

ESPOSIZIONE FETALE ALL'ALCOL: UN CASO CLINICO SOSPETTO

Giuseppa Patti, Antonio Clemente

Riassunto

L'esposizione intrauterina all'alcol determina uno spettro di anomalie morfologiche e di deficit neuro-comportamentali, indicati con il termine "disturbo dello spettro fetale alcolico".

Si descrive il caso di un bambino di 13 mesi con esposizione intrauterina all'alcol, che presenta ritardo di crescita e microcefalia. Tutti gli esami diagnostici effettuati allo scopo di identificare una causa organica del ritardo di crescita hanno dato un risultato negativo. Pertanto, siamo orientati verso una diagnosi di effetti fetali da alcol.

Keywords: etanolo, gravidanza, feto, ritardo di crescita

Address of the authors:

Ambulatorio di pediatria di famiglia
Dott. Antonio Clemente, Via Giulia -
34120 Trieste, Italy

Send correspondence:

Dr. Giuseppa Patti
giusypatti1983@libero.it

Received: April 10th, 2009

Revised: April 17th, 2009

Accepted: April 17, 2009

Language of the Article: Italian.

No conflicts of interest were declared.

© CAPSULA EBURNEA, 2009
ISSN: 1970-5492

DOI: 10.3269/1970-5492.2009.4.10

Introduzione

Nella donna alcolista esiste un aumento significativo del tasso di abortività e di natimortalità. All'etanolo è riconosciuta la capacità di alterare il patrimonio genetico. L'effetto teratogeno diretto, anche se aspecifico, riguarda in particolare l'acetaldeide, uno dei metaboliti dell'etanolo. L'alcol può influenzare il flusso ematico placentare, alterando il trasferimento di varie sostanze come aminoacidi essenziali e zinco, entrambi necessari per la sintesi proteica. La tossicità dell'alcol sarebbe aumentata da carenze vitaminiche (ac. folico e vit. B1 e B6) determinate dall'etanolo stesso (1).

Il consumo di alcol in gravidanza può dunque risultare molto dannoso allo sviluppo embrionale e fetale ma non tutti i figli di madri alcol-dipendenti presentano lo stesso quadro. Le classiche manifestazioni cliniche da esposizione intrauterina all'alcol vengono indicate con il termine di Sindrome Feto-Alcolica (FAS). Essa è caratterizzata da:

1. Difetto di crescita sia intrauterino che postnatale: il peso, la lunghezza e la circonferenza cranica sono inferiori al 10° percentile. Il difetto di crescita è uno dei segni più costanti alla nascita e tende a mantenersi nelle età successive. Il peso può migliorare, mentre lunghezza e microcefalia rimangono più stabili.

2. Anomalie morfologiche: sono molto variabili nella loro espressività ed interessano prevalentemente il volto. Le classiche anomalie facciali includono: rime palpebrali brevi, epicantero, naso corto

e rivolto in alto, filtro allungato e piatto, labbro superiore sottile, ipoplasia del mascellare, micrognazia; talora c'è palatoschisi, strabismo, ptosi palpebrale, orecchie bassoposte e ruotate in dietro (2-3). I denti hanno spesso forme e posizione anomale con malocclusione (4). Sono descritte malformazioni cardiache, soprattutto a carico del setto (DIA e DIV), anomalie delle articolazioni minori e degli arti (displasia dell'anca, sinostosi radio-ulnare, sindattilia, anomalie vertebrali), alterazioni dei solchi palmari, malformazioni del tratto urogenitale e malformazioni cerebrali con alterazioni della migrazione neuronale (5). La sigla FAE (foetal alcohol effects) viene assegnata a quei casi con difetti fisici sfumati e che pertanto non presentano i criteri tradizionali della FAS.

Descrizione del caso clinico

Descriviamo il caso clinico di un bambino di 13 mesi con anamnesi certa di esposizione intrauterina all'alcol, presentatosi presso il nostro ambulatorio di pediatria di famiglia.

Il bambino è nato a termine, a 37 settimane di età gestazionale, con un peso di 2,350 kg (3° percentile) e presenta un deficit di crescita in peso (6,810 kg, <3° percentile), altezza (68 cm, <3° percentile) e circonferenza cranica (41.5 cm, <3° percentile). Il suo bersaglio genetico è di 170+/-6 cm (25° percentile).

Alla nascita è stato trattenuto in terapia intensiva neonatale per scarso peso e difficoltà di alimentazione. È stato allattato artificialmente e svezzato all'età di 6 mesi. L'apporto calorico riferito dalla madre è adeguato all'età.

Il piccolo è in ottime condizioni generali, vivace e reattivo e ha un buono sviluppo psicomotorio. La facies presenta delle lievi note dismorfiche: epicanto, occhi piccoli, viso triangolare, poco significativi data la somiglianza con il viso materno.

Sono stati effettuati esami di laboratorio volti ad identificare una possibile causa organica del difetto di crescita (celiachia, fibrosi cistica, ipotiroidismo, deficit di GH, immunodeficienza, acidosi metabolica, infezioni, nefropatie). Gli esami sono risultati tutti negativi, fatta eccezione per un transitorio incremento del TSH ad un valore di 5,58 mU/L, non ritenuto signifi-

cativo.

È stato effettuato anche un cariotipo. La negatività degli esami diagnostici effettuati orienta verso una diagnosi di FAE.

Riflessioni e conclusioni

Nella letteratura specializzata la frequenza della FAS nei paesi industrializzati è stimata pari a 0,5-2 casi per 1000 nati vivi, quella del FAE è 3-4 volte maggiore. La frequenza potrebbe essere anche maggiore se si considera che molti casi non vengono diagnosticati.

Gli effetti fetali dell'alcol sono disturbi isolati e sfumati. Si tratta generalmente di disturbi neuro-comportamentali: ritardo mentale, deficit dell'attenzione e della memoria, disturbi della motricità fine, iperattività e impulsività che vengono spesso erroneamente diagnosticati come ADHD (6).

Un altro sintomo frequente è la scarsa crescita. Si tratta di un sintomo aspecifico le cui cause sono molteplici: malnutrizione, malattie del sistema endocrino, malassorbimento, infezioni, nefropatie, acidosi metabolica, sindromi cromosomiche, fibrosi cistica.

La diagnosi precoce di FAE, benché fondamentale per una corretta gestione dei bambini affetti, è difficile poiché non sempre si ha la certezza di una esposizione intrauterina e poiché le manifestazioni cliniche sfumate pongono il problema di una scrupolosa diagnosi differenziale con numerose patologie.

Bibliografia

1. Schenker S., Becker H.C. : Fetal Alcohol Syndrome: Current status of pathogenesis Alcoholism. Clin Exp Res 1990;14:635.
2. Kvigne VL, Leonardson GR, Neff-Smith M, Brock E, Borzelleca J, Welty TK: Characteristics of children who have full or incomplete fetal alcohol syndrome. J Pediatr. 2004;145:635-640.
3. Kvigne VL, Leonardson GR, Borzelleca J, Neff-Smith M, Welty TK: Characteristics of children whose siblings have fetal alcohol syndrome or incomplete fetal alcohol syndrome. Pediatrics 2009; 123:526-533.
4. Sant'Anna LB, Tosello DO: Fetal alcohol syndrome and developing craniofacial and dental structures-a review. Orthod Craniofac Res. 2006;9:172-185.

5. Burd L, Deal E, Rios R, Adickes E, Wynne J, Klug MG: Congenital heart defects and fetal alcohol spectrum disorders. *Congenit Heart Dis.* 2007;2:250-255.
6. Nash K, Rovet J, Greenbaum R, Fantus E, Nulman I, Koren G: Identifying the behavioural phenotype in Fetal Alcohol Spectrum Disorder: sensitivity, specificity and screening potential. *Arch Womens Ment Health.* 2006;9:181-186.

FOETAL ALCOHOL EFFECTS: A CASE REPORT.

The adverse effects of alcohol on the developing human represent a spectrum of structural anomalies and behavioral and neuro-cognitive disabilities, most accurately termed foetal alcohol spectrum disorders. It is here described the case of a 13-month old child who had prenatal alcohol exposure. He has developed growth delay and microcephalia. There have been made laboratory-tests to research a cause of growth delay. The result of all tests has been negative. We come to the diagnosis of Fetal Alcohol Effects.

Keywords: ethanol, pregnancy, fetus, growth delay

CAPSULA EBURNEA, 4(10):1-3, 2009
