

*Arts verstandelijk gehandicapten*



## **Medische begeleiding van mensen met Foetaal Alcohol Syndroom**

*Informatie en advies voor (huis)arts en tandarts*

## Algemeen

Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) is een paraplueterm voor aandoeningen die zijn ontstaan door prenatale blootstelling aan alcohol. Binnen deze categorie is Foetaal Alcohol Syndroom de ernstigste.

### Belangrijke kenmerken

De belangrijkste kenmerken van FAS zijn:

- faciale dysmorphieën
- een groeiachterstand
- afwijkingen aan het centraal zenuwstelsel

### Oorzaken en vóórkomen

Alcohol en de metabolieten van alcohol, zoals acetaldehyde, hebben een negatief effect op de embryonale en foetale ontwikkeling. Zij werken teratogeen en hebben daarnaast een slechte invloed vanwege het fysiologisch effect bij de moeder. Intrauteriene blootstelling aan alcohol (Prenatal Alcohol Exposure, PAE) kan in elke fase van de zwangerschap negatieve effecten hebben. Voor de ontwikkeling van het centrale zenuwstelsel, structureel en functioneel, zijn de vroege ontwikkelingsfasen van belang.

Prenatale blootstelling aan grote hoeveelheden alcohol kan vruchtdood, malformaties, dysmorphe kenmerken, groeivertraging en cognitieve- en gedragsstoornissen tot gevolg hebben. De precieze rol van licht tot matig alcoholgebruik tijdens de zwangerschap als oorzaak van afwijkingen is niet goed vastgesteld.

De prevalentie van FAS in Europa is ongeveer 1 per 1330 levendgeborenen. De prevalentie van FASD is hoger, rond de 1 per 450 levendgeborenen. Er zijn geen prevalentiecijfers voor Nederland specifiek bekend.

### Gezondheid

Problemen met de lichamelijke gezondheid staan bij mensen met FAS meestal niet op de voorgrond, mits er geen aangeboren cardiale afwijkingen zijn of epilepsie. Zij ondervinden met name problemen op neuropsychologisch gebied met daarmee geassocieerde gedragsproblemen. Verderop zullen de gezondheidsproblemen nader beschreven worden.

## Klinische kenmerken

### Groei

De groei van kinderen met FAS blijft achter op die van hun leeftijdgenoten. Er is een prenatale groeivertraging, die postnataal aanhoudt. Tevens is er een verhoogde kans op prematuriteit. De lengte en het gewicht zijn laag (onder het 10<sup>e</sup> percentiel). Ook de schedelomtrek is klein. Op volwassen leeftijd zijn de lengte en het gewicht vaak wel normaal.

### Ontwikkeling

Mensen met FAS ondervinden problemen op veel functionele gebieden. Er is een vertraagde ontwikkeling en meestal blijvende achterstand op de volgende gebieden, waardoor vaak geen zelfstandigheid wordt bereikt.

- Cognitie
- Motorische coördinatie
  - o Rompbalans
  - o Fijne motoriek
  - o Tremoren
  - o Oog-handcoördinatie
- Aandacht
- Taalontwikkeling
- Executieve functies
- Geheugen
- Sociale perceptie
- Verwerken van emoties

Elk van deze functies kan in wisselende mate aangedaan zijn.

### Uiterlijke kenmerken

De belangrijkste kenmerken in het gezicht van iemand met FAS zijn een vlak en lang philtrum met een dunne bovenlip en korte oogspleten. Deze kenmerken maken onderdeel uit van de diagnostische criteria.

Andere vaker voorkomende uiterlijke kenmerken zijn epicanthus, hypertelorisme, ptosis, opgewipte neuspunt, midfaciale hypoplasie, micrognatie, hoog palatum, onderontwikkelde oren (railroadtrack), "hockey-stick"-handlijnen, campto-/clinodactylie, vlakke neusbrug, nagelhypoplasie en crowding van de tanden.

## Gedrag

Bij FAS komen, zoals beschreven, veel stoornissen in hersenfuncties voor en er is een sterke associatie met gedragsproblemen. Vaak wordt een beeld gezien met veel overeenkomsten met ADHD.

Hoewel de oorzaak organisch van aard is hebben omgevingsfactoren wel degelijk invloed op het gedrag van mensen met FAS. Een liefdevolle en motiverende omgeving heeft een gunstig effect op de ontwikkeling van kinderen met FAS.

Op jonge leeftijd komen slaapproblemen veel voor.

Impulsregulatieproblemen komen veel voor. Liegen, stelen, gebrek aan schuldgevoel en kinderlijk gedrag worden ook veel gezien en een groot gedeelte van de mensen met FAS komt in het criminele circuit terecht, raakt verslaafd aan alcohol of andere middelen of ontwikkelt andere psychiatrische stoornissen, zoals depressie of paniekstoornis. Bij 15-20% is sprake van een verstandelijke beperking.

## Gezondheidsproblemen

Congenitale hartafwijkingen komen vaker voor bij FAS en ook neurologische afwijkingen hebben een hogere prevalentie. Over andere structurele afwijkingen bij FAS bestaan tegenstrijdige gegevens. In onderstaande tabel staan beschreven afwijkingen genoemd, waarbij het voor de meeste onduidelijk is of de prevalentie hoger is dan verwacht en/of dat het voorkomen mogelijk met andere risicofactoren samenhangt.

| <b>Tractus</b>        | <b>Beschreven afwijkingen</b>  |
|-----------------------|--|
| Cardiaal (18-50%)     | Ventrikelseptumdefect<br>Atriumseptumdefect<br>Overige hartafwijkingen   |
| Centraal zenuwstelsel | Epilepsie<br>Cerebrale parese<br>Tonusregulatiestoornissen   |
| Urogenitaal           | Functionele en anatomische afwijkingen aan de nieren   |
| Bewegingsapparaat     | Scoliose<br>Tethered cord<br>Beperking in pro-/supinatiebeweging elleboog                                      |
| Gastrointestinaal     | Pseudo-obstructie  |
| Visus                 | Refractieafwijkingen<br>Strabisme<br>Vaatafwijkingen retina<br>N. opticus hypoplasie<br>Overige oogafwijkingen |
| Gehoor                | Op jonge leeftijd frequent oorontstekingen<br>Gehoorverlies, zowel geleidings- als perceptief verlies          |
| Tandheelkundig        | Schisis<br>Dental crowding   |
| Immuunsysteem         | Verminderde afweer op kinderleeftijd met vaker voorkomen van infecties   |

## Follow up

| Leeftijd   | Zuigelingen  | Kinderen                                      | Adolescenten            | Volwassenen           |
|------------|--|---|-------------------------|-----------------------|
| Frequentie | 1x/jaar  | 1x/jaar                                       | 1x/2 jaar               | Op indicatie          |
| Cardiaal   | Echo cor bij diagnose  | Idem  | Idem                    | Idem                  |
| Neurologie | Neurologisch onderzoek   | Controle motorische ontwikkeling,             | Idem                    | Op indicatie          |
| Gedrag     | Aandacht voor slaapproblemen                                       | Gedrag en neuropsychologie in kaart brengen   | Idem                    | Op indicatie          |
| Visus      | Bij diagnose controle oogarts                                      | Controle bij 3 jaar, daarna 2-jaarlijks       | Vlgns richtlijn NVAVG   | Vlgns richtlijn NVAVG |
| Gehoor     | Screening als in algemene populatie, controle tot 3 jaar jaarlijks | Controle volgens NVAVG richtlijn              | Idem                    | Idem                  |
| Groei      | Vervolgen lengte, gewicht, SO                                      | Minimaal jaarlijks controle lengte en gewicht | Jaarlijks in groeispurt | -                     |
| Renaal     | Onderzoek op indicatie, als in algemen populatie                   | Idem  | Idem                    | Idem                  |
| Skelet     | Bij diagnose lichamelijk onderzoek ter uitsluiting afwijkingen     | Jaarlijks controle op scoliose                | Idem                    | Op indicatie          |
| Gebit      | -  | Controle tandarts halfjaarlijks               | Idem                    | Idem                  |

## Gebruikte literatuur

- S.B. Cassidy, J.E. Allanson. Management of Genetic Syndromes. Wiley, 2005, 2e druk, hst 20, blz 225-37.
- Z. Aslan, N. van der Schaaf, R. de Vries. Foetaal alcohol syndroom; beknopte samenvatting n.a.v. referaat AVG-opleiding en opleiding Klinische Genetica Erasmus MC. Januari 2012
- H. van Wieringen et al. Diagnostiek van foetale alcohol spectrumstoornissen. NTVG 2010;154:A331
- N. Dörrie, M. Föcker, I. Freunsch, J. Hebebrand. Fetal alcohol spectrum disorders. Eur Child Adolesc Psychiatry. DOI 10.1007/s00787-014-0571-6.
- Y.S.N. Senturias. Fetal Alcohol Spectrum Disorders: An Overview for Pediatric and Adolescent Care Providers. Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care 2014;44:74-81.
- R.B. Nayak, P. Murthy. Fetal alcohol spectrum disorder. Indian Pediatrics 2008;45:977-83.
- Website: [www.fasstichting.nl](http://www.fasstichting.nl)
- Website: [www.nofas.org](http://www.nofas.org)