

FETÁLNÍ ALKOHOLOVÝ SYNDROM

Dnes je obecně známo, že pití alkoholu u těhotných žen vede k poškození embrya a plodu a alkohol se v podstatě stává nejčastější teratogenní noxou. Působení alkoholu na zárodek přichází tedy jak v období embryonálním do 2 měsíců, tak i v období fetálním od 3. do 10. měsíce. Takto vzniklé poškození je označováno jako fetální alkoholový syndrom (FAS).

Francouzská pracovní skupina vedena Lemionem v roce 1968 popsal komplex symptomů 127 alkoholem poškozených dětí a o 5 let později podali zprávu o alkoholem podmněných embryopatiích Jones a Smith. Lieber z bývalé NSR udává 1500–3000 ročně narozených a alkoholem poškozených dětí. Ve Francii tvoří alkoholové embryopatie asi 3 promile. Jejich výskyt převažuje nad Downovým syndromem.

Patogeneze vzniku embryopatií není ještě zcela objasněna. V pokusech na krysách se po aplikaci alkoholu neprokázala přítomnost acetaldehydu ve fetálním oběhu plodu. Placenta je schopna ve velké míře alkohol oxidovat a tím chránit plod. Ve fetálních tkáních se váže alkohol zvláště tam, kde je větší přítomnost vody. Interpretace nálezů je vysvětlována přímým

působením alkoholu na biomembrány a na vlastní metabolismus buňky, především na proteosyntézu.

Z hlediska etiopatogeneze se FAS uplatňuje výrazně při poškození placenty jako predispozičním faktorem. Sledováním metabolismu aminokyselin jedinců s FAS se u nás zabývají Tichá a Matlocha. Je konstatováno, že poruchy růstu jsou spojeny se snížením hladiny prolínu, zatímco zvýšení hladiny tyrosinu, leucinu a iso-leucinu je signifikantní pro poškození CNS.

Alkoholové embryo-fetopatie lze z hlediska klinického rozdělit do tří skupin symptomů, jak je uvedeno v tabulce.

Ke studiu těchto změn nás přivedl případ pitvy dvouměsíčního kojence ženského pohlaví, jehož matka byla chronická etylička, 9x těhotná. Tři sourozenci jevíli známky mentálního poškození. U sledovaného dítěte činila porodní váha 2 400 g, délka 46 cm. Po porodu se objevil systolický šelest na srdci a dítě zemřelo za příznaků kardiorespiračního selhání. U pitvy byla zjištěna mikrocefalie, rozšíření postranních mozkových komor, gotické patro, chybě vyvinutá dysplastická trojcípá srdeční chlopeč,

aneurysmatické vyklenutí membranózní části mezikomorového septa, cysty v ledvinách a zvětšený klitoris.

Při histologickém vyšetření jsme prokázali změny na játrech s patrnou fibrózou, jednak se množením kolagenních fibril mezi jaterními trávci, jednak subendoteliální fibróza centrálních jaterních venul, fibróza pod endokardem levé srdeční komory a nezralá ovoidní ledvinná klubička.

V ultrastrukturálním vyšetření vykazovaly jaterní buňky množení endoplazmatického retikula a přítomnost zvětšených mitochondrií.

Pozornost patologa má být při pitvách těchto případů zaměřena především na změny centrálního nervového systému, srdce, jater a ledvin.

Z klinických údajů vyplývá, že duševní retardace přichází v 90–100 % případů. V neuropatologických vyšetřeních ze sekčních nálezů jsou udávány malformace v oblasti mozečku a kmene mozku s hydrocefalem, poruchy diferenciace a meningeální heterotopie. Obecně jsou konstatovány poruchy vyžívání tkání. Z experimentálních prací vyplývají změny v mozečku s poruchou molekulární vrstvy s nepravidelným výskytem Purkyňových buněk, kde se nalézá porucha vyžívání dendritů a perivaskulární krvácení. Ultrastrukturálně se objevuje množení volných ribozomů, jak uvádí Clarren.

Z histologických nálezů srdečních svalových vláken jsou popisovány změny na játrech, která jsou menší a často poloměsíčitě utvářená s patrnými invaginacemi, ultrastrukturálně s vymizením kryst mitochondrií a dezorganizace kontraktálních úseků myofibril, dále nález zrn lipofuscinu a ztukovatění.

Souhrn

Na základě vlastního pozorování úmrtí dvouměsíčního kojence ženského pohlaví s fetálním alkoholovým syndromem (FAS) jsou v práci uvedeny orgánové změny a výsledky

makroskopického, mikroskopického a ultrastrukturálního vyšetření, které jsou v souladu s citacemi našich i zahraničních autorů. Pitevně a klinické nálezy ukazují pravidelnost výskytu příznaků u dětí, jako následek požívání alkoholu matek po dobu jejich těhotenství. Jde především o změny zevní v oblasti kraniofaciální, ale i nálezy na vnitřních orgánech, zvláště mozku, srdci, játrech a ledvinách, k jejichž objasnění přispívá patologie.

Tabulka alkoholových embryo-fetopatií

- A. Kardinální symptomy
 - pre/postnatální dystrofie
 - mikrocefalus
 - psychomotorická retardace
 - svalová hypotonie
 - hyperaktivita
- B. Kraniofaciální dysmorfie
 - oko epikantus
ptoza
blefarofimóza
 - nos kratší hřbet nosu
nasolabiální rýhy
 - ústa tenké rty
hypoplazie mandibuly
vysoké patro
rozštěp patra
- C. Fakultativní symptomy
 - kardiovaskulární vady
 - urogenitální a příbuzné vady
anomálie urogenitálu
pseudohermaphroditismus
důlky kostrče
hernie
 - skeletální a jiné anomálie
klinodaktylie
kamptodaktylie
hypoplazie posledních falang
omezení supinace
luxace kyčlí

*Doc. MUDr. J. Horáček, CSc.
Odd. patologie, Ostrava-Fifejdy*