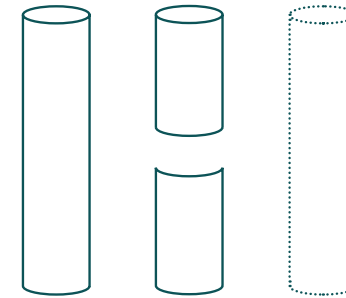


WRODZONE ZAROŚNIĘCIE PRZEŁYKU

praktyczny przewodnik



WRODZONE ZAROŚNIĘCIE PRZEŁYKU

praktyczny przewodnik

redakcja naukowa **Robert Śmigiel** **Dariusz Patkowski**

wydanie II poprawione i rozszerzone



UNIWERSYTET MEDYCZNY
IM. PIASTÓW ŚLĄSKICH WE WROCŁAWIU

Redakcja naukowa
dr hab. n. med. Robert Śmigiel, prof. nadzw.
prof. dr hab. n. med. Dariusz Patkowski

Recenzje
prof. dr hab. Krystyna Sawicz-Birkowska, Akademia Medyczna we Wrocławiu
prof. dr hab. Czesław Stoba, Gdański Uniwersytet Medyczny

Wydawnictwo Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu
ul. K. Marcinkowskiego 2–6, 50-368 Wrocław
wydawnictwo@umed.wroc.pl

Opracowanie redakcyjne i typograficzne, projekt okładki
Aleksandra Król

Korekta
Aleksandra Raczkowska

Rysunki
Katarzyna Rutkowska

ISBN 978-83-7055-394-4

© Copyright by Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu,
Wrocław 2018

Druk i oprawa
Wrocławska Drukarnia Naukowa PAN im. S. Kulczyńskiego Sp. z o.o.

Wydanie II poprawione i rozszerzone

Nakład 500 egz.

Spis treści

Wstęp • 7
Maria Sęsiadek

1. Dziecko z wadą rozwojową • 11
Robert Śmigiel, Maciej Bagłaj
2. Definicja wrodzonego zarośnięcia przełyku,
historia rozpoznawania i leczenia • 23
Marcin Łosin, Piotr Czauderna
3. Badania naukowe nad zarośnięciem przełyku • 39
Robert Śmigiel, Maciej Bagłaj, Arleta Lebioda, Michał Błoch
4. Wady towarzyszące zarośnięciu przełyku i zespoły genetyczne
związane z występowaniem zarośnięcia przełyku • 63
Robert Śmigiel
5. Diagnostyka prenatalna zarośnięcia przełyku • 97
Maria Respondek-Liberska
6. Poród dziecka z zarośnięciem przełyku. Postępowanie po porodzie.
Diagnostyka postnatalna i diagnostyka różnicowa
zarośnięcia przełyku • 117
Maciej Bagłaj
7. Aspekty anestezjologiczne oraz intensywnej terapii
w prowadzeniu dziecka z zarośnięciem przełyku • 129
Marzena Zielińska
8. Operacyjne leczenie zarośnięcia przełyku • 139
Dariusz Patkowski

9. Leczenie długoodcinkowych postaci zarośnięcia przełyku • 167
Marcin Łosin, Piotr Czauderna
10. Prowadzenie dziecka
po operacyjnym leczeniu zarośnięcia przełyku • 183
Michał Błaszczński
11. Opieka pielęgniarska nad dzieckiem
z wrodzonym zarośnięciem przełyku • 203
Anna Rozensztrauch
12. Problemy pediatryczne i gastroenterologiczne
u dziecka z zarośnięciem przełyku • 211
Tomasz Pytrus
13. Problemy pulmonologiczne u dziecka z zarośnięciem przełyku • 245
Andrzej Pogorzelski
14. Czym jest poradnictwo genetyczne? • 279
Aleksandra Jakubiak, Robert Śmigiel
- Zasady resuscytacji krążeniowo-oddechowej u dzieci,
czyli co należy zrobić, jeżeli dziecko nagle przestaje oddychać • 301
Marzena Zielińska
- Glosariusz • 307
- Polsko-angielsko-niemiecko-hiszpański słownik terminów • 311
- Afiliacje autorów • 311

Wstęp

Dynamiczny rozwój medycyny, embriologii i biologii molekularnej pozwala na coraz bardziej szczegółowe poznanie patogenetyki wielu chorób, umożliwiając równocześnie postęp w ich diagnostyce i leczeniu. Wady wrodzone należą do grupy schorzeń, których częstość występowania, mimo dynamicznego rozwoju medycyny, nie zmniejszyła się w ciągu ostatnich lat. Są one poważnym problemem medycznym i społecznym. Najczęściej występują w postaci złożonych zespołów, co jest dodatkowym utrudnieniem w postępowaniu diagnostyczno-lecznym i wymaga zaangażowania w tym procesie lekarzy różnych specjalności.

Autorzy niniejszej monografii, reprezentujący różne specjalności medyczne, skupili się na zagadnieniach związanych z jedną wadą rozwojową – wrodzonym zarośnięciem przełyku. Jak Czytelnicy natychmiast zauważą, problem jest bardzo złożony, wieloaspektowy i wymagający udziału specjalistów z wielu dziedzin.

Założeniem redaktorów jest, aby książka była praktycznym przewodnikiem pomocnym wszystkim zaangażowanym w pomoc dzieciom z zarośnięciem przełyku – zarówno lekarzom (w tym lekarzom pierwszego kontaktu), jak i terapeutom (np.: rehabilitantom, dietetykom, nauczycielom, psychologom) oraz rodzicom i opiekunom dzieci z zarośnięciem przełyku (bardzo ważna grupa odbiorców).

W książce zamieszczono rozdziały dotyczące aspektów badawczych, medycznych i praktycznych zarośnięcia przełyku. Rozdziały poświęcone embriologii, biologii molekularnej i genetyce oraz diagnostyce i leczeniu tej wady są adresowane przede wszystkim do specjalistów i – mimo że Autorzy starali się pisać w sposób przystępny dla wszystkich Czytelników – z pewnością będą trudne dla osób bez wykształcenia medycznego. W książce znajdują

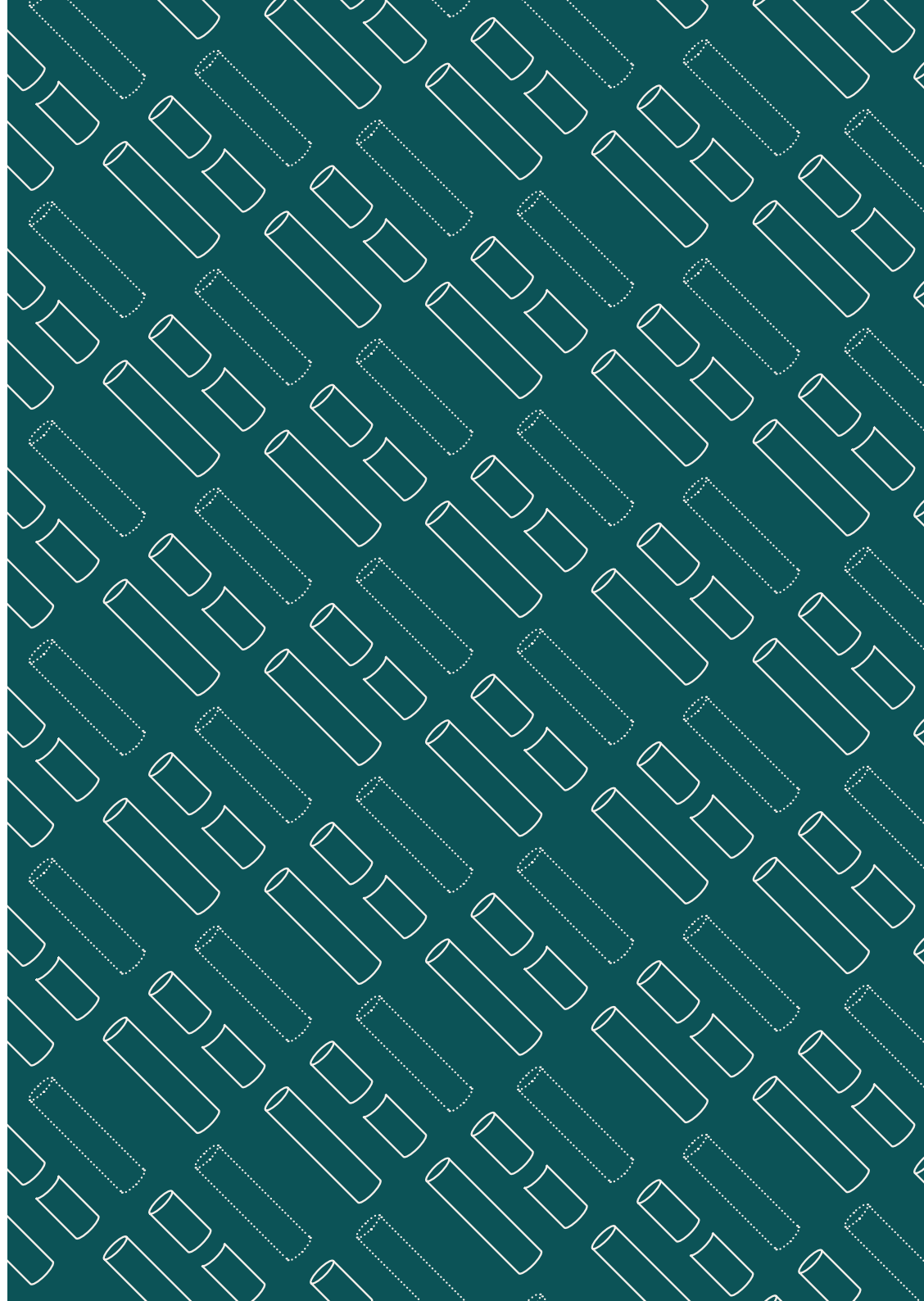
się również rozdziały interesujące i przystępne dla Czytelnika-niemedyka, a poświęcone omówieniu aspektów praktycznych opieki prenatalnej i postnatalnej, w tym opieki długoterminowej nad dziećmi z zarośnięciem przełyku, a także elementów poradnictwa genetycznego i przygotowania rodziców do kolejnej ciąży. W tych rozdziałach autorzy zwracali szczególną uwagę, aby stosować słownictwo zrozumiałe dla nielekarzy.

[...]

W książce zamieszczono ponadto informacje praktyczne, które mogą być pomocne w opiece nad dziećmi z zarośnięciem przełyku, takie jak: adresy ważnych stron internetowych, adresy poradni genetycznych, słownik trudnych terminów, a także zwięzły i krótki praktyczny przewodnik, przeznaczony głównie dla opiekunów dzieci z wadą rozwojową, dotyczący udzielania pierwszej pomocy i resuscytacji dzieci.

Książka, którą oddajemy Czytelnikom, stanowi ważny wkład w koordynację i optymalizację wielospecjalistycznej i wielokierunkowej opieki nad dziećmi z wrodzoną wadą rozwojową.

prof. dr hab. Maria Sęsiadek



1. Dziecko z wadą rozwojową

Robert Śmigiel, Maciej Bagłaż

- 1.1. Dziecko z wadą rozwojową i jego rodzina • 12
- 1.2. Wady wrodzone – definicja, podział • 15
- 1.3. Profilaktyka wad rozwojowych • 19
- 1.4. Zakończenie • 20
- Piśmiennictwo • 21

1.1. Dziecko z wadą rozwojową i jego rodzina

Narodziny dziecka z poważną wadą rozwojową lub zespołem takich wad często dramatycznie zaburzają funkcjonowanie rodziny, tym bardziej że wiążą się z wieloletnią, wielokierunkową i kosztowną opieką medyczną, a wiele zespołów wad należy do tzw. chorób rzadkich (ang. *rare disorders*), inaczej chorób sierocych (ang. *orphan disorders*), które stanowią szczególnie problem nie tylko medyczny, ale i społeczny oraz ekonomiczny.

„Będziemy mieć dziecko” – to zdanie pada codziennie w różnych zakątkach świata, w małych mieszkaniach lub dużych domach albo gabinetach lekarskich. Nieważne gdzie i jak, to pozornie proste stwierdzenie niesie ze sobą ogromny ładunek emocjonalny. Wypowiadane jest przez kobietę do swojego męża lub partnera w chwili dowiedzenia się o ciąży. Pomijając skrajne sytuacje – zdanie to jest kwintesencją radości i szczęścia rodzinnego. Czy to po raz pierwszy, czy kolejny, ludzie zostają połączeni nadzieją, że za kilka miesięcy doczekają się dziecka, nadzieją, że będzie ono uosobieniem ich pragnień i oczekiwań. Rodzice marzą o tym, by dziecko było zdrowe, a ich bliscy zawsze im tego życzą.

Przed erą diagnostyki prenatalnej okres oczekiwania w nadziei, ale i trochę niepewności, trwał do chwili porodu. Wprowadzenie do praktyki klinicznej rutynowych badań ultrasonograficznych (USG) zmieniło bardzo wiele. Przede wszystkim USG płodu namacalnie pokazuje, że w okresie prenatalnym mamy do czynienia z człowiekiem. Podczas badania rodzice przeważnie poznają płę swojego potomka. Badania prenatalne stwarzają możliwość zdobycia informacji o dziecku, o tym, jak szybko rośnie, jak zmienia się z każdym kolejnym tygodniem ciąży. Jednak najważniejszy

aspekt badań obrazowych płodu jest zgoła inny. Z medycznego punktu widzenia to możliwość wykrycia nieprawidłowości budowy układów anatomicznych czy poszczególnych narządów i roztoczenia opieki nad przyszłą matką w odpowiednim miejscu, przez odpowiednich lekarzy, z możliwością podjęcia decyzji co do miejsca, czasu i sposobu porodu. Wykazanie wady rozwojowej płodu dla lekarza oznacza głównie wybór właściwego postępowania dla dobra pacjentów, którymi są zarówno oboje rodzice, jak i ich dziecko. Dla rodziców moment, w którym dowiadują się, że ich dziecko dotknięte jest wadą, to wyjątkowy szok i niewyobrażalny strach przed nieznanym.

Trudno opisać reakcje rodziców, gdy dowiadują się od lekarza o niepomyślnej diagnozie swojego dziecka. Nierzadko nie rozumieją oni w pełni słów wypowiadanych przez lekarza rozpoznającego wadę i tłumaczącego jej istotę oraz znaczenie dla rozwoju. Wady mogą być przecież bardzo różne: od ciężkich, niestwarzających szans na przeżycie, do nieprowadzących do żadnych większych zaburzeń rozwoju narządu. W pierwszej chwili część rodziców neguje tę okrutną wiadomość, inni popadają w apatię i bierne niedowierzanie, jeszcze inni próbują zebrać jak najwięcej informacji w poszukiwaniu isierki nadziei. Takie sytuacje są jeszcze trudniejsze, gdy okres ciąży przebiegał bez poważniejszych nieprawidłowości i dopiero po porodzie rodzice dowiadują się, że ich dziecko jest obarczone wadą wrodzoną.

Właśnie taki scenariusz jest najczęściej spotykany w przypadku zarośnięcia przetyku. Wiele z tych dzieci rodzi się przedwcześnie. Informacja o poważnej wadzie, która wymaga leczenia chirurgicznego w pierwszych dniach życia, spada na rodziców jak najgorszy koszmar. Dlaczego to właśnie ich dziecko? Przecież ciąża przebiegała prawidłowo, a oni sami są zdrowymi młodymi ludźmi. Przecież nigdy wcześniej w rodzinie takich wad nie było. Rodzice często nie rozumieją słów wypowiadanych przez lekarza o samej wadzie i jej następstwach, choć nie potrafią tego wyrazić. Niektórzy z nich upatrują w przeszłych wydarzeniach, wypadkach czy niezwykłych sytuacjach potencjalnych źródeł nieprawidłowego rozwoju ich dziecka. Inni już od pierwszych chwil po rozpoznaniu zasypują lekarzy pytaniami o to, co się będzie działo z nim w najbliższych godzinach, tygodniach czy latach.

4. Wady towarzyszące zarośnięciu przetyku..., s. 63

14. Czym jest poradnictwo genetyczne?, s. 279

„Nie tak miało być...” – jednak jako lekarze wiemy, że wady rozwojowe mogą wystąpić w każdej rodzinie, w dużej mierze są dziełem przypadku (zmiany sporadyczne). Dzieci z wadami genetycznymi przeważnie mają zdrowych rodziców, zdrowe rodzeństwo, rodzinę bez obciążeń. Rodzice czy dziadkowie nigdy nie są wystarczająco przygotowani na to, że nowy członek ich rodziny może rozwijać się inaczej. Czasem wada ujawnia się po upływie kilku miesięcy, a nawet lat po urodzeniu. Wtedy szok jest jeszcze większy. Kolejną trudnością dla rodziców jest rozpoznanie przyczyn wad rozwojowych. Jeżeli wada jest izolowana, to czasem znalezienie czynnika ją powodującego jest niemożliwe, a lekarze nawet go nie szukają. W przypadku mnogości problemów zdrowotnych (wad rozwojowych, dysmorfii, opóźnionego rozwoju) bezwzględnie należy rozpocząć diagnostykę, choć proces ten może trwać latami.

„Czy to poważna wada?” – niezwykle trudno jest wytłumaczyć rodzicom istotę tak skomplikowanej wady, jaką jest zarośnięcie przełyku. Jest to temat trudny nawet dla studentów medycyny starszych lat, a tym bardziej dla młodych ludzi bez wykształcenia medycznego. Rodzice z reguły akceptują wiadomość o konieczności leczenia chirurgicznego, ale nie są w stanie zrozumieć skali problemów, przed którymi staje cały zespół lekarski, podejmując się leczenia noworodka dotkniętego taką wadą. Są też rodzice w pełni zdający sobie sprawę ze złożonego charakteru zarośnięcia przełyku i towarzyszących mu czasem wad rozwojowych innych układów. Z niepokojem oczekują od lekarzy wytłumaczenia wszelkich nieprawidłowości i nieustannie wypytują o szanse korekcji chirurgicznej narządu oraz ryzyko, jakie ze sobą niesie ten zabieg.

„Czy nasze dziecko przeżyje? Jeżeli operacja się uda, czy będzie miało szanse na prawidłowy rozwój?” – jeszcze 3–4 dekady temu na takie pytania nie było prostych i jednoznacznych odpowiedzi. Wyniki leczenia noworodków z wadą przełyku w naszym kraju były niezadawalające, a przyczyny takiego stanu – liczne. Chirurgiczne leczenie wady wymagało udziału kierowników klinik lub ordynatorów, ponieważ było traktowane jako operacja o najwyższym stopniu trudności. Niestety nie tylko chirurdzy decydowali o ostatecznym wyniku zabiegu. Wraz z powstaniem referencyjnych oddziałów chirurgii i intensywnej terapii noworodka sytuacja diametralnie się zmieniła. Dzisiaj możemy zapewnić rodziców, że poza przypadkami

ciężkich wad towarzyszących, głównie serca i układu naczyniowego, oraz zespołu wad uwarunkowanego genetycznie, dzieci z zarośnięciem przełyku mają bardzo duże szanse na przeżycie, nawet w przypadku trudniejszych wariantów anatomicznych, jak np. postaci bez przetoki lub z długim odcinkiem między dwoma końcami zarośniętego przełyku. Oczywiście poziom trudności operacji nie obniżył się, ale chirurdzy dysponują dzisiaj bogatszym doświadczeniem i lepszą znajomością różnych metod operacyjnych, a specjaliści intensywnej terapii mogą stosować znacznie doskonalszy sprzęt do opieki nad ciężko chorymi noworodkami.

Jeszcze do niedawna nie znaliśmy pełnej skali wyników leczenia wad przełyku. Liczba dzieci nimi dotkniętych i z powodzeniem leczonych była zbyt mała, by obiektywnie ocenić jakość terapii. Dzisiaj wiemy z całą pewnością, że wady przełyku są niezwykle skomplikowane i niejednokrotnie leczenie trwa bardzo długo. Dziecko fizycznie rozwija się gorzej w porównaniu z rówieśnikami, może mieć różne powikłania związane zarówno z samą wadą, jak i podjętym leczeniem chirurgicznym. Istnieje jednak duże prawdopodobieństwo, że w miarę upływu lat dystans dzielący je od rówieśników będzie się systematycznie zmniejszał. Pierwsze miesiące czy lata jego życia to niełatwy okres dla rodziców. Konieczne będą wizyty u lekarzy różnych specjalności, a nawet liczne pobyty w szpitalu. Ale częstość tych wizyt będzie się zmniejszała. Najważniejsze jest to, że dziecko z wadą przełyku ma obiektywnie szansę na bycie zdrowym i szczęśliwym człowiekiem. Nawet jeżeli jest to pewne uproszczenie, to ten fakt powinien być znany wszystkim rodzicom, którzy z szokiem i niedowierzaniem dowiadują się, że ich jeszcze nienarodzone lub właśnie urodzone dziecko dotknięte jest wadą – zarośnięciem przełyku.

1.2. Wady wrodzone – definicja, podział

Pojęcie wada wrodzona jest bardzo szerokie. Dotyczy nieprawidłowości anatomicznych, metabolicznych, chromosomowych, molekularnych, zarówno dziedzicznych, jak i nabytych w okresie przed urodzeniem w wyniku zniekształcenia oraz na skutek infekcji, zatrucia, promieniowania lub innych czynników mogących uszkodzić płód. Pomimo olbrzymiej poprawy

10. Prowadzenie dziecka po operacyjnym leczeniu zarośnięcia przełyku, s. 183

wada wrodzona

4. Wady towarzyszące zarośnięciu przełyku..., s. 63

14. Czym jest poradnictwo genetyczne?, s. 279

w profilaktyce zaburzeń rozwojowych, która nastąpiła dzięki nieustannej pracy lekarzy i naukowców, można powiedzieć, że są one integralną częścią bardzo skomplikowanego toku rozwoju człowieka. Mając na uwadze jego złożoność, a także precyzyjność oraz wielość procesów zachodzących w okresie zarodkowym i płodowym, które muszą ze sobą współgrać, należy uznać, że do wystąpienia zaburzenia rozwojowego dochodzi wskutek nieprawidłowości mogących wystąpić na każdym etapie rozwoju, np.:

- różnego tempa namnażania i różnicowania się komórek;
- odmiennej ekspresji genów dla różnych tkanek;
- różnorodności procesów przemieszczania się komórek;
- różnorodności programowanej śmierci komórek;
- różnorodności łączenia i rozdzielania się różnych struktur tworzącego się zarodka.

Możemy i powinniśmy zdecydowanie wpływać na czynniki środowiskowe powodujące wady rozwojowe, zmniejszając w ten sposób częstość ich występowania, ale jak do tej pory nie mamy skutecznych i akceptowalnych narzędzi do eliminowania genetycznych przyczyn tych zaburzeń.

Definicja wady wrodzonej (rozwojowej) obejmuje wewnętrzne i zewnętrzne zaburzenia prawidłowego rozwoju, morfogenezy narządów lub histogenezy, powstałe w okresie życia płodowego, obecne przy urodzeniu. Warto zaznaczyć, że termin ten stosowany jest niezależnie od etiologii wady, jej patogenezy, jak również momentu rozpoznania. Dotyczy więc wszystkich nieprawidłowości morfologicznych i zaburzeń funkcji komórek czy tkanek, nawet jeśli podczas porodu nie są one wykrywalne. Około 25% dużych wad zostaje rozpoznanych dopiero po upływie okresu noworodkowego.

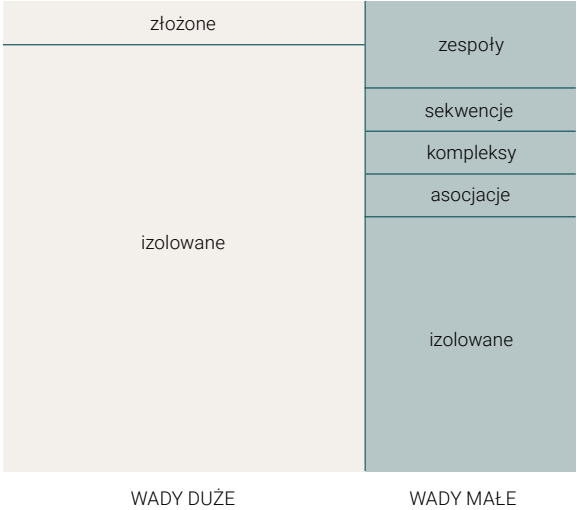
Wady rozwojowe dzielone są zwykle na:

- wady duże – zaburzenia w rozwoju embrionalnym, które wymagają medycznej interwencji i powodują poważne następstwa dla zdrowia (z reguły długotrwale oddziałują na organizm dziecka i/lub stan psychiczny jego i jego rodziny) i niekiedy uniemożliwiają przeżycie pacjenta;
- wady małe – zaburzenia w rozwoju embrionalnym i/lub płodowym, przy których nie zachodzi konieczność leczenia lub które wymagają mniejszej czy większej korekcji chirurgicznej, nie wywierając znacznego wpływu na rozwój dziecka (np. pozaosiowa polidaktylia – dodatkowy palec, pojedyncza bruzda na dłoni, nisko osadzone małżowiny uszne,

wyrośla przeduszne, zmarszczka nakątna, plamy przebarwieniowe, dodatkowa, szczątkowa brodawka sutkowa, zrośnięcie częściowe drugiego i trzeciego palca u obu stóp). Małe wady rozwojowe mogą stanowić prawidłowe warianty fizycznych cech osobowych, które spotyka się u 1–5% zdrowej populacji.

Wady mogą występować pojedynczo lub w grupach (wielowadzie – zespół wad). Połączenia wad stanowić mogą: zespoły, sekwencje, skojarzenia (asocjacje) oraz kompleksy wad wrodzonych (ryc. 1.1).

wielowadzie
– zespół wad



Ryc. 1.1. Schematyczny podział wad rozwojowych

Wyróżnia się 4 główne mechanizmy patogenetyczne wad rozwojowych:

- malformacje,
- dysplazje,
- dysrupcje,
- deformacje.

mechanizmy
patogenetyczne
wad rozwojowych

Malformacje są efektem pierwotnym i definiowane są jako wady uwarunkowane zaburzeniami w tworzeniu i rozwoju tkanek w okresie zarodkowym. Mogą być spowodowane defektem genetycznym, mieć etiologię wieloczyn-

malformacje

definicja
wady wrodzonej

podział wad
wady duże

wady małe

dysplazje	nikową lub być indukowane działaniem czynników teratogennych. Są to np.: zarośnięcie przełyku, rozszczep podniebienia, wady serca, brak nerki. Dysplazje również są efektem pierwotnym, to wady powstałe na skutek zaburzeń organizacji lub funkcji komórek danej tkanki (dysplazje ektodermalne, kostne, zaburzenia budowy kolagenu, choroby spichrzeniowe i inne wrodzone wady metabolizmu [WWM]). Większość dysplazji jest uwarunkowana monogenowo, czyli wynika z uszkodzenia (lub inaczej mutacji) 1 spośród ok. 23 tys. genów, jakie posiada człowiek.
dysrupcje (przerwania)	Dysrupcje (przerwania) należą do grupy efektów wtórnych i są to przerwania ciągłości pierwotnie prawidłowo rozwijających się i zdrowych genetycznie tkanek (amputacje). Mogą być spowodowane uciskaniem danej części ciała płodu przez pasma i włókna pękniętej owodni, niedokrwieniem oraz zrostami tkanek (zespół pasm owodniowych), do czego najczęściej dochodzi w wyniku stanów zapalnych.
deformacje (zniekształcenia)	Ostatnią grupą zmian wtórnych są deformacje (zniekształcenia) powstałe wskutek nieprawidłowego ucisku wywieranego na rosnący płód, najczęściej w III trymestrze ciąży. Kształt płodu zmienia się pod wpływem zewnętrznych nieprawidłowych sił ucisku (np. nietypowej budowy macicy, małowodzia, nieprawidłowego ułożenia płodu, ciąży mnogiej) lub czynników wewnętrznych (np. chorób nerwowo-mięśniowych i ośrodkowego układu nerwowego lub choroby tkanki łącznej płodu). Zmiany takie poddają się rehabilitacji i zwykle ustępują, rzadko wymagają leczenia chirurgicznego. Innym podziałem etiologicznym deformacji jest rozróżnienie na zniekształcenia spowodowane czynnikami płodowymi i matczynymi. Do płodowych czynników deformacji zalicza się nieprawidłowe ułożenie płodu, wady ograniczające ruchliwość płodu, jak np. zaburzenia neurologiczne, wady kostno-stawowe, małowodzie, natomiast czynniki matczyne to wady budowy macicy (np. macica dwurożna, mała), guzy macicy. Deformacje mogą wystąpić pojedynczo (np. stopa końsko-szpotawa) lub w postaci tzw. sekwencji deformacyjnej (pojedynczy czynnik etiologiczny może wywołać szereg deformacji).
dysmorfologia cechy dysmorficzne	Dysmorfologia to dziedzina zajmująca się diagnostyką i interpretacją anomalii rozwojowych i wad wrodzonych, natomiast cechy dysmorficzne definiuje się jako odchylenia od prawidłowej budowy ciała i jego poszczególnych części. Lekarz dysmorfolog analizuje wady występujące u dziecka oraz ocenia je pod kątem cech dysmorfii, czyli nieprawidłowości wyglądu,

które mogą naprowadzić na rozpoznanie określonego zespołu wad. Występowanie pojedynczych cech dysmorficznych nie jest objawem patologii i najczęściej nie oznacza zaburzeń w budowie i funkcjonowaniu organizmu, jednak nagromadzenie tych cech (efekt dodawania) może być objawem zespołu wad wrodzonych, któremu często towarzyszą wady narządów wewnętrznych. Wtedy możemy powiedzieć, że cechy dysmorficzne stanowią tzw. marker wad wrodzonych.

Etiologia wrodzonych wad rozwojowych aż w 30–40% pozostaje nieznana. W powstawaniu wrodzonych wad rozwojowych o znanej etiologii niezmiernie ważne znaczenie mają czynniki genetyczne.



4. Wady towarzyszące zarośnięciu przełyku..., s. 63

14. Czym jest poradnictwo genetyczne?, s. 279

1.3. Profilaktyka wad rozwojowych

Profilaktyka wad rozwojowych jest wielokierunkowym działaniem w celu zapobiegania wadom wrodzonym i dzieli się na 3 poziomy.

Profilaktyka I stopnia (pierwotna) dotyczy wad uwarunkowanych czynnikami środowiskowymi i polega na eliminacji teratogenów. Należy tutaj podkreślić, że zdrowie kobiety jest zdrowiem społeczeństwa. Profilaktyka pierwotna w okresie okołokoncepcyjnym obejmuje: odpowiednie odżywianie się; unikanie alkoholu, nikotyny i innych szkodliwych używek; powstrzymywanie się od skrajnie ryzykownych zachowań, w tym brania narkotyków; suplementację kwasu foliowego oraz poddanie się szczepieniom ochronnym (np. przeciwko wirusowi różyczki, grypy i wirusowemu zapaleniu wątroby). Ponadto każda kobieta na początku ciąży powinna wykonać badanie na choroby odzwierzęce, np. toksoplazmozę.

profilaktyka I stopnia (pierwotna)

Profilaktyka II stopnia wiąże się z wczesną diagnostyką wielu zaburzeń rozwojowych płodu, umożliwia właściwe prowadzenie ciąży i dobór najkorzystniejszej metody jej rozwiązania oraz podjęcie optymalnego leczenia w ośrodku specjalistycznym i rehabilitacji dziecka z wadami w odpowiednim czasie, co przyczynia się do poprawy skuteczności terapii, a tym samym jakości życia pacjentów. Obecnie największą rolę w diagnostyce prenatalnej wrodzonych wad rozwojowych odgrywa USG płodu. Niezmiernie ważnym aspektem prenatalnego rozpoznania wady rozwojowej jest możliwość przygotowania rodziców na narodziny chorego dziecka bądź



5. Diagnostyka prenatalna zarośnięcia przełyku, s. 97

podjęcia przez nich zgodnej z prawem decyzji o przerwaniu ciąży w przypadku zdiagnozowania ciężkiego i nieodwracalnego uszkodzenia płodu.

Ostatnim poziomem profilaktyki (III stopień) wad rozwojowych są wielokierunkowe działania specjalistyczne mające na celu korekcję wad wrodzonych, rehabilitację osób z wadami oraz szeroko rozumiane akcje społeczne ułatwiające osobom z wadami i ich rodzinom adaptację do środowiska i funkcjonowanie w nim.

Uwagi

1. Zdrowie kobiety jest zdrowiem społeczeństwa.
2. Profilaktyką wad rozwojowych jest odpowiednie przygotowanie się kobiety do ciąży poprzez odpowiednie odżywianie się, w tym suplementację kwasem foliowym, witaminą D czy wielonienasyconymi kwasami tłuszczowymi (PUFA, np. omega-3) oraz wykonywanie szczepień ochronnych.
3. Urodzenie się dziecka z wadą rozwojową jest niezwykle trudnym wyzwaniem dla rodziców, stąd wymagają oni kompetentnego wsparcia z różnych stron. Jest to również trudna sytuacja dla lekarzy stykających się z różnymi emocjami rodziców.
4. Lekarze, którzy powinni zająć się fachowo diagnostyką i leczeniem wady rozwojowej u dziecka, też są mężami lub żonami oraz rodzicami, którzy muszą sobie emocjonalnie radzić z takimi sytuacjami.

1.4. Zakończenie

Wady rozwojowe stanowią istotny problem medycyny wieku rozwojowego i wymagają podejścia interdyscyplinarnego. Przy rozpoznaniu wady wrodzonej konieczne są nie tylko specjalistyczne działania lekarskie, ale również rehabilitacyjne, logopedyczne oraz psychologiczne. Co więcej, wsparcie psychologiczne powinno obejmować także rodziców dziecka, którzy mają prawo nie radzić sobie z takim obciążeniem.

Sposób, w jaki personel medyczny współpracuje z rodzicami dziecka z zaburzeniem rozwoju, empatia lub jej brak w kontakcie z ludźmi obarczonymi trudną, niejednokrotnie nieodwracalną sytuacją zdrowotną ich potomka oraz sympatia lub obojętność, z jaką personel medyczny zwraca się do małego pacjenta, w znaczący sposób wpływają na postrzeganie dziecka przez rodziców. To z kolei ma znacznie dla rozwoju dziecka, sposobu traktowania go przez otoczenie (rodzinę, sąsiadów, społeczeństwo) oraz rokowanie choroby.

Rozpoznanie u dziecka zaburzenia w rozwoju czy wrodzonej wady rozwojowej jest dużym wyzwaniem zarówno dla lekarzy, jak i dla całego personelu medycznego, w tym specjalistów rehabilitacji, logopedii i psychologii.

PIŚMIENNICTWO

1. Connor M, Ferguson-Smith M. *Podstawy genetyki medycznej*. 2 wyd. Warszawa: PZWL; 1998.
2. Korniszewski L. *Dziecko z zespołem wad wrodzonych – diagnostyka dysmorfologiczna*. Warszawa: PZWL; 2005.
3. Latos-Bielińska A, Materna-Kiryluk A, red; Zespół PRWWR. *Wrodzone wady rozwojowe w Polsce w latach 2003–2004*. Poznań: OWN; 2008.
4. Raymond FL, Tarpey P. The genetics of mental retardation. *Hum Mol Genet*. 2006;15(2):110–116.
5. Szczaluba K, Śmigiel R. Novel cytogenetic and molecular techniques in the diagnosis of congenital anomalies in newborns. *Dev Period Med*. 2015;19(4):432–440.
6. Szmyd K, Pankiewicz O, Śmigiel R, Węclawek-Tompol J, Królak-Olejnik B. Znaczenie komunikacji lekarza z pacjentem dla postępowania terapeutycznego w czasie trwania ciąży i po urodzeniu dziecka – analiza przypadku oraz obecnego stanu prawnego. *Pediatr Pol*. 2017;92(6):796–801. doi:10.1016/j.papo.2017.06.004.
7. Śmigiel R, Sasiadek M. Zespoły wad wrodzonych/cech dysmorficznych u dzieci – zasady kierowania dziećmi do poradni genetycznej. W: Sasiadek M, red. *Genetyka – konferencja naukowo-szkoleniowa Dolnośląskiej Rady Lekarskiej*. Wrocław: WNW Alta 2; 2011.
8. Śmigiel R. Po pierwsze nie ranić. W: Suchocki A, red. *Po pierwsze nie ranić – zasady przekazywania niepomyślnych diagnoz*. Warszawa: Bardziej Kochani; 2009.
9. Śmigiel R, Szczaluba K, Krajewska-Walasek M. Dysmorfologia w praktyce pediatrycznej. *Stand Med Pediatr*. 2013;10(2):219–227.
10. Śmigiel R, Demkow U. Next generation sequencing in dysmorphology. W: Demkow U, Płoski R, red. *Clinical Applications for Next-generation Sequencing*. Londyn, Anglia: Academic Press; 2016:137–151.
11. Śmigiel R. Genetyka zaburzeń rozwojowych u noworodków: elementy dysmorfologii. W: Królak-Olejnik B, red. *Neonatologia – podręcznik dla studentów Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu Medycznego oraz lekarzy specjalizujących się w neonatologii, pediatrii, medycynie rodzinnej*. Wrocław: WUMW; 2016:211–234.
12. Śmigiel R, Szczaluba K. Nie tylko dysmorfia – wskazania do skierowania dziecka do genetyki klinicznej. *Pediatr Dypł*. 2017;21(4):53–63.
13. Śmigiel R. Model Sherlocka Holmesa w diagnostyce dysmorfologicznej. *Klin Pediatr*. 2017;25:6011–6014.