ze specjalistów mógł na bieżąco obserwować wyniki badań swoich kolegów. W międzyczasie specjaliści muszą między sobą na temat swoich obserwacji rozmawiać, dlatego najlepiej gdy cały interdyscyplinarny zespół diagnostyczny spotyka się w jednej sali narad. Omówione mogą zostać wtedy dokładnie wszystkie badania, spostrzeżenia i zidentyfikowane uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego.

Narażenie na alkohol oceniane jest na podstawie ilości i częstotliwości spożywanego alkoholu, czasu (okresu) jego spożywania i pewności narażenia w czasie ciąży. W tym przypadku bardzo ważne jest dokładne sprawdzenie dokumentacji dziecka, gdyż informacja o spożywaniu alkoholu w trakcie ciąży mogła zostać wpisana np. w Książeczkę Zdrowia Dziecka, w kartę wypisową ze szpitala czy w dokumenty z placówki opiekuńczo-wychowawczej, w której przebywało dziecko. Jeżeli spożycie alkoholu w trakcie ciąży zostało potwierdzone na oficjalnej dokumentacji lub bezpośrednio przez urzędnika, policjanta, lekarza, ratownika medycznego itp., wtedy zespół ma prawo, a nawet jest zobligowany do tego, aby w tabeli oznaczyć najwyższą cyfrę – 4. Najczęściej jednak narażenie na alkohol oceniane jest na podstawie przeprowadzonego na początku diagnozy wywiadu z rodzicem/opiekunem dziecka.

Nie od dzisiaj wiadomo, iż alkohol jest teratogenem i jego wpływ na rozwijający się płód może być różnorodny. Począwszy od jego uśmiercenia, poprzez anomalie fizyczne do nieodwracalnych (większych lub mniejszych) zmian w mózgu. To właśnie uszkodzenia mózgu poszukiwane są przez specjalistów, w



trakcie przeprowadzanych przez nich badań. Należy jednak pamiętać, iż nie wszystkie nieprawidłowości funkcjonalne są wynikiem działania alkoholu na płód. Mogą wynikać one również z czynników środowiskowych, które miały wpływ na dziecko po narodzinach i mają charakter tylko przejściowy. Uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego oznaczane jest w zależności od ilości oraz natężenia wykrytych przez specjalistów nieprawidłowości. Najwyższa ocena, tj. 4, postawiona zostanie wtedy, gdy dziecko cierpi na mikrocefalię lub istotne nieprawidłowości w mózgu, które zostały zaobserwowane za pomocą technik obrazowania. Nieprawidłowości mogą obejmować np. wodogłowie czy zmiany kształtu/rozmiaru obszarów mózgu. Określone mogą one zostać jedynie przez lekarza. Najniższa ocena, tj. 1, postawiona zostaje w momencie, gdy u dziecka nie zostały zauważone problemy funkcjonalne i rozwojowe odzwierciedlające uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego. W zależności jaka ocena uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego - od 1 do 4, została postawiona, taką ocenę wpisuje się w 4-cyfrową tabelę diagnostyczną.

Po wypełnieniu tabeli diagnostycznej interdyscyplinary zespół diagnostyczny jest w stanie odczytać określony kod, który powstał. Będzie to jeden z 256 kodów diagnostycznych, pogrupowanych w 22 kategorii.

Kod 4444 określa pełnoobjawowy FAS (Alkoholowy Zespół Płodowy), z kolei kod 1111 to brak jakichkolwiek objawów fizycznych lub nieprawidłowości w obrębie ośrodkowego układu nerwowego. Należy pamiętać jednak, iż uzyskując jakikolwiek z 256 kodów, dziecko może nie mieć FAS, jednak znajduje się w spektrum FASD, czyli w czymś na kształt worka, w którym znajdują się: FAS, pFAS, ARND (zaburzenia neurorozwojowe) i ND-PAE (zaburzenia neurobehawioralne). Po ustaleniu kodu diagnostycznego, musi zostać sporządzony obraz kliniczny (opis) określonej kategorii diagnostycznej, w której znalazło się dziecko. Obraz kliniczny jest najważniejszą częścią diagnozy i może być sporządzony tylko i wyłącznie przez lekarza.

Należy pamiętać aby wszyscy specjaliści złożyli na dokumencie diagnostycznym swoje pieczęcie wraz z podpisami. Przygotowany dokument diagnostyczny, specjaliści (lub jeden z wyznaczonych), muszą omówić z rodzicami/opiekunami dziecka. W trakcie omówienia należy, wskazać na jego poszczególne elementy i przedstawić zalecenia tak, aby rodzic/opiekun, w momencie dostarczenia dokumentu do szkoły, przychodni czy innej placówki, był w stanie przekazać uzyskaną wiedzę dalej. Rodzice/opiekunowie muszą mieć możliwość zadania wielu pytań związanych z tym jak teraz będzie funkcjonować dziecko, cała rodzina, otoczenie i co stanie się w szkole czy przedszkolu.

W dokumencie ocenione powinny być również tak zwane pre i postnatalne czynniki ryzyka u dziecka. O tym jednak napiszemy w kolejnym artykule.

Pozdrawiamy i zapraszamy do obserwowania strony *(tutaj można wpisać adres dedykowanej strony internetowej)*

mgr Sylwia Ryżewska – Wiceprezes Zarządu Polskiego Instytutu FASD, Certyfikowany Diagnosta i Specjalista FASD