



PENSIAMO AI BAMBINI



**Non bere, la sindrome feto-alcolica
è un pericolo che non tutti conoscono**



Pensiamo ai bambini è un adattamento italiano di “Think Kids”, pubblicato dalle associazioni di neuropediatria svizzera, austriaca e tedesca.

Opuscolo a cura di Simona Pichini e Roberta Pacifici.
Con Paolo Berretta e Maria Rosaria Vari.

Con la collaborazione di:

Mauro Ceccanti, Marisa Patrizia Messina*, Alessio D’Angelo, Giovanna Coriale, Simona Gencarelli, Maria Luisa Attilia, Luigi Tarani**, Giovanni Parlapiano**

Centro di Riferimento Alcolologico della Regione Lazio, ASL Roma1, c/o Azienda Ospedaliera Policlinico Umberto I

* Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, “Sapienza” Università di Roma

** Dipartimento Materno Infantile, “Sapienza” Università di Roma

Giuseppe Ricci, Gianpaolo Maso, Francesco Maria Risso, Laura Travan, Giuseppa Verardi

Dipartimento materno-neonatale e delle terapie intensive

Regione Friuli-Venezia Giulia, IRCCS Materno Infantile Burlo Garofolo, Trieste

Isabella Neri, Alba Ricchi, Cristina Galli, Alberto Berardi, Giovanna Cuomo
Regione Emilia Romagna, A.O. - Policlinico di Modena - Clinica Ostetrica, Modena

Salvatore Caruso, Rosaria Taverna, Carmen Rapisarda, Valentina Fava
A.O.U. “Policlinico - Vittorio Emanuele” P.O. G. Rodolico - Ostetricia e Ginecologia, Catania

Claudio Martini, Raffaele Giorgetti*, Francesco Paolo Busardò*
Regione Marche, Agenzia Regionale Sanitaria, Comitato Regionale Percorso Nascita, *Università Politecnica delle Marche, Ancona

**Progetto finanziato con il supporto tecnico e finanziario
del Ministero della Salute-CCM**

DEFINIZIONI

SINDROME FETOALCOLICA (Fetal Alcohol Syndrome—FAS):

Danno neurobiologico permanente causato dall'esposizione prenatale all'alcol materno.

SPETTRO DEI DISORDINI FETOALCOLICI

(Fetal Alcohol Spectrum Disorder FASD): Spettro di tutti i possibili danni causati dall'esposizione prenatale all'alcol materno, con inclusione della FAS che è l'espressione massima di FASD.

FATTORI DI RISCHIO POSSIBILI PER LO SVILUPPO DI FASD

CONSUMO DI ALCOL E SOSTANZE D'ABUSO DA PARTE DELLA MADRE

- Elevato consumo di alcol
- Abuso di alcol cronico
- Consumo di alcol durante la gravidanza
- Consumo addizionale di sostanze d'abuso (oppiacei, cocaina, anfetamine, cannabinoidi)

FATTORI DI RISCHIO MATERNI

- Età maggiore di 30 anni
- Gruppi etnici determinati
- Basso livello socio-economico
- Denutrizione, mancanza di micronutrienti e vitamine
- Stress
- Complicazioni perinatali
- Altri figli con FAS/FASD
- Precedenti genetici

N.B.

Ci si riferirà a FAS e FASD indistintamente poiché i pilastri diagnostici e le alterazioni funzionali del sistema nervoso centrale sono comuni sebbene nella FAS siano tutti presenti mentre non è necessario che lo siano per la diagnosi della FASD.

I 4 PILASTRI DIAGNOSTICI DELLA FAS

Per la diagnosi della FAS (Sindrome Fetoalcolica) devono essere soddisfatti ognuno dei seguenti quattro parametri:

- 1** **RITARDO DELLA CRESCITA**
- 2** **DISMORFISMO FACCIALE**
- 3** **DEFICIT DELLA CRESCITA
CELEBRALE, ANOMALIA
MORFOGENETICA O
ANOMALIA NEUROFISIOLOGICA
ALTERAZIONI NEUROCOMPORAMENTALI**
- 4** **ESPOSIZIONE INTRAUTERINA AD
ALCOL, CONFERMATA O SOSPETTA**

Se al sistema di assistenza sanitaria e sociale si presenta un bambino con anomalie in una delle quattro sfere diagnostiche sopra riportate, deve essere valutata anche la presenza di ognuno degli altri tre parametri. Ciò potrebbe richiedere una valutazione da parte di un esperto adeguatamente qualificato.

RITARDO NELLA CRESCITA

DIAGNOSI DIFFERENZIALE DELLA FASD NEI BAMBINI E NEGLI ADOLESCENTI

1. Ritardo della crescita

1.1. Ritardo della crescita prenatale

1.1.1. Con circolazione normale intrauterina (patologia fetale)

Parametri Endogeni

- Malformazioni
- Disturbi genetici e disturbi metabolici

Parametri Esogeni

- Infezioni intrauterine (es. rosolia, citomegalovirus, toxoplasmosi, herpes simplex, HIV, virus Epstein-Barr, parvovirus B19)
- Esposizione alle radiazioni e ai farmaci teratogeni (talidomide)

1.1.2 Con problemi della circolazione intrauterina

Condizioni materne preplacentari

- Preeclampsia, ipotensione, anemia, cardiopatia cianotica congenita, collagenosi, malattia renale
- Effetti tossici, nicotina, sostanze d'abuso
- Elevato stress psicosociale materno

Condizioni materne placentari

- Placenta previa (malformazioni uterine, miomi)
- Formazione della placenta difettosa
- Disturbo cromosomico puntuale limitato alla placenta

1.2. Ritardo della crescita postnatale

- Ritardo costituzionale e ritardo fisico della crescita di origine familiare
- Displasia scheletrica (es. ipocondroplasia, acondroplasia, osteogenesi imperfetta)
- Disturbi metabolici e disturbi ormonali
- Malattia renale cronica
- Sindromi genetiche
- Malattie croniche (polmonari, epatiche, ematologiche, neoplastiche)
- Malassorbimento o malnutrizione (ad esempio, carenza di vitamina D, calcio, proteine o nutrizione generale deficitaria)
- Ritardo della crescita di origine psicosociale

Per soddisfare i parametri di ritardo della crescita, almeno una delle seguenti alterazioni deve essere presente, documentata in qualsiasi momento e tenendo conto dell'età gestazionale, dell'età e del sesso: (1) Peso alla nascita o peso corporeo $\leq 10^{\circ}$ percentile (2) Dimensioni alla nascita o alle dimensioni del corpo $\leq 10^{\circ}$ percentile. (3) Indice di massa corporea $\leq 10^{\circ}$ percentile.

DISMORFISMO FACCIALE

Diagnosi differenziale correlata alla FASD nei bambini e negli adolescenti

2. Caratteristiche del viso

2.1. Effetti tossici durante la gravidanza

- Farmaci anticonvulsivanti
- Toluene
- Fenilchetonuria materna

2.2. Malattie genetiche

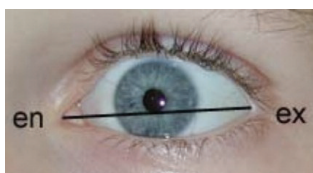
- Sindrome di Aarskog
- Sindrome di Cornelia de Lange
- Sindrome di Dubowitz
- Sindrome di Noonan
- Sindrome di Williams-Beuren
- Sindrome di DiGeorge
- Blefarofimosi, Ptosi, Epicanto inverso (BPES)
- Sindrome di Hallermann-Streiff
- Sindrome 3-M
- Sindrome di Smith-Lemli-Optiz
- Sindrome SHORT
- Sindrome di Peters-Plus
- Sindrome di Rubinstein-Taybi
- Displasia Geleofisica



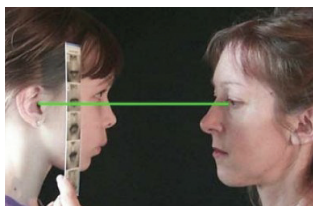
Devono essere presenti tutte le seguenti anomalie per la diagnosi di FAS:

- (1) Fessura delle palpebre breve ($\leq 3^{\circ}$ percentile)
- (2) Filtro appiattito (Grado IV o V della guida Labbra-Filtro)
- (3) Labbro superiore sottile (Grado IV o V della guida Labbra-Filtro)

In caso di FASD tali anomalie possono anche essere assenti.



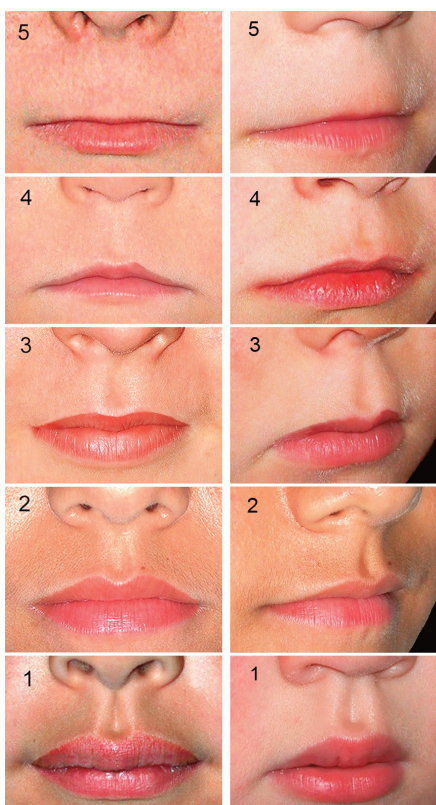
Misurazione della lunghezza dell'occhio



Misura con un punto di riferimento



Misura con centimetro



Guida labbra-filtro

©Mirjam Landgraf, Ludwig-Maximilians-University of Munich

© Susan Astley University of Washington.

ALTERAZIONI FUNZIONALI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE (SNC)

Diagnosi differenziale della FASD nei bambini e negli adolescenti

3. Deficit della crescita cerebrale, anomalia morfogenetica o anomalia neurofisiologica e alterazioni neurocomportamentali

3.1. Deficit funzionale del SNC e alterazioni neurocomportamentali

- Disturbi dello sviluppo di vario tipo
- Disabilità intellettiva
- Disturbi nell'acquisizione e nello sviluppo del linguaggio
- Disturbi dello sviluppo delle funzioni motorie
- Disturbo da deficit di attenzione/iperattività
- Disturbo della condotta
- Comportamento oppositivo-provocatorio
- Combinazione di comportamenti sociali non modulati e disregolazione emotiva
- Stereotipie
- Disturbo da uso di sostanze
- Disturbo del funzionamento adattativo
- Deficit di mentalizzazione
- Disturbi del sonno
- Disturbo d'ansia/Disturbi di panico
- Disturbo affettivo
- Convulsioni non febbrili ricorrenti (essendo state escluse altre cause di crisi epilettiche)
- Epilessia da altre cause

3.2. Microcefalia

- Microcefalia familiare
- Sindromi genetiche (vedi 2.2.)
- Malnutrizione prenatale, danni da sostanze tossiche, infezioni
- Danno cerebrale ipossico-ischemico
- Anomalie cerebrali
- Malnutrizione postnatale
- Disturbi metabolici
- Malattie croniche

Per soddisfare i criteri di alterazioni del SNC si devono rispettare i punti 3.1 e/o 3.2:

3.1. Per soddisfare i criteri dell'alterazione funzionale del SNC deve essere presente almeno una delle seguenti alterazioni, che non corrispondono all'età del paziente e che non possono essere spiegate esclusivamente con l'ambiente familiare o sociale:

- (1) Disabilità intellettiva generale di almeno 1,5 deviazioni standard sotto la media o evidente ritardo dello sviluppo $\geq 1,5$ deviazioni standard sotto la media per i bambini sotto i 2 anni di età.
- (2) Prestazioni di almeno 1,5 deviazioni standard al di sotto della media in almeno tre dei seguenti parametri o in almeno due dei seguenti parametri combinati con epilessia:

Parola/Linguaggio

Capacità motorie fini

Percezione viso-spaziale o abilità di costruzione nello spazio

Capacità di apprendimento o memorizzazione

Funzioni esecutive

Abilità aritmetiche

Attenzione sociale

Abilità comportamentali

3.2. Per soddisfare il criterio di deficit strutturale del SNC
Deve essere presente il seguente disturbo, osservato in qualsiasi momento e tenendo conto dell'età gestazionale, dell'età e del sesso:

Microcefalia $\leq 10^{\circ}$ percentile



ESPOSIZIONE INTRAUTERINA AD ALCOL, CONFERMATA O SOSPETTA

Fattori di rischio possibili associati al consumo di alcol materno durante la gravidanza.

Età

- > 30 anni
- Eccessivo consumo di alcol (binge drinking: ≥ 5 bevande alcoliche nella stessa occasione) in donne di età <27 anni

Nazionalità

- Evidenza di immigrazione
- Alto livello di adattamento culturale
- Minoranze specifiche (ad esempio, donne dell'Est europeo, nativi americani, donne di paesi sub-sahariani)

Fattori di rischio relativi alla salute

- Inizio del consumo di alcol in giovane età
- Consumo eccessivo (binge drinking) prima della gravidanza
- Problemi di salute legati all'alcol precedentemente trattati
- Uso illecito di sostanze d'abuso e abitudine al fumo

Caratteristiche della gravidanza

- Gravidanza non pianificata o indesiderata
- Assistenza prenatale tardiva o irregolare



Livello socioeconomico

- Alto livello socioeconomico
- Beneficiaria di assistenza sociale

Ambiente sociale

- Stato civile nubile
- Consumo di alcol o sostanze d'abuso in famiglia o nella coppia
- Scarso supporto sociale

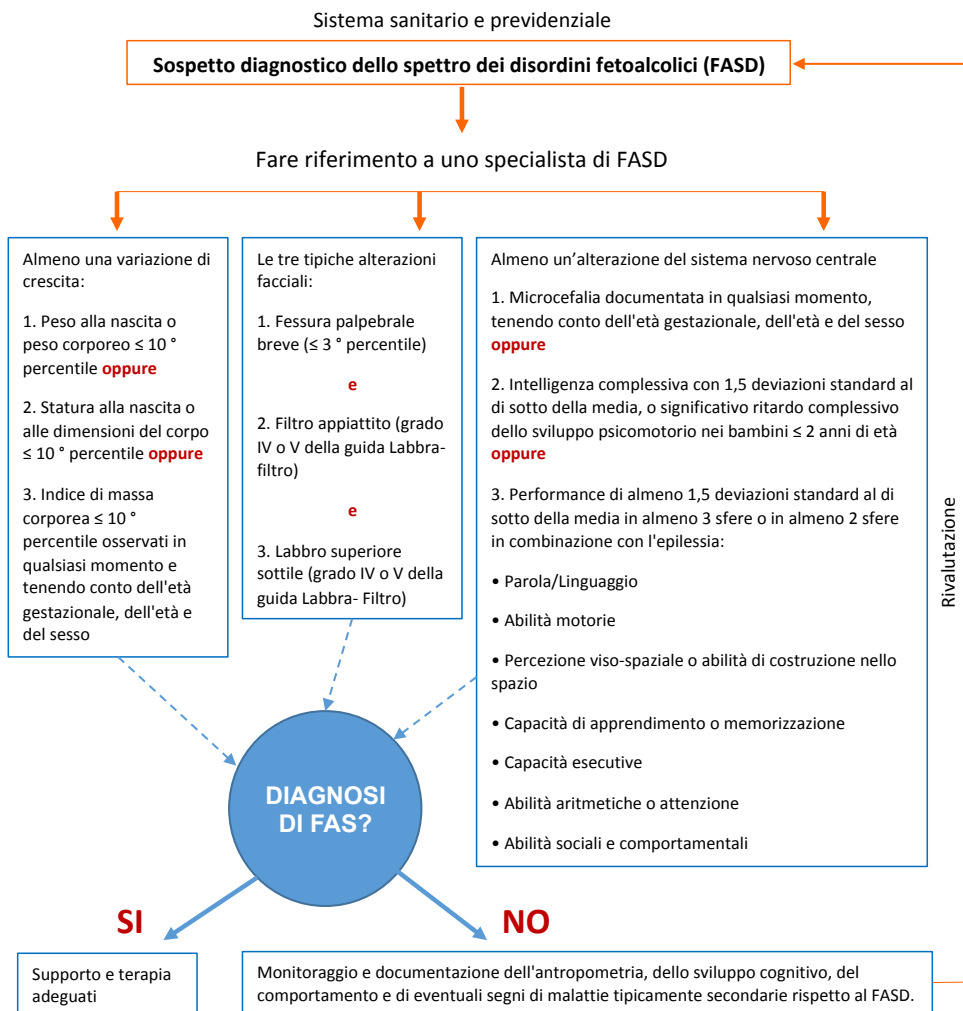
Fattori psicologici

- Abusi fisici o sessuali precedenti o alterati da parte del partner o di altri individui
- Disturbi psicologici o psichiatrici, quali depressione, ansia e disturbi di panico, disfunzioni sessuali ecc.



Se ci sono alterazioni negli altri 3 campi diagnostici, la diagnosi di FAS dovrebbe essere fatta anche se il consumo materno di alcol durante la gravidanza non può essere confermato.

ALGORITMO - DIAGNOSI DELLA SINDROME FETOALCOLICA



I 3 PILASTRI DIAGNOSTICI DELLA SINDROME ALCOLICA FETALE PARZIALE (pFAS)

Per la diagnosi di pFAS devono essere soddisfatti i seguenti 3 criteri:



DISMORFISMO FACCIALE



**ALTERAZIONI DEL SISTEMA
NERVOSO CENTRALE,
DEFICIT DELLA CRESCITA
CEREBRALE E ALTERAZIONI
NEUROCOMPORAMENTALI**

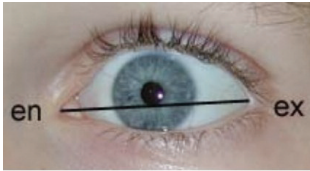


**ESPOSIZIONE INTRAUTERINA AD
ALCOL, CONFERMATA O SOSPETTA**

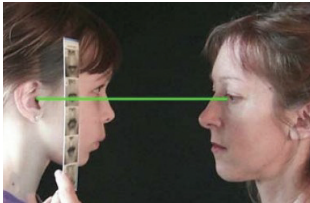
PER SODDISFARE I CRITERI DI DISMORFISMO FACCIALE

Devono essere presenti 2 delle seguenti 3 modifiche del volto (documentate in qualsiasi momento):

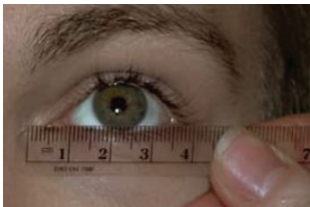
- (1) Fessura delle palpebre breve ($\leq 3^\circ$ percentile)
- (2) Filtro appiattito (Grado IV o V della guida Labbra-Filtro)
- (3) Labbro superiore sottile (Grado IV o V della guida Labbra-Filtro)



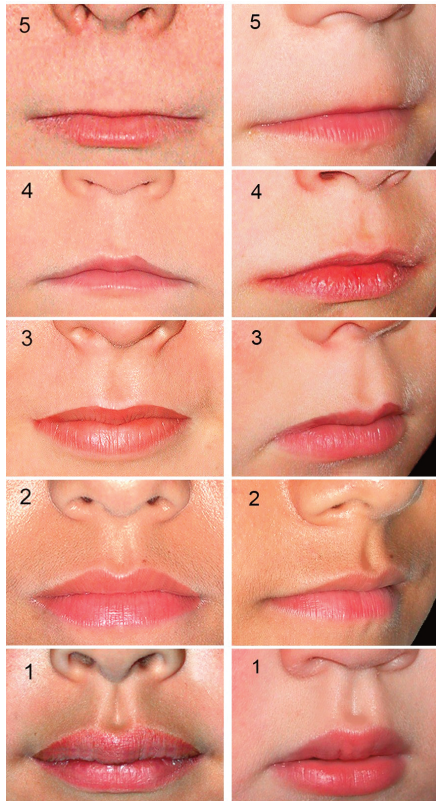
Misurazione della lunghezza dell'occhio



Misura con un punto di riferimento



Misura con centimetro



Guida labbra-filtro

©Mirjam Landgraf, Ludwig-Maximilians-University of Munich

© Susan Astley University of Washington.



PER SODDISFARE I CRITERI DI ALTERAZIONI DEL SNC

Devono essere presenti almeno 3 delle seguenti alterazioni, che non corrispondono all'età del paziente e che non possono essere spiegate esclusivamente dall'ambiente familiare o sociale:

- Disabilità intellettiva generale di almeno 1,5 deviazioni standard sotto la media o evidente ritardo dello sviluppo $\geq 1,5$ deviazioni standard sotto la media per i bambini sotto i 2 anni di età
- Epilessia
- Microcefalia

Prestazioni di almeno 1,5 deviazioni standard al di sotto della media in:

- Capacità di linguaggio
- Abilità motorie fini e coordinazione
- Percezione viso-spaziale o abilità di costruzione nello spazio
- Capacità di apprendimento o memorizzazione
- Funzioni esecutive
- Abilità aritmetiche
- Attenzione
- Abilità sociali e comportamentali

Se ci sono professionisti che supportano il paziente, o persone nel loro ambiente privato che sono in grado di fornire informazioni affidabili sul consumo materno di alcol durante la gravidanza, queste persone dovrebbero essere intervistate durante la raccolta della storia clinica. Inoltre, deve essere considerato un quadro normativo e giuridico per lo scambio e il trasferimento di informazioni (consenso degli esperti).



ESPOSIZIONE INTRAUTERINA AD ALCOL CONFERMATA O PROBABILE

Si definisce “probabile consumo materno di alcol durante la gravidanza” quando si ottiene l’informazione oralmente o per iscritto da terzi e presente nella storia medica.

Il probabile consumo può essere riportato da:

- Il padre del bambino
- Un partner che vive con la madre durante la gravidanza
- Altri parenti del bambino
- Altre persone di riferimento, che sono state in stretto contatto con la madre durante la gravidanza

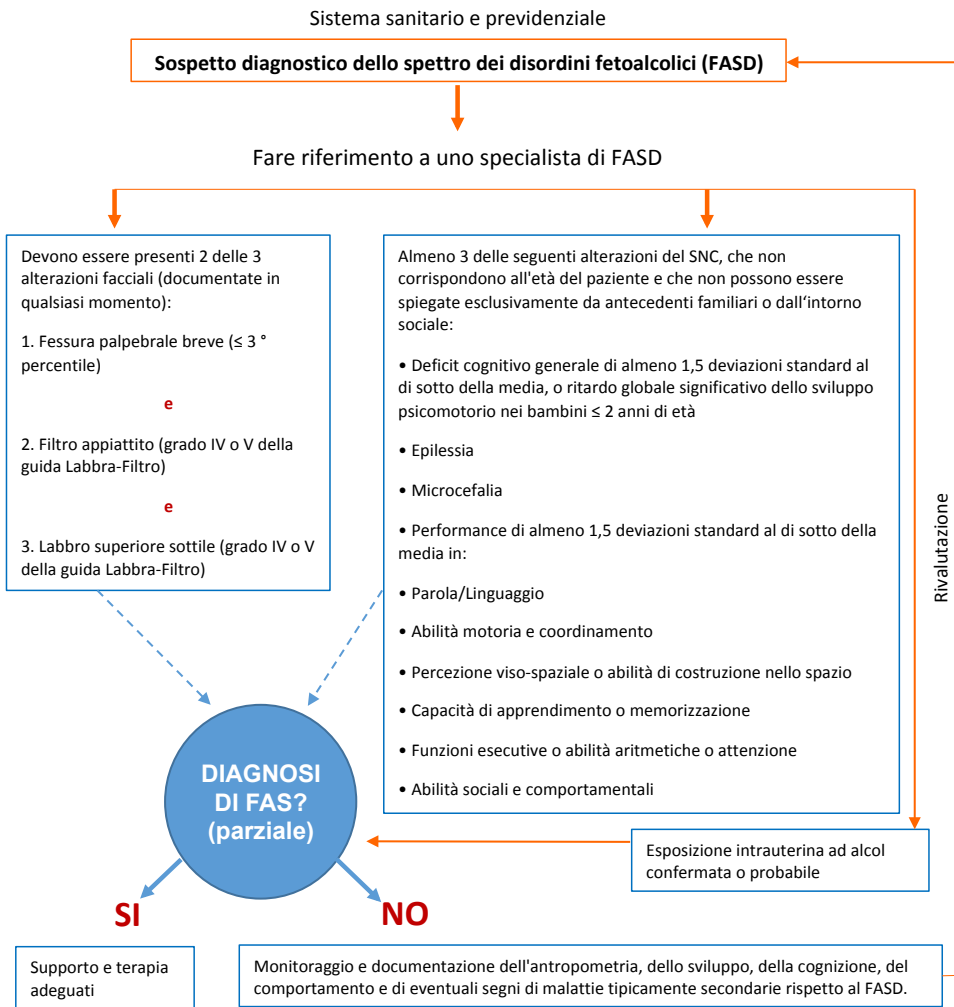
Alcuni professionisti dell’ambiente di supporto potrebbero essere:

- Ostetriche
- Medici di famiglia o della famiglia
- Personale del sistema pubblico per la protezione dei minori (ad esempio servizi territoriali e non, personale di sostegno socio-pedagogico alla famiglia, ecc.).

Se il consumo materno di alcol durante la gravidanza è confermato o considerato probabile e il paziente mostra dismorfismo facciale e alterazioni del SNC, può essere posta una diagnosi di FAS parziale.



ALGORITMO - DIAGNOSI DELLA SINDROME ALCOLICA FETALE PARZIALE



I 2 PILASTRI DIAGNOSTICI DEL DISTURBO DELLO SVILUPPO NEUROLOGICO CORRELATO ALL'ALCOL (DSNA)

(Conosciuto internazionalmente come Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorder, ARND)

I seguenti 2 criteri devono essere soddisfatti:



ALTERAZIONI NEUROCOMPORTAMENTALI



ESPOSIZIONE INTRAUTERINA AD ALCOL, CONFERMATA

Il disturbo dello sviluppo neurologico correlato all'alcol (DSNA) è una "disabilità non visibile" del bambino o dell'adolescente. E' una diagnosi difficile che può essere raggiunta solo dopo una complessa valutazione psicologica.



PER SODDISFARE I CRITERI DI ALTERAZIONI DEL SNC

Devono esserci almeno 3 delle seguenti alterazioni, che non corrispondono all'età del paziente e che non possono essere spiegate esclusivamente dall'ambiente familiare o sociale:

- Disabilità intellettiva generale di almeno 1,5 deviazioni standard al di sotto della media, o ritardo globale significativo dello sviluppo psicomotorio nei bambini ≤ 2 anni di età
- Epilessia
- Microcefalia

Performance di almeno 1,5 deviazioni standard al di sotto della media in:

- Capacità di linguaggio
- Abilità motoria e di coordinazione
- Percezione viso-spaziale o abilità di costruzione nello spazio
- Capacità di apprendimento o memorizzazione
- Funzioni esecutive
- Abilità aritmetiche
- Attenzione
- Abilità sociali e comportamentali

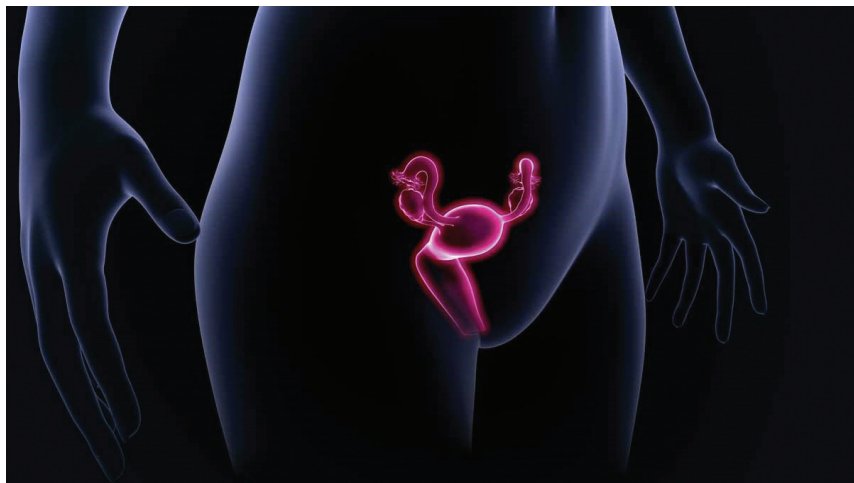
Raccomandazione

Dato che la diagnosi di Disturbo dello Sviluppo Neurologico Alcol-correlato (DSNA o ARND) è complessa e la sua diagnosi differenziale con altri disturbi dello sviluppo è difficile, si raccomanda di segnalare il bambino o l'adolescente con un sospetto di DSNA (o ARND) ad un operatore sanitario con esperienza in FASD.



ESPOSIZIONE INTRAUTERINA AD ALCOL CONFERMATO

Se il consumo materno di alcol durante la gravidanza è confermato e il paziente presenta alterazioni del SNC, deve essere fatta la diagnosi di DSNA (o ARND).

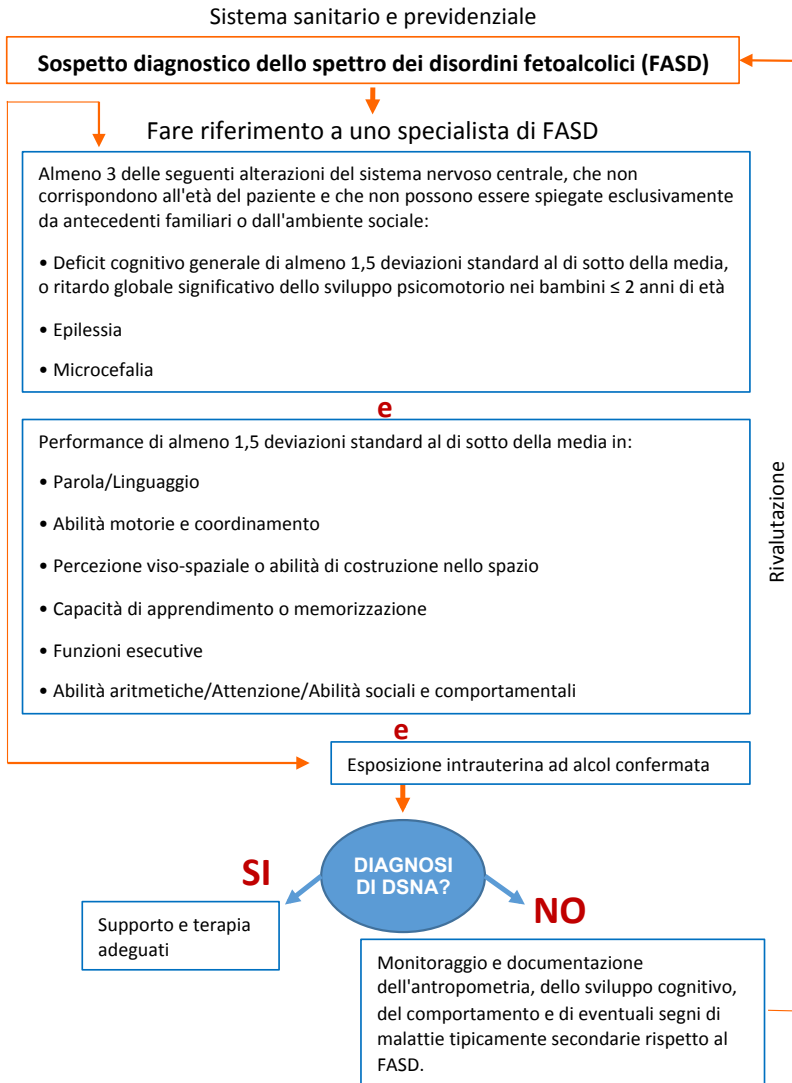


L'influenza della quantità di consumo di alcol materno durante la gravidanza può attualmente essere stimata solo qualitativamente perché non esiste una soglia attendibile per la quantità di alcol assunta nel periodo intrauterino che non sia dannosa per il feto.

Dal momento che non esiste una dose sicura da assumere durante la gravidanza, l'astinenza è l'unica indicazione da dare e seguire.



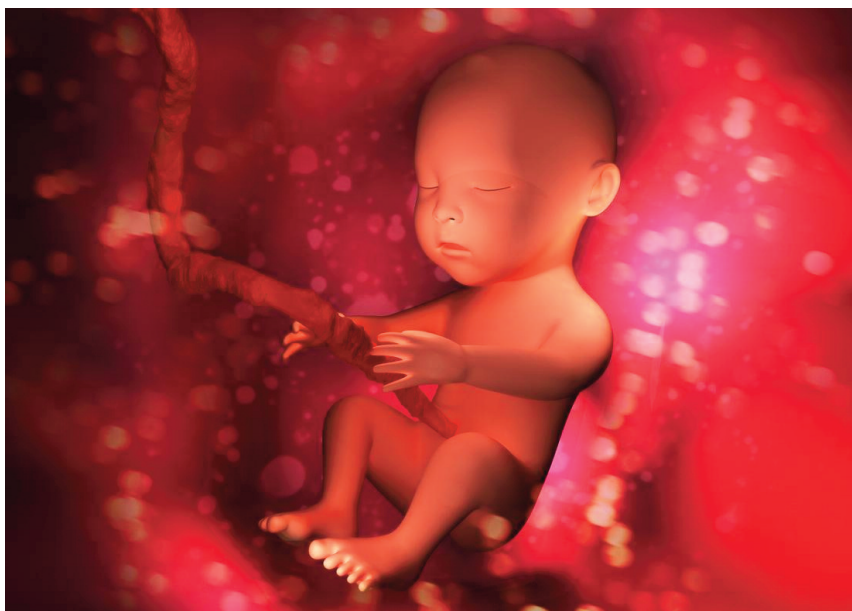
ALGORITMO - DIAGNOSI DEL DISTURBO DELLO SVILUPPO NEUROLOGICO ALCOL CORRELATO



DIFETTI ALLA NASCITA CAUSATI DALL'ALCOL (DNCA)

(Conosciuti internazionalmente come Alcohol-Related Birth Defects, ARBD)

L'espressione "Difetti alla Nascita Causati dall'Alcol" (DNCA o ARBD) non si deve utilizzare come termine diagnostico in quanto le malformazioni mostrano bassa specificità e quindi non si può considerare la DNCA come un'entità nosologica distinta.



INFORMAZIONI

Il Centro Nazionale Dipendenze e Doping è l'organo ufficiale che informa e forma in materia di Tabagismo, Alcolismo, Tossicodipendenze e Doping.

Tel. 06 4990 2909 - Fax 06 4990 2016

E-mail: osservatorio.fad@iss.it

Per ricevere informazioni sulle attività realizzate dall'Osservatorio si può contattare il numero verde 800 554088 dal lunedì al venerdì, dalle 10.00 alle 16.00.

Direttore - Roberta Pacifici

Link

www.eufasd.org

www.salute.gov.it

www.sipad.network

www.sifasd.it

www.crarl.it

www.aidefad.it

www.seaspettiunbambino.it

www.mammabevebimbobeve.it

www.pensiamociprima.net

www.sigo.it





CENTRO NAZIONALE DIPENDENZE E DOPING - ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
WWW.ISS.IT/OFAD