

Síndrome Fetal Alcohólico. Estudio de 19 casos clínicos

Drs.: María Mena R.,* Carmen Albormoz V.,*

Sras.: María C. Puente** y Cecilia Moreno***

ABSTRACT

The authors reports 19 infants of Alcoholic Mathera. The group comprised 7 families.

A clinical and laboratory check up was performed: hemogram, urine X ray of skull and wrist, dermatoglyphs and intellectual development.

The teratogenic effect of alcohol was dysmorphogenesis which varied according to amount and frequency of alcohol ingested. Besides, it depended on age of pregnancy.

Morphogenic alterations of S.F.A. were in direct proportion to the psychomotor and intellectual retardation.

The severity of S.F.A. was greater in direct correlation with the duration of maternal alcoholism.

The intensity of maternal or familial alcoholism was directly proportional to infantile undernourishment.

Obstetrical charts of alcoholic mothers revealed increase of spontaneous abortions, premature childbirth, stillbirths and infant mortality.

Desde hace muchos años se sospechaba que el alcohol ingerido por la madre durante el embarazo, tenía efectos teratogénicos para el feto.

Así, en 1834, House y Commons observaron que los hijos de madres alcohólicas tenían un estado nutritivo insuficiente y alteraciones morfológicas de los ojos.

En 1900, Sullivan encontró alta incidencia de mortinatos en hijos de mujeres alcohólicas y, al año siguiente, Lechange comunicaba que los hijos de alcohólicas eran pequeños y enfermizos.

En la literatura médica francesa, Lemoine, en 1968, reportó que existía un desarrollo morfológico y fetal anómalo, además de una deficiencia importante en la función intelectual.¹⁹

Jones y Smith, en 1973, estudiaron ampliamente las manifestaciones morfológicas más importantes y frecuentes encontradas en el S.F.A., destacando los principales aspectos para un reconocimiento precoz.^{7, 8}

Los principales rasgos de S.F.A. son:

1. Trastornos del S.N.C., retardo mental, incoordinación motora, hiperactividad, hipotonía.
2. Trastornos en el desarrollo prenatal y postnatal: menor que 2 D.S.
3. Trastornos cráneo-faciales: microcefalia, mi-

crooftalmia, ptosis palpebral, hendiduras palpebrales cortas, estrabismo, miopía, hipoplasia medio facial, hipoplasia maxilar, prognatismo relativo, paladar asimétrico, paladar ojival, orejas posteriores.

4. Malformaciones variables: cardiopatía congénita, líneas palmares aberrantes, hirsutismo, etc.

Según Sterling,¹⁴ todos los pacientes con S.F.A. han procedido de mujeres alcohólicas que consumen diariamente dosis elevadas de alcohol, o lo ingieren en forma frecuente. El consumo diario de 89 cc. de alcohol puro, equivalente a tres onzas, constituyen el mayor riesgo para el feto. Se desconoce el efecto teratogéno cuando la ingestión y frecuencia son menores a las señaladas y se deduce que el efecto es menor.

Como todo teratogéno las manifestaciones que provoca son variables. En el grado más severo del espectro están los pacientes con la constelación de anomalías del S.F.A., presentándose también grados moderados y leves del síndrome.

Estudios realizados por distintos autores indican que el riesgo fetal existente para los hijos de madre alcohólica, es de 30-50%.^{2, 5, 6}

Un gran número de casos clínicos de S.F.A., han sido reportados en la literatura médica de EE.UU. y Europa y refieren que la frecuencia actual del síndrome es de 1 a 2/1000 recién nacidos y con expresión parcial de 3 a 5/1000.¹⁴

En nuestro Servicio el hecho de constatar que en varias familias de desnutridos que no progresaban,

*Servicio de Pediatría Hospital Base Valdivia e Instituto de Pediatría, Universidad Austral de Chile.

**Instituto de Psiquiatría, Universidad Austral de Chile.

***Policlínico de Desnutridos, Hospital Base Valdivia.

existía el antecedente de alcoholismo materno, nos motivó a investigar más profundamente este problema. Además, estudiar la relación existente entre grado de alcoholismo de los padres y desnutrición familiar y también investigar la existencia de retardo mental en los hijos de padres alcohólicos.

MATERIAL Y METODO

Se estudiaron 10 niños menores de 6 años que consultaron en la Policlínica de Desnutridos de la Unidad de Nutrición, del Hospital Base de Valdivia, durante el segundo semestre de 1978 y el año 1979 con motivo de presentar desnutrición estacionaria, y en los que además se pesquisó el antecedente de alcoholismo materno. Posteriormente, se amplió el estudio individual hacia el grupo familiar, integrándose hermanos, escolares y adultos. Se conformó de este modo el grupo total de estudio que ascendió a 19 personas. Es importante destacar que algunos de estos niños no se encuentran bajo la tutela materna, unos permanecen en hogares de familiares, otros habían sido enviados a CONIN, para su recuperación.

Cada integrante del grupo estudiado fue evaluado con un enfoque multidisciplinario. El análisis de cada persona incluyó:

1) *Evaluación nutricional*: los pacientes estudiados llegaron derivados desde la Unidad de Control de Niño Sano, por haberse pesquisado un déficit nutricional importante, según norma implantada por el Ministerio de Salud.

Inicialmente se realizó la evaluación nutricional utilizando la clasificación de Gómez que considera los parámetros Peso-Edad. Cada niño fue sometido a todas las acciones del Subprograma de Control de Niño Sano con Déficit Nutricional.

Para la evaluación de estado nutricional actual se utilizaron los patrones antropométricos de Iowa y Boston. Se tomaron los indicadores de Edad-Talla y Peso-Talla. La magnitud del daño nutricional se expresó en número de meses de retardo.

2) *Evaluación Médico-Pediátrica*: a cada grupo familiar se le efectuó anamnesis completa, búsqueda de antecedentes en fichas obstétricas maternas y fichas de morbilidad y Control de Niño Sano de los pacientes. Se realizó examen físico completo y con el fin de facilitar la clasificación del síndrome en grados, se calificaron como leves a los pacientes con menos de cinco signos clínicos de S.F.A., moderado con cinco a nueve y severos con más de diez rasgos clínicos.

Se efectuó a cada paciente los siguientes exámenes de laboratorio: Hemograma, Examen de Orina, Radiografía de Carpo y Cráneo, Dermatoglifos, refiriéndolos finalmente a la Unidad de Psicología de la Universidad Austral.

Dado a que los pacientes no concurrían a los controles para realizar su estudio, se efectuaron visitas

médicas domiciliarias. En éstas se realizó: observación del hogar, encuestas alimentarias e incluso anamnesis cuando fue necesario.

3) *Evaluación Psicológica*: cada persona fue objeto también de una evaluación psicológica, considerándose los casos con escolaridad y sin ella.

Se inició así la evaluación con una apreciación clínica, del niño, actitud durante la prueba y datos de anamnesis en relación a desarrollo psicomotor. En la investigación del desarrollo psicomotor e intelectual se emplearon las siguientes escalas: para lactantes y preescolares se utilizó la "Escala de Evaluación del Desarrollo Psicomotor" de Soledad Rodríguez y col. (EPPD), con el fin de evaluar un cierto nivel de rendimiento del desarrollo psicomotor del menor y que permite determinar un coeficiente de desarrollo en relación a normalidad, riesgo y retraso de éste.

A los escolares que integraron el estudio se intentó aplicar la Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños (Wisc), pero debido a las dificultades que presentaban los menores con sus madres para concurrir a las citaciones, se decidió utilizar la Escala Binet-Simon que entrega una Edad Mental y un Coeficiente Intelectual (CI), y permite una clasificación aproximada e inmediata de la capacidad intelectual.

En relación a los adultos que conformaban el grupo familiar, se utilizó la Escala de Inteligencia de Wechsler para adultos (WAIS). Cada paciente fue estudiado en forma secuencial por los profesionales integrantes del equipo multidisciplinario en el siguiente orden: nutricionista, médico, psicóloga. Se realizaron a su vez reuniones periódicas del equipo, con el fin de hacer evaluaciones parciales de los resultados.

RESULTADOS

PRIMER GRUPO FAMILIAR: 5 hermanos, madre bebedora exagerada desde la edad puerbal. Muere accidentalmente a los 32 años de edad por ingestión de ácido muriático. Primer hijo 27 años, sano, padre de familia. Segundo hijo 25 años, tiene sólo signos leves de S.F.A., como talla baja y moderada ptosis palpebral, C.I. de 84 (inteligencia normal lenta). Se consideró sólo como "sospechoso de S.F.A.", escolaridad 4.0 medio, con dificultad de aprendizaje.

Caso clínico N.º 1.

24 años, sexo femenino, presenta signos moderados de S.F.A., los enumerados anteriormente, más hipoplasia malar, asimetría del mentón, paladar asimétrico, C.I. 73 R.M. leve y escolaridad 7.º básico. Casada, 1 hija normal.

Caso clínico N.º 2.

20 años, sexo masculino, destaca: talla baja, microcefalia: 51,5 cm, ptosis palpebral, hipoplasia malar, paladar ojival, asimetría de pabellones auriculares, pabellones simples. Tórax en escudo, hipertelia, prognatismo relativo. Se calificó como S.F.A. severo. Asiste a taller escuela especial.

Caso clínico N.º 3.

12 años, sexo masculino, talla 1,24 m, peso 24 kg, bajo percentil 3, microcefalia de 49 cm, rasgos faciales de S.F.A. más acentuados.

Hipogenitalismo. Se calificó como S.F.A. severo. Rx. cráneo: microcefalia, protrusión facial, dificultad de lenguaje. C.I. 50 R.M. moderado (2.º y 3.er caso. Foto 1).

SEGUNDO GRUPO FAMILIAR: madre 30 años, bebedora desde los 14 años de edad, hija de padres alcohólicos; 6 embarazos: 2 partos prematuros, 4 de término. 4 hijos vivos, dos fallecidos en la primera infancia, procedían de partos prematuros. Hijo mayor 16 años, de aspecto físico y desarrollo psicomotor normal, trabaja como obrero panificador.

Caso clínico N.º 4.

13 y medio años, sexo masculino, 33 kg peso, 1,28 m., bajo el percentil 3, peso de nacimiento 3,500 kg. Disformogénesis moderada, destaca retardo puberal. C.I. 70 R.M. leve, edad mental 9 años 6 meses. Escolaridad 5.º básico.

Caso clínico N.º 5.

10 años, sexo masculino, 1,24 m. 25 kg. peso, en percentil 3. Peso nacimiento 2,500 kg. Disformogénesis moderada, destaca retardo puberal además de ptosis palpebral, hipoplasia malar, etc. Hipogenitalismo intenso, abertura palpebral 2,5 cm., C.I. 65 R.M. moderado, edad mental 6 años 8 meses. Escolaridad 2.º básico.

Caso clínico N.º 6.

5 años, sexo femenino, 12,750 kg., talla 94 cm., bajo percentil 3, C.C.: 46,5 cm., menos de 2 D.S. Peso nacimiento 2 kg. Disformogénesis severa, microcefalia. Biefarofimosis: abertura palpebral 2 cm. Hipoplasia malar, prognatismo relativo. C.I. 64 R.M. moderado. Edad mental 3 años 2 meses. Vive desde los 3 meses de edad con la abuela materna. Al mes de edad pesaba 2,100 kg. Hiperactividad.



Figura 1. Dos hermanos con S.F.A., de 12 y 20 años, con talla baja, microcefalia, ptosis palpebral, hipoplasia malar.

TERCER GRUPO FAMILIAR: Madre 32 años, bebedora excesiva desde hace más o menos 14 años, actualmente totalmente alcohólica. 5 embarazos: 4 partos de término, 1 prematuro gemelar. 1 hijo fallecido y 5 hijos vivos. Hijo mayor 11 años, sexo masculino, peso 24 kg., talla 1,20 mt., bajo percentil 3, peso de nacimiento 2,500 kg. Rasgos leves de S.F.A. C.I. 71 R.M. leve, edad mental 7 años 10 meses. Escolaridad 3.er año básico, dificultad de aprendizaje. Se calificaba como "sospechoso de S.F.A."

Caso clínico N.º 7.

9 años 5 meses, sexo masculino, 1,19 m. 23 kg. Bajo percentil 3, rasgos moderados de S.F.A. C.I. 60 R.M. moderado. Edad mental 5 años 8 meses. No asiste a la escuela por alteraciones conductuales. Peso nacimiento 2,500 kg. Hiperactividad.

Caso clínico N.º 8.

8 años 6 meses, sexo masculino, peso 21,500 kg., 1,19 mt. estatura,

en percentil 3, rasgos moderados de S.F.A., no asiste a la escuela, C.I. 78 R.M. leve, edad mental 6 años 8 meses. Alteración edad ósea. Peso nacimiento 2,400 kg.

Caso clínico N.º 9.

3 años 2 meses, sexo femenino (melliza), 8,500 kg., talla 75 cm., bajo percentil 3, C.C. = 45 cm. Microcefalia, hendidura palpebral 2,3 cm., estrabismo convergente. Disformogénesis severa. Coeficiente desarrollo 0,50. Retraso psicomotor. Peso de nacimiento 1,580 kg., talla 38 cm. Incoordinación motora. Hiperactividad.

Caso clínico N.º 10.

3 años 2 meses, sexo femenino (melliza 2), 9,600 kg., 74 cm. C.C.: 46,5 cm., bajo el percentil 3. Peso nacimiento 1,600 kg., talla 40 cm. Disformogénesis severa, en ambas mellizas existe un retardo de la edad ósea. Coeficiente de desarrollo 0,53. Retraso psicomotor. Hiperactividad. (Foto 2).



Figura 2. Mellizas de 3 años de edad con S.F.A., destaca: retardo pondoestatural, microcefalia, ptosis palpebral, epicante y estrabismo convergente (derecha).

CUARTO GRUPO FAMILIAR: madre 37 años, bebedora excesiva desde la juventud. Abuelos maternos alcohólicos, 3 embarazos, 3 hijos vivos de diferentes padres, ¿abortos? Hijo mayor 12 años, buen desarrollo pondoestatural, 6.º año básico, buen rendimiento.

Caso clínico N.º 11.

9 años 11 meses, sexo femenino, 1 m., 16 kg., bajo el percentil 3. C.C.: 52,5 cm. Peso de nacimiento 3 kg.? Camina poco, marcha vacilante, temblorosa, atrofia muscular, no corre. Hipoplasia malar, tórax de escudo, hipertelia, pie plano, valgo bilateral, manos: líneas palmares proximal y distal, ausencia de línea palmar media. Disformogénesis severa, retardo de la edad ósea. C.I. 38 R.M. severo. Sin escolaridad.

Caso clínico N.º 12.

5 años 10 meses, sexo femenino, 13,850 kg., 103,5 cm. C.C.: 49 cm. microcefalia. Peso de nacimiento 3,200 kg., ptosis palpebral moderado, abertura palpebral 2,5 cm. Disformogénesis moderada, retardo de la edad ósea. C.I. 102 I.N. promedio, escolaridad kínder con buen rendimiento. Vive con la abuela materna desde los 8 días de vida.

QUINTO GRUPO FAMILIAR: madre 28 años, bebedora exagerada desde hace más o menos 8 años. 7 embarazos, un aborto espontáneo segundo mes, 3 partos de término, 3 prematuros, dos hijos fallecidos: uno a las 23 hrs. de vida y otro al mes por bronconeumonía, ambos de parto prematuro, 4 hijos vivos.

Caso clínico N.º 13.

5 años, sexo femenino, peso 12 kg., talla 91 cm., bajo percentil 3, C.C.=46,5, microcefalia. Disformogénesis moderada. Dermatoglyphos: líneas pseudosimianas. Rx. cráneo=hipoplasia medio facial. Edad ósea retardada. C.I. 62 R.M. moderado. Edad mental 3 años 2 meses. Peso nacimiento 2,200 kg. Hiperactividad.

Caso clínico N.º 14.

3 años 10 meses, sexo masculino, 10,700 kg., 82 cm., bajo percentil 3, C.C.: 46,5, microcefalia. Disformogénesis moderadas. T, líneas pseudosimianas. Clinodactilia. C.I. 69 R.M. moderado, edad mental 3 años 2 meses. Peso nacimiento 2,200 kg.

Caso clínico N.º 15.

2 años 4 meses, sexo masculino, 9 kg. peso. Talla 72 cm., bajo percentil 3, C.C.: 44,5 cm., menos de 2 D.S. Disformogénesis moderada. Peso nacimiento 1,840 kg. Coeficiente desarrollo 0,59. Retraso psicomotor.

Caso clínico N.º 16.

1 mes 20 días, sexo femenino, 2,600 kg., talla 47,5 cm., bajo percentil 3, C.C.: 34,5, menos de 2 D.S. Peso nacimiento 2,100 kg. Disformogénesis severa. Coeficiente desarrollo 0,54, retraso psicomotor. Todo el grupo familiar tiene edad ósea retrasada.

SEXTO GRUPO FAMILIAR: madre 39 años, 17 años de alcoholismo, 6 embarazos, 3 abortos espontáneos, primer hijo 1,400 kg. mortinato, 2 hijos vivos.

Caso clínico N.º 17.

2 años 10 meses, sexo masculino, peso 8 kg., talla 78,5 cm., bajo percentil 3, C.C.: 43,5 cm. Peso de nacimiento 1,400 kg. Rasgos clínicos de S.F.A. severos, microcefalia, blefarofimosis, líneas simiana bilateral. Clinodactilia, triradios T, retardo de la edad ósea. Rx. cráneo: impresiones digitiformes, cráneo pequeño. Coeficiente desarrollo 0,41. Retraso psicomotor. Durante los primeros meses de vida se pesquisó soplo cardíaco, el que desapareció al cuarto mes. Hiperactividad. (Foto 3).

Durante el siguiente embarazo, se abstiene de ingerir alcohol y R.N. pesa 2,400 kg., actualmente tiene 1 año 10 meses, un examen físico normal. Coeficiente desarrollo 0,71, "riesgo psicomotor".

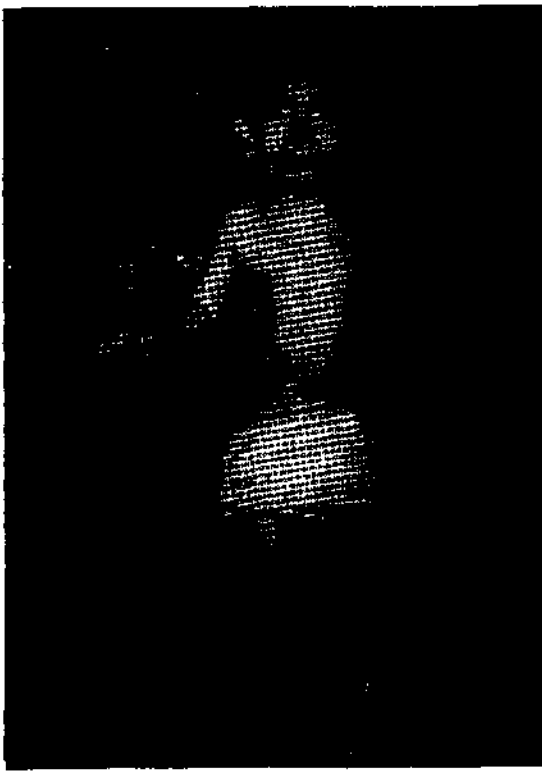


Figura 3. 2 años 10 meses, retardo pondoestatural bajo el percentil 3, microcefalia, blefarofimosis, epicanto, orejas simples, hipertelia.

SEPTIMO GRUPO FAMILIAR: madre 36 años, bebedora excesiva desde hace 17 años, más de 1 litro de vino diariamente; 9 embarazos, 7 partos prematuros, todos fallecieron a los pocos días de vida. Padre alcohólico. Tiene 2 hijos vivos.

Caso clínico N.º 18.

11 años 8 meses, sexo masculino, 1,33 mt., 28 kg., bajo percentil 3, C.C.: 50,8 cm., menos 2 D.S. Hipoplasia medio facial confirmada con Rx. de cráneo. Edad ósea 9 años. Peso nacimiento 2,300 kg. S.F.A. severo. Sin escolaridad. C.I. 65. Hiperactividad.

Caso clínico N.º 19.

6 años, sexo masculino, 17,500 kg., 103 cm. C.C.: 49,5 cm., microcefalia, abertura palpebral 2,8 cm. Ptosis palpebral, epicanto, orejas simples. Rx. de cráneo hipoplasia medio facial. Sin escolaridad. C.I. 50. (Foto 4).



Figura 4. Dos hermanos: microcefalia, orejas simples, labio inferior fino. Hipoplasia medio facial.

Figura 5. Radiografía de cráneo, se observa: hipoplasia medio facial y protrusión maxilares.



En la Tabla 1 se resumen los rasgos más relevantes de los 7 grupos familiares.

Se incluyen 3 pacientes que no se contabilizaron como portadores de S.F.A., dos de ellos se calificaron como "sospechosos de S.F.A.", por tener sólo un grado leve del síndrome y un retardo mental leve. El segundo hijo del sexto grupo tiene importancia en su grupo familiar.

En la Tabla 1 observamos que existe una relación directamente proporcional entre grados de S.F.A. y C.I. o desarrollo psicomotor. Se observa que los hijos mayores presentan el síndrome leve o moderado,

siendo severo en los menores (grupos familiares 1, 2, 3, 5 y 7). En los grupos familiares 4 y 6 no se observa esta distribución.

Así en el cuarto grupo familiar, llama la atención la gran variabilidad de fenotipos y de la función intelectual. El hermano mayor es normal, el caso clínico N.º 11 presenta un S.F.A. y un retardo mental severo, aumentado por falta de escolaridad y de privación materna y ambiental importante. En el caso clínico N.º 12, retirado de su medio durante el período de recién nacido, presenta un S.F.A. moderado y un C.I. normal. Una situación semejante a la descrita es

TABLA Nº1- RESULTADOS DE ESTUDIO DE S.F.A. HOSPITAL REGIONAL DE VALDIVIA
1970 - 1979

1º GRUPO FAMILIAR

Nº	SEXO	EDAD	ESC.	SFA	EX. LAB.	DERMAT.	C.I.	DIAGNOSTICO
	M	26	4º H	Leve	N	N	84	I.N. Lenta "Sospechoso SFA"
1	F	24	7º B	Mod.	N	N	73	R.M. Leve
2	M	20	TEE	Sev.	N	N	36	R.M. Severo
3	M	12	E.Esp.	Sev.	Alter.	N	50	R.M. Moderado

2º GRUPO

4	M	13a 6m	5º B	Mod.	N	N	70	R.M. Leve
5	M	10a 6m	2º B	Sev.	N	N	65	R.M. Moderado
6	F	5	S/E	Sev.	N	N	64	R.M. Moderado

3º GRUPO FAMILIAR

Nº	SEXO	EDAD	ESC.	SFA	EX. LAB.	DERMAT.	C.I.	DIAGNOSTICO
	M	11	3º B	Leve	N	N	71	R.M. Leve "Sospechoso SFA"
7	M	9a 5m	S/E	Mod.	N	N	60	R.M. Moderado
8	M	8a 6m	1º B	Mod.	Alter.	N	78	R.M. Leve
9	F	3a 2m	S/E	Sev.	Alter.	N	0.50	Retraso Psicomotor
10	F	3a 2m	S/E	Sev.	Alter.	N	0.53	Retraso Psicomotor

4º GRUPO

11	F	9a 11m	S/E	Sev.	Alter.	Alter.	38	R.M. Severo
12	F	5a 10m	Kind.	Mod.	Alter.	N	102	I.N. Promedio

5º GRUPO FAMILIAR

Nº	SEXO	EDAD	ESC.	SFA	EX. LAB.	DERMAT.	C.I.	DIAGNOSTICO
13	F	5	Kind.	Mod.	Alter.	Alter.	62	R.M. Moderado
14	M	3a 10m	S/E	Mod.	Alter.	Alter.	69	R.M. Moderado
15	M	2a 4m	S/E	Mod.	Alter.	N	0.59	Retraso Psicomotor
16	F	1a 20d	-	Sev.	Alter.	Alter.	0.54	Retraso Psicomotor

6º GRUPO

17	M	2a 10m	-	Sev.	Alter.	Alter.	0.41	Retraso Psicomotor
	M	1a 4m	-	-	N	N	0.71	Riesgo Psicomotor

7º GRUPO

18	M	11a 8m	S/E	Sev.	Alter.	N	65	R.M. Moderado
19	M	6a	S/E	Sev.	Alter.	Alter.	50	R.M. Moderado

el caso clínico N.º 6, retirado de su medio a los 3 meses de edad, presenta un S.F.A. severo con retardo mental moderado y peso de nacimiento bajo.

En el sexto grupo familiar, el caso clínico N.º 17, se catalogó como portador de S.F.A. sólo a los 2 años de edad, las hipótesis diagnósticas anteriores eran: Trisomía 18, Blefarofimosis familiar, Cardiopatía congénita. En el siguiente embarazo, la madre se

abstiene de ingerir alcohol, el hijo es físicamente normal, pero con riesgo psicomotor, por ausencia de estimulación materna.

En la Tabla N.º 1-A se resumen todos los rasgos clínicos encontrados en los pacientes y se relaciona la frecuencia de éstos con el grado de severidad del S.F.A.

TABLA Nº 1-A RASGOS CLÍNICOS DE S.F.A. EN 19 CASOS CLÍNICOS HOSPITAL REGIONAL DE VALDIVIA 1978-1979

RASGOS CLÍNICOS	CASOS CLÍNICOS Nº																			
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Retardo mental		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Incoordinación motora		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hipotonía		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hiperactividad		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Retardo prenatal		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Retardo postnatal		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Microcefalia		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Orejas simples		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Microftalmia		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Ptoxis palpebral		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Fisuras palpebrales cortas		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Epicanlio		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Estrabismo		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Miopia		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hipoplasia mediofacial clínica		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Prognatismo relativo		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Paladar ojival		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Paladar asimétrico		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Asimetría mentón		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Cardiopatía congénita		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Lineas palmares aberrantes		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Clinodactilia		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hirsutismo		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hipertelia		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hernias		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hipogenitalismo		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Hipoplasia de labios mayores		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Nº Rasgos clínicos		5	10	10	5	10	12	6	5	16	11	10	6	9	6	9	11	10	11	11
Grados del síndrome		M	S	S	M	S	S	M	S	S	S	M	M	M	M	S	S	S	S	S

TABLA Nº 2.- FRECUENCIA DE RASGOS CLÍNICOS DE S.F.A. EN 19 NIÑOS. HOSPITAL REGIONAL DE VALDIVIA (1978-1979).

RASGOS CLÍNICOS DE S.F.A.	Nº DE CASOS	PORCENTAJE
RETARDO MENTAL	18 - 19	94,7
INCOORDINACION MOTORA	3 - 19	15,8
HIPOTONIA	4 - 19	21
HIPERACTIVIDAD	7 - 19	36,8
RETARDO DEL DESARROLLO PRENATAL *	13 - 19	68,4
RETARDO DEL DESARROLLO POSTNATAL	19 - 19	100
MICROCEFALIA	12 - 19	63
OREJAS SIMPLES	6 - 19	31,5
MICROFTALMIA	4 - 19	21
PTOSIS PALPEBRAL	11 - 19	57,8
FISURAS PALPEBRALES CORTAS	11 - 19	57,8
EPICANTO	3 - 19	15,7
ESTRABISMO	2 - 19	10,5
MIOPIA	2 - 19	10,5
HIPOPLASIA MEDIOFACIAL CLINICA	16 - 19	84,2
PROGNATISMO RELATIVO	8 - 19	42
PALADAR OJIVAL	8 - 19	42
PALADAR ASIMETRICO	2 - 19	10,5
ASIMETRIA DEL MENTON	1 - 19	5,2
CARDIOPATIA CONGENITA	1 - 19	5,2
LINEAS PALMARES ABERRANTES	6 - 19	31,5
CLINODACTILIA	2 - 19	10,5
HIRSUTISMO	2 - 19	10,5
HIPERTELIA	16 - 19	84,2
HERNIAS	2 - 19	10,5
HIPOGENITALISMO	3 - 19	15,7
HIPOPLASIA DE LABIOS MAYORES	2 - 19	10,5

* = SE DESCONOCE PESO DE NACIMIENTO EN TRES CASOS CLÍNICOS

En los 19 pacientes estudiados se observa una frecuencia variable de síntomas y signos, que se describe en la Tabla 2, en ésta podemos observar la distribución de los signos, siendo el de mayor frecuencia el retardo postnatal, seguido por retardo mental, hipoplasia medio facial, hipertelia, retardo prenatal, fisuras palpebrales cortas, ptosis palpebral, etc. Son menos frecuentes cardiopatías congénitas, estrabismo, miopía, etc.

El desarrollo postnatal bajo fue el rasgo clínico que presentaron la totalidad de los pacientes, la magnitud del daño nutricional, de los menores de 6 años, podemos observarla en número de meses, según edad-talla, en la Tabla 3.

En relación a este parámetro cabe destacar que, en los hogares de madre alcohólica visitados, se detectó una importante desorganización del hogar, en especial en la frecuencia y horario de comidas; siendo los resultados de la encuesta alimentaria muy deficientes, sin embargo, el consumo de bebidas alcohólicas era regular y frecuente.

Solamente las madres de los grupos 3, 5 y 7 reconocieron ingerir diariamente alcohol en cantidad equivalente a 1 litro o más de vino, sidra o pilsener.

TABLA Nº 3.— ESTADO NUTRITIVO ACTUAL DE MENORES DE 6 AÑOS CON S.F.A.
HOSPITAL REGIONAL DE VALDIVIA 1978-1979.

Nº	SEXO	EDAD	TALLA	PESO	EDAD / TALLA	RETARDO TALLA	DIAGNOSTICO PESO-TALLA
6	F	5a 2m	94.	12,750	3a	26 meses	D I
9	F	4a	79.	9,620	1a	36 " "	NORMAL
10	F	4a	82,5	9,500	1a 6m	15 " "	N.LIMITE
11	F	9a	100.	16.—	4a	60 " "	D I
12	F	6a	103.	14,250	4a	24 " "	D I LIMITE
13	F	5a 4m	91,07	12,200	2a 6m	34 " "	D I
14	M	4a 3m	82.	10,700	1a 6m	33 " "	D I
15	M	2a 5m	72,06	9,020	9m	20 " "	NORMAL
16	F	2m	48.	2,660	R N	2 " "	D 2
17	M	2a 10m	78,5	8.—	1a 4m	18 " "	D I

En los otros cuatro grupos el antecedente fue reportado por maridos, hijos o familiares. En los grupos 5 y 7 el padre también era alcohólico. En 4 familias los abuelos maternos eran alcohólicos.¹⁷

Todas las madres tienen una historia de alcoholismo de más de 8 a 10 años y dos de 17 años de duración. Sus historias obstétricas, en la mayoría, mostraban abortos espontáneos frecuentes, partos prematuros y mortalidad infantil elevada (grupos 2, 5, 6 y 7).

El retardo mental como signo fue constante, a excepción del caso clínico N.º 12.

El retardo de desarrollo prenatal fue frecuente, excepto en tres casos clínicos y en los tres primeros casos clínicos en que se desconoció el antecedente por haber fallecido la madre.

De los exámenes realizados en este estudio el hemograma estaba normal, en la mayoría de los pacientes, excepto en los que había anemia hipocroma moderada secundaria a una desnutrición primaria.

El examen de orina era normal en todos los pacientes y no se realizó pielografía de eliminación, por no haber signologías, clínicas ni de laboratorio, de alteración renal.

La radiografía del carpo reveló edad ósea retardada, de acuerdo al estado nutritivo en los niños con desnutrición primaria agregada. La radiografía de cráneo mostraba cráneos pequeños con hipoplasia medio facial y protrusión de los maxilares en 6 pacientes (foto N.º 5). En el caso clínico N.º 17 había además impresiones digitiformes.

Los dermatoglifos revelaron, en 6 casos clínicos, líneas palmares aberrante, como líneas simeana bilateral (caso 17), presencia de dos líneas palmares: la proximal y la distal, con ausencia total o parcial de la línea media (casos clínicos 11 y 19).

COMENTARIO

El alcohol es teratógeno comprobado^{2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15 y 16} y las alteraciones físicas y psíquicas son muy polimorfas, pues depende de la cuantía y regularidad de la ingesta y de la edad del embarazo, tiene efectos especialmente adversos en los primeros meses del embarazo, en el desarrollo del sistema nervioso central y dismorfogénesis general.^{2, 5}

En los hijos de madres alcohólicas, estudiados, se constató un retardo del desarrollo ponderoestatural en relación a niños sanos en control, de lo que podríamos deducir que existe una relación directa entre alcoholismo y desnutrición. Lo que no podemos saber es hasta dónde repercute la injuria prenatal y cuánto afecta el ambiente familiar.¹⁴ Hemos encontrado en la mayoría de los hogares que una parte importante del ingreso familiar se invierte en bebidas alcohólicas, no así en alimentos, a excepción de los hogares de niños que vivían con familiares no alcohólicos.

Por lo tanto, cabría hacerse la pregunta: ¿cuántos de los desnutridos en control, que no progresan, tienen esta misma etiología?

Encontramos una relación directa entre mayor se-

verdad de S.F.A. y mayor compromiso del desarrollo psicomotor del paciente, y/o mayor alteración de su nivel intelectual. No obstante el C.I. fue variable con fenotipos semejantes.¹⁵ Sin embargo, hay que tener presente que un seguimiento de 23 mujeres embarazadas bebedoras, 44% de los niños seguidos tenían un retardo mental moderado, a los 7 años, y sólo 32% tenían múltiples rasgos de S.F.A. Lo que indica que en algunos niños el problema de estructura cerebral y/o función puede ocurrir, como "única aparente anomalía", en la exposición uterina al alcohol.²

En la interferencia del desarrollo psicomotor, junto al menoscabo físico, hemos constatado en la mayoría de los casos una deprivación materna importante, determinada por el alcoholismo materno y de otros familiares adultos del grupo.¹⁴

Los fenotipos encontrados en los pacientes mostraron una severidad creciente, a medida que aumentó el grado de alcoholismo materno.¹¹ (¿Por mayor tiempo de metabolización del alcohol?); salvo casos excepcionales en que entraron a jugar otras variables, como menor consumo de alcohol en algunos embarazos o cambio de ambiente de los pacientes.

En cuanto a tiempo de metabolización de alcohol, es importante recordar que la severidad de las alteraciones morfológicas están más relacionadas con los niveles de alcohol no metabolizados, que con los productos metabólicos.⁶ Se ha demostrado que el alcohol difunde rápidamente de la sangre a los tejidos, en forma uniforme, y se le encuentra en las glándulas genitales y esperma, líquido amniótico y sangre fetal en una concentración igual a la de la sangre materna. Están en discusión el mecanismo de acción distrófico y teratógeno; pero se concluye que las anomalías del S.F.A. son producidas por causas complejas, en las que la impregnación alcohólica del feto, durante el embarazo, se asocia a graves trastornos nutritivos por alteraciones uterinas y perturbaciones alimentarias y metabólicas de la madre.¹⁹

Por lo tanto, la patogenia no está totalmente establecida. En humanos se demostró que había alteración de enzimas microsomales hepáticas por el alcohol. Esto llevó a Waltman a especular que la ingesta de alcohol, por parte de las madres, afectaría las enzimas fetales, metabolismo de drogas y sustrato esteroide. En un trabajo de 2 años, Ulleland observó que el 41% de los recién nacidos eran pequeños para la edad gestacional y Haggard demostró que las madres alcohólicas tenían el doble de mortalidad infantil. Lo que está de acuerdo con nuestras historias clínicas obstétricas y mortalidad infantil.

A diferencia de lo comunicado en trabajos al respecto, hemos observado que en algunos casos, al ser reubicados precozmente, los niños (R.N.) alcanzaron un desarrollo global más aproximado al normal.

En un reportaje de 20 pacientes, en que se relacio-

nó dismorfogénesis de S.F.A. con inteligencia, se encontró que el promedio tenía C.I. de 65 y hubo tres S.F.A. con C.I. normales.¹⁵

En los casos clínicos, en que fue retirado el teratógeno durante el embarazo, el producto concebido resultó físicamente normal. Sin embargo, en la evaluación del desarrollo psicomotor la calificación fue riesgo psicomotor, por efecto de la deprivación materna y ambiental.¹¹

La frecuencia de los signos y síntomas observados en los pacientes (Tabla 2), concuerda con estudios practicados por Sterling y col. en 245 pacientes con S.F.A. y los de Hanson, en 41 pacientes y otros autores.^{5, 10, 11, 14}

Otros estudios realizados han demostrado que la función hipotalámica pituitaria está normal, de manera que la edad ósea es mayor que la edad-talla, lo que indica que el niño es genéticamente bajo.¹³ A diferencia de nuestros niños en que la edad ósea está muy atrasada respecto a la edad cronológica y coincide con la edad-talla, de acuerdo a la desnutrición primaria asociada.

En observaciones realizadas en 200 pacientes con S.F.A., 6 tenían anomalías renales y la más frecuente era la hipoplasia renal: incluso se concluye que en pacientes con esta anomalía, debería investigarse S.F.A. e historia materna de alcoholismo.¹² Lemoin, en 127 S.F.A., sólo uno presentaba malformación renal.¹⁹ En nuestros pacientes no hubo signología de patología renal.

El diagnóstico diferencial debe plantearse con los siguientes síndromes: Trisomía 18, Blefarofimosis familiar, Cornelia de Lange, Smith-Lemli Opitz, Síndrome de Noonan, Síndrome fetal por hidantoína.^{10, 14, 15, 16}

Pensamos que los conceptos vertidos en este estudio deberían difundirse dado que es un problema no solamente de índole médico, sino también social, teniendo por esta razón una importancia incalculable la prevención de este síndrome. Pues según estadísticas nacionales, el 14% de la población, mayor de 15 años, es bebedora excesiva y de éstos, uno es de sexo femenino. El hábito se adquiere en la segunda década de la vida, que es el período de mayor procreación.

Si con estos antecedentes aplicamos en nuestro país la frecuencia de S.F.A. observada en Europa y EE.UU.¹⁴, el problema se agrava, y más aún si se considera que en una publicación¹⁹ de 127 casos de S.F.A., que procedían de 69 familias, en 15 de éstos el alcoholismo era solamente paterno, en 25 materno y en 29 de ambos progenitores.

Finalmente ante la magnitud de la deprivación materna y en general, ambiental familiar, en la mayoría de los grupos estudiados se considera importante la reubicación de los niños en hogares de familiares, o de menores y por supuesto, intentar tratamiento antialcohólico de los afectados.

El presente estudio es la primera parte de la investigación sobre S.F.A. pues se continúa con el estudio de nuevos pacientes.

RESUMEN

Se estudiaron 19 pacientes con S.F.A., hijos de madres alcohólicas y que provenían de 7 grupos familiares.

Se realizó examen clínico, de laboratorio con hemograma, examen de orina, radiografías de carpo y cráneo, dermatoglifos y estudio de desarrollo psicomotor e intelectual.

Como todo teratógeno, el alcohol produjo dismorfogénesis variables según cuantía y regularidad de ingesta o edad del embarazo.

Las alteraciones morfogénicas de S.F.A. estaban en proporción directa con el retardo psicomotor e intelectual.

La severidad del S.F.A. era superior a mayor tiempo de evolución del alcoholismo materno.

La intensidad del alcoholismo materno o familiar era proporcional a la desnutrición infantil.

Las historias obstétricas de las madres alcohólicas revelaban aumento de la frecuencia de abortos espontáneos, partos prematuros, mortinatos y mortalidad infantil.

REFERENCIAS

¹Beukelaer, M.D.: Renal anomalies in the fetal alcohol syndrome. *J. Pediatr.*, 91: 759, 1977.

²Clarren, S.K.: Brain malformations related to prenatal exposure to ethanol. *J. Pediatr.*, 92: 64-67, 1978.

³Christoffel, K.: Fetal alcohol syndrome in dizygotic twins. *J. Pediatr.*, 87: 963-967, 1975.

⁴Gazi, G.H.: Altered sex ratio in fetal alcohol syndrome. *Lancet* 2(7975) 42, 1976.

⁵Hanson, J.W.: The effects of moderate alcohol consumption during pregnancy on fetal growth morphogenesis. *J. Pediatr.*, 92: 457-460, 1978.

⁶Hanson, J.W.: Fetal alcohol syndrome. Experience with 41 patients. *JAMA* 235(14): 1458-1460, 1976.

⁷Jones, K.L.: Patterns of malformations in offspring of chronic alcoholic mothers. *Lancet* 1: 1267-1271, 1973.

⁸Jones, K.L.: Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet* 2: 999-1001, 1973.

⁹Kronick, J.B.: Teratogenic effects of ethyl alcohol administered to pregnancy mice. *Am. J. Obst. Gynecol.*, 124: 676-680, 1976.

¹⁰Mulvihill, J.J.: Fetal alcohol syndrome: seven new cases. *Am. J. Obst. Gynecol.* 127(5): 937-941, 1976.

¹¹Palmer, R.H.: Congenital malformations on offspring of chronic alcoholic mother. *Pediatrics* 53: 490-494, 1974.

¹²Qazi, Q.: Renal anomalies in fetal alcohol syndrome. *Pediatrics* 63: 886-889, 1979.

¹³Root, A.: Hypothalamic-pituitary function in the fetal alcohol syndrome. *J. Pediatr.* 7: 585-588, 1975.

¹⁴Sterling, H.C.: The fetal alcohol syndrome. *England. J. Med.* 298: 1963-1967, 1978.

¹⁵Steissguth, A.P.: Intelligence, behavior and dysmorphogenesis in the fetal alcohol syndrome: a report on 20 patients. *J. Pediatr.* 92: 363-367, 1978.

¹⁶Brith. *Med. J.* 2(6049): 1404-1405, 1976 (Editorial). The fetal alcohol syndrome.

¹⁷Spalt, L.M.D.: Alcoholism evidence of an X-linked recessive genetic characteristic. *JAMA* 241(23): 2543-2544, 1979.

¹⁸Smith, D.M.D.: Fetal alcohol syndrome. Recognizable patterns of human malformation. 336-337, 1976.

¹⁹Lemoine, P.: Les enfants de parents alcooliques. Anomalies observées. A propos de 127 cas. *Quest Médical* 476-482, 25 marzo 1968.