

MARZENA BUCHNAT

ORCID 0000-0002-7579-6715

ANETA WOJCIECHOWSKA

ORCID 0000-0003-2716-3507

*Uniwersytet im. Adama Mickiewicza
w Poznaniu*

FASD A ASD. PODOBIENSTWA I RÓŻNICE

ABSTRACT. Buchnat Marzena, Wojciechowska Aneta, *FASD a ASD. Podobieństwa i różnice* [FASD and ASD. Similarities and Differences] *Studia Edukacyjne* no. 75, 2024, Poznań 2024, pp. 21-35. Adam Mickiewicz University Press. ISSN 1233-6688. Submitted: 02.12.2024. Accepted: 10.01.2025. DOI: 10.14746/se.2024.75.2

Fetal alcohol spectrum disorder (FASD) occurs in the population at about twice the rate of autism spectrum disorder (ASD). Various studies have discussed the association between the two disorders, but the results are nonconclusive. This article reviews the literature on the potential linkages between FASD and ASD in terms of symptoms, similarities and differences in behavior, and etiology. It also indicates the importance of an ASD diagnosis for children initially diagnosed with FASD.

Key words: fetal alcohol spectrum disorder – FASD, autism spectrum disorder (ASD), development

Dotychczasowy dorobek badawczy dotyczący potencjalnych powiązań pomiędzy płodowym spektrum zaburzeń alkoholowych (FASD) a zaburzeniami w spektrum autyzmu (ASD) pozostaje stosunkowo ograniczony, co skutkuje kontrowersyjnymi wynikami (Lyll, Schmidt, Hertz-Picciotto, 2014). W kontekście przeglądów prowadzonych badań oraz metaanaliz stwierdzono, że występowanie ASD w populacji dzieci z FASD wynosi około 2,6% (Carpita i in., 2022).

Narażenie na alkohol w okresie prenatalnym może prowadzić do dysfunkcji w obszarze funkcji mózgowych, wpływając na każdy etap rozwoju neurologicznego. W związku z tym możliwe, że wysoki poziom ekspozycji na alkohol podczas ciąży jest powiązany nie tylko z wystąpieniem FASD, ale również ze zwiększonym ryzykiem pojawienia się zaburzenia w spektrum autyzmu.

FASD a rozwój dziecka

Spożycie alkoholu etylowego przez kobiety w okresie ciąży jest zjawiskiem, które może skutkować licznymi anomaliami somatycznymi i psychologicznymi u ich potomstwa. Problem nadużywania alkoholu przez matki w czasie ciąży jest relatywnie niechętnie dostrzegany, a zespół zaburzeń rozwojowych u dzieci, znany jako płodowe spektrum zaburzeń alkoholowych (Fetal Alcohol Spectrum Disorder – FASD), jest jedynie w ograniczonym zakresie identyfikowany i diagnozowany.

Pojęcie płodowego zespołu alkoholowego (FAS – fetal alcohol syndrome) zostało wprowadzone do literatury przez Kennetha Jonesa w 1973 roku, w wyniku badań, które obejmowały analizę dysmorficznych cech twarzy oraz wskaźników śmiertelności noworodków urodzonych przez 150 kobiet narażonych na prenatalne spożycie alkoholu. Wcześniejsze diagnozy dzieci wykazujących objawy FAS często klasyfikowano jako nadpobudliwość psychoruchową, spektrum autyzmu, niepełnosprawność intelektualną bądź dewiacje społeczne. W Polsce zjawisko to pozostaje stosunkowo mało zbadane i często kojarzone jest z kontekstem patologii społecznej. Niestety, znacząca większość dzieci z tym syndromem, sięgająca 80%, pochodzi z rodzin dysfunkcyjnych (Lewicka, 2012).

Współczesna diagnostyka koncentruje się na poalkoholowym spektrum zaburzeń rozwojowych (FASD – fetal alcohol spectrum disorders), które obejmuje szereg dysfunkcji fizycznych oraz zaburzeń rozwoju poznawczego, w tym w uczeniu się i zachowaniu. Termin FASD można określić jako definicję parasolową, integrującą różnorodne stany związane z prenatalną ekspozycją na alkohol, które charakteryzują się różnymi poziomami nasilenia (Riley, Infante, Warren, 2011). FASD stanowi praktyczny opis zjawisk związanych z tymi zaburzeniami, które obejmują (Szczupał, 2013):

a) FAS (fetal alcohol syndrome) – pełnoobjawowy płodowy zespół alkoholowy, manifestujący się charakterystycznymi defektami rozwojowymi;

b) FAE (fetal alcohol effects) – płodowy efekt alkoholowy, który stanowi łagodniejszą wersję FAS, charakteryzującą się mniejszym nasileniem defektów fizycznych i psychicznych;

c) ARND (alcohol-related neurodevelopmental disorders) – neurobehavioralne zaburzenia związane z alkoholem, dotyczące osób bez anomalii fizycznych w obrębie twarzy, ale z zaburzeniami rozwojowymi centralnego układu nerwowego;

d) ARBD (alcohol-related birth defects) – wrodzone defekty związane z alkoholem, odnoszące się do osób z anomaliami szkieletowymi, wadami serca oraz zaburzeniami w percepcji wzrokowej i słuchowej;

e) pFAS (partial fetal alcohol syndrome) – częściowy zespół alkoholowy płodu, dotyczący wybranych objawów fizycznych FAS oraz uszkodzeń

centralnego układu nerwowego, które mogą manifestować się trudnościami w uczeniu się i problemami behawioralnymi;

f) FAE (Fetal Alcohol Effects) – skutki płodowego działania alkoholu oraz PFAE (Possible Fetal Alcohol Effects) – możliwe skutki płodowego działania alkoholu (wzorce wrodzonych zaburzeń mających związek z ekspozycją na działanie alkoholu).

W związku z tym, że alkohol, jako substancja o silnych właściwościach toksycznych, stanowi istotne zagrożenie dla rozwijającego się organizmu, istotnym elementem jest fakt, że bariera łożyskowa nie stanowi skutecznej ochrony przed działaniem etanolu, co umożliwia swobodne przenikanie cząsteczek alkoholu do krążenia płodowego. Warto również podkreślić, że dziecko/płód nie posiada jeszcze enzymów wątrobowych, które są niezbędne do metabolizowania etanolu, co powoduje, że kiedy matka konsumuje alkohol, dziecko/płód doświadcza tego samego toksycznego działania.

Ponadto, etanol uznawany jest za specyficzny teratogen – substancję, która wywołuje negatywne skutki w procesach rozwojowych podczas okresu prenatalnego. W odróżnieniu od wielu innych czynników środowiskowych, działanie alkoholu jest znacznie bardziej destrukcyjne, co wynika z jego właściwości epigenetycznych. W kontekście epigenetyki, alkohol wpływa na transkrypcję genów, co prowadzi do modyfikacji w poziomie mRNA, a tym samym może powodować trwałe zmiany w ekspresji genów, wpływając negatywnie na rozwój oraz zdrowie dziecka (Jadczak-Szumiło, 2024).

Wady rozwojowe spowodowane narażeniem na ekspozycję alkoholu w życiu płodowym mogą mieć wpływ na wszystkie układy i narządy ludzkiego organizmu. Najbardziej zauważalne, a także identyfikowalne poprzez dostępne badania kliniczne, są wady twarzoczaszki. Przebudowa tkanek i narządów, wynikająca z zaburzeń rozwojowych wywołanych działaniem teratogennym alkoholu, prowadzi do wystąpienia dysmorfii, często zlokalizowanej w obrębie linii pośrodkowej ciała. Charakterystyczne dla tej grupy dzieci są anomalia w budowie oczu, warg, nosa oraz szczęki i żuchwy. Trzeba podkreślić, że każdy człowiek ma indywidualne predyspozycje do metabolizowania alkoholu, co może wpływać na ryzyko wystąpienia tych wad rozwojowych.

Należy zwrócić uwagę, że w kontekście diagnozowania dzieci, które nie prezentują pełnoobjawowego płodowego syndromu alkoholowego, napotykanne są istotne trudności. Utrudnieniem w tym procesie diagnostycznym jest fakt, iż dzieci te mogą wykazywać mniej wyraziste lub nierozpoznawalne cechy dysmorficzne. W rezultacie, istnieje mniejsze prawdopodobieństwo, że takie przypadki zostaną prawidłowo zdiagnozowane oraz objęte odpowiednią interwencją terapeutyczną, mimo że ich funkcjonowanie jest również zaburzone, jak u dzieci z pełnoobjawowym FAS. Osoby te mogą doświadczać różnorodnych uszkodzeń mózgu, a w wielu przypadkach diagnoza opiera się jedynie na analizie obserwowanych zaburzeń behawio-

ralnych, co stanowi istotne wyzwanie w kontekście wczesnej identyfikacji i wsparcia terapeutycznego.

Dzieci z FASD mogą doświadczać różnorodnych trudności w funkcjonowaniu, które są rezultatem uszkodzeń ośrodkowego układu nerwowego (OUN) spowodowanych ekspozycją na alkohol w okresie prenatalnym.

Badania (Woźniak i in., 2004) wskazują, że spoidło wielkie, które może ulegać częściowej lub całkowitej agenezji oraz zmianom w kształcie i grubości, szczególnie wpływa na szybkość przekazu informacji oraz zdolność do ich łączenia. Problemy te mogą objawiać się poprzez trudności w rozumieniu czytania, szybkości pisanie oraz tworzeniu wypowiedzi.

W przypadku uszkodzenia robaka mózdzku oraz pętli mózdkowo-czołowej zauważono zmiany związane z obumieraniem komórek i procesami niedokrwiennymi. Dzieci z deficytami w tych obszarach prezentują drżenia zamiarowe, co prowadzi do utrudnionej precyzji ruchów oraz koordynacji, a także ograniczonego napędu. Często wykonują czynności w wolniejszym tempie i mają trudności z produkcją słów oraz płynnością mowy.

Z kolei, jądra podkorowe i ich połączenia z płacami czołowymi wykazują zmiany w metabolitach, także powiązane z niedokrwieniem. Powoduje to u dzieci trudności w wyuczeniu się czynności automatycznych oraz rozpoznawaniu znaczenia sytuacji społecznych (Urbaniak i in., 2023).

Zmiany w hipokampie, związane ze zmniejszeniem jego objętości oraz brakiem komórek astrocytarnych w niektórych neuronach, prowadzą do problemów z pamięcią, trudności z zapamiętywaniem wyuczonych informacji, a także do potrzeb wielokrotnego uczenia się tych samych pojęć. Dzieci mutują kłopoty z zapamiętywaniem tabliczki mnożenia, liter, cyfr, czy nazw miesięcy.

Zmiany w korze językowej, zarówno w lewej, jak i prawej półkuli, objawiają się opóźnioną mową, trudnościami z fluencją słowną, agramatyzmami oraz zastępowaniem słów opisami lub podobnymi wyrazami. Dzieci z FASD mogą mieć również trudności ze zrozumieniem metakontekstu językowego, metafor, przenośni i humoru.

Ostatecznie, uszkodzenie w obszarze płatów czołowych powoduje takie zmiany, jak mniejszy obwód głowy oraz problemy z maleinizacją i zmiany w zakresie stężenia metabolitów. Wiąże się to z trudnościami w zakresie funkcji wykonawczych, w tym organizacji, planowania, podejmowania decyzji, refleksyjności i myślenia przyczynowo-skutkowego (Jadczak-Szumilo, 2024, s. 7).

Trudności w rozwoju u dzieci z FASD są wynikiem złożonych uszkodzeń neuropsychologicznych, które manifestują się w różnych okresach życia oraz przybierają nietypowy i zróżnicowany charakter. Ze względu na tę heterogeniczność precyzyjna ocena trudności rozwojowych staje się znacząco utrudniona. W kontekście diagnozy rekomenduje się holistyczne podejście, które powinno obejmować cały okres życia dziecka, a jego celem jest rzetelne oszacowanie rzeczywistych możliwości funkcjonalnych oraz planowanie

adekwatnych terapii, zarówno w zakresie interwencji neuropsychologicznych, jak i wsparcia w relacjach społecznych oraz w rozwijaniu umiejętności samodzielnego działania.

W przypadku dzieci z FASD, zależnie jak rozległe powstały uszkodzenia w ośrodkowym układzie nerwowym, wyróżniamy zaburzenia pierwotne, występujące od momentu narodzin, oraz zaburzenia wtórne, które rozwijają się pod wpływem interakcji ze środowiskiem oraz sposobu, w jaki otoczenie odnosi się do dziecka. Objawy wtórne są krytyczne dla funkcjonowania dziecka i mogą obejmować szereg trudności, takich jak poczucie dezorientacji w sytuacjach z nadmiarem bodźców, szybkie zmęczenie, częste uczucie frustracji, a także tendencje do depresyjnych stanów emocjonalnych czy łatwych wybuchów złości.

Dzieci z FASD często zmagają się z wyzwaniem w obszarze emocji, w tym z trudnościami w ich identyfikacji oraz wyrażaniu. Mogą przejawiać skłonność do rytualizowania zachowań, co utrudnia elastyczność w podejmowaniu decyzji oraz adaptację do zmian. Niska samoocena, trudności w nawiązywaniu i utrzymywaniu relacji przyjacielskich, a jednocześnie nadmierne zaufanie do nieznanym stanowią dodatkowe komplikacje.

Innymi istotnymi problemami są nieadekwatne do sytuacji zachowania seksualne, impulsywne ucieczki z domu bez wyraźnego powodu, trudności w rozpoznawaniu i zarządzaniu własnymi rzeczami, a także brak świadomości zagrożeń, co może prowadzić do podejmowania działań potencjalnie niebezpiecznych. Zjawisko to jest często związane z brakiem kontroli nad własnym ciałem, co podkreśla wieloaspektowość wyzwań, przed którymi stają dzieci z FASD oraz konieczność wszechstronnych interwencji terapeutycznych.

W zależności od etapu rozwoju, dzieci z FASD wykazują zróżnicowane trudności rozwojowe (Jadczak-Szumiło, 2008, 2024; Klecka, 2007; Liszcz 2011; Strissguth i in., 2004; Szczupał, 2013).

W okresie wczesnodziecięcym (0-3 lata) mogą wystąpić objawy zespołu abstynencyjnego, zahamowanie wzrostu, zaburzenia w rozwoju odruchów, a także objawy nadpobudliwości, takie jak niepokój, płytki sen oraz nadwrażliwość na bodźce. Dzieci w tym okresie mogą doświadczać trudności w ssaniu lub całkowity brak możliwości ssania, co prowadzi do kompensacyjnych problemów żywieniowych. Często obserwuje się też płaczliwość, skłonność do alergii oraz predyspozycje do nawracających infekcji. Ponadto, mogą występować problemy z przywiązaniem, wynikające z niekorzystnych warunków rodzinnych oraz nieodpowiedniego wsparcia w zakresie zasobów wychowawczych.

Natomiast, dzieci w wieku przedszkolnym (3-6 lat) mogą zgłaszać trudności w zakresie rozwoju mowy, w tym opóźnienia oraz wady wymowy, a także ograniczone słownictwo. W tym okresie obserwuje się również problemy w zapamiętywaniu pojęć oraz zaburzenia sensoryczne, które mogą manife-

stować się nadwrażliwością lub niedowrażliwością na bodźce. Dodatkowymi wyzwaniami mogą być zaburzenia związane z odczuwaniem łaknienia oraz problemy z tolerancją pokarmów, a także trudności w zakresie wzrostu i masy ciała. Dzieci mogą też być nadpobudliwe, a także doświadczać konsekwencji problemów z przywiązaniem, takich jak trudności w różnicowaniu między osobami znanymi a obcymi.

W młodszym wieku szkolnym (7-13 lat) mogą występować trudności w przystosowaniu się do grupy rówieśniczej oraz w rozumieniu sytuacji społecznych. Charakterystyczna jest labilność emocjonalna oraz problemy z funkcjonowaniem pamięci, co wpływa na trudności w nauce czytania i pisanie, a także opanowywaniu umiejętności matematycznych, w tym zrozumienia pojęć czasu, przestrzeni i wartości pieniądza. Dzieci mogą mieć również ograniczone umiejętności w zakresie uczenia się przez doświadczenie, a także trudności związane z abstrakcyjnym myśleniem i zrozumieniem pojęć. Mogą dalej utrzymywać się objawy niedowagi oraz niskiego wzrostu.

Okres dojrzewania (13-18 lat) to czas kryzysu, który u osób z FASD przybiera na sile. Młodzież często ma trudności z rozumieniem kontekstów sytuacji społecznych, co może prowadzić do problemów z akceptacją przez rówieśników. Ponadto, mogą wystąpić zaburzenia funkcji wykonawczych, w tym trudności w planowaniu, podejmowaniu decyzji, przewidywaniu oraz organizacji czasu. Zmiany dotyczące zewnętrznych cech fizycznych, w tym zanik dysmorfii, a w niektórych przypadkach zwiększenie masy ciała może powodować brak samoakceptacji.

Osoby dorosłe z FASD często zmagają się z deficytami w zakresie funkcji wykonawczych, co negatywnie wpływa na ich zdolność do samodzielnego funkcjonowania oraz adaptacji społecznej. W tej populacji można zaobserwować szereg problemów w sferze relacji interpersonalnych, trudności w asertywnym wyrażaniu swojej tożsamości, a także zwiększone ryzyko wystąpienia zaburzeń psychicznych. Wiele z tych osób napotyka trudności w utrzymaniu zatrudnienia oraz funkcjonowaniu życia codziennego, co może prowadzić do konfliktów z prawem oraz problemów związanych z nadużyciem substancji psychoaktywnych czy niestety alkoholu.

Zaburzenie ze spektrum autyzmu

Zaburzenie ze spektrum autyzmu (ASD) jest neurorozwojowym zaburzeniem, które charakteryzuje się nieprawidłowościami w dziedzinie komunikacji i społecznych interakcji oraz sztywnymi wzorcami zachowań (APA, 2013).

Zaburzenia neurorozwojowe NDD (neurodevelopmental disorders) ujęte są w klasyfikacji ICD-11 jako odrębna grupa stanów, które najczęściej ujawniają się we wczesnym okresie rozwojowym. We wczesnym okresie postanal-

nym ujawniają się często opóźnienia w procesie pojawiania się zasadniczych osiągnięć rozwojowych (tzw. kamieni milowych). Występować może różny zakres deficytów – od wybiórczych do całościowych (Szurpita, Radziwiłłowicz, 2022, s. 9).

W najnowszych kryteriach diagnostycznych zaburzenie ze spektrum autyzmu postrzegane jest jako jedna kategoria o wspólnych symptomach, ale o różnym ich nasileniu. Częstość występowania ASD w populacji stale się zmienia. Ma to związek ze zdecydowanie większą świadomością społeczeństwa w zakresie zauważania objawów ASD, ale także podejmowania procesu diagnostycznego niezależnie od wieku. Szacunkowo autyzm występuje u około 11,3 na 1000 dzieci (Jensen, Steinhausen, 2015). Inne dane, według raportu CDC opublikowanego w *Morbidity and Mortality Weekly Report (MMWR) Surveillance Summary* w 2020 roku wskazują, że szacunkowo 1 na 34-44 (20,6 na 1000) dzieci w wieku szkolnym zostało zdiagnozowanych z zaburzeniem ze spektrum autyzmu.

Statystyki epidemiologiczne wskazują, że globalna częstość występowania zaburzenia ze spektrum autyzmu w populacji waha się w granicach 0,6-1% (Zeidan i in., 2022; Salari i in., 2022).

Polskie dane wskazują, iż liczba wydanych orzeczeń o potrzebie kształcenia specjalnego w roku szkolnym 2022/20223 ze względu na „autyzm w tym zespół Aspergera” waha się pomiędzy 0,8% a 2,2% populacji dzieci i młodzieży (w zależności od województwa). Należy podkreślić, że nie zostały tutaj uwzględnione osoby dorosłe będące już poza edukacją (zdrowie.pap.pl).

Zgodnie z kryteriami diagnostycznymi DSM-5, objawy zaburzenia ze spektrum autyzmu cechują się: 1) nieustępującymi trudnościami w komunikacji społecznej i interakcji w wielu kontekstach, gdzie wpisują się takie objawy, jak deficyty w sferze okazywania społeczno-emocjonalnej wzajemności, trudności w zakresie komunikacji pozawerbalnej, w tym nieprawidłowości w budowaniu komunikacji z użyciem kontaktu wzrokowego, nieumiejętność rozwijania i utrzymywania relacji z rówieśnikami, a także trudności w dostosowywaniu się do różnych sytuacji społecznych; 2) ograniczonymi, powtarzalnymi wzorcami zachowań, zainteresowań i aktywności, do których zaliczyć można zachowania stereotypowe i manieryzmy ruchowe, stereotypowe używanie przedmiotów, bądź mowy (echolalia), potrzeba stałości, niezmienności otoczenia, przywiązanie do rutyn, ograniczone zainteresowania, wzmożona bądź obniżona reaktywność na bodźce zewnętrzne.

FAS/FASD a ASD

Podjmując rozważania związane z ustaleniem, na ile u osób z FAS pojawiają się objawy zaburzenia ze spektrum autyzmu i jakie są tego przyczyny,

należy uwzględnić obydwie strony, a więc także, co jest przyczyną zaburzenia ze spektrum autyzmu i na ile ekspozycja na alkohol w życiu płodowym może mieć znaczenie w etiologii ASD. Trzeba więc przywołać tutaj dwa pojęcia, które dają podstawy wyjaśnienia poszukiwania tych powiązań pomiędzy zaburzeniami: autyzm idiomatyczny i wtórny. Pojęcie idiomatyczny odnosi się do tych osób, które spełniają kryteria dla autyzmu, ale nie występują u nich inne powiązane z nim jednostki chorobowe. Najczęściej nie mają one także cech dysmorficznych. W przypadku terminu wtórny zauważa się nie tylko cechy dysmorfii, ale także rozpoznaje inne współwystępujące jednostki chorobowe, takie jak: zespół łamliwego chromosomu X, stwardnienie guzowate, zespół Renta, zespół Angelmana, a także płodowy zespół alkoholowy (Winczura, 2018).

Na przestrzeni lat w różnych badaniach można zauważyć zmieniające się liczby związane z współwystępowaniem FAS/FASD z ASD. W latach 90. XX wieku i początku lat 2000 można było zauważyć, że odsetek występowania objawów autyzmu u dzieci z FAS wahał się w granicach 2-12% (Habbick i in., 1996; Aronson i in., 1997; Green i in., 2009), ale także przedstawiono wyniki, które wskazywały brak identyfikacji objawów autyzmu u dzieci z FAS (O'Connor i in., 2002), bądź bardzo niski odsetek identyfikacji objawów autyzmu na poziomie 0,49% (Eliassen i in., 2010).

W badaniach nowszych obserwuje się zdecydowanie większą identyfikację objawów autyzmu u dzieci z FAS i FASD. Ich wyniki wskazują, że objawy ASD obserwowane są już w dużej populacji tej grupy. Zwiększenie występowania objawów ASD zauważyli już Steven i współpracownicy (2013), a następne wyniki badań wskazują już wzrost do nawet 60-70% dzieci z FAS/FASD z objawami ASD (zob. Mukherjee i in., 2011; 2019), choć można odnaleźć także wyniki badań ukazujących brak istotnego związku między ASD u dzieci a spożyciem alkoholu w trakcie życia płodowego (Gallagher i in., 2018).

Jak wskazują wyniki licznych badań, temat ten ciągle wymaga poszerzenia, ponieważ efekty analiz nie są jednoznaczne. Jednakże, wiele badań ukazuje wzrost ryzyka występowania ASD u dzieci z ciąż narażonych na spożywanie alkoholu. Istotne jest więc rozważanie przyczyn tego potencjalnego wzrostu.

Niewątpliwie, jednym z ważniejszych czynników posiadających znaczenie w tej sytuacji jest zmiana kryteriów diagnostycznych autyzmu. Kryteria diagnostyczne DSM-5 i ICD-11 nie tylko dokonały zmiany w nazewnictwie, ale przede wszystkim zmieniło się myślenie o objawach autyzmu, jak i możliwości współwystępujących zaburzeń z zaburzeniem ze spektrum autyzmu. Diagnoza ASD opiera się nie tylko na kryteriach związanych z objawami, ale ujmuje je w kontekście społeczno-kulturowym. Wskazuje także na fakt występowania objawów ASD w przypadku innych zaburzeń neurorozwojowych, jak i wielu innych.

Ponadto, przez lata badań nad jednym i drugim zaburzeniem badacze oraz klinicyści zdecydowanie lepiej poznali obydwie zaburzenia, liczne opisy objawów poszerzyły wiedzę diagnostów, zwiększył się dzięki temu szybki i wczesny dostęp do diagnozy tych obu zaburzeń, lepiej poznane zostały mechanizmy ich powstawania oraz zmian, do jakich prowadzą w rozwoju dzieci zarówno z FAS/FASD, jak i ASD.

Ponieważ badania ukazują, że u osób z FAS/FASD pojawiają się objawy zaburzenia ze spektrum autyzmu, coraz częściej przyczyn tego stanu doszukuje się w możliwie wspólnych biologicznych podstawach. Jedną z opisywanych wspólnych podstaw biologicznych są badania immunologiczne związane z udziałem poziomu cytokin.

Pewną zaś koncepcję stanowią badania immunologiczne wskazujące, że u osób z ASD możliwy jest udział neurozapalenia i zmienionej odpowiedzi immunologicznej w patofizjologii ASD. W populacji tej wielokrotnie podkreślano niższe poziomy cytokin przeciwzapalnych i zwiększone poziomy cytokin prozapalnych (Nadeem i in., 2022; Saghazadeh i in., 2019; Krakowiak i in., 2017).

Ze względu na ekspozycję na alkohol w trakcie życia płodowego, u dzieci z FAS/FASD dochodzi do podobnych zmian, jakie obserwowane są u osób z ASD. Przypuszcza się również, że spożycie alkoholu w czasie ciąży wpływa na układ odpornościowy płodu, powodując wzrost cytokin prozapalnych i zmniejszenie proliferacji oraz dojrzewania limfocytów (Sowell i in., 2018; Da Lee in., 2005).

Badania epigenetyczne wydają się z kolei potwierdzać hipotezę, że ekspozycja na alkohol może nasilać niektóre zmiany epigenetyczne, o których donoszono, że są związane z takimi zaburzeniami rozwojowymi układu nerwowego, jak ASD. Niestety, badania w tej dziedzinie nadal są ograniczone, jednak wskazują, że alkohol wywołuje zmiany epigenetyczne, które mogą być związane ze szkodliwym wpływem na mózg płodu, ale również takie zaburzenia, jak ASD, zespół Retta i zespół łamliwego chromosomu X były związane z deregulacją epigenetyczną (Varadinova, Boyadjieva, 2015; Liu, i in., 2009; Haycock, 2009).

Zdecydowanie, lepsze zrozumienie mechanizmów epigenetycznych mogłoby rzucić światło na patofizjologię zarówno ASD, jak i FAS/FASD.

FAS/FASD a ASD podobieństwa i różnice w rozwoju dziecka i jego zachowaniu

Rozwój dzieci z FAS/FASD i ASD przebiega w odmienny sposób. Diagnoza obydwu zaburzeń jest stawiana w bardzo różnym okresie życia ze względu na wiele objawów, które mogą początkowo wskazywać na inny

problem rozwojowy. Jednakże, u obu tych zaburzeń zauważa się pewne podobieństwa, ale też i objawy, które je w znacznym stopniu różnicują.

Analizując rozwój dzieci z FAS/FASD i ASD, można zauważyć liczne podobieństwa FAS/FASD do objawów autyzmu.

U dzieci z FAS/FASD, podobnie jak w objawach ASD, obserwuje się słabe umiejętności społeczne i niedokładne osądy w sytuacjach społecznych, jednak większą chęć do kontaktów społecznych i lepsze umiejętności związane z empatią. W zakresie rozwoju teorii umysłu u wielu dzieci z FAS/FASD postrzega się podobne trudności w tym obszarze, jak u dzieci z autyzmem.

W obu tych grupach dostrzega się trudności w podejmowaniu kontaktów z rówieśnikami, umiejętnością budowania prawidłowych relacji, czy trudności w rozumieniu zasad funkcjonujących w danej grupie rówieśniczej i dostosowaniu się do nich.

Przyczyna trudności społecznych u dzieci z FAS/FASD może mieć jednak inne podłoże, co w znacznym stopniu determinuje możliwości rozwoju w tym zakresie, jak też dostosowania metod terapeutycznych. Przyczyn trudności w zakresie rozwoju społecznego, jak i umiejętności mentalizowania doszukuje się między innymi w obniżonych możliwościach intelektualnych, roli dysfunkcyjnego środowiska wychowawczego, czy po prostu charakterystycznych objawów wynikających z FASD (Bishop i in., 2007; Rasmussen i in., 2009). Istotny jest jednak fakt, że trudności społeczne w przypadku ASD są niezależne od możliwości intelektualnych, a wysokie możliwości intelektualne nie zawsze warunkują w tym przypadku dobre możliwości społeczne. W ocenie możliwości społecznych dziecka z FAS/FASD ważne jest więc dokonanie oceny możliwości poznawczych, aby ustalić czynniki, które na ten obszar dodatkowo wpływają.

Z kolei, możliwości komunikacyjne w przypadku osób z FAS/FASD mogą wyglądać podobnie jak w przypadku ASD na poziomie prozodii mowy. Obserwuje się u obu grup trudności w tym zakresie. Dotyczą one przede wszystkim problemu w ocenie kolejności prowadzenia dialogu, budowania naprzemienności, czy rozumienia zasad komunikacji, jednak w przypadku dzieci z FAS/FASD postrzega się większe możliwości w dziedzinie rozumienia i używania komunikacji pozawerbalnej (Lidstone i in., 2020).

Do cech wspólnych trudności komunikacyjnych zalicza się także trudności w zakresie odpowiedniego używania słów, w obszarze pragmatyki języka, ale także sztywność w dziedzinie budowania procesu komunikacyjnego u obu grup, choć przyczyny, podobnie jak w zakresie umiejętności społecznych, mogą mieć podłoże związane także z umiejętnościami wykonawczymi.

Do cech wspólnych zalicza się również występowanie deficytów uwagi, trudności w koncentracji, impulsywności, a także nadruchliwości (Joshi, Wilens, 2022; Burd, 2016). W obydwu grupach zwraca się także uwagę na wystę-

powanie zachowań eksternalizacyjnych związanych z problemami z zachowaniem, takich jak agresja, trudności w kontroli zachowania, czy zachowania opozycyjno-buntownicze (Lidstone i in., 2020).

W obydwu grupach obserwuje się także podobny wzorzec snu, jak na przykład: krótszy całkowity czas trwania snu nocnego i więcej nocnych wybudzeń, przy ogólnym zmniejszeniu efektywności snu, choć neurologicznie przyczyna w obu grupach jest różna (Mughal i in., 2020).

Podsumowanie

Rozważając opisywane cechy wspólne, jak też różniące kliniczny obraz dzieci z FAS/FASD i ASD, bardzo trudno dokonać jednoznacznego podziału oraz przypisania objawów tylko jednemu z tych zaburzeń. Należy bowiem pamiętać, że na przebieg rozwoju dziecka z FAS/FASD wpływa obszar uszkodzeń mózgu, a co za tym idzie – nakładających się na siebie objawów. Zmiana kryteriów diagnostycznych, nowe metody diagnozy, wiedza klinicystów i badaczy zmienia obraz funkcjonowania dzieci zarówno z FAS/FASD, jak i ASD. W ramach przedstawionych rozważań można wysnuć następujące wnioski w poszczególnych obszarach.

1. Współwystępowanie FAS/FASD i ASD – wyniki badań dotyczące współwystępowania FAS/FASD z ASD pozostają niejednoznaczne, co ukazuje potrzebę dalszych analiz. Chociaż wcześniejsze badania sugerowały niski odsetek objawów ASD w tej grupie, późniejsze doniesienia podają wzrost identyfikacji objawów ASD u dzieci z FAS/FASD nawet do 60-70%. Wskazuje to na możliwość związku pomiędzy prenatalną ekspozycją na alkohol a ryzykiem występowania ASD.

2. Rola zmian diagnostycznych – zmiana kryteriów diagnostycznych w DSM-5 i ICD-11, w tym uwzględnienie kontekstu społeczno-kulturowego oraz lepsze zrozumienie współwystępujących zaburzeń neurorozwojowych, mogła przyczynić się do wzrostu liczby diagnoz ASD u dzieci z FAS/FASD.

3. Mechanizmy biologiczne i immunologiczne – wskazano na możliwe wspólne biologiczne podstawy FAS/FASD i ASD, takie jak zmiany w układzie immunologicznym i neurozapaleniu. U osób z ASD oraz u dzieci z FAS/FASD obserwuje się podwyższony poziom cytokin prozapalnych, co może wskazywać na ich udział w patofizjologii obu zaburzeń.

4. Rola epigenetyki – badania epigenetyczne sugerują, że prenatalna ekspozycja na alkohol może prowadzić do zmian epigenetycznych, które wpływają na rozwój mózgu i są powiązane z takimi zaburzeniami, jak ASD. Dalsze badania w tej dziedzinie mogą pomóc w zrozumieniu mechanizmów związanych z etiologią obu zaburzeń.

5. Podobieństwa w objawach – u dzieci z FAS/FASD i ASD występują podobieństwa w dziedzinie trudności społecznych, komunikacyjnych, deficytów uwagi, problemów z zachowaniem oraz wzorców snu. Niemniej jednak, różnice w mechanizmach leżących u podstaw tych trudności wskazują na konieczność indywidualnego podejścia diagnostycznego i terapeutycznego.

6. Różnice w rozwoju społecznym i komunikacyjnym – trudności społeczne i komunikacyjne w FAS/FASD wydają się wynikać z obniżonych możliwości intelektualnych, środowiska wychowawczego oraz charakterystycznych objawów FASD. W przypadku ASD trudności społeczne i komunikacyjne są bardziej niezależne od poziomu intelektualnego, co wskazuje na różnice w etiologii tych zaburzeń.

7. Zastosowanie wyników badań – lepsze zrozumienie mechanizmów leżących u podstaw FAS/FASD i ASD, w tym aspektów biologicznych, immunologicznych oraz epigenetycznych, może prowadzić do skuteczniejszych strategii diagnostycznych i terapeutycznych. Istotne jest również uwzględnienie różnic w genezie trudności społecznych i komunikacyjnych w obu zaburzeniach w planowaniu interwencji.

Analizując powyższe implikacje, warto jednak zastanowić się, jakie znaczenie w wymiarze praktycznym edukacyjno-terapeutycznym ma poszukiwanie powiązań pomiędzy jednym i drugim zaburzeniem.

Obecnie obowiązujące Rozporządzenie dotyczące kształcenia specjalnego nie wskazuje na możliwość wydania dziecku z FAS/FASD orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego, a co za tym postępuje – wiele dzieci na etapie przedszkolnym bądź uczniów na etapie szkolnym boryka się z trudnościami w zakresie udzielania im szeroko rozumianego wsparcia w systemie oświaty. Dotyczy to często potrzeby dodatkowych godzin w formie zajęć rewalidacyjnych bądź potrzeby wsparcia przy pomocy nauczyciela współorganizującego proces kształcenia. Diagnoza ASD zmienia tę sytuację edukacyjną. Warto więc u dzieci z FAS/FASD zwracać uwagę na współwystępujące objawy i jeśli wskazują one na współwystępowanie objawów ASD, wskazane jest poszerzenie diagnostyki w tym zakresie i podjęcie odpowiedniego wsparcia.

Diagnoza pod kątem ASD w przypadku dzieci z FAS/FASD ma także znaczenie w dziedzinie dostosowywania metod terapeutycznych, ale również w zakresie zrozumienia pojawiających się zachowań u dziecka.

Wkład autorów

Autorzy deklarują równy wkład w organizację badań i powstanie pracy.

REFERENCES

Opracowania

- American Psychiatric Association A, Association AP. (2013), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5*. Washington DC: American psychiatric association
- Aronson, M., Hagberg, B., Gillberg, C. (1997). *Attention deficits and autistic spectrum problems in children exposed to alcohol during gestation: A follow-up study*. *Dev. Med. Child Neurol.*, 39, 583-587
- Bishop, S., Gahagan, S., Lord, C. (2007). *Re-examining the core features of autism: A comparison of autism spectrum disorder and fetal alcohol spectrum disorder*. *J. Child Psychol. Psychiatry*, 48, 1111-1121
- Burd, L. (2016). *FASD and ADHD: Are they related and How?* *BMCPsychiatry*, 16, 325
- Carpita, B., Migli, L., Chiarantini, I., Battaglini, S., Montalbano, C., Carmassi, C., Cremone, I.M., Dell'Osso, L. (2022). *Autism Spectrum Disorder and Fetal Alcohol Spectrum Disorder: A Literature Review*. *Brain Sciences*, 12(6), 792
- Da Lee, R., An, S.M., Kim, S.S., Rhee, G.S., Kwack, S.J., Seok, J.H., Chae, S.Y., Park, C.H., Choi, Y.W., Kim, H.S., et al. (2005). *Neurotoxic Effects of Alcohol and Acetaldehyde During Embryonic Development*. *J. Toxicol. Environ. Health A*, 68, 2147-2162
- Eliassen, M.H., Tolstrup, J.S., Andersen, A.-M.N., Grønbaek, M., Olsen, J., Strandberg-Larsen, K. (2010). *Prenatal alcohol exposure and autistic spectrum disorders—a population-based prospective study of 80 552 children and their mothers*. *Int. J. Epidemiol.*, 39, 1074-1081
- Gallagher, C., McCarthy, F.P., Ryan, R.M., Khashan, A.S. (2018). *Maternal Alcohol Consumption During Pregnancy and the Risk of Autism Spectrum Disorders in Offspring: A Retrospective Analysis of the Millennium Cohort Study*. *J. Autism Dev. Disord.*, 48, 3773-3782
- Green, C.R., Mihic, A.M., Nikkel, S.M., Stade, B.C., Rasmussen, C., Munoz, D.P., Reynolds, J.N. (2009). *Executive function deficits in children with fetal alcohol spectrum disorders (FASD) measured using the Cambridge Neuropsychological Tests Automated Battery (CANTAB)*. *J. Child Psychol. Psychiatry*, 50, 688-697
- Habbick, B.F., Nanson, J.L., Snyder, R.E., Casey, R.E., Schulman, A.L. (1996). *Foetal alcohol syndrome in Saskatchewan: Unchanged incidence in a 20-year period*. *Can. J. Public Health*, 87, 204-207
- Haycock, P.C. (2009). *Fetal Alcohol Spectrum Disorders: The Epigenetic Perspective*, 1. *Biol. Reprod.*, 81, 607-617
- Jadczak-Szumilo, T. (2008). *Neuropsychologiczny profil dziecka z FASD*. Warszawa: Wydawnictwo Edukacyjne PARPAMEDIA
- Jadczak-Szumilo, T. (2024). *Wsparcie dzieci i młodzieży z FASD oraz ich rodzin*. Warszawa: Ośrodek Rozwoju Edukacji
- Joshi, G., Wilens, T.E. (2022). *Pharmacotherapy of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder in Individuals with Autism Spectrum Disorder*. *Child Adolesc Psychiatric Clin N Am* 31, 449-468
- Klecka, M. (2007). *Fascynujące dzieci*. Kraków: Wydawnictwo Archidiecezji Krakowskiej
- Krakowiak, P., Goines, P.E., Tancredi, D.J., Ashwood, P., Hansen, R.L., Hertz-Picciotto, I., Van de Water, J. (2017). *Neonatal Cytokine Profiles Associated With Autism Spectrum Disorder*. *Biol Psychiatry*, 1, 81(5), 442-451
- Lewicka, M. (2012). *Płodowy zespół alkoholowy jako czynnik wykoślenia społecznego*. W: M. Boczkowska, E. Tymoszek, P. Zielińska (red.), *Wychowanie, profilaktyka, terapia. Szanse i zagrożenia* (ss. 215-225). Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls

- Lidstone, D.E., Miah, F.Z., Poston, B., Beasley, J.F., Dufek, J.S. (2020). *Manual dexterity in children with autism spectrum disorder: A cross-syndrome approach*. Res. Autism Spectr. Disord., 73, 10, 15-46
- Liszczyk, K. (2011). *Dziecko z FAS w szkole i w domu*. Kraków: Wydawnictwo Rubikon
- Liu, Y., Balaraman, Y., Wang, G., Nephew, K.P., Zhou, F.C. (2009). *Alcohol exposure alters DNA methylation profiles in mouse embryos at early neurulation*. Epigenetics, 4, 500-511
- Lyall, K., Schmidt, R.J., Hertz-Picciotto, I. (2014). *Maternal lifestyle and environmental risk factors for autism spectrum disorders*. Int. J. Epidemiol., 43, 443-464
- Maenner, M.J., Warren, Z., Williams, A.R., et al. (2023). *Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020*. Surveillance Summaries, 72(2), 1-14
- Mughal, R., Hill, C.M., Joyce, A., Dimitriou, D. (2020). *Sleep and Cognition in Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) and Children with Autism Spectrum Disorders (ASD)*. Brain Sci., 10, 863
- Mukherjee, R.A., Cook, P.A., Norgate, S.H., Price, A.D. (2019). *Neurodevelopmental outcomes in individuals with fetal alcohol spectrum disorder (FASD) with and without exposure to neglect: Clinical cohort data from a national FASD diagnostic clinic*. Alcohol, 76, 23-28
- Mukherjee, R.A., Layton, M., Yacoub, E., Turk, J. (2011). *Autism and autistic traits in people exposed to heavy prenatal alcohol: Data from a clinical series of 21 individuals and nested case control study*. Adv. Ment. Health Intellect. Disabil., 5, 42-49
- Nadeem, A., Ahmad, S.F., Al-Harbi, N.O., Al-Ayadhi, L.Y., Sarawi, W., Attia, S.M., Bakheet, S.A., Alqarni, S.A., Ali, N., AsSobeai, H.M. (2022). *Imbalance in pro-inflammatory and anti-inflammatory cytokines milieu in B cells of children with autism*. Mol Immunol., 41, 297-304
- Rasmussen, C., Wyper, K., Talwar, V. (2009). *The relation between theory of mind and executive functions in children with fetal alcohol spectrum disorders*. Can. J. Clin. Pharmacol. J., 16, 370-380
- Riley, E.P., Infante, M.A., Warren, K.R. (2011). *Fetal Alcohol Spectrum Disorders: An Overview*. Neuropsychol. Rev., 21, 73-80
- Saghazadeh, A., Ataieinia, B., Keynejad, K. (2019). *Anti-inflammatory cytokines in autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis*. Cytokine, 123(5)
- Salari, N., Rasoulpoor, S., Rasoulpoor, S., Shohaimi, S., Jafarpour, S., Abdoli, N., Khaleidi-Paveh, B., Mohammadi, M. (2022). *The global prevalence of autism spectrum disorder: a comprehensive systematic review and meta-analysis*. Italian Journal of Pediatrics, 8, 48(1), 112
- Sowell, K.D., Uriu-Adams, J.Y., Van de Water, J., Chambers, C.D., Coles, C.D., Kable, J.A., Yevtushok, L., Zymak-Zakutnya, N., Wertenlecker, W., Keen, C.K. (2018). *Implications of altered maternal cytokine concentrations on infant outcomes in children with prenatal alcohol exposure*. Alcohol, 68, 49-58
- Streissguth, A.P., Barr, H., Bookstein, F., Sampson, P., Bookstein, F. (2004). *Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects*. Developmental and Behavioral Pediatrics, 4(5), 228-238
- Szczupał, B. (2013). *Dziecko z FASD – problemy diagnostyczne oraz wybrane strategie i metody pracy*. Rozprawy Społeczne, 1, 79-87
- Szurpita, M., Radziwiłłowicz, W. (2022). *Zaburzenia neurorozwojowe – diagnostyka, obraz kliniczny i jego dynamika. Współczesne pytania i kierunki poszukiwań badawczych*, Psychologia Rozwojowa, 27, 2, 9-25

- Urbanik, A., Nardzewska-Szczepanik, M., Jadczyk-Szumilo, T., Ostrogórska, M. (2023). *Assesment of the central nervous system in children with Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) using Magnetic Resonance (MR) techniques*. *Applied Sciences*, 13, 12
- Varadinova, M., Boyadjieva, N. (2015). *Epigenetic mechanisms: A possible link between autism spectrum disorders and fetal alcohol spectrum disorders*. *Pharmacol. Res.*, 102, 71-80
- Winczura, B. (2018). *Zaburzenia współwystępujące z autyzmem – uwarunkowania rozwojowe, symptomy kliniczne i dylematy diagnostyczne*. *Logopedia*, 47(2), 243-263
- Wozniak, D.F., Hartman, R.E., Boyle, M.P. (2004). *Apoptotic neurodegeneration induced by ethanol in neonatal mice is associated with profound learning/memory deficits in juveniles followed by progressive functional recovery in adults*. *Neurobiology of Disease*, 17, 403-414

Akty prawne

- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z 9 sierpnia 2017 r. w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym (DzU 2017, poz. 1578)
- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z 24 sierpnia 2017 r. w sprawie organizowania wczesnego wspomagania rozwoju dzieci (art. 127, ust. 19, pkt 1 ustawy z 14 grudnia 2016 r. – Prawo oświatowe; DzU z 2017, poz. 59 i 949)

Źródła internetowe

- Torchala, K. <https://zdrowie.pap.pl/rodzice/spektrum-autyzmu-diagnozy-na-wyrost-czy-faktyczny-wzrost-przypadkow> [dostęp: 15.09.2024]
zdrowie.pap.pl, [pobrano: 15.09.2024]
- Zeidan, J., Fombonne, E., Scora, J., Ibrahim, A., Durkin, M.S., Saxena, S., Yusuf, A., Shih, A., Elsabbagh, M. (2022). *Global prevalence of autism: A systematic review update*. *Autism Research*, 15(5), 778-790. <https://doi.org/10.1002/aur.2696>