

Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) –eine diagnostische Herausforderung?

1. Einführung

Nomenklatur

Die Nomenklatur um das Thema FASD ist verwirrend. Für Deutschland wurde der Begriff Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD; Engl: fetal alcohol spectrum disorder) als Oberbegriff in einem Expertenkonsens festgelegt. Es gibt folgende Unterbegriffe, die jeweils einzelne Diagnosen der FASD darstellen:

1. Fetales Alkoholsyndrom (FAS; Engl.: fetal alcohol syndrome) ist das Vollbild der FASD,
2. partielles Fetales Alkoholsyndrom (pFAS; Engl.: partial fetal alcohol syndrome),
3. alkoholbedingte entwicklungsneurologische Störung (ARND; Engl.: alcohol-related neurodevelopmental disorder).

Der Begriff Alkoholembryofetopathie ist veraltet und sollte nicht mehr verwendet werden, da er nicht zwischen den Untergruppen differenziert. Der Begriff Fetale Alkoholeffekte (FAE) sollte ebenfalls nicht verwendet werden, da er undifferenziert ist und keinen zusätzlichen Nutzen bringt. Der Begriff Alcohol-related birth defects (ARBD) bezeichnet „angeborene Defekte“, die durch Alkoholkonsum der Mutter in der Schwangerschaft entstanden sind. Hier besteht ein Kausalitätsproblem, denn die vielen möglichen „angeborenen Defekte“ können auch spontan auftreten. Es ist deshalb unmöglich zu beweisen, dass der „angeborene Defekt“ auch wirklich durch Alkoholeinfluss in der Schwangerschaft entstanden ist. Aus diesem Grund gibt es den Expertenkonsens, den Begriff ARBD in Deutschland nicht zu verwenden.

Statistik

Mindestens 14% der schwangeren Frauen in Deutschland trinken in der Schwangerschaft Alkohol (Bergmann et al., 2007). Es gibt in Deutschland keine FASD-Prävalenzstudien, jedoch Schätzungen. Diese geben für FASD eine Prävalenz von ≈2% an. Bei einer Bevölkerung von 81 Millionen Menschen in Deutschland muss daher von 1,6 Millionen FASD-Erkrankten ausgegangen werden.

Die Inzidenz der jährlich mit FAS geborenen Kinder liegt bei 4/1000 Neugeborene, die Inzidenz der jährlich mit pFAS oder ARND geborenen Kinder liegt bei 19/1000 Neugeborene. Bei einer Geburtenzahl von ca. 714 000 Kindern (Geburtenzahl 2014) muss demnach mit ≈2860 Neugeborenen mit dem Vollbild FAS und ≈ 13500 Neugeborene mit pFAS oder ARND gerechnet werden (May et al. 2006; May et al., 2011).

Biochemische Grundlagen über Alkohol

Die chemische Formel von Alkohol lautet C_2H_5OH , die chemische Struktur kann der Abbildung 1 entnommen werden. Die korrekte chemische Bezeichnung ist Ethanol oder Ethylalkohol. Mit Alkohol werden in der Chemie die Verbindungen bezeichnet, die eine oder mehrere funktionelle Hydroxylgruppen (-OH) besitzen. In der Umgangssprache wird Ethanol jedoch als „Alkohol“ bezeichnet. Da diese Bezeichnung so weite Verbreitung findet, wird im Folgenden ebenfalls von „Alkohol“ im Sinne von Ethanol gesprochen.

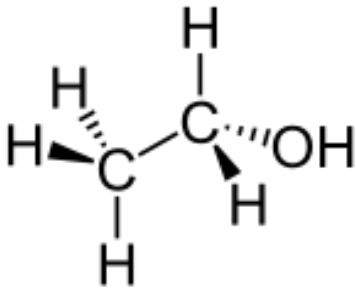


Abbildung 1

Alkohol verteilt sich über die Blutbahn zügig im gesamten Körper und gelangt über Diffusion in die Gewebe des Körpers mit Ausnahme des Knochen- und Fettgewebes. Alkohol wirkt direkt toxisch auf die Körperzellen und führt über die Zellzerstörung zu einer Substanzminderung. Die sich rasch teilenden Zellen eines Embryos oder Fetus sind besonders empfindlich. Das Ausmaß der Zelldestruktion ist abhängig von der Alkoholkonzentration. Der Alkoholabbau erfolgt in der Leber über das Enzym Alkoholdehydrogenase. Dieses Enzym ist beim Embryo noch nicht und beim Fetus nur sehr begrenzt vorhanden. Der Alkoholabbau des ungeborenen Kindes erfolgt somit zeitlich verzögert weitestgehend über die mütterliche Leber.

2. FASD-Diagnostik: Wie?

Seit 2013 existiert für Deutschland eine S3-Leitlinie für das FAS-Vollbild (Landgraf und Heinen, 2013). Eine S3-Leitlinie für FAS, pFAS und ARND ist in Arbeit und wird in 2016 erwartet. Bis dahin muss die Diagnostik der FASD außer FAS unter Zuhilfenahme der international zur Verfügung stehenden Leitlinien erfolgen. Hierbei wird der 4-Digit-Diagnostic-Code aus den USA (Astley, 2004) und die Canadian Guideline aus Kanada (Chudely et al., 2005) empfohlen.

Aus diesem Grund wird im Folgenden nur auf die FASD-Diagnostik im Allgemeinen sowie die diagnostischen Kriterien des Vollbildes FAS eingegangen. Es erfolgt eine Beschreibung der Haupt- und Nebensymptome, des diagnostischen Vorgehens und der differentialdiagnostisch wichtigsten Überlegungen.

Die Anamnese ist umfangreich und sollte detailliert und akribisch erfolgen. Die Untersuchungen sind ebenfalls umfangreich und sollten an mehreren Testtagen erfolgen. Die FASD-Diagnostik erinnert an ein Puzzle: Erst das Zusammensetzen vieler einzelner Puzzlestücke ergibt ein Bild.

Die FASD-Diagnostik ist in vier Bereiche unterteilt, die sog. diagnostischen Säulen:

1. Wachstumsstörung
2. Körperliche (faziale) Auffälligkeiten
3. Strukturelle und funktionelle Störungen des Zentralen Nervensystems
4. Alkoholkonsum

Erste diagnostische Säule: Wachstumsstörung

Der pränatale toxische Einfluss von Alkohol kann zu einer Wachstumsstörung führen. Betroffene Kinder sind klein und leicht. Meist liegt bereits das Geburtsgewicht im unteren Normbereich oder die Neugeborenen sind untergewichtig. Kinder mit FAS wachsen schlecht. Ihre Längen- und Gewichtsentwicklung verläuft häufig entlang oder unterhalb der 3. Perzentile. Sie lässt sich durch eine gesteigerte Kalorienzufuhr nicht oder nur unwesentlich verändern. Betroffene haben häufig eine Endgröße, die unterhalb ihrer erwarteten genetischen Zielgröße liegt. Um die genetische Zielgröße zu errechnen sollte die Körpergröße der leiblichen Eltern erfragt werden. Liegt diese deutlich unterhalb

oder oberhalb der Norm, ist dies im Hinblick auf die Bewertung des Wachstums des Kindes zu beachten. Die diagnostischen Kriterien für das Vollbild FAS sind erfüllt, wenn das Geburts- oder Körpergewicht oder die Geburts- oder Körperlänge oder der Body-Mass-Index zu einem beliebigen Zeitpunkt unterhalb der 10. Perzentile lagen oder liegen. Die Wachstumsdaten sollen an das Gestationsalter, Alter und Geschlecht adaptiert sein und verlässlichen Dokumentationsquellen wie dem gelben Vorsorgeuntersuchungsheft oder Arztbriefen entnommen werden. Andere Ursachen für die Wachstumsstörung müssen ausgeschlossen werden. Hierzu gehören vorgeburtliche Ursachen wie Erkrankung oder Infektion des Fetus, eine gestörte intrauterine Versorgung des Fetus, mütterliche Erkrankungen, toxische Einflüsse (Nikotin, Drogen, Medikamente) und eine gestörte Plazentafunktion. Nachgeburtliche Ursachen einer Wachstumsstörung sind ein familiärer Kleinwuchs, eine konstitutionelle Entwicklungsverzögerung, andere schwerwiegende Erkrankungen des Kindes und der psychosoziale Kleinwuchs. Bei Verdacht auf eine andere Grunderkrankung sollte eine medizinische Abklärung erfolgen.

Der psychosoziale Kleinwuchs ist keineswegs eine Seltenheit. Vernachlässigung, ob emotional, durch fehlendes oder nicht angemessenes Eingehen der Bezugspersonen auf die kindlichen Bedürfnisse oder physisch, durch eine nicht adäquate Versorgung des Kindes, bedeutet ein hohes Maß an Stress. Unter diesen Bedingungen bleiben Kinder oft in ihrem Wachstum zurück. Bessern sich die Lebensbedingungen für das Kind, zum Beispiel durch einen Wechsel des Lebensmittelpunktes in eine Pflegefamilie, findet oft ein Aufholwachstum statt. Bei Kindern mit FAS ist das Aufholwachstum deutlich geringer als bei Kindern, die kein FAS und damit ein gutes Wachstumspotenzial haben.

Zweite diagnostische Säule: Gesichtsauffälligkeiten

FASD geht mit mehr oder weniger deutlich ausgeprägten fazialen Dysmorphien einher. In die diagnostische Auswertung fließen drei faziale Dysmorphiezeichen ein: Schmale Lidspalte, verstrichenes Philtrum und schmale Oberlippe.

Weitere Auffälligkeiten des Gesichtes sind: Ein abgeflachtes, wenig dreidimensional ausgeformtes Mittelgesicht, ein weiter Augenabstand, ein Epikanthus („Mongolenfalte“ oder mediale Augenfalte), ungewöhnliche oder wenig ausgeformte Ohrmuscheln, antevertierte (=nach vorne gerichtete) Nasenlöcher, Mikrognathie (kleines Kinn).

Die Messung der Lidspaltenlänge erfolgt mittels eines weichen, durchsichtigen Plastiklineals direkt am Kind. Gemessen wird der Abstand zwischen dem inneren und äußeren Lidspaltenwinkel beider Augen. Aus den Werten des linken und rechten Auges wird der Mittelwert errechnet. Eine zweite Messung sollte indirekt über ein digitales Foto erfolgen. Hierfür muss dem Kind eine Referenzgröße auf die Stirn geklebt werden und eine Frontalaufnahme unter Vermeidung eines Achsenfehlers in der vertikalen oder horizontalen Ebene gemacht werden. Das digitale Foto kann über ein Bildverarbeitungsprogramm oder in der ausgedruckten Papierform vermessen werden. Über die Referenzgröße kann mittels mathematischer Gleichung die reale Lidspaltenlänge errechnet werden. Die Mittelwerte der linken und rechten Lidspaltenlänge aus den direkten und indirekten Lidspaltenmessungen werden mit dem Lidspaltenaltersnormwert verglichen und die Standardabweichung ermittelt.

Die Messung und Beurteilung der Lidspaltenlänge birgt einige Probleme. Die Messung ist technisch schwierig, da sie ein hohes Maß an Compliance des Patienten voraussetzt. Ein Messfehler von 1 mm führt zu einer Standardabweichung von bis zu 1,0. Unterschiedliche Messtechniken können zu systematischen Fehlern führen. Es existieren keine deutschen Lidspalten-Normwerte. Auch existieren keine unterschiedlichen Normwerte für die verschiedenen Ethnizitäten, obwohl anzunehmen ist, dass unterschiedliche Bevölkerungsgruppen unterschiedliche Lidspaltenlängen aufweisen. Die

existierenden Lidspaltennormwerte sind nicht einheitlich und die Perzentilennormkurven weichen zum Teil erheblich voneinander ab. Zur Diagnostik in Deutschland werden für die Altersgruppe eins bis sechs Jahre die Lidspaltennormkurven von Strömland et al. (1999) empfohlen, für die Altersgruppe von 6-18 Jahre die von Clarren et al. (2010).

Die Beurteilung von Philtrum und Oberlippe erfolgt mittels Lip-Philtrum-Guide (Astley 2004), ebenfalls direkt am Kind sowie über ein digitales Foto. Gleichen das Philtrum oder die Oberlippe den Vergleichsbildern 1-3 des Lip-Philtrum-Guides, ist dies ein unauffälliger Befund. Gleichen sie den Vergleichsbildern 4-5 sind sie auffällig im Sinne einer FASD-typischen fazialen Dysmorphie. Die diagnostischen Kriterien für das Vollbild FAS sind erfüllt, wenn die Lidspaltenlänge auf der 3. Perzentile oder darunter liegt und ein verstrichenes Philtrum (Rang 4 oder 5 auf dem Lip-Philtrum-Guide) und eine schmale Oberlippe (Rang 4 oder 5 auf dem Lip-Philtrum-Guide) vorliegen.

FASD kann mit körperlichen Fehlbildungen einhergehen. Folgende Fehlbildungen oder körperliche Auffälligkeiten treten bei Kindern mit FASD gehäuft auf: Augenfehlbildung, Sehschwäche, Steißbeingrübchen, Hörminderung, Leistenbruch, Gaumenspalte, Muskelschwäche, Herzfehler, Hämangiome, Nierenfehlbildung, Fehlbildungen des Urogenitalbereichs, Blockwirbel, Skoliose, Trichterbrust und Gelenkkontrakturen.

Es gibt weitere körperliche Auffälligkeiten, die jede für sich auch bei intrauterin nicht-alkoholexponierten Menschen vorkommen, jedoch bei an FASD leidenden Menschen häufiger zu finden sind. Hierzu zählen kleine, wenig ausgeformte untere Schneidezähne im Milchzahngewebis, hypoplastische Fingerendglieder mit brüchigen Fingernägeln, eine Dreifingerfurche der Handinnenfläche, ein Haaraufstrich im Nacken, ein tiefer Haaransatz im Nacken, eine vermehrte Behaarung des Rückens, eine leichte Steifigkeit bzw. ein dezentes Streckdefizit im Ellenbogen- und Handgelenk sowie im Bereich des 5. Fingers. Gelegentlich besteht eine seitlich-winklige Abknickung des 5. Fingerendgliedes, eine sog. Klinodaktylie. Zudem sind die Unterarmbewegungen Supination und Pronation durch eine Synostose der Elle und Speiche häufig eingeschränkt. Die genannten körperlichen Auffälligkeiten gehen nicht standardisiert in die FASD-Diagnostik ein, sollten aber dokumentiert und im schriftlichen Befund erwähnt werden.

Dritte diagnostische Säule: Strukturelle und funktionelle Auffälligkeiten des Zentralen Nervensystems (ZNS)

Die diagnostischen Kriterien für das Vollbild FAS sind erfüllt, wenn strukturelle ZNS-Auffälligkeiten oder/und funktionelle ZNS-Auffälligkeiten vorliegen.

Der toxische intrauterine Einfluss von Alkohol auf das sich entwickelnde Gehirn des ungeborenen Kindes zerstört Gehirn- und Nervenzellen. Dies zeigt sich in einer Hirnvolumenminderung, die wiederum mit einem Kopfumfangsdefizit einhergeht. Der Kopfumfang ist in der FASD-Diagnostik das einzige und entscheidende Kriterium in der Beurteilung der strukturellen ZNS-Auffälligkeiten. Der Kopfumfang muss an das Gestationsalter, Alter und Geschlecht adaptiert sein. Das Wachstum des Kopfumfanges sollte auf einer Perzentilenkurve unter Verwendung verlässlicher Dokumentationsquellen (gelbes Vorsorgeuntersuchungsheft, Arztbriefe) und der aktuellen Messung dargestellt werden. Bei einem Kopfumfang von ≤ 3 . Perzentile liegt eine Mikrozephalie vor. Damit ist das diagnostische Kriterium der strukturellen ZNS-Auffälligkeit für das Vollbild FAS ist erfüllt. Es gibt viele andere Krankheiten oder Bedingungen, die ebenfalls mit einer Mikrozephalie einhergehen. Hierbei bedeutsam sind die familiäre Mikrozephalie, genetische Syndrome, vorgeburtliche Infektion oder toxische Schädigungen (Nikotin, Drogen, Medikamente), eine vorgeburtliche Mangelversorgung, eine nachgeburtliche Mangelversorgung, psychosoziale Vernachlässigung, chronische Grunderkrankungen oder ein Hirnschaden durch Sauerstoffmangel. Differentialdiagnostisch sind diese anderen Ursachen auszuschließen. Diese

differentialdiagnostischen Überlegungen sind komplex und nach Ansicht der Autorin eine kinderärztliche Aufgabe.

Zu den funktionellen ZNS-Auffälligkeiten zählen eine Intelligenzminderung oder eine kombinierte Entwicklungsstörung bei Kindern unter zwei Jahren bzw. bei Kindern über zwei Jahren, bei denen aufgrund der Entwicklungsstörung noch kein Intelligenztest durchgeführt werden kann. Die globale Intelligenzminderung oder kombinierte Entwicklungsverzögerung ist signifikant und das diagnostische Kriterium für das Vollbild FAS erfüllt, wenn sie mindestens zwei Standardabweichungen unterhalb der Norm beträgt. Die Intelligenzminderung oder kombinierte Entwicklungsverzögerung darf nicht allein durch den familiären Hintergrund oder das soziale Umfeld erklärt werden können. Zu den funktionellen ZNS-Auffälligkeiten zählen des weiteren Auffälligkeiten in den folgenden Bereichen: Sprache, Feinmotorik, räumlich-visuelle Wahrnehmung/ räumlich-konstruktive Fähigkeiten, Lern- und Merkfähigkeit, Aufmerksamkeit, Rechenfertigkeiten, soziale Fertigkeiten oder Verhalten und exekutive Funktionen. Damit das diagnostische Kriterium für das Vollbild FAS erfüllt ist, müssen die Leistungen in mindestens drei der Bereiche zwei oder mehr Standardabweichungen unterhalb der Norm liegen. Zudem ist das diagnostische Kriterium der funktionellen ZNS-Auffälligkeit für das Vollbild FAS ebenfalls erfüllt, wenn die Leistungen in mindestens zwei der Bereiche zwei oder mehr Standardabweichungen unterhalb der Norm liegen und zudem eine Epilepsie vorliegt.

Abbildung 1 führt die im Sozialpädiatrischen Zentrum Essen gängigen Test und Fragebögen zur neuropsychologischen Diagnostik bei Verdacht auf FASD auf. Je nach Alter, Symptomatik und Vorbefunden werden unterschiedlich viele Tests, in den meisten Fällen jedoch annähernd alle gelisteten Tests, ausgeführt und Fragebögen ausgehändigt. Weitere empfohlene neuropsychologische Tests sind im Anhang 7 der S3-Leitlinie FAS (Landgraf und Heinen, 2013). aufgeführt.

Tests:	
Intelligenz	SON-R, WPPSI-III, WISC-IV
Entwicklungsstand	Bayley Scales of Infant Development II
Sprache	SETK-2, SETK 3-5, SET 5-10
Feinmotorik	M-ABC-2
Visuelle Wahrnehmung/ räumlich konstruktive Fähigkeiten	DTVP-2, DTVP-A, FEW-2 Mosaik-Test
Gedächtnis	VLMT
Aufmerksamkeit	KITAP, CPT
Rechentest	RZD 2-6, Zareki-R
Fragebögen:	
Aufmerksamkeit	DISYPS, Conners Scalen, DSM-IV-Kriterien
Verhalten	CBCL, VBV-EL, VBV-ER, TRF
FASD-typisches Verhalten	FAS-Questionnaire
Exekutive Funktionen	BRIEF EL, BRIEF SB, BRIEF LE

Abbildung 1

Exekutive Funktionen

Die exekutiven Funktionen „sind die geistigen Funktionen, mit denen Menschen ihr Verhalten unter Berücksichtigung der Bedingungen ihrer Umwelt steuern“ (Wikipedia). Hierzu gehört das Setzen von Zielen, die strategische Handlungsplanung, das Einkalkulieren von Hindernissen, das Setzen von Prioritäten, die Impulskontrolle und Selbstbeherrschung, die bewusste Aufmerksamkeitssteuerung, das zielgerichtete Initiieren, Koordinieren und Sequenzieren von Handlungen, die Beobachtung der Handlungsergebnisse und die Selbstkorrektur. Alle diese geistigen Funktionen zählen zu den „höheren kognitiven Funktionen“ und fallen Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit FASD deutlich schwer. Bemerkenswert ist hierbei, dass auch FASD-Patienten mit einem normalen Intelligenzwert deutlich unterdurchschnittliche Fähigkeiten in den Exekutivfunktionen zeigen können. Dies, oft kombiniert mit einer Aufmerksamkeitsproblematik und Gedächtnisproblemen, führt häufig trotz guter Intelligenz zu schulischem Versagen.

Altersspezifische Verhaltensauffälligkeiten

Säuglinge mit FASD fallen häufig früh durch Ernährungsprobleme, erhöhte Irritabilität und Schlafstörungen auf. Viele sind sog. „Schreibabys“. Gelegentlich sind Säuglinge mit FASD aber auch kaum symptomatisch und werden als ruhig, genügsam und viel schlafend beschrieben.

Kleinkinder und Kindergartenkinder von 1-5 Jahren zeigen eine vermehrte Unruhe, sind häufig selbst- und fremdgefährdend und benötigen eine intensive Betreuung rund um die Uhr. Sie kommen schlecht zur Ruhe, leiden an chronischer Übermüdung und sind anhaltend „überdreht“. In diesem Alter fällt häufig die allgemeine Entwicklungsverzögerung erstmals auf. Die Kinder gelten aufgrund ihres unreflektierten Verhaltens und dem geringen Effekt erzieherischer Interventionen als Kinder mit „schlechtem Benehmen“. Sie leiden weiterhin häufig unter Schlafstörung.

Bei Kindern im Grundschulalter (6-11 Jahre) wird häufig die Diagnose eines Aufmerksamkeitsdefizit- und Hyperaktivitätssyndroms (ADHS) gestellt. Sie zeigen die drei Kardinalsymptome des ADHS: Impulsivität, Unaufmerksamkeit und Hyperaktivität. In der Schule haben sie Schulschwierigkeiten und können die Lernziele des Regelgrundschulbereichs oft nicht erfüllen. Sie zeigen regelwidriges Verhalten ohne Vorsatz, neigen zu Wutausbrüchen und sind aufgrund ihres unregulierten Verhaltens oft mangelhaft in die Gruppe der Gleichaltrigen integriert. Sie leiden weiterhin häufig unter Schlafstörung.

Bei den Jugendlichen (12-17 Jahre) zeigt sich nun deutlich die begrenzte Bildungsfähigkeit. Sie agieren häufig selbst- und/oder fremdgefährdend, sind naiv und leicht zu beeinflussen. Sie haben Angst vor Veränderungen (Schulwechsel, Umzug) und sehnen sich nach Regeln und Strukturen, die sie andererseits pausenlos torpedieren. Sie müssen weiterhin an einfachste Alltagshandlungen erinnert werden, oft zeigen sie eine mangelnde Körperpflege. Sie zeigen häufig erste depressive Züge oder werden extrinsisch auffällig mit Delinquenz und Drogenmissbrauch. Oft ist keine selbstständige Lebensführung möglich. Die Schlafstörungen bestehen fort.

Vierte diagnostische Säule: Alkoholexposition in der Schwangerschaft

Beim Bestehen von Auffälligkeiten in den ersten drei Säulen (Wachstumsstörung, Gesichtsauffälligkeiten, Strukturelle und funktionelle Auffälligkeiten des Zentralen Nervensystems) muss der mütterliche Alkoholkonsum in der Schwangerschaft nicht bestätigt sein, um die Kriterien für die Diagnose eines Fetalen Alkoholsyndroms zu erfüllen. In weniger deutlichen Fällen muss die Alkoholexposition in der Schwangerschaft bewiesen sein, um eine Diagnose aus dem Spektrum FASD vergeben zu können. Details hierzu werden in den FASD-Leitlinien in 2016 veröffentlicht.

In der Anamnese sollten die Zeitpunkte, Sorte, Menge und Frequenz des Alkoholkonsums in der Schwangerschaft erfragt werden. Auch nach Drogen- und Nikotinmissbrauch sowie Einnahme von Medikamenten sollte gefragt werden. Wichtige Informationsquellen sind unter anderem das gelbes Vorsorgeuntersuchungsheft, Arztbriefe aus der Neugeborenenzeit und die Mitarbeiter des Jugendamtes. Es ist oft schwierig, verlässliche Aussagen zu erhalten. Fehlende Informationen, falsche Informationen und nicht bestätigte Informationen erschweren die Wahrheitsfindung. Hilfreich ist, sich ein Bild über die Lebensbedingungen der Mutter vor, während und nach der Schwangerschaft zu machen. Die Auskünfte über den mütterlichen Alkoholkonsum während der Schwangerschaft sollten möglichst schriftlich eingeholt werden.

FASD-Diagnostik: Warum?

„Warum FASD diagnostizieren? Ändert ja nichts.“

Dem Satz kann widersprochen werden. Besteht ein Problem aufgrund von FASD-Symptomen, kann über eine qualitativ hochwertige Diagnostik eine (zumeist) korrekte Diagnose ermittelt werden. Eine Diagnose leitet folgerichtig zu der passenden und darum (hoffentlich) hilfreichen Beratung, die wiederum Voraussetzung für die Einleitung der richtigen und angemessenen Maßnahmen ist.

In einer Studie von Alex und Feldmann (2012) wurden Vorteile und Nachteile einer FASD-Diagnosestellung untersucht. Für Betroffene war von Vorteil, dass sie durch die Erklärung für ihre Defizite und Probleme Erleichterung empfanden und ihre Hilfsbedürftigkeit nun besser akzeptieren konnten. Als Nachteil wurde die sich entwickelnde Wut auf die leibliche Mutter empfunden. Zudem wurden Akzeptanzprobleme beschrieben und ein geringeres Selbstwertgefühl bis hin zu Suizidgedanken. Für die Pflegefamilien der Betroffenen war erleichternd, dass sie Entlastung von Schuld und Versagen erfuhren. Sie konnten nach der Diagnosestellung oft mehr Verständnis für das Verhalten und die Defizite des FASD-Kindes aufbringen und durch die richtigen Maßnahmen und Konsequenzen (z.B. mehr Regeln, mehr Routine, mehr Kontrolle, Anpassen der Anforderungen) eine Verbesserung des Zusammenlebens empfinden. Durch das erlangte Wissen um FASD fühlten sie sich gestärkt. Von Nachteil für die Pflegeeltern war die Diagnosestellung in Bezug auf Zukunftssorgen. Durch die schlechte Prognose von FASD wurde das Familienklima negativ beeinflusst und vermehrte Ehekonflikte ausgelöst. Die Diagnose bringt den Vorteil, Anspruch auf sozialrechtliche Leistungen geltend machen zu können und Unterstützung seitens des Jugendamtes, der Sozialdienste oder der Schule einfordern zu können. Leider trifft die Diagnose FASD vereinzelt weiterhin auf wenig Verständnis von Seiten der Fachleute, die in ihrer Unterinformiertheit noch immer behaupten, FASD gebe es nicht oder FASD sei eine Modediagnose.

FASD-Diagnostik: Wann?

Eine FASD-Diagnostik macht nur Sinn, wenn ein Verdacht auf FASD und ein gewisser Leidensdruck bestehen. Ist ein mütterlicher Alkoholkonsum in der Schwangerschaft bewiesen, das Kind aber ohne FASD-Symptomatik, macht die Diagnostik wenig Sinn.

Besteht hingegen eine FASD-Symptomatik bzw. der Verdacht darauf, sollte möglichst frühzeitig eine FASD-Untersuchung angestrebt werden. Am einfachsten gelingt die Diagnostik im Grundschulalter, da die Kinder groß genug für umfangreiche entwicklungsneurologische Testdiagnostiken sind und die körperlichen Symptome deutlich und gut untersuchbar sind. Im Säuglings- und Kleinkindalter gelingt in eindeutigen Fällen, wie beim Vollbild FAS, eine qualitativ gute Diagnostik häufig, bei den weniger deutlichen FASD (pFAS, ARND) ist jedoch oft noch keine ausreichende Diagnosesicherheit zu

erreichen. Ab dem Jugendalter verwischen die FASD-typischen körperlichen Auffälligkeiten, weshalb die Diagnostik in diesem Alter wieder schwieriger wird.

FASD-Diagnostik: Wer?

Für die FASD-Diagnostik bietet sich ein multidisziplinäres Vorgehen an. Mit einem Team aus Psychologen, Logopäden, Ergotherapeuten, Physiotherapeuten und Heilpädagogen ist eine qualitativ hochwertige Testdiagnostik gewährleistet. Für die umfangreiche medizinische Anamnese (Familienanamnese, Schwangerschaftsanamnese, Wachstumsverlauf, Epikrise etc.) und die ebenso umfangreichen differenzialdiagnostischen Überlegungen bedarf es Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin. Alle diese Berufsgruppen sind an Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ) vereinigt, weswegen sich SPZs ausgesprochen gut für die FASD-Diagnostik eignen. In einem SPZ erlaubt das organisatorische Zeitfenster eine umfangreiche Anamnese und detaillierte Problemerkennung. Die Kinder werden an mehreren Testtagen und von mehreren Diagnostikern „erlebt“. Es kann umfangreiche Entwicklungsdiagnostik erfolgen. Am Ende steht eine ausgiebige Beratung der Familien, die mit Aspekten wie Beschulung, Zukunftsplanung, sozialrechtliche Leistungen, geeignete Maßnahmen und Hilfen weit über die Fragestellung „Liegt eine FASD vor?“ hinausgeht. Der detaillierte ärztliche und psychologische Bericht ist Basis für eine qualitativ hochwertige Informationsvermittlung an weiterbehandelnde Ärzte und Voraussetzung für eine erfolgsversprechende Beantragung von Hilfen und Unterstützung.

Voraussetzungen für die FASD-Diagnostik in Sozialpädiatrischen Zentren

Die Diagnostik in einem SPZ kann nur mit Zustimmung und Überweisung vom Kinderarzt erfolgen. Eine schriftliche Einwilligung zur SPZ-Diagnostik vom gesetzlichen Vormund muss vorliegen. Das Kind muss unter 18 Jahre alt sein. SPZs haben in der Regel eine kassenärztliche Zulassung für Kinder und Jugendliche bis zum Erreichen der Volljährigkeit.

Die Diagnostik ist umfangreich und mit mehreren Terminen (3-7 Termine) verbunden. Hierfür bedarf es einer ausreichenden Motivation für den diagnostischen Aufwand und ausreichende familiäre Ressourcen, um den Aufwand meistern zu können.

Literatur

- Alex, K., Feldmann, R. (2012): Children and adolescents with Fetal Alcohol Syndrome: better social and emotional integration after early diagnosis. *Klin. Padiatr* 224:66-71
- Astley, S. J. (2004). Diagnostic guide for fetal alcohol spectrum disorders: The 4-digit diagnostic code (third edition). *Seattle: University of Washington Publication Services.*
- Bergmann, E. E., Bergmann, R. L., Ellert, U., Dudenhausen, J.W. (2007). Perinatale Einflussfaktoren auf die spätere Gesundheit – Ergebnisse des Kinder- und Jugendgesundheitssurveys (KiGGS). *Bundesgesundheitsblatt- Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz*, 50, 670-676.
- Chudley, A. E., Conry, J., Cook, J., Looock, C., Rosales, T. and LeBlanc, N. (2005). Fetal Alcohol Spectrum disorders: Canadian guidelines for diagnosis. *Can Med Assoc J*, 1, 172 (5 suppl).
- Clarren, S. K., Chudley, A. E., Wong, L., Friesen, J., Brant, R. (2010). Normal distribution of palpebral fissure lengths in Canadian school age children. *Can J Clin Pharmacol* 17: e67-e78.
- May, P.A., Fiorentino, D., Gossage, J., Kalberg, W.O., Hoyme, H.E., Luther, R. L. et al. (2006). Epidemiology of FASD in a province in Italy: Prevalence and characteristics of children in random sample schools. *Alcohol Clin Exp Res*, 30(9), 1562-1575.
- May, P.A., Fiorentino, D., Coriale, G., Kalberg, W.O., Hoyme, H.E., Aragón, A. S. et al. (2011). Prevalence of children with severe fetal alcohol spectrum disorders in communities near Rome, Italy: New estimated rates are higher than previous estimates. *Int J Environ Res Public Health*, 8(6), 2331-2351.
- Landgraf, M., Heinen, F. (2013). Fetales Alkoholsyndrom: S3-Leitlinie zur Diagnostik. *Stuttgart: Kohlhammer.*
- Strömmland, K., Chen, Y., Norberg, T., Wennerström, K., Michael, G. (1999). Reference values of facial features in Scandinavian children measured with a range-camera technique. *Scand J Plast Reconstr Hand Surg* 33, 59-65. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10207966>.
- Wikipedia: https://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Exekutive_Funktionen&oldid=143852095