

# Síndrome alcohólico fetal. Reporte de un caso

## *Fetal alcohol syndrome. Case report*

María José Cañizares-Villalba,<sup>1</sup> Karla Andrea Calderón-Salavarría<sup>1,2</sup>

### Resumen

La exposición prenatal al alcohol es una de las principales causas evitables de defectos de nacimiento y de alteraciones en el neurodesarrollo. El trastorno del espectro alcohólico fetal (FASD) es un término que se utiliza para describir un dismorfismo facial característico, trastornos conductuales y del neurodesarrollo que pueden ocurrir en un individuo que estuvo expuesto prenatalmente al alcohol.

**Palabras clave:** síndrome alcohólico fetal, exposición prenatal, trastorno del neurodesarrollo relacionado con el alcohol

### Abstract

Prenatal exposure to alcohol is one of the main preventable causes of birth defects and developmental disabilities. Fetal alcohol spectrum disorder (FASD) is a term used to describe the physical, behavioral, and neurodevelopmental disorders that can be detected in an individual who was prenatally exposed to alcohol.

**Keywords:** fetal alcohol syndrome, prenatal exposure, alcohol-related neurodevelopmental disorder.

Rev. Ecuat. Neurol. Vol. 30, N° 2, 2021

### Introducción

El consumo excesivo de alcohol es uno de los principales problemas sociales y de salud pública. En 2014 la Organización Mundial de la Salud (OMS) publicó un estudio que ubica a Ecuador en el noveno lugar, a nivel de América Latina con mayor consumo de bebidas alcohólicas.<sup>1</sup>

De acuerdo a la literatura se sabe que el consumo de alcohol durante el embarazo causa defectos en la organogénesis, problemas en el desarrollo psicomotriz, defectos cognitivos, entre otros. De hecho se lo considera una de las causas principales no genéticas de discapacidad o retraso mental prevenible.<sup>1,2</sup>

Se estima que una de cada 67 embarazadas que consumen alcohol tendrá un niño con síndrome alcohólico fetal; lo que se traduce en unos 119.000 niños que nacen cada año con dicha afectación en todo el mundo. Existen variedad de factores que pueden afectar el neurodesarrollo durante la exposición prenatal, como la genética, medio ambiente, cantidad de consumo, entre otras.<sup>3</sup>

El síndrome alcohólico fetal (SAF) se diagnostica por la combinación de retraso en el crecimiento intrauterino y extrauterino, deterioro del SNC tanto estructural

como funcional (cognitivo) con alteraciones neurológicas más o menos severas, dismorfología facial y la historia del consumo de alcohol materno durante la gestación.<sup>3,4</sup>

### Descripción del caso clínico

Paciente masculino de 3 años 3 meses, indígena nativo de la sierra ecuatoriana, en educación inicial con retraso psicomotor, trastorno del desarrollo del habla y retraso pondero-estatural. Al examen físico presenta rasgos faciales típicos como filtrum plano, labio superior fino, fisura palpebral estrecha e hipoplasia maxilar. Test de Denver II anormal.

En el examen motor no hay inicio de la marcha, necesita ayuda de sus cuidadores, no dice palabras, solo sílabas, le cuesta comprender instrucciones simples. Presenta mirada indiferente y pasividad. Necesita ayuda para comer.

Dentro de sus medidas antropométricas consta con peso 8,5kg, mide 75,6 cm, IMC 14,87 con valoración nutricional de P/E <1 DE y -8.09 SCORE Z, T/E <1 DE y -6.64 SCORE Z, IMC -0.59 SCORE Z y P/T 3DE y -1.93 SCORE Z. (Gráficos 1 y 2).

<sup>1</sup>Universidad Católica Santiago de Guayaquil. Facultad de Ciencias Médicas. Guayaquil. Ecuador

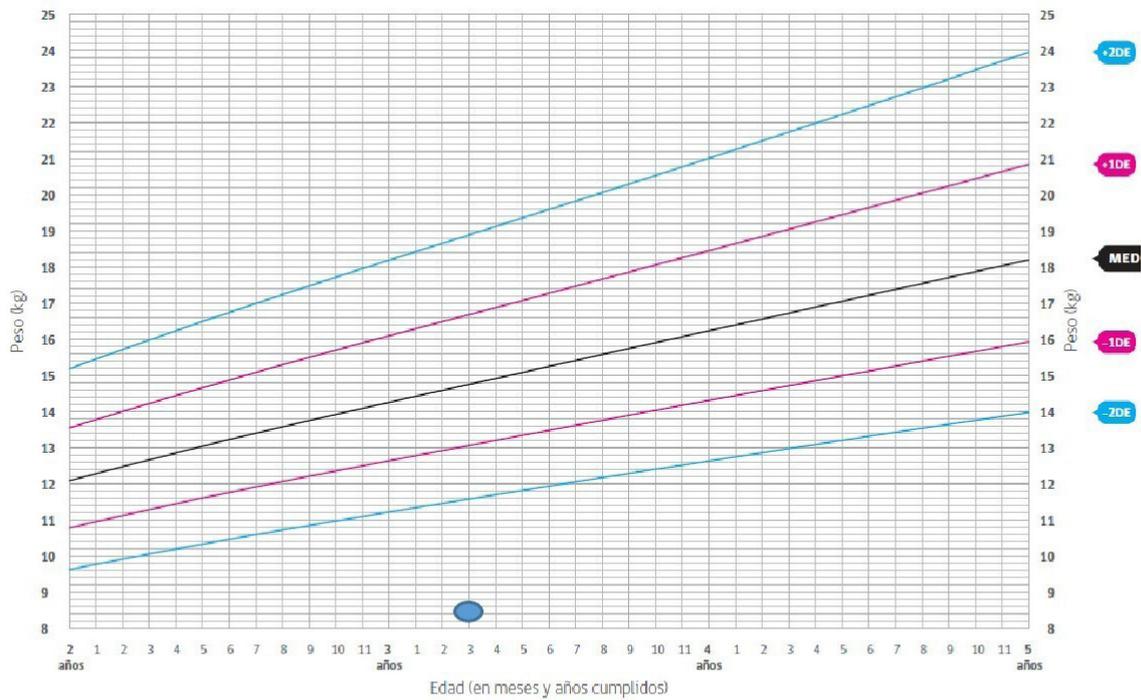
<sup>2</sup>Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde. Departamento de Pediatría. Guayaquil. Ecuador.

Correspondencia:

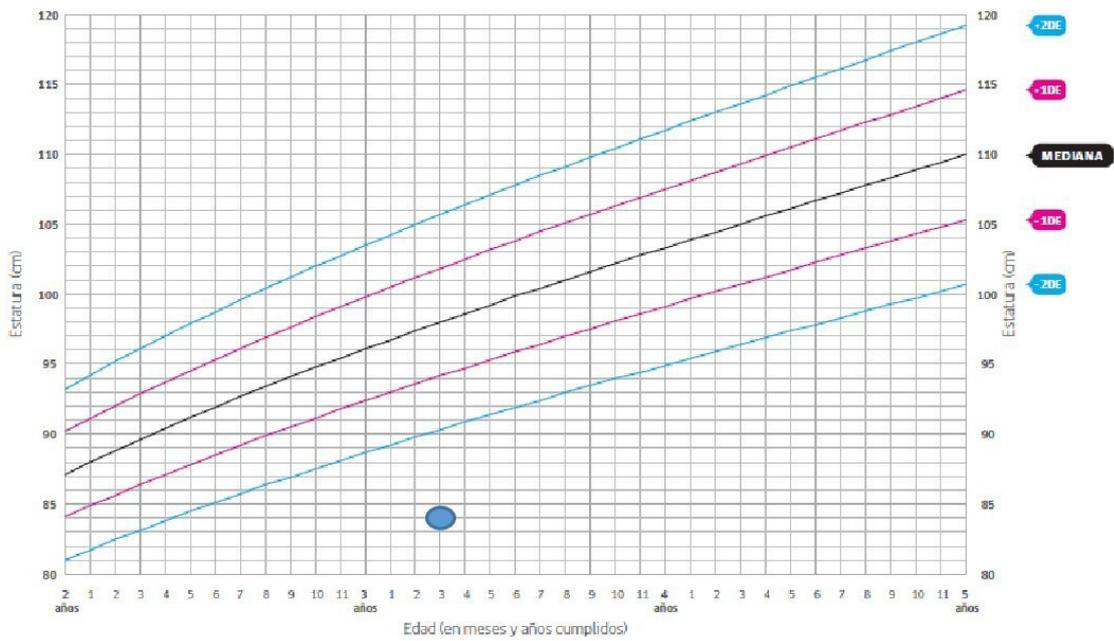
María José Cañizares-Villalba, MD

Samborondón (Urbanización Entre Ríos MZ K Solar 18).

E-mail: m\_canizaresv@hotmail.com



**Gráfico 1. Peso por edad en niños de 2 a 5 años. Ilustración acorde a datos antropométricos de nuestro paciente.**



**Gráfico 2. Estatura por edad en niños de 2 a 5 años. Ilustración acorde a datos antropométricos de nuestro paciente**

**Tabla 1.** Evolución de los parámetros antropométricos.

| Edad    | Peso (kg) | Talla (cm) | IMC   |
|---------|-----------|------------|-------|
| 1 año   | 5,5       | 63         | 13,86 |
| 1 a 6 m | 6,9       | 70         |       |
| 2 años  | 7         | 71         |       |
| 2 a 6 m | 7,6       | 72,2       |       |
| 3 años  | 8,5       | 75,6       | 14,87 |

**Antecedentes prenatales de importancia:** madre añosa alcohólica sin controles en el embarazo. No tuvo controles de niño sano durante el primer año. Fue diagnosticado con desnutrición proteico-calórica grave crónica debido a la pobre evolución de sus parámetros antropométricos (Tabla 1). Vacunas ajustadas a la edad. Hospitalización por sepsis neonatal.

### Discusión

El alcohol es un teratógeno con el potencial de causar efectos nocivos en todas las etapas de la gestación. Atraviesa libremente la placenta, por lo que sus niveles 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.<sup>4</sup>

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. Los efectos varían según la cantidad y el patrón de consumo de alcohol, la genética materna y fetal, la edad materna, la nutrición materna y el tabaquismo, entre otros factores.<sup>4,5</sup>

Las consecuencias más graves de la exposición prenatal al alcohol son la muerte fetal y el trastorno del espectro alcohólico fetal (FASD), que abarca los efectos físicos, mentales, conductuales y cognitivos asociados con la exposición al alcohol en el útero. De tal manera; es de suma importancia emprender acciones orientadas hacia la prevención sensibilizando a la población en general sobre los efectos nocivos del mismo.<sup>6,7</sup>

En un gran estudio epidemiológico, se observó una mayor tasa de muerte fetal en todas las categorías de consumo de alcohol, incluso después de ajustar los factores de confusión (ejemplo: tabaquismo, peso antes del embarazo). La tasa de mortalidad por disfunción feto-placentaria aumentó de 1.37 por 1000 nacimientos para mujeres que consumieron menos de una bebida por semana a 8.83 por 1000 nacimientos para mujeres que consumieron más de o igual a cinco bebidas por semana.<sup>8</sup>

Los FASD engloban, por un lado, a los casos puros de FAS y por el otro, a lo que al principio se denominó

efectos del alcoholismo fetal (FAE, sigla en inglés de fetal alcohol effects) y que hoy se desglosa en trastornos congénitos relacionados con el alcohol (ARBD, sigla en inglés de alcohol-related birth defects) y trastornos del neurodesarrollo relacionados con el alcohol (ARND, sigla en inglés de alcohol-related neurodevelopmental disorders).<sup>6</sup>

Estas otras categorías diagnósticas agrupadas en los FASD constituyen mayoría y son mucho más frecuentes que el FAS y pueden ser relativamente comunes. Por lo que estos trastornos son aquellos con los que han de lidiar diariamente los psiquiatras, neurólogos, psicólogos, enfermeros y trabajadores sociales en la práctica clínica neuropsiquiátrica infanto-juvenil.<sup>6,9</sup>

Las características faciales típicas pueden ser evidentes al nacer. Estas incluyen las fisuras palpebrales cortas, el borde bermellón delgado y el filtrum liso así como microcefalia, raíz nasal aplanada o incluso presenta un aspecto en silla de montar similar al de la sífilis congénita y microftalmia. Estos dimorfismos característicos son necesarios para el diagnóstico de FAS. Además, pueden ser menos distintivas, pero aún presentes después de la pubertad.<sup>6</sup> Sin embargo; se suelen ir suavizando con el tiempo y en la adultez ya no es posible distinguir a los nacidos con FAS solo con el aspecto facial.<sup>6,8,9</sup>

En relación a los trastornos del neurodesarrollo relacionados con el alcohol (ARND), pueden existir manifestaciones conductuales y cognitivas observables por simple inspección o por pruebas neuropsicológicas, hasta las alteraciones sólo puestas en evidencia por métodos de laboratorio. Además de la microcefalia, se pueden observar defectos del cierre del tubo neural, holoprosencefalia y esquizencefalia; alteraciones del desarrollo del cuerpo calloso: hipoplasia o agenesia total; hipoplasia del vermis y alteraciones en el folium del cerebelo; distintos tipos de displasias corticales, desde las que pueden ponerse en evidencia con estudios de imágenes como las lisencefalias y macrogurias, las polimicrogurias, o las heterotopías nodulares y en banda hasta las que sólo pueden observarse por microscopía.<sup>8,9,10</sup>

La afectación en las funciones cognitivas abarcan la función ejecutiva, aprendizaje, memoria y el razonamiento visuo-espacial. Se ha determinado un coeficiente de inteligencia medio de 65, con un rango de 20 a 120. Es frecuente la irritabilidad y nerviosismo en los niños recién nacidos. Muchas veces no suelen ser evidentes en la infancia y manifestarse más tarde en la adolescencia. En el adulto; se pueden encontrar importantes desordenes psicóticos y depresivos.<sup>10,11,12</sup>

Los criterios para diagnosticar FAS incluyen el dimorfismo facial, retraso del crecimiento y neurodesarrollo en el contexto de la exposición prenatal al alcohol.

Ante la sospecha de los niños con FASD en la atención primaria de salud, es importante la identificación oportuna para poder ser derivados a un equipo de espe-

cialistas para que realicen las pruebas y evaluaciones pertinentes. Además de proveer educación, orientación y apoyo familiar.

Estos niños tienen mayor riesgo de tener problemas escolares y psicosociales como desempleo, problemas legales, trastorno por abuso de sustancias, problemas crónicos de salud mental y muerte prematura.

El diagnóstico antes de los seis años, la accesibilidad a los servicios sociales y educativos, un entorno de vida estable y saludable se asocian con mejores resultados en estos pacientes.

### Referencias

1. World Health Organisation. Global status report on alcohol and health 2014. 2014;1-392. Disponible en: [http://www.who.int/substance\\_abuse/publications/global\\_alcohol\\_report/msbgsruprofiles.pdf](http://www.who.int/substance_abuse/publications/global_alcohol_report/msbgsruprofiles.pdf)
2. Faculty FI. Counting the costs of drinking alcohol during pregnancy. Bulletin of the World Health Organization. 2017;95(5):320-1. <http://dx.doi.org/10.2471/BLT.17.030517>
3. Glass L, Mattson SN. Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Case Study. Journal of Pediatric Neuropsychology. 2017;3(2):114-135. <https://doi.org/10.1007/s40817-016-0027-7>
4. Vicario MIH. El pediatra ante el síndrome alcohólico fetal, un trastorno infradiagnosticado. Pediatría Integral. 2014;715-7.
5. Lennon JC, Czochara B. Questioning Fetal Alcohol Syndrome: a Case Report of Multiple Etiological Factors. J Pediatr Neuropsychol. 2019;5(1-2):41-51. <https://doi.org/10.1007/s40817-019-00065-3>
6. Weitzam C, Rojmahamongkol P. Fetal alcohol spectrum disorder: Clinical features and diagnosis [Internet]. UpToDate. 2020. Disponible en: [https://www.uptodate.com/contents/fetal-alcohol-spectrum-disorder-clinical-features-and-diagnosis?source=related\\_link](https://www.uptodate.com/contents/fetal-alcohol-spectrum-disorder-clinical-features-and-diagnosis?source=related_link)
7. Chang G. Alcohol intake and pregnancy [Internet]. UpToDate. 2020. Disponible en: [https://www.uptodate.com/contents/alcohol-intake-and-pregnancy?topicRef=94601&source=see\\_link](https://www.uptodate.com/contents/alcohol-intake-and-pregnancy?topicRef=94601&source=see_link)
8. Itthagarun A, Nair R, Epstein J, King N. Fetal alcohol syndrome: case report and review of the literature. Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology. 2007;103(3):e20-e5. <https://doi.org/10.1016/j.tripleo.2006.09.016>
9. Evrard SG. Criterios diagnósticos del síndrome alcohólico fetal y los trastornos del espectro del alcoholismo fetal. Arch Argent Pediatr. 2010;108(1):61-7.
10. Hoyme H, May P, Kalberg W, Koditwakku P, Gosage J, Trujillo P et al. A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: Clarification of the 1996 institute of medicine criteria. Pediatrics. 2005;115(1):39-47. <https://doi.org/10.1542/peds.2004-0259>
11. Montoya Salas Kattia. Síndrome alcohólico fetal. Med. leg. Costa Rica [Internet]. 2011; 28(2): 51-55. Disponible en: [http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1409-00152011000200006&lng=en](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1409-00152011000200006&lng=en)
12. Weitzam C, Rojmahamongkol P. Fetal alcohol spectrum disorder: Management and prognosis. [Internet]. UpToDate. 2020. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/fetal-alcohol-spectrum-disorder-management-and-prognosis>