

## **Kurzüberblick Fetale Alkoholspektrum-Störungen – Schwerpunkt Diagnosesysteme**

Das Fetale Alkoholsyndrom (FAS) wurde 1973 von Jones und Smith international bekannt gemacht, während die Erstbeschreibung durch Lemoine in Nantes bereits 1968 erfolgte, jedoch wenig zur Kenntnis genommen wurde.

Erste Hinweise auf FASD finden sich bereits in der Bibel: „Gewiss, Du bist unfruchtbar und hast keine Kinder; aber Du sollst schwanger werden und einen Sohn gebären. Nimm dich jedoch in Acht und trink weder Wein noch Bier und iss nichts Unreines!“ (Buch der Richter 13, 3-4). Konkrete Anhaltspunkte, dass Alkoholkonsum während der Schwangerschaft (Alkoholexposition) den Säugling schädigen kann, ergaben sich während der Gin-Epidemie (1720-1750) in England. In diesem Zeitraum stiegen Produktion und Verbrauch von Gin. 1736 stellte ein Komitee in Middlesex fest, dass Kinder schwach und kränklich geboren wurden und häufig eingefallen und alt aussahen (Löser, 1995).

Die weltweite Prävalenz von FAS in der Allgemeinbevölkerung wird auf 0,5 bis 2 von 1.000 Geburten geschätzt. Schätzungen für Deutschland gehen von 0,2 bis 8,2 FAS Fällen pro 1000 Geburten aus (Landgraf & Heinen 2012). Die Prävalenz steigt sogar auf eine von 100 Geburten, also auf 1% aller Geburten, wenn man die alkoholbedingten neurologischen Entwicklungsstörungen (ARND) und die alkoholbedingten Geburtsschäden (ARBD) hinzunimmt (May & Gossage, 2001). Die Bundesdrogenbeauftragte Frau Marlene Mortler geht von 10 000 Fällen jährlich aus. Damit stellen Fetale Alkoholspektrum-Störungen (FASD) die häufigste vorgeburtlich erworbene Behinderung dar, werden jedoch bislang in Deutschland noch chronisch unterdiagnostiziert (Paditz 2012). Die Pränatale Alkoholexposition ist eine der wenigen Ursachen für geistige Behinderung, die vollständig vermeidbar wäre, wenn zielgruppenspezifische Prävention und gezielte Hilfen für Mütter entwickelt würden. Die Kosten für die Gesellschaft, die durch diese Behinderung entstehen, sind enorm hoch. Amerikanische Zahlen gehen von lebenslangen Kosten für einen Betroffenen in Höhe von 2.000.000 US Dollar aus.

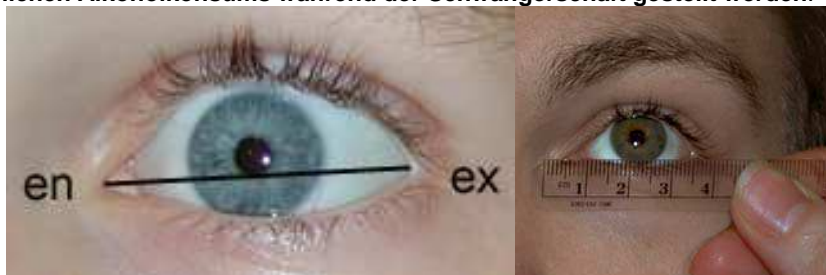
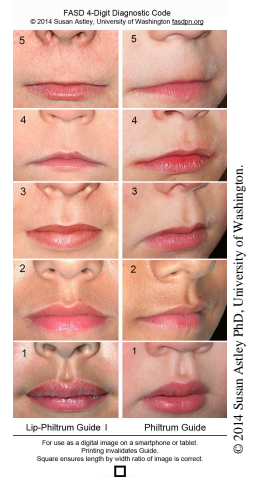
Alkohol ist für das ungeborene Kind ein teratogener Schadstoff (Teratologie = Lehre von Missbildungen). Durch pränatale Alkoholexposition (PAE) im Mutterleib können eine Vielzahl von dauerhaften Behinderungen und Schädigungen beim betroffenen Kind auftreten, wie Minderwuchs, körperliche Missbildungen und Schädigungen des zentralen Nervensystems. Zu den schweren Langzeitschäden gehören Verhaltensstörungen und intellektuelle Beeinträchtigungen, die bis in den Bereich der schweren geistigen Behinderung reichen. Die klinischen Symptome werden als „Alkoholembryopathie“, „Fetales Alkoholsyndrom“ oder mit dem umfassenderen Begriff als Fetale Alkoholspektrum-Störungen (FASD) bezeichnet.

Auf dieses Problem sind wir als integrative Jugendhilfeeinrichtung aufmerksam geworden, da wir von FASD betroffene Menschen seit gut 15 Jahren – konsiliarisch begleitet von Prof. Dr. Spohr – betreuen. Wir haben uns auf die Betreuung, besondere Förderung und Integration dieser Kinder, Jugendlichen und Erwachsenen spezialisiert, die bundesweit ersten Betreuungsangebote im Erwachsenenbereich entwickelt und bieten im Rahmen unserer FASD-Sprechstunde Nach- und Ergänzungsdiagnostik an.

Im Folgenden ein kurzer Überblick über die FAS Leitlinie, sowie weitere international gebräuchliche Kategorien mit Relevanz für den Diagnostiker:

### Diagnostik des FAS bei Kindern und Jugendlichen – deutsche S3 Leitlinie (Landgraf und Heinen 2012)

1. **Wachstumsauffälligkeiten:** Zur Erfüllung des Kriteriums soll mindestens eine der folgenden Auffälligkeiten adaptiert an Gestationsalter, Alter, Geschlecht, dokumentiert zu einem beliebigen Zeitpunkt, zutreffen: a) Geburts- oder Körpergewicht  $\leq 10$ . Perzentile b) Geburts- oder Körperlänge  $\leq 10$ . Perzentile c) Body Mass Index  $\leq 10$ . Perzentile
2. **Faciale Auffälligkeiten:** Zur Erfüllung des Kriteriums sollen alle drei facien Anomalien vorhanden sein: a) kurze Lidspalte b) Verstrichenes Philtrum (Rang 4 oder 5 auf dem Lip-Philtrum-Guide. Astley et al. 2004) c) Schmale Oberlippe (Rang 4 oder 5 auf dem Lip-Philtrum-Guide)
3. **ZNS-Auffälligkeiten:** Zur Erfüllung des Kriteriums sollte mindestens eine der folgenden Auffälligkeiten zutreffen
  - 3.1 **Funktionelle ZNS-Auffälligkeiten** – Zur Erfüllung dieses zentralen Kriteriums sollte mindestens eine der folgenden Auffälligkeiten zutreffen, die nicht adäquat für das Alter ist und nicht allein durch familiären Hintergrund oder Umfeld erklärt werden kann.
    - a) Globale Intelligenzminderung mindestens 2 Standardabweichungen unterhalb der Norm oder signifikante kombinierte Entwicklungsverzögerung bei Kindern unter 2 Jahren
    - b) Leistung mindestens 2 Standardabweichungen unterhalb der Norm in mindestens 3 der folgenden Bereiche oder in mindestens 2 der folgenden Bereiche in Kombination mit Epilepsie: Sprache, Feinmotorik, Räumlich- Wahrnehmung oder räumlich-konstruktive Fähigkeiten, Lern- oder Merkfähigkeit, Exekutive Funktionen, Rechenfertigkeiten, Aufmerksamkeit, Soziale Fertigkeiten oder Verhalten
  - 3.2 **Strukturelle ZNS-Auffälligkeiten:** Zur Erfüllung dieses Kriteriums sollte die Auffälligkeit Mikrocephalie ( $< 10$ . Perzentile/  $< 3$ . Perzentile) adaptiert an Gestationsalter, Alter und Geschlecht erhoben werden. Da das Messen des Kopfumfangs nicht invasiv ist, sollte der Kopfumfang bei Verdacht auf FAS immer erhoben werden.
4. **Bestätigte oder nicht bestätigte intrauterine Alkohol-Exposition.** Der Alkoholkonsum der leiblichen Mutter sollte evaluiert werden. **Wenn Auffälligkeiten in den drei übrigen diagnostischen Säulen bestehen, soll die Diagnose eines fetalen Alkoholsyndroms auch ohne Bestätigung eines mütterlichen Alkoholkonsums während der Schwangerschaft gestellt werden.**



© 2014 Susan Astley PhD, University of Washington.

#### Zur Verwendung des Lip-Philtrum Guides 1

Der von Susan Astley entwickelte Lip-Philtrum Guide gibt Hinweise für die Messung von Oberlippe und abgeflachtem Philtrum (Philtrum ist die vertikale Spalte zwischen Nase und Oberlippe). Die durchschnittlichen Maße (Bevölkerungsdurchschnitt) werden im Rang 3 gezeigt. Rang 4 und 5 zeigen die schmale Oberlippe und das abgeflachte Philtrum, die charakteristisch für den FAS Gesichtstyp sind. Dieser Lip-Philtrum-Guide 1 wird beim Kaukasischen Typ verwendet.

**Die Lidspaltenlänge** d.h. die Länge zwischen innerem und äußerem Rand innerhalb des Auges, kann Mittels eines Lineals oder mit Referenzmaßstab anhand einer Photographie gemessen und mit Lidspalten Perzentilenkurven (siehe Landgraf und Heinen 2012, 26) abgeglichen werden.

(Copyright der photographischen Abbildungen: Susan Astley PhD (2012), University of Washington, Verwendung mit deren freundlicher Genehmigung).

#### Überblick über Internationale Diagnosekriterien der Fetalen Alkoholspektrum-Störungen

In allen Diagnosesystemen, beginnend mit der ersten Systematik von Majewski (1987), den Diagnosekriterien der Research- Society on Alcoholism (Sokol und Clarren 1989), über Löser (1995), werden Wachstumsauffälligkeiten, Dysmorphiezeichen, ZNS Auffälligkeiten, sowie gesicherte Informationen über Art und Menge des Alkoholkonsums während der Schwangerschaft nach Symptomschwere gewichtet, den verschiedenen Unterformen zugeordnet. Die Diagnosesysteme unterscheiden sich danach, mit welcher Symptomschwere ein Diagnosekriterium als erfüllt gilt. Parallel zur Weiterentwicklung der Neuropsychologie kommt in den neuen Diagnosesystemen den hirnganischen Beeinträchtigungen eine zentrale, die Teilhabestörungen begründende Funktion zu. Beginnend mit dem differenziertesten und „strengsten“ Diagnosesystem, dem 4-Digit-Code werden im Folgenden die international gebräuchlichen diagnostischen Kategorien kurz vorgestellt:

## Diagnosekriterien – 4-Digit Code (Astley et al. 2004)

1. Prä- und postnatale Wachstumsminde- rung (verminderte Körperlänge, vermindertes Körpergewicht)
2. Dysmorphiezeichen (=alle drei typischen Auffälligkeiten im Gesicht: schmale Lidspalten schwach modelliertes Philtrum („Rotzrinne“), schmale Oberlippe)
3. Dysfunktion des zentralen Nervensystems
  - Strukturell (z.B. kleiner Kopfumfang, Auffälligkeiten in bildgebenden Verfahren.)
  - Neurologisch (z.B. Auffälligkeiten im EEG, Anfälle, Fieberkrämpfe)
  - Funktionell (Intelligenzminderung, Teilleistungsstörungen, Aufmerksamkeitsdefizit / Hyperaktivität, motorische Defizite, Defizite in exekutiven Funktionen, problematisches Sozialverhalten, Gedächtnisdefizite, Wahrnehmungsstörungen...), deutliche Beeinträchtigung in mind. 3 Bereichen
4. Pränatale Alkoholexposition (Alkoholkonsum während der Schwangerschaft)

Der Grad der Beeinträchtigung wird im Anschluss an die Diagnostik in Zusammenfassung aller Teilbereiche in vier Schweregrade gewichtet – dies bedeutet 256 mögliche Kombinationen, die eine differenzierte Diagnose ermöglichen und für die Forschung relevant sind.

Für den **klinischen Gebrauch sind die Kanadischen Leitlinien** (Chudley et al. 2005) –die für Deutschland adaptiert werden sollen- bedeutsam, deren diagnostische Kategorien in Anlehnung an die IOM Kriterien (Stratton et al. 1996) entwickelt wurden:

### Fetales Alkoholsyndrom (FAS)

Bei dem sogenannten Vollbild liegen in allen drei Bereichen Auffälligkeiten vor. Nach dem Institute of Medicine IOM (Washington, 1996) und neuerdings auch nach deutschen Standards (Landgraf & Heinen 2012) kann diese Diagnose mit bzw. ohne gesicherte Informationen über Art und Menge des Alkoholkonsums der Mutter in der Schwangerschaft gestellt (mit bzw. ohne belegte Alkoholexposition) werden.

### Partielles Fetales Alkoholsyndrom (pFAS oder static encephalopathy)

Das partielle Fetales Alkoholsyndrom wird diagnostiziert, wenn die Auffälligkeiten in geringerem Umfang vorliegen. Zusätzlich zu zwei Dysmorphiezeichen liegen bspw. Beeinträchtigungen in 3 ZNS-Bereichen vor. Auch hier wird unterschieden ob der Nachweis des Alkoholkonsums während der Schwangerschaft gesichert oder wahrscheinlich ist.

### Alkoholbedingte Geburtsdefekte (ARBD)

Zur Symptomatik gehören Dysmorphiezeichen und ggf. Missbildungen im Skelett- und Organsystem. Dazu zählen Abnormalitäten des Herzens, der Augen, Ohren, Nieren oder der Knochen. Diese Diagnose kann nur mit gesicherten Informationen über Alkoholkonsum in der Schwangerschaft gestellt werden bzw. wird aufgrund fehlender Spezifität der Auffälligkeiten in neueren Diagnosesystemen problematisiert.

### Alkoholbedingte neurologische Entwicklungsstörung (ARND)

Auch die Diagnose ARND wird nur bei gesicherter Alkoholexposition gestellt. Die Betroffenen zeigen keine körperlichen Anzeichen (Wachstumsminde- rung, typische Gesichtszeichen), die Dysfunktion des zentralen Nervensystems ist jedoch als zentrales Merkmal vorhanden.

### Probleme der Alkoholanamnese

Die Sicherung von Informationen über Alkoholkonsum einer Mutter während der Schwangerschaft stellt aufgrund von Scham- und Schuldgefühlen, die zu „Erinnerungsfehlern“ beitragen, ein großes Problem in der Diagnosestellung für die Unterformen der FASD, dar. Ergänzend können Kinderfotos und diagnostische Unterlagen zu Größenwachstum und Kopfumfang zur Sicherung der Diagnose bzw. Nachdiagnostik beitragen.

### Differentialdiagnostik

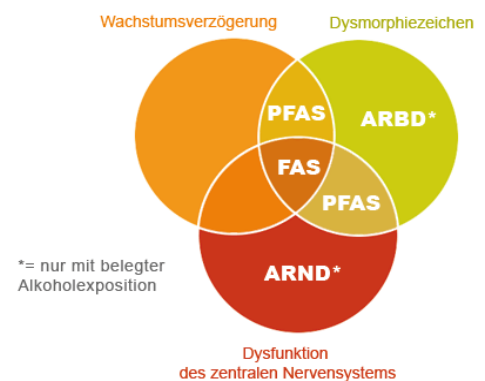
Die Diagnose sollte –auch aufgrund der ungünstigen Prognose- sorgfältig von multiprofessionellen Teams unter differentialdiagnostischer Überprüfung der Überschneidung mit anderen Syndromen: wie bspw. dem Williams Syndrom, Dubowitz Syndrom, Cornelia de Lange Syndrom, um einige zu nennen – gestellt werden (Vgl. dazu ausführlich Landgraf und Heinen 2012)

### Basis der Betreuungsplanung ist das neuropsychologische Profil

Wesentlich für die Betreuungsplanung ist die noch nicht selbstverständliche Verwendung differenzierter neuropsychologischer Verfahren, um die ZNS Einschränkungen insbesondere der exekutiven Funktionen zu objektivieren. Die Verfahren der Intelligenzmessung sind bei FASD nicht ausreichend aussagekräftig.

### Nachdiagnostik der FASD bei Erwachsenen

Die diagnostische Situation im Erwachsenenbereich stellt sich schwierig dar, da sich alle äußeren Anzeichen, wie faciale Auffälligkeiten, Wachstumsauffälligkeiten, sowie Microcephalus „ausgewachsen“ haben können – nicht müssen. Die Überprüfung dieser Auffälligkeiten ist – trotz der historisch verständlichen hohen Abwehr gegenüber Untersuchungen, die Kopfumfang und Gesichtsmerkmale messen – wichtig um die Diagnose zu sichern. Sind tatsächlich keine sichtbaren Auffälligkeiten mehr vorhanden, bedeutet dies, dass Hinweisen auf eine intrauterine Alkoholbelastung hier eine besondere Bedeutung für die Nachdiagnostik erhalten. Hilfsweise können Kinderfotos und frühe diagnostische Unterlagen, ggf. Jugendamtsberichte, herangezogen werden (zur Problematik von Diagnostik, Zuordnung und Versorgung im Erwachsenenbereich Becker und Hantelmann 2013, 2014 Wagner 2014).



## Therapie und Betreuung

Eine frühe Diagnosestellung – möglichst noch vor dem 6. Lebensjahr – zählt zu den protektiven Faktoren (Streissguth et al. 1996), sowie

- hochstrukturierter Betreuung
- intensiver Förderung (übende Therapien, Trainings)
- Psychotherapie
- Erhalt sozialer Bezüge
- Anpassung der Anforderungsstrukturen an die Fähigkeiten

Mildern kann man die sekundären Störungen in den Bereichen dissozialer Entwicklung, Substanzmissbrauchs sowie unangemessenen Sexualverhaltens etc. Häufige komorbide Störungen sind Depressionen, Angststörungen, Bindungsstörungen, Impulskontrollstörungen, ADS und ADHS, die jeweils störungsspezifisch behandelt werden sollten.

Leitlinien für die Betreuung im Kinder- und Jugendlichen-Bereich, sowie für die Übergänge in den Erwachsenenbereich wurden in Anlehnung an die protektiven Faktoren (Streissguth et al. 1996) erarbeitet und im Rahmen von Fortbildungen, Vorträgen und Publikationen von uns zur Diskussion gestellt

### Leitlinien für Überleitung und Betreuung von Erwachsenen mit FASD

- Wechsel langfristig vorbereiten
- Integration in bestehende Einrichtungen hat Vorrang vor der Entwicklung von FASD-spezifischen Angeboten (cave: Ansteckungseffekte aufgrund der hirnganisch bedingten Suggestibilität)
- Suche nach Folgeeinrichtung unter Erhalt der Kontakte zu Bezugspersonen
- Hochstrukturierte stabile Kleinstgruppen
- Betreuungskontinuität
- FASD-Schulung von Fachkräften
- Störungsspezifische Therapien und Trainings
- Verlaufsdiagnostik
- Schwerpunkt Kompensatorische Hilfen, da Verselbstständigung nur in wenigen Fällen möglich

(Siehe dazu ausführlich die Dokumentation im Tagungsband von FASD Deutschland Ludwigshafen 2013).

Gela Becker, Dipl. Psych., PP  
Evangelischer Verein Sonnenhof e. V.  
Auf FASD spezialisierte integrative  
Jugend- und Eingliederungshilfe  
Neuendorfer Str. 60, 13585 Berlin  
[sonnenhof-ev@t-online.de](mailto:sonnenhof-ev@t-online.de)  
[www.fasd-beratung.de](http://www.fasd-beratung.de)

Stand: Juli 2014

## Literatur

- Astley, S. J. (2004). *Diagnostic Guide for Fetal Alcohol Spectrum Disorders: The 4-Digit Diagnostic Code* (3. Aufl.). Seattle: University of Washington Publication Services. Verfügbar unter: <http://depts.washington.edu/fasdpn> .
- Astley, S.J. (2014). Twenty years of patient surveys confirm a FASD 4-Digit-Code interdisciplinary diagnosis afforded substantial access to interventions that met patients´ needs. *J Popul Ther Clin Pharmacol*, 21(1), e81-e105. Canadian Society of Pharmacology and Therapeutics.
- Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin( Hrsg.) (2012). *Evidenzbericht zur S3 Leitlinie: Diagnostik des fetalen Alkoholsyndroms (FAS)*. Verfügbar unter: <http://www.aezq.de/mdb/edocs/pdf/literatur/evidenzbericht-fas.pdf/view?searchterm=FAS> .
- BzGA (HRSG) (2002). Alkohol in der Schwangerschaft – ein kritisches Resümee. *Forschung und Praxis in der Gesundheitsförderung*,17. Köln: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
- Becker, G., & Hantelmann, D. (2013). Fetales Alkoholsyndrom. Oft fehldiagnostiziert und falsch betreut, *Deutsches Ärzteblatt*, 110(42), A 1944-5.
- Becker, G., & Hantelmann, D. (2013). Zur Problematik der sozialpsychiatrischen Versorgung von erwachsenen Menschen mit Fetalen Alkoholspektrum-Störungen. In Feldmann,R., Michalowski, G., & Lepke, K. (Hrsg.), *Perspektiven für Menschen mit FASD*, (S. 175-180).Idstein: Schulz-Kirchner Verlag.
- Becker, G., & Hantelmann, D. (2014). Zur Überleitung in und Entwicklung von Wohn- und Betreuungsformen für Erwachsene mit FASD oder die Quadratur des Kreises, In Feldmann, R Michalowski, G., & Lepke, K. (Hrsg.), *FASD-Symposium*. Idstein: Schulz-Kirchner (in press).
- Chudley, A. E., Conry, J., Cook, J., Loock, C., Rosales, T., & LeBlanc, N. (2005). Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *Canadian Medical Association Journal*, 1, 172 (5 Suppl).
- Hoyme, H. E., May, P. A., Kalberg, W. O., Kodituwakku, P. J., Gossage, P., Trujillo, P. M., Buckley, D. G., Miller, J. H., Aragon, A. S., Khaole, N., Viljoen, D. L., Jones, K. L., & Robinson, L. K. (2005). A Practical Clinical Approach to Diagnosis of Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Clarification of the 1996 Institute of Medicine Criteria. *Pediatrics*, 115, S. 39-47.
- Kellerman, T. (2000-2002). Secondary Disabilities in FASD. Verfügbar unter: <http://www.come-over.to/FAS/fasconf.htm> .
- Kolb, B., & Wishaw, I. Q., (1993). *Neuropsychologie*. Heidelberg: Spektrum Akademischer Verlag.
- Landgraf, M., & Heinen, F. (2012,12). S3-Leitlinie Diagnostik des Fetalen Alkoholsyndroms. Gesellschaft für Neuropädiatrie (Hrsg.).Verfügbar unter: <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/022-025.html> .
- Löser, H. (1995). *Alkoholembryopathie und Alkoholeffekte*. Stuttgart, New York: Fischer-Verlag.
- Majewski, F. (1987). *Die Alkohol-Embryopathie. Ein Leitfaden der Stiftung für das behinderte Kind zur Förderung von Vorsorge und Früherkennung. Ff. /M., Frankfurt/Main: Umwelt & Medizin Verlagsgesellschaft.*
- May, P.A., & Gossage, J.P. (2001). Estimating the prevalence of fetal alcohol syndrome: A summary. *Alcohol Research & Health*, 25(3), 159-167.
- Bertrand, J., Floyd, R.L., Weber, M.K., O´Conner, M., Riley, E.P., Johnson, K.A., Cohen, D.E., National Task Force on FAS/FAE (2004). *Fetal Alcohol Syndrome: Guidelines for Referral and Diagnosis*. Atlanta, GA: Center for Disease Control and Prevention
- Paditz, E. (2012). *Alkoholgeschädigte Kinder und pränatale Alkoholexposition: wie oft?*. Dresden: Kleanthes.
- Rasmussen, C. (2005). Executive functioning and working memory in fetal alcohol spectrum disorder. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research*, 29 (8), 1359-1367.
- Sokol, R.J., & Clarren, S.K. (1989). Guidelines for use of terminology describing the impact of prenatal alcohol on the offspring. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research*, 13, 597-598.
- Spohr, H. L. (2005). Teratogene Effekte von Nikotin, Drogen und Alkohol. *Gynäkologe*, 38 (1), 25-32.
- Spohr, H. L., Willms, J., & Steinhausen, H.-C. (2007). Fetal Alcohol Spectrum Disorders in Young Adulthood. *Pediatrics*, 150, 175-179.
- Stratton, K., Howe, C., & Battablia, F. (1996). *Fetal Alcohol Syndrome: Diagnosis, Epidemiology, Prevention, and Treatment*. Washington D.C.: National Academy Press
- Streissguth, A. P., Barr, H. M., Kogan, J., & Bookstein, F.L. (1996). Understanding the occurrence of secondary disabilities in clients with fetal alcohol syndrome (FAS) and fetal alcohol effects (FAE). *Final Report to the Centers for Disease Control and Prevention (CDC)*. Seattle: University of Washington, Fetal Alcohol and Drug Unit
- Streissguth, A. P., Bookstein, F. L., Barr, H. M., Sampson, P. D., O'Malley, K. & Kogan, J. (2004). Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *Journal of developmental and behavioral pediatrics*, 25 (4), 228-238.
- Wagner, J. (2013). Spät ist nie zu spät? zu den Herausforderungen der FASD-Diagnostik im Erwachsenenalter. In: Feldmann,R., Michalowski, G., & Lepke, K. (Hrsg.). *FASD-Symposium*. Idstein: Schulz-Kirchner (in press).