



M.I. Hidalgo Vicario

Directora Ejecutiva de *Pediatría Integral*

“ El síndrome alcohólico fetal es un trastorno frecuente y poco reconocido. Sus consecuencias afectan al individuo, su familia y a la sociedad en general. Los costes son muy elevados tanto en el aspecto personal como financiero. Es preciso concienciar a los profesionales sanitarios para que aumenten sus conocimientos, desarrollen y difundan tratamientos eficaces y estrategias de prevención en los diferentes niveles ”

Editorial

EL PEDIATRA ANTE EL SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL. UN TRASTORNO INFRADIAGNOSTICADO

Recientemente, May Philip *et al.*, han publicado en *Pediatrics* (noviembre 2014) un estudio que determina la prevalencia y características de los trastornos del espectro del síndrome alcohólico fetal (TESAF)⁽¹⁾. Se recogió una muestra en estudiantes de 1^{er} grado (6-7 años de edad), en una comunidad representativa del medio oeste de EE.UU. Se extrajo una muestra aleatoria del 70,5% de todos los estudiantes de primer grado inscritos en las escuelas públicas y privadas. Se examinó su crecimiento físico, desarrollo, dismorfología, nivel cognitivo y comportamiento. Las madres de los niños fueron entrevistadas para valorar el riesgo. El estudio consideró los cuadros del TESAF, que incluye 4 diagnósticos: síndrome alcohólico fetal (SAF), SAF parcial (SAFp), trastorno del neurodesarrollo relacionado con el alcohol (NDRA) y defectos congénitos relacionados con el alcohol.

Los criterios dismorfológicos diferenciaron el SAF del SAFp entre sí y de los controles no expuestos. Los NDRA no se diferenciaban de manera clara de los controles. Los resultados en 7 pruebas cognitivas y de comportamiento eran significativamente peores en los niños con TESAF. Las variables de riesgo maternos más predictivas fueron: reconocimiento tardío del embarazo, la cantidad de bebidas alcohólicas consumidas 3 meses antes del embarazo, y la cantidad de consumo de alcohol referido por el padre del niño índice. A partir de los resultados finales, se utilizaron 3 técnicas para estimar la prevalencia. El SAF en esta comunidad oscilaba del 6 al 9 por cada 1.000 niños, el SAFp del

11 al 17 por 1.000 niños, y la tasa total de TESAF se estimó en 24 a 48 por cada 1.000 niños, o 2,4% a 4,8%.

Los autores concluyen que las cifras de los niños con TESAF, en su estudio, son mucho más elevadas que la mayoría de las estimaciones previas de la población general de los Estados Unidos, Europa o Canadá. Estudios previos en EE.UU., según el Centro de Control y Prevención de Enfermedades, así como del Instituto Médico, estimaban la prevalencia del SAF en una tasa de 0,2-1,5 por mil niños y de 0,5-3,0 por mil niños, respectivamente. Estos estudios se basaban en métodos pasivos (vigilancia o estudios basados en la clínica) y parece ser que han subestimado la tasa del TESAF. En este último estudio, financiado por los Institutos Nacionales de Salud y el Instituto Nacional sobre el Abuso de Alcohol y Alcoholismo, se han utilizado parámetros más dinámicos como: el crecimiento, el desarrollo, el nivel cognitivo y el comportamiento.

El trastorno del espectro del síndrome alcohólico fetal (TESAF) es debido al consumo de alcohol materno durante el embarazo. Es un trastorno muy amplio y el SAF es solo la punta del iceberg. Hacia uno de los extremos puede estar la muerte fetal y el SAF. Si se avanza hacia el otro extremo, es posible encontrar efectos aislados del uso de alcohol prenatal: puede haber solo características faciales o solo problemas conductuales, cognitivos e, incluso, se puede ver un paciente con un cociente intelectual normal que no desarrolla todo su potencial.

El síndrome alcohólico fetal (SAF) es una de las causas más conocidas de retraso mental, ya que el alcohol es teratogéno, produciendo daños irreversibles en el Sistema Nervioso Central (SNC), además de afectar otros órganos y sistemas. No se conoce cuál es la cantidad segura de ingesta de alcohol durante el embarazo, por lo que se recomienda la abstinencia total a las madres gestantes. Se sabe que origina daños en todas las etapas del embarazo. En el primer trimestre causa anomalías estructurales: faciales, cerebrales; en el segundo hay más riesgo de aborto espontáneo y en el tercero disminuye el peso, la longitud y el crecimiento cerebral. Aproximadamente, el 70% de los niños con alta exposición prenatal al alcohol tienen alteraciones neuroconductuales, incluso si no cumplen con los criterios para SAF. Además, el 85% tienen otros factores de riesgo prenatales y postnatales, que contribuyen a los problemas neuroconductuales, por ejemplo, el cuidado prenatal deficiente, la exposición a drogas ilícitas, una historia familiar de problemas de aprendizaje, negligencia, abuso, etc.

El alcohol atraviesa libremente la placenta, por lo que los niveles de alcohol en sangre fetal se acercan a los niveles maternos a las dos horas de la ingesta materna. El feto es particularmente vulnerable al consumo materno de alcohol, debido a la eliminación ineficiente y a la exposición prolongada. El alcohol se elimina del compartimento fetal con una tasa de solo el 3 al 4%, respecto de la tasa materna. Además, gran parte del alcohol se excreta por el feto en el líquido amniótico y se “recicla” a través de la deglución fetal del líquido amniótico y la absorción intramembranosa. El daño depende de la cantidad ingerida, el patrón y tiempo de ingesta, la capacidad materna de metabolizarlo y múltiples factores individuales como polimorfismos del gen *ADH1B* (*alcohol deshidrogenasa 1B*). El cómo se producen las alteraciones no está bien determinado, pero incluye: estrés oxidativo, defectos de cierre del tubo neural/migración neuronal y alteraciones endocrinas.

Las anomalías clínicas mayores que se utilizan para el diagnóstico son: dismorfias faciales, retraso del crecimiento pre y/o postnatal y deterioro del SNC, tanto estructural como funcional (cognitivo) y alteraciones neurológicas más o menos severas (alteración de los reflejos, la coordinación, el equilibrio...)(2).

Las características clínicas pueden variar con la edad. Los dismorfismos faciales pueden ser evidentes al nacer, aunque pueden no ser reconocidos: hendiduras palpebrales cortas, labio superior delgado, filtro suave, microcefalia. El retraso del crecimiento puede ocurrir antes del nacimiento o después (peso y/o talla < P10). El deterioro del SNC puede no ser evidente hasta que el niño está en la escuela. Se pueden observar síntomas de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), trastornos del sueño, del humor, desinhibición... Los estudios de neuroimagen y patológicos en humanos y modelos animales con exposición prenatal

al alcohol demuestran una estructura y función del cerebro anormales. Las anomalías incluyen: disminución del volumen cerebral con reducciones específicas en lóbulo frontal, cuerpo estriado, núcleo caudado, tálamo y cerebelo; adelgazamiento del cuerpo caloso; y funcionamiento anormal de la amígdala. Estas áreas influyen en el control de impulsos y el juicio, la transferencia de información entre los hemisferios, la memoria y el aprendizaje, la coordinación motora, la capacidad de trabajo hacia las metas, y la percepción del tiempo. Se puede encontrar un CI entre 20 y 120. No hay forma de distinguir el trastorno neuroconductual producido por el alcohol del producido por otros factores ambientales, es necesario por ello, conocer si hubo exposición fetal al alcohol.

Pueden verse otras anomalías menores: alteraciones de las orejas, labio leporino, paladar hendido y clinodactilia. Igualmente, otros defectos estructurales sistémicos, pueden ser: cardíacos, músculo-esqueléticos, renales, oculares y auditivos, entre otros.

Las dismorfias faciales y anomalías menores deben estar presentes para realizar el diagnóstico de SAF y SAFp, pero no son necesarias para el de NDRA, por lo que puede ser más difícil de reconocer. El retraso del crecimiento pre o postnatal es un rasgo característico del SAF, puede ser parte de las manifestaciones clínicas de SAFp y NDRA, pero no es necesaria para el diagnóstico. La afectación del SNC es un rasgo característico de SAF, y se requiere para el diagnóstico de SAF y NDRA. Puede ser parte de la clínica del SAFp, pero no es necesario para su diagnóstico (Tabla I).

Tabla I. Características diferenciales presentes en el SAF, SAFp y NDRA

	SAF	SAFp	NDRA
Dismorfismo facial	+	+	-/+
Alteraciones del crecimiento	+	+/-	-/+
Alteraciones del SNC	+	+/-	+

Los niños con TESAF, particularmente los que permanecen sin diagnosticar y tratar, se encuentran en alto riesgo de efectos adversos a lo largo de la vida: abandono escolar, problemas con la ley, desempleo, pobreza, derivación a servicios sociales, abuso de sustancias, conducta sexual arriesgada, problemas crónicos de salud mental, y también de muerte prematura. Sus familiares también tienen mayor riesgo de todo lo referido.

No existen unos criterios diagnósticos universalmente aceptados para el TESAF(2). Hay varios esquemas diagnósticos desarrollados por diversos consensos de expertos. Todos ellos se centran en la dismorfia facial, el retraso

de crecimiento y la afectación del SNC, pero pueden diferir en los requisitos a cumplir. Se puede usar el dado por la Academia Americana de Pediatría^(3,4), pero las preferencias pueden variar. Para el diagnóstico, es preciso cumplir los criterios clínicos expuestos, confirmar la exposición prenatal al alcohol, la exclusión de otros posibles diagnósticos y comorbilidades, y determinar el perfil neuroconductual del paciente. Se tendrá en cuenta la presencia de posibles factores de riesgo. Si se sospecha el cuadro, se derivará a un equipo multidisciplinar con experiencia: pediatra, neurólogo, psicólogo, logopeda y genetista. Este último es muy útil para excluir otros síndromes o diagnósticos coexistentes.

En definitiva, el TESAF es un trastorno frecuente y poco reconocido debido al consumo de alcohol materno durante el embarazo. A pesar de que es prevenible y se conocen muy bien los efectos prenatales del consumo de alcohol, siguen naciendo niños con el trastorno. Sus consecuencias afectan al individuo, su familia y a la sociedad en general. Los costes son muy elevados tanto en el aspecto personal como financiero. Es preciso concienciar a los profesionales sanitarios para que aumenten sus conocimientos, desarrollen y difundan tratamientos eficaces y estrategias de prevención, en los diferentes niveles.

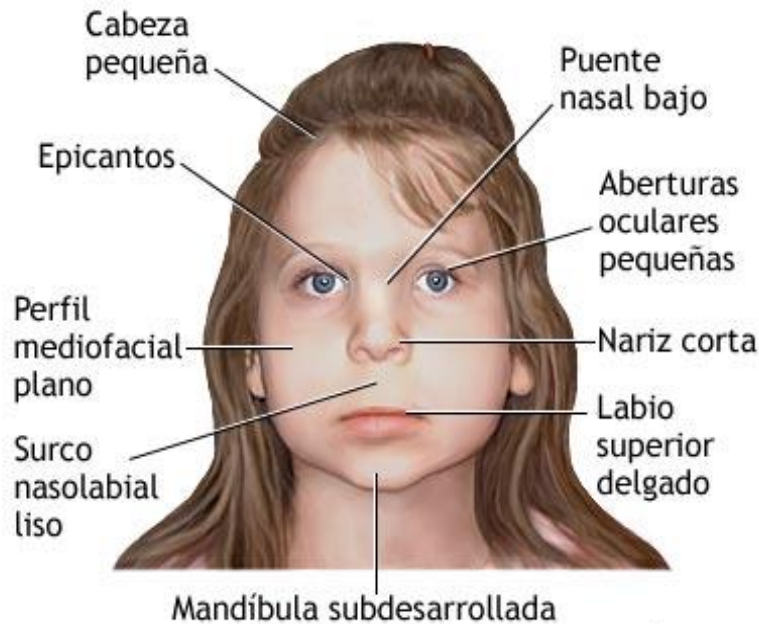
El pediatra de Atención Primaria tiene un papel importante a desarrollar tanto en la identificación temprana de los pacientes afectados –ya que se asocia con mejores resultados– y también, para prevenir los TESAF en embarazos posteriores, identificando a las mujeres que consumen alcohol, animándolas a reducir/suspender ese consumo. Importante también será la educación en escuelas y población general, para que las mujeres eviten el consumo de alcohol antes de la concepción y durante el embarazo. Durante el diagnóstico y tratamiento de los TESAF, se pueden proporcionar estrategias educativas de ayuda a los padres y cuidadores:

- Enseñar que, un entorno familiar estable y afectivo puede proteger contra algunos de los problemas a largo plazo.
- Guías anticipadas de las dificultades neuroconductuales que pueden aparecer: memoria, comportamiento, pensamiento y comprensión de los síntomas.
- Desarrollar expectativas adecuadas. Enseñar técnicas de manejo de conducta. Preparar a los padres para los cambios relacionados con la edad, en el comportamiento y los riesgos (por ejemplo, riesgo de explotación por pares o conducta sexual inapropiada durante la adolescencia). Ayudar a reducir el estigma y la vergüenza. Evaluar a miembros de la familia para el uso de sustancias y la adicción, ayudándoles a obtener el tratamiento oportuno.
- Identificar los servicios de intervención disponibles (escuela, comunidad). Proporcionar información sobre las leyes de educación especial y favorecer la formación y adaptación de los pacientes según las diferentes edades, enseñando habilidades para la vida diaria (higiene, administración del dinero...) y profesional.

Bibliografía

1. May PA et al. Prevalence and Characteristics of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*. 2014; 134: 855-866.
2. Weitzman C, Rojmahamongkol. Fetal alcohol spectrum disorder: Clinical features and diagnosis. Carol Weitzman; Pat Rojmahamongkol. Uptodate. 10, 2014.
3. American Academy of Pediatrics. Committee on Substance Abuse and Committee on Children with Disabilities. Fetal alcohol syndrome and alcohol-related neurodevelopmental disorders. *Pediatrics*. 2000; 106: 358.
4. American Academy of Pediatrics Fetal Alcohol Spectrum Disorders Toolkit. Algorithm for Evaluation of Fetal Alcohol Syndrome (FAS) and Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASDs) Within the Medical Home. Disponible en: www.aap.org/en-us/advocacy-and-policy/aap-health-initiatives/fetal-alcohol-spectrum-disorders-toolkit/Pages/Algorithm-for-Evaluation.aspx (Consultado diciembre, 2014).

Trastornos del espectro alcohólico-fetal (TEAF)



Una persona con un TEAF puede tener:

- Características faciales anormales, como por ejemplo, surco menos marcado o pliegue se llama filtro o surco subnasal)
- Cabeza de tamaño pequeño.
- Estatura más baja de la estatura promedio.
- Bajo peso corporal.
- Mala coordinación.
- Conducta hiperactiva.
- Dificultad para prestar atención.
- Mala memoria.
- Dificultades en la escuela (especialmente en matemáticas).
- Discapacidades del aprendizaje.
- Retrasos en el habla y el lenguaje.
- Discapacidad intelectual o coeficiente intelectual bajo.
- Capacidad de razonamiento y juicio deficientes.
- Problemas de succión y dificultades para dormir en los bebés.
- Problemas de audición y de visión.
- Problemas del corazón, los riñones o los huesos.

-**Síndrome Alcohólico Fetal (SAF)**

-Síndrome Alcohólico Fetal parcial

-Trastorno del neurodesarrollo relacionado con el alcohol

-Defectos congénitos relacionados con el alcohol



-Prevalencia: 2% de los niños en edad escolar en Europa

-Hasta el 52 % de los niños adoptados procedentes de países de Europa del Este