

Stopień nasilenia każdej z cech oceniany jest według 4-stopniowej skali Likerta w następujący sposób:

- 1 – brak cechy znamiennej dla FAS;
- 4 – zdecydowana obecność cechy znamiennej dla FAS.

W rezultacie powstaje **4-cyfrowy kod diagnostyczny**, np. 4444, który jest diagnozą FAS o skrajnym nasileniu następujących cech:

- poważne opóźnienie wzrastania (ocena 4);
- wyraźna dysmorfia twarzy, czyli obecność trzech znamienych dla FAS cech dysmorficznych: skrócenie szpar powiekowych (poniżej -2 SD), wygładzenie rynienki podnosowej oraz niedorozwój górnej czerwieni wargowej (ocena 4);
- strukturalne/neurologiczne oznaki deficytów OUN (ocena 4);
- potwierdzona ekspozycja na duże dawki alkoholu w okresie prenatalnym (ocena 4).

Na drugim krańcu kontinuum znajduje się kod diagnostyczny 1111, w którym kolejne cyfry oznaczają:

- prawidłowe wzrastanie (ocena 1);
- brak cech dysmorficznych twarzy (ocena 1);
- brak nieprawidłowości w obrębie OUN (ocena 1);
- potwierdzony brak ekspozycji na alkohol w okresie prenatalnym (ocena 1).

Liczba kodów opisujących zaburzenia ze spektrum FASD wynosi 102 i są one pogrupowane w następujące **podkategorie**:

- płodowy zespół alkoholowy (*fetal alcohol syndrome, FAS*);
- częściowy płodowy zespół alkoholowy (*partial fetal alcohol syndrome, pFAS*);
- encefalopatia niepostępująca/ekspozycja na alkohol (*static encephalopathy/alcohol-exposed, SE/AE*);
- zaburzenia neurobehawioralne/ekspozycja na alkohol (*neurobehavioral disorder/alcohol-exposed, ND/AE*).

27.9. Diagnoza różnicowa

Poza FAS istnieje kilka jednostek chorobowych, które przebiegają z malformacjami przypominającymi ten zespół (tab. 27.2).

Tabela 27.2.

Wybrane jednostki chorobowe przebiegające z malformacjami przypominającymi FAS

Zespoły przebiegające z malformacjami przypominającymi FAS	Cechy wspólne z FAS	Cechy odmienne od FAS
Zespół Aarskoga (dysplazja twarzowo-genitalna)	<ul style="list-style-type: none"> ■ Szeroko rozstawione oczy ■ Mały zadarty nos ■ Szeroka rynienka podnosowa ■ Hipoplazja środkowej części twarzy 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Twarz okrągła ■ „Wdowi szpic” ■ Antymongoidalne ustawienie szpar powiekowych ■ Przodopochylenie nozdrzy ■ Szerokie stopy z „bulwiastymi” paluchami
<i>Blepharophimosis syndrome</i> (BPES)	<ul style="list-style-type: none"> ■ Krótkie szpary powiekowe ■ Ptoza 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Odwrócona zmarszczka nakątne ■ Telekantus
Zespół Cornelia De Lange	<ul style="list-style-type: none"> ■ Wydłużona i spłaszczona rynienka podnosowa ■ Płaska nasada nosa ■ Wgłębienie nasady nosa ■ Przodopochylenie nozdrzy ■ Mikrocefalia 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Zrośnięte brwi ■ Długie rzęsy ■ Opadające kąciaki ust ■ Mikromelia (upośledzenie rozwoju kończyn)
Zespół Dubowitza	<ul style="list-style-type: none"> ■ Zmarszczki nakątne ■ Ptoza ■ Krótkie szpary powiekowe ■ Mikrocefalia 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Szeroki czubek nosa ■ Klinodaktylia
Zespół Noonan	<ul style="list-style-type: none"> ■ Obniżona nasada nosa ■ Zmarszczki nakątne ■ Szeroko rozstawione oczy ■ Wydłużona rynienka podnosowa 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Szerokie wargi ■ Skośne szpary powiekowe ■ Dobrze wykształcona rynienka podnosowa
Embriopatia toluenowa	<ul style="list-style-type: none"> ■ Krótkie szpary powiekowe ■ Hipoplazja środkowej części twarzy ■ Mikrocefalia ■ Wygładzona rynienka podnosowa ■ Cienka górna warga 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Anomalie małżowin usznych

Dlatego w procesie diagnostycznym może być przydatna konsultacja specjalisty genetyka.

W psychiatrii także istnieje wiele zaburzeń, z którymi różnicujemy FASD, np.:

- zaburzenia afektywne dwubiegunowe;
- zespół hiperkinetyczny;
- zaburzenia ze spektrum autyzmu;
- zaburzenia zachowania i emocji.