UNIVERSITY OF HELSINKI

https://helda.helsinki.fi

Sikiöaikainen alkoholialtistus ja FASD: tunnistaminen, hoito ja haittojen ehkäisy

Tupola, Sarimari; Kahila, Hanna

2021-12-03
Suomen lääkäriliitto
http://hdl.handle.net/10138/339790
Tupola, S & Kahila, H 2021, 'Sikiöaikainen alkoholialtistus ja FASD: tunnistaminen, hoito ja haittojen ehkäisy', Suomen lääkärilehti, Vuosikerta. 76, Nro 48, Sivut 2879 - 2883.

Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository. https://helda.helsinki.fi
This is an electronic reprint of the original article.
This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.
Please cite the original version.

SARIMARI TUPOLA
LT, lastentautien ja sosiaalipediatrian erikoislääkäri
Hus Lasten ja nuorten sairaudet

HANNA KAHILA
LT, Naistentautien ja synnytysten erikoislääkäri
Hus Naistentaudit ja synnytykset

Sikiöaikainen alkoholialtistus ja FASD: tunnistaminen, hoito ja haittojen ehkäisy

- Raskaudenaikainen alkoholinkäyttö voi aiheuttaa sikiölle useaan elinjärjestelmään pysyviä vaurioita, joiden vaikeusaste vaihtelee.
- Tunnistamista olisi mahdollista tehostaa tutkimalla odottajilta alkoholin käyttöä mittaava veren fosfatidyylietanoli (B-PEth) äitiysneuvoloissa.
- Alkoholista on turvallisinta pidättäytyä koko raskauden ajan ja jo raskautta suunniteltaessa.
- Sikiöaikana päihteille altistuneen lapsen epäedulliset elinolosuhteet saattavat lisätä kehityksen ongelmia.
- Välittävä ja oikea-aikaisia virikkeitä tarjoava kasvuympäristö voi lieventää altistuksen haitallisia vaikutuksia.

Raskaudenaikainen alkoholialtistus on länsimaissa yksi yleisimmistä sikiövaurioiden syistä. Altistus voi aiheuttaa epämuodostumia tai kehitysviiveen, jonka vaikeusaste vaihtelee lievistä oppimis- ja käytöshäiriöistä vaikeaan kehitysvammaan (1). Turvallinen ja ikätasoisia virikkeitä antava elinympäristö sekä oikea-aikaiset tukitoimet auttavat näitä elinikäisistä häiriöistä kärsiviä lapsia ja nuoria, vaikka altistuksen aiheuttamia eri elinten kehityshäiriöiden seurauksia ei voi kokonaan parantaa (2,3).

On viitteitä koliinilisän positiivisesta vaikutuksesta kognitioon ja kasvuun.

Sikiöaikaisen alkoholialtistuksen aiheuttamat oireyhtymät (FASD, fetal alcohol spectrum disorders) on yhteinen nimitys todetuille vaurioille, joista altistuneet lapset kärsivät. FASD sisältää neljä alaryhmää. Vaikein niistä on FAS (fetal alcohol syndrome), johon kuuluu pre- ja postnataalinen pituuden ja päänympäryksen kasvuhäiriö, tyypilliset kasvonpiirteet ja keskushermoston toimintahäiriö. Muut alaryhmät ovat tyypilliset kasvonpiirteet ja vähintään yhden keskeisen FAS-kriteerin sisältävä PFAS (partial fetal alcohol syndrome), keskushermosto-oireet käsittävä ARND (alcohol related neurobehavioral disorder) ja epämuodostumat ARBD (alcohol related birth defect).

Oireyhtymille ei ole sovittu kansainvälisiä yhteneväisiä kriteereitä. Suomessa käytetään IOM:n (Institute of Medicine) kriteerejä, jotka on modifioitu kotimaisen tutkimuksen avulla (4,5,6). Nämä on kuvattu taulukossa (taulukko 1).

FASD:n ja raskaudenaikaisen alkoholinkäytön esiintyvyys

FASD:n esiintyvyydeksi Euroopassa ja Yhdysvalloissa arvioidaan 2–5 % (7). Todellisten lukujen on arvioitu olevan huomattavasti suurempia, koska diagnostiikka on vaikeaa ja oireyhtymien fenotyyppi moninainen. Alkoholista kysyminen saatetaan myös kokea hankalaksi ja diagnoosi leimaavaksi.

Suomessa ei ole tutkittu FASD:n esiintyvyyttä, eikä päihteitä käyttävien raskaana olevien naisten lukumäärästä ole luotettavaa tietoa. 20–34-vuotiaista naisista 5 % ja 35–44-vuotiaista naisista 1 % oli vuonna 2018 juonut humalahakuisesti, eli vähintään kuusi annosta alkoholia kerralla vähintään kerran viikossa. Koska arviolta 50 % raskauksista on suunnittelemattomia, alkuraskauden altistuksia tapahtunee (8). Usein käytetty altistusluku 6 % perustuu yli 20 vuoden takaiseen tutkimukseen (9). Eurooppalaisen kyselytutkimuksen mukaan suomalaisista naisista (n = 572) 86 % ei käyttänyt alkoholia tultuaan tietoiseksi raskaudestaan (10).

Alkoholinkäyttö ja sen selvittäminen

Sikiöaikaisen alkoholialtistuksen aiheuttamia oireyhtymiä esiintyy kaikissa sosioekonomisissa ryhmissä, kaiken ikäisillä äideillä ja kaikissa etnisissä ryhmissä (11). Raskaudenaikaisen alkoholinkäytön seurauksiin tiedetään vaikuttavan alkoholin kerta-annosmäärien, käyttötiheyden ja raskauden keston lisäksi mm. äidin ja sikiön geneettiset tekijät, äidin ravitsemustila ja sekakäyttö.

KIRJALLISUUTTA
1 Popova S, Lange S, Shield K ym. Comorbidity of fetal alcohol spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. Lancet 2016;387:978–87.
2 Reid N, Dawe S, Shelton D ym. Systematic review of fetal alcohol spectrum disorder interventions across the life span. Alcohol Clin Exp Res 2015;39:2283–95.
3 Williams JF, Smith VC and the Committee on substance abuse: Fetal alcohol spectrum disorders. https://pediatrics.aappublications.org/content/early/2015/10/13/peds.2015-3113.
4 Hoyme HE, Kalberg WO, Elliott AJ ym. Updated clinical guidelines for diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. Pediatrics 2016;138(2):e20154256.
5 Autti-Rämö I, Fagerlund Å, Ervalahti N, Loimu L, Korkman M, Hoyme HE. Fetal Alcohol Spectrum Disorders in Finland: clinical delineation of 77 older children and adolescents. Am J Med Genet A 2006;140:137–43.

VERTAISARVIOITU
KOLLEGIALT GRANSKAD
PEER-REVIEWED
www.tsv.fi/tunnus

TAULUKKO 1.

Yhdysvaltalaisen Institute of Medicinen (IOM) FASD-kriteerit (6)

FASD:n diagnosointi edellyttää, että sikiöaikainen alkoholialtistus on varmistettu joko äidiltä tai äidin tilanteen hyvin tuntevalta muulta henkilöltä (esim. sosiaalityöntekijä, lähiomainen). Jos alkoholialtistusta ei voida varmistaa, diagnoosin perään on kirjattava "ilman varmistettua alkoholialtistusta".

FAS (sikiön alkoholioireyhtymä)
Kaikki seuraavat kriteerit täyttyvät:

A. Tyypilliset kasvonpiirteet, vähintään kaksi seuraavista:
   a. Lyhyt luomirako (alle 10 persentiilin rajan)
   b. Ohut ylähuuli (huuli-ylähuulivako asteikolla 4 tai 5)[1]
   c. Litteä nenä-huulipoimutus (huuli-ylähuulivako asteikolla 4 tai 5)[1]

B. Syntymän- ja/tai elinaikainen kasvuhäiriö
   Kasvuhäiriö alkaa sikiöaikana, voi osin korjaantua kasvun myötä. Syntymämitat arvioidaan aina ensin
   Pituus tai paino < –2SD, suhteellinen paino alle –10 %

C. Aivojen kasvun häiriö, rakennepoikkeama tai kognitiivinen suoriutumisvaikeus, joka ilmenee
   a. Aivojen kuvantamistutkimuksessa todettuna rakennepoikkeavuutena tai
   b. Päänympäryksenä < –2SD tai
   c. Monimuotoisena oppimiskyvyn tai käyttäytymisen häiriönä, joka ei selity perinnöllisillä tai ympäristötekijöillä. Näitä piirteitä ovat mm. monimutkaisten tehtävien suorittamisen vaikeus (esim. ongelmanratkaisukyky, tehtävien suunnittelu ja arviointi, matemaattiset tehtävät); vaativien kielellisten tehtävien suorittamisen vaikeus (ymmärtäminen ja tuotto); käyttäytymisen erityispiirteet (esim. vuorovaikutussuhteiden vaikeudet, tunne-elämän herkkyys)

PFAS (osittainen sikiön alkoholioireyhtymä)

A. Tyypilliset kasvonpiirteet, vähintään kaksi seuraavista:
   a. Lyhyt luomirako (< 10 persentiilin rajan)
   b. Ohut ylähuuli (huuli-ylähuulivako asteikolla 4 tai 5)[1]
   c. Litteä nenä-huulipoimutus (huuli-ylähuulivako asteikolla 4 tai 5)[1]

B. Yksi seuraavista:
   a. Syntymän- ja/tai elinaikainen kasvuhäiriö
      Kasvuhäiriö alkaa sikiöaikana, voi osin korjaantua kasvun myötä
      Syntymämitat arvioidaan aina ensin
      Pituus tai paino on < –2SD, suhteellinen paino alle –10 %
   b. Aivojen kasvun häiriö tai rakennepoikkeama kuten FAS-kriteereissä
   c. Monimuotoinen oppimiskyvyn tai käyttäytymisen häiriö, joka ei selity perinnöllisillä tai ympäristötekijöillä. Näitä piirteitä ovat mm. monimutkaisten tehtävien suorittamisen vaikeus (esim. ongelmanratkaisukyky, tehtävien suunnittelu ja arviointi, matemaattiset tehtävät), vaativien kielellisten tehtävien suorittamisen vaikeus (ymmärtäminen ja tuotto) ja käyttäytymisen erityispiirteet (esim. vuorovaikutussuhteiden vaikeudet, tunne-elämän herkkyys)

ARND (alkoholialtistuksen aiheuttama keskushermoston vaurio)

Monimuotoinen oppimiskyvyn tai käyttäytymisen häiriö, joka ei selity perinnöllisillä tai ympäristötekijöillä. Näitä piirteitä ovat mm. monimutkaisten tehtävien suorittamisen vaikeus (esim. ongelmanratkaisukyky, tehtävien suunnittelu ja arviointi, matemaattiset tehtävät), vaativien kielellisten tehtävien suorittamisen vaikeus (ymmärtäminen ja tuotto) ja käyttäytymisen erityispiirteet (esim. vuorovaikutussuhteiden vaikeudet, tunne-elämän herkkyys)

ARND:ssa voi olla myös kasvuhäiriö, mutta ei tyypillisiä kasvonpiirteitä

ARBD (alkoholin aiheuttama epämuodostuma)

A. Varmistettu runsas, humalahakuinen alkoholialtistus 1. trimesterin aikana
B. Synnynnäinen epämuodostuma

[1] http//depts.washington.edu/fasdpn/htmls/lip-philtrum-guides.htm

Eläintöiden perusteella sikiö on alkuraskaudessa altis alkoholin aiheuttamille varsinaisille epämuodostumille ja sen jälkeen ns. toiminnalliselle teratogeneesille. Alkoholilla vaikuttaisi olevan annos-vastesuhde sikiöhaittoihin siten, että suurimmat haittavaikutukset aiheutuvat humalahakuisesta juomisesta (binge), jolloin emon veressä on suuri alkoholipitoisuus, ja toisaalta jatkuvasta runsaasta alkoholinkäytöstä (12). Näyttöä runsaan alkoholinkäytön ja erityisesti humalahakuisen juomisen haitallisuudesta on myös ihmisillä, vaikka käyttömäärä ja -tapa perustuvat äidin kertomaan (13,14).

Heikko ravitsemustila vaikuttaa haitallisesti keskushermoston kehitykseen. Viime aikoina on tutkittu mahdollisuutta lieventää sikiökautisen alkoholialtistuksen aiheuttamaa keskushermostovauriota lisäravinteilla.

Erityisen kiinnostavaksi on paljastunut koliini, joka on hermovälittäjäaine asetyylikoliinin esiaste. Sitä tarvitaan erityisesti solukalvoilla, lipidi- ja kolesterolikuljetuksessa sekä metaboliassa. Se toimii myös metyyliryhmän luovuttajana metioniinisyklissä ja osallistuu näin homokysteiinimetaboliaan sekä epigeneettiseen säätelyyn, kuten DNA-juosteen metylaatioon. Alkoholialtistuksen on huomattu vaikuttavan DNA-metyyliryhmien määrään (15). Luontaisesti koliinia saadaan mm. kananmunasta ja maapähkinästä.

Myös ihmisillä on viitteitä jälkimmäisen raskauspuoliskon aikaisen koliinilisän positiivisesta vaikutuksesta kognitioon ja kasvuun (16). Samansuuntaisia tuloksia on havaittu myös 2,5–5-vuotiaille FASD-lapsille tehdyssä kokeellisessa tutkimuksessa (17).

Päihteiden käytöstä suositellaan kysymään kaikilta äitiysneuvolassa asioivilta, sekä raskaana olevilta että heidän puolisoiltaan (18). Käytöstä kannattaa kysyä avoimin kysymyksin, joihin ei voi vastata kyllä tai ei. Ensin kannattaa kysyä käytöstä ennen raskautta ja sitten raskauden aikana. Strukturoituja kyselyitä voidaan käyttää haastattelun tukena. Suomessa laajimmin käytössä on AUDIT (Alcohol use disorders identification test) (19). Jos alkoholinkäyttöä on raskausaikana ollut, se on tärkeää myös kirjata potilasasiakirjoihin, sillä tieto on tarpeen lapsen mahdollisissa erotusdiagnostisissa selvittelyissä ja FASD:n diagnosoinnin edellytys (taulukko 1). Tietoa voi saada myös äidin tuntevalta luotettavalta henkilöltä, ja jälkikäteen tullutta informaatiota voidaan käyttää (4).

6 Autti-Rämö I. Sikiöaikaisen alkoholialtistuksen aiheuttamat oireyhtymät. Lääkärin käsikirja. Kustannus Oy Duodecim, 2021.
7 Roozen S, Peters GJ, Kok G, Townend D, Nijhuis J, Curfs L. Worldwide prevalence of fetal alcohol spectrum disorders: a systematic literature review including meta-analysis. Alcohol Clin Exp Res 2016;40:18–32.
8 Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Päihdetilastollinen vuosikirja 2019.
9 Pajulo M. Early motherhood at risk. Mothers with substance dependency. Turun yliopisto, 2001. Väitöskirja.
10 Mårdby AC, Lupattelli A, Hensing G, Nordeng H. Consumption of alcohol during pregnancy – a multinational European study; Women Birth 2017;30: e207-e213.
11 Popova S, Lange S, Temple V ym. Profile of mothers of children with Fetal Alcohol Spectrum Disorder: a population-based study in Canada. Int J Environ Res Public Health 2020;17:7986.
12 Jones KL. The effects of alcohol on fetal development. Birth Defects Res 2011;93:3–11.
13 Oei JL. Alcohol use in pregnancy and its impact on the mother and child. Addiction 2020:115;2148–63.
14 May PA, Blankenship J, Marais AS ym. Maternal alcohol consumption producing fetal alcohol spectrum disorders (FASD): quantity, frequency, and timing of drinking. Drug Alcohol Depend 2013;133:502–12.
15 Wallen E, Auvinen P, Kaminen-Ahola N. The effects of early prenatal alcohol exposure on epigenome and embryonic development. Genes 2021;12:1095.
16 Jacobson SW, Carter RC, Molteno CD ym. Efficacy of maternal choline supplementation during pregnancy in mitigating adverse effects of prenatal alcohol exposure on growth and cognitive function: a randomized, double-blind, placebo-controlled clinical trial. Alcohol Clin Exp Res 2018;42:1327–41.
17 Wozniak JR, Fuglestad AJ, Eckerle JK ym. Choline supplementation in children with fetal alcohol spectrum disorders: a randomized, double-bild, placebo-controlled trial. Am J Clin Nutr 2015;102:1113–25.
18 Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Äitiysneuvolaopas – suosituksia äitiysneuvolatoimintaan 2013.
19 Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Päihdelääketieteen yhdistyksen asettama työryhmä. Alkoholiongelmaisen hoito. Käypä hoito -suositus 21.08.2018. www.kaypahoito.fi
20 Isaksson A, Walther L, Hansson T, Andersson A, Alling C. Phosphatidylethanol in blood (B-Peth): a marker for alcohol use and abuse. Drug Test. Analysis 2011;3:195–200.

Raskaudenaikainen päihteiden käyttö saatetaan kokea häpeälliseksi, ja sitä pyritään salaamaan ja aliarvioimaan. Haastattelun lisänä voidaan naisen suostumuksella käyttää laboratoriotutkimuksia alkoholin käytön arvioimiseksi.

Verinäytteestä määritettävä fosfatidyylietanoli (PEth) on herkkä ja tarkka tutkimus osoittamaan kroonista alkoholinkäyttöä (20). Fosfatidyylietanolia ei muodostu ilman etanolia. Yksittäinen alkoholinkäyttökerta tai humalatila ei yleensä suurenna B-PEth-pitoisuutta yli viiterajan. Tyypillisesti säännöllinen päivittäinen runsas alkoholinkulutus nostaa B-PEth-pitoisuutta selvästi.

Fosfatidyylietanolia voidaan osoittaa punasoluista 2–4 viikon ajan alkoholin käytön loppumisen jälkeen (puoliintumisaika n. 4 vrk). Tutkimuksen spesifisyys on hyvä (lähes 100 %) ja sensitiivisyys parempi (94–100 %) kuin perinteisemmillä S-CDT-, E-MCV- ja S-GT-tutkimuksilla. Raskaus ei vaikuta B-PEth-pitoisuuteen (21). Olemme käyttäneet Hus Naistenklinikan HAL (HuumeAlkoholiLääkkeet) -äitiyspoliklinikalla B-PEth-mittausta parin vuoden ajan, ja kokemuksemme ovat lupaavia.

Muita mahdollisia spesifejä laboratoriotutkimuksia ovat virtsasta ja/tai lapsenpihkasta määritettävä alkoholin hajoamistuote, etyyliglukuronidi (EtG). Sitä on todettavissa virtsassa yhden tunnin – viiden päivän ajan alkoholin nauttimisesta (22). Virtsanäyte soveltuu hyvin otettavaksi vastasyntyneeltäkin. Raskauden aikana äidissä muodostunutta EtG:tä siirtyy myös verenkierron mukana istukan läpi sikiöön ja kertyy sikiön mekoniumiin 19 raskausviikolta alkaen (23). Vastasyntyneen näytteistä altistustieto tosin saadaan vasta syntymän jälkeen, jolloin käyttöön ei pystytä enää vaikuttamaan.

Raskaudenaikaiselle alkoholinkäytölle ei ole pystytty osoittamaan turvarajaa. Turvallisin ja auktoriteettien suosittelema vaihtoehto on pidättäytyä alkoholinkäytöstä koko raskauden ajan ja jo raskautta suunniteltaessa (3,24,25).

Alkoholiongelmaisen odottajan hoito

Lyhytneuvonta on tehokasta raskausaikana, kun kyseessä ei ole riippuvuustasoinen ongelma ja neuvonta on toteutettavissa kaikissa raskaana olevia hoitavissa paikoissa. Psykososiaaliset hoitomuodot ovat alkoholiongelmaisen henkilön hoidon kulmakivi myös raskausaikana (19). Suomessa on tarjolla erityisiä raskaana oleville suunnattuja kuntouttavia ryhmähoitoja sekä avo- että laitosmuotoisina. Tarjottavien päihdepalvelujen määrä ja laatu kuitenkin vaihtelevat kunnittain, ja hoitojärjestelmä on pirstaleinen.

Käytettävissä olevan tutkimustiedon perusteella ei ole pystytty osoittamaan minkään tietyn psykososiaalisen hoitomenetelmän paremmuutta (26). Raskaana olevien lääkkeellisistä hoidoista ei myöskään juuri ole kokemuksia (27). Päihdeongelman hoito on silti kannattavaa sekä yksilölle että yhteiskunnalle. Kustannushyötyanalyysien mukaan on kustannustehokasta hoitaa suuren riskin potilaita Evidence Based Medicine -ohjelmilla raskaudenaikaisen alkoholinkäytön ennaltaehkäisemiseksi. Yhdysvalloissa on arvioitu, että yhden estetyn FASD-tapauksen hinta on noin 20 000–48 000 dollaria. Tämä on huomattavasti vähemmän kuin FASD-tapauksen hoidosta ja kuntoutuksesta syntyvät kustannukset (28).

Ennakollinen lastensuojeluilmoitus tulee tehdä, jos odottajalla on toistuva tai pitkittynyt päihdeongelma. Ilmoitus mahdollistaa sen, että sosiaalitoimi ehtii perehtyä odottajan tilanteeseen ja saa aikaa suunnitella synnytyksen jälkeiset tukitoimet.

FASD:n diagnostiikka

Sikiöaikaisen alkoholialtistuksen aiheuttama keskushermostovaurio on pysyvä. Vain hyvin pieni osa lapsista saa diagnoosin heti syntymän jälkeen (29). Altistusta ilmaiseva koodi on ICD-10-tautiluokituksessa käytössä vain vastasyntyneisyyskaudella (P04.3 Äidin alkoholinkäytön vaikutus sikiöön ja vastasyntyneeseen).

Esimerkiksi Tanskassa on käytössä raskausaikana äidille ja myöhemmin lapselle kansalliset koodit, jotka kuvaavat raskaudenaikaista päihdealtistusta eri päihteille. Vastaava koodi helpottaisi altistuneiden lasten tunnistamista myös Suomessa, jos/kun haasteita ilmenee. Tanskassa koodin käytön kriteerit ovat: binge x 2 (> 4 annosta juomakerralla) tai > 6 annosta viikossa tai > 9 annosta samalla juomakerralla (tiedonanto May Olofsson, Familieambulatoriet i Region Hovedstaden og det nationale Videncenter for Forebyggelse af Rusmiddelskader hos Børn Formand for FASD-foreningen i Danmark).

Dysmorfinen fetaalialkoholioireyhtymä -diagnooseja (Q86.0) määritetään Suomessa vain joitain kymmeniä vuodessa. Q86.0 sisältää FAS:n ja PFAS:n, muille alaryhmille ei ole koodeja

21 Savolainen MJ, Hotakainen K. Fosfatidyylietanolin (PEth) määrittäminen – testi luotettavampaan alkoholinkäytön osoittamiseen. Duodecim 2021;137:553–5.
22 Wurst FM, Alling C, Aradottir S ym. Emerging biomarkers: new directions and clinical applications. Alcohol Clin Exp Res 2005;29:465–73.
23 Himes SK, Dukes KA, Tripp T ym. Clinical sensitivity and specificity of meconium fatty acid ethyl esters, ethyl glucuronide, and ethyl sulfate for detecting maternal drinking during pregnancy. Clin Chem 2015;61:523–32.
24 American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) Committee on health care for underserved women. Committee opinion No. 496: at-risk drinking and alcohol dependence: obstetric and gynecologic implications. Obstet Gynecol 2011;118:383–8.
25 SOGC clinical practice guideline No. 405: screening and counselling for alcohol consumption during pregnancy 2020. J Obstet Gynaecol Can 2020;42:1158–73.
26 Lui S, Terplan M, Smith EJ. Psychosocial interventions for women enrolled in alcohol treatment during pregnancy. Cochrane Database Syst Rev 2008;16:CD006753.
27 Smith EJ, Lui S, Terplan M. Pharmacologic interventions for pregnant women enrolled in alcohol treatment. Cochrane Database Syst Rev 2009;3:CD007361.
28 Greenmyer J, Popova S, Klug M, Burd L. Fetal alcohol spectrum disorder: a systematic review of the cost and savings from prevention in the United States and Canada. Addiction 2020;115:409–17.
29 Elliott EJ, Payne J, Morris A, Haan E, Bower C. Fetal alcohol syndrome: a prospective national surveillance study. Arch Dis Child 2008;93:732–7.
30 Caputo C, Wood E, Jabbour L. Impact of fetal alcohol exposure on body systems: A systematic review. Birth Defects Rec C Emryo Today 2016;108:174–80.
31 Strömland K. Visual impairment and ocular abnormalities in children with fetal alcohol syndrome. Addiction Biology 2004;9:153–7.
32 Day NL, Robles N, Richardson G ym. The effects of prenatal alcohol use on the growth of children at three years of age. Alcohol Clin Exp Res 1991;15:67–71.
33 Archibald SL, Gamst A, Riley E, Mattson SN, Jernigan TL. Brain dysmorphology in individuals with severe prenatal alcohol exposure. Dev Med Child Neurol 2001;43:148–54.

ICD 10-luokituksessa. Epämuodostumarekisteriin tulisi ilmoittaa FASD-epäilyt, mutta ilmoituksia tehdään vain muutamia vuodessa. On siis mahdollista, että oireyhtymää ei tunnisteta, ja vaikka tunnistettaisiin tai epäiltäisiin, siitä ei tehdä ilmoitusta.

Rekisterin huomattavan pienet luvut saattavat osittain selittyä myös sillä, että rekisteriin kerätään yleensä tietoa rakennepoikkeavuuksista, jotka on todettu lapsen ollessa alle 1-vuotias. Tässä iässä FASD:n oireita ja löydöksiä ei välttämättä ole vielä havaittavissa. Useimmiten FASD nimetään vasta, kun lapsella todetaan kehityksellisiä häiriöitä ja diagnoosista on odotettavissa kuntoutuksellista hyötyä. Altistus ja sen moninaiset riskitekijät tulee kuitenkin huomioida kehitysseurannassa varhain, vaikka FASD:n kriteerit eivät täyttyisikään.

Altistukseen liittyviä oireita ja löydöksiä

Somaattiset ongelmat

Alkoholinkäyttö loppuraskaudessa voi aiheuttaa vastasyntyneelle vieroitusoireita, kuten vapinaa, lihasten ylijäntevyyttä ja itkuisuutta. Jos synnyttäjä on humalassa, myös vastasyntynyt on päihtynyt.

Alkuraskauden altistus voi aiheuttaa epämuodostumia monessa elinryhmässä. Yleisimpiä ovat sydämen, urogenitaalialueen, luuston ja keskushermoston sekä aistinelimiin liittyvät muutokset. Alkoholinkäyttöön on liitetty lievästi lisääntynyt riski sikiön sydämen ulosvirtauskanavien poikkeavuuteen ja myös suurten suonten transpositioon (TGA). Munuaisten hypoplasiaa, agenesiaa ja hydronefroosia on kuvattu.

Yleisin FASD:n yhteydessä todettu luustopoikkeavuus on nikamafuusio (> 50 %) (1,30). Altistus voi aiheuttaa myös heikentynyttä näöntarkkuutta, eriasteisia taittovikoja, karsastusta ja silmien rakennepoikkeavuuksia missä tahansa silmän osassa. Optikushermon hypoplasia on yleinen löydös (31). Myös kuulovamma on mahdollinen (1,30). Epämuodostumariskin huomioiminen on tärkeää varsinkin pienen lapsen kehityksen seurannassa, ja kuulon ja näön tutkimisessa tulee olla erityisen valpas. Jos aistinelimissä todetaan poikkeavaa, on syytä harkita myös aivojen magneettikuvausta keskushermoston epämuodostumien havaitsemiseksi.

Tyypillisiä dysmorfisia kasvonpiirteitä ovat lyhyet luomiraot, leveä nenänselkä, alikehittynyt ylähuulivako ja kapea ylähuuli. Samankaltaisia piirteitä voidaan todeta monissa muissakin perinnöllisissä tai teratogeenisissä tiloissa. Siksi kromosomitutkimukset ovat yleensä perusteltuja epäiltäessä sikiöaikaisen alkoholialtistuksen aiheuttamaa oireyhtymää. Erotusdiagnostisesti merkittäviä tiloja voivat olla mm. Noonanin ja Williamsin oireyhtymät, velokardiofasiaalinen oireyhtymä sekä sikiöaikaiseen lääkealtistukseen liittyvä fetaalinen valproaattioireyhtymä (4).

Sikiön kasvu saattaa häiriintyä, ja usein lapsella todetaan syntyessä raskauden kestoon nähden pieni päänympärys, pituus tai paino. Pituuden saavutuskasvua ei välttämättä nähdä myöhemmin, ellei prenataalisen kasvuhäiriön taustalla ole ollut muita syitä, esimerkiksi istukan toiminnan häiriö (32). Kasvuhormonihoidon arvio ja hoidon kriteerit ovat samat kuin muillakin pienikasvuisilla lapsilla. Tutkimustietoa kasvuhormonihoidon tehosta FASD-lapsen kasvuhäiriöön ei ole käytettävissä.

Pienipäisyys (päänympärys < –2SD) viittaa alkoholille altistuneella keskushermoston kehityshäiriöön, joka johtuu usein aivojen pienentyneestä tilavuudesta ja vähentyneestä harmaan ja valkean aineen määrästä. Lisäksi aivokurkiainen saattaa puuttua kokonaan tai osittain (33,34).

Päänympäryksen kasvu saattaa hidastua vielä syntymän jälkeen. Osa paljonkin altistuneista lapsista on syntyessään normaalikokoisia sekä pituudeltaan että päänsä ympärysmitalta. Suomalaisen tutkimuksen mukaan alkoholin vaikutus geenien toimintaa sääteleviin epigeneettisiin merkkeihin, kasvuun vaikuttavien geenien toimintaan ja vastasyntyneiden päänympärykseen riippuu vanhemmilta saaduista perintötekijöistä (35).

Imeväinen saattaa kärsiä unirytmin häiriöistä ja syömisen ongelmista sekä niihin liittyvästä huonosta painonkehityksestä. Suun motoriikan kehitys voi olla hidasta ja vaikeuttaa syömään oppimista sekä puheen kehitystä. Imeväisikäisillä on kuvattu lievää lihashypotoniaa, mutta monien lasten motorinen kehitys etenee normaalisti (12). On hyvä muistaa, että uneen, syömiseen, huonoon kasvuun ja viivästyneeseen kokonaiskehitykseen liittyvät huolet saattavat olla seurausta myös lapsen kaltoinkohtelusta tai laiminlyönnistä (36).

34 Donald KA, Fouche JP, Roos A ym. Alcohol exposure in utero is associated with decreased gray matter volume in neonates. Metab Brain Dis 2016;31:81–91.
35 Kaminen-Ahola N. Fetal alcohol spectrum disorders: Genetic and epigenetic mechanisms. Prenatal Diagnosis 2020;40:1185–92.
36 Price A, Cook P, Norgate S, Mukherjee R. Prenatal alcohol exposure and traumatic childhood experiences: a systematic review. Neurosci Biobehav Rev 2017;80:89–98.
37 Autti-Rämö I, Fagerlund Å, Korkman M. Miten tunnistat sikiön alkoholivauriot? Suom Lääkäril 2008;63:501–6.
38 Mattson SN, Bernes GA, Doyle LR. Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A review of the neurobehavioral deficits associated with prenatal alcohol exposure. Alcohol Clin Exp Res 2019;43:1046–62.
39 Domeij H, Fahlström G, Bertilsson G ym. Experiences of living with fetal alcohol spectrum disorders: a systematic review and synthesis of qualitative data. Dev Med Child Neurol 2018;60:741–52.
40 Koponen AM, Nissinen NM, Gissler M ym. Cohort profile: ADEF Helsinki – a longitudinal register-based study on exposure to alcohol and drugs during foetal life. Nordisk Alcohol Nsark 2020;37:32–42.

ENGLISH SUMMARY
www.laakarilehti.fi/english
Fetal alcohol exposure: detection, treatment and diminishing the adverse effects

Kognitiiviset ongelmat

Kognitiivinen kyky vaihtelee paljon: osalla voi olla vaikea kehitysvamma, osa suoriutuu ikätasoisista tehtävistä normaalisti (37). Kielelliset pulmat saattavat liittyä niin puheen ja tekstin tuottamiseen kuin ymmärtämiseenkin. Muisti voi olla normaalia huonompi. Koulussa saattaa tulla eriasteisia oppimisen vaikeuksia, erityisesti matematiikassa ja päättelyä vaativissa tehtävissä. Lapsella voi olla myös tarkkaavaisuuden ja tai keskittymisen häiriö. Lapsen kasvaessa korostuvat oman toiminnan ohjaamisen vaikeudet esimerkiksi siirtymätilanteissa ja tehtävien aloittamisessa, jatkamisessa ja loppuunsaattamisessa (38).

Käyttäytymisen ja tunne-elämän häiriöt

FASD-lapsella esiintyy usein vaikeuksia ymmärtää ohjeita, sääntöjä ja normeja. He saattavat nuoruusiässä tavallista herkemmin ajautua käyttämään päihteitä ja rikkomaan lakia (12). Oman toiminnan ohjauksen haasteet ja sosiaalisen kanssakäymisen vaikeudet lisäävät myös riskiä joutua eri tavoin hyväksikäytetyksi. FASD-nuoret ja aikuiset kokevat, että heidän ongelmansa vaikuttavat arkielämään huomattavan paljon. Tämä aiheuttaa erilaisuuden ja yksinäisyyden kokemusta sekä syyllisyyttä ja häpeää (39).

Ympäristön merkitys ja lapsen tukeminen

Lapsen kehityksen seurannassa kannattaa keskittää suurin huomio ympäristöön. Kamppailevatko vanhemmat päihdeongelmansa kanssa? Täyttyvätkö lapsen huolenpidon ja hoivan tarpeet? Kasvuympäristön epävakaus voi johtaa käyttäytymisen ja tunne-elämän sekundaarisiin ongelmiin, jotka voivat olla aikuisiän ennusteen kannalta jopa merkittävämpiä kuin sikiöaikainen päihdealtistus (36). Vastaavasti ennakoiva, turvallinen ja virikkeitä tarjoava ympäristö voi lieventää sikiöaikaisen altistuksen haitallisia vaikutuksia.

Alkoholille altistuneelle imeväiselle tulisi mahdollisuuksien mukaan järjestää neuvolakäyntien lisäksi säännölliset sosiaalipediatrisesti painottuneet käynnit lastenlääkärin vastaanotolla. Kokemuksemme mukaan lastenlääkärin ja äidin tapaaminen jo raskausaikana voi antaa hyvän pohjan yhteistyölle ja lisätä tiedonsaantia raskaudenaikaisesta päihteidenkäytöstä. Ajoissa aloitettu erityisseuranta tehostaa lapsen ongelmien varhaista havaitsemista ja puuttumista epäkohtiin (3).

Jos vanhempien päihteidenkäytöstä on huolta, lastensuojeluilmoitus tulee tehdä viipymättä. Lapsi saa parhaan avun, jos neuvola, mahdolliset erikoissairaanhoidon toimijat ja lastensuojelu tekevät toistensa kanssa alusta lähtien aktiivista yhteistyötä. Jos/kun lapsen kasvaessa alkaa esiintyä erityistyöntekijöiden arvion ja terapioiden tarvetta, seuranta siirretään yksikköön, jossa on osaamista ja resursseja sekä diagnoosin tekemiseen että tukitoimien järjestämiseen. Parhaiten näihin haasteisiin vastataan lastenneurologian yksiköissä.

Lapsen kasvaessa tunne-elämän kuorma saattaa lisääntyä myös siksi, että hänet on saatettu joutua toistuvasti sijoittamaan uuteen ympäristöön (40). Lapsen huolet tulisi kuulla ja terveydenhuollon ja lastensuojelun vuoropuhelun jatkua myös kodin ulkopuolelle sijoituksen jälkeen.

Lasten kuntoutus ja hoito

Alkoholille altistuneet lapset, joilla on pysyviä toimintakykyyn vaikuttavia oireita, tarvitsevat usein pitkäaikaista kuntoutusta. Se on suunniteltava yksilöllisesti, koska lasten haasteetkin ovat hyvin moninaisia. Yksi tarvitsee oppimisen tukitoimia, toinen ADHD-lääkitystä ja kolmas terapeuttista apua tunne-elämän hallintaan (3,12). Ammattiin valmistavien opintojen suunnittelussa olisi huomioitava työelämän vaatimukset. Suurimmalle osalle saattaa sopia työ, joka on strukturoitu selkeästi eikä edellytä joustavaa soveltamista.

Lopuksi

Raskausajan alkoholinkäytöstä pitää ja kannattaa kysyä luontevasti äitiysneuvolakäyntien yhteydessä. Osa odottajista hyötynee pelkästä käytön tunnistamisesta ja informaatiosta, mutta osa tarvitsee yksilöllisesti mietittyjä tukitoimia, jopa laitoshoitoa juomisen lopettamiseksi. Yksilöiden tunnistamisen ohella on syytä jakaa kaikille kansalaisille tietoa FASD:sta. Se ei ehkä vaikuta ongelmakäyttäjän toimintaan, mutta moni muu saattaa havahtua sekä suunnittelemaan että ylläpitämään raitista raskautta. ●

SIDONNAISUUDET
Sarimari Tupola, Hanna Kahila: Ei sidonnaisuuksia.

SARIMARI TUPOLA
M.D., Ph.D., Specialist in Paediatrics and Social Paediatrics
Hospital District of Helsinki and Uusimaa (HUS), Children and Adolescents

HANNA KAHILA

Fetal alcohol exposure: detection, treatment and diminishing the adverse effects

There is no known safe level or safe period of alcohol consumption during pregnancy. Alcohol is a known teratogen, which may affect the unborn child during all stages of pregnancy, from fertilization to embryogenesis and the fetal period. Prenatal alcohol exposure (PAE) can cause a broad spectrum of negative outcomes concerning behavioural, cognitive and morphological development. These postnatal developmental deficits are gathered under the umbrella term fetal alcohol spectrum disorder (FASD) and they are permanent. The full-blown syndrome is called fetal alcohol syndrome (FAS) with typical facial features, pre- and/or postnatal growth deficiency, deficient brain growth or abnormal morphogenesis, abnormal neurophysiology or neurobehavioural impairment. The term partial fetal alcohol syndrome (PFAS) is used when not all criteria are fulfilled. The most common diagnosis after PAE is alcohol related neurobehavioural impairment, which accounts for almost half of the cases. It is also the most difficult condition to diagnose if PAE is not obvious. Maternal alcohol use during pregnancy is therefore an important piece of information to put in the medical records. Early detection, adequate prevention and interventions for affected children, and for those at risk, might change the course of a deviant development. New openings are emerging, such as epigenetic markers for early detection of FASD and choline supplementation for the affected fetuses and young children. Population-based preventive interventions including screening and education regarding the effects of alcohol use, before and during pregnancy, are needed to eliminate the risk for FASD, a major public health problem.