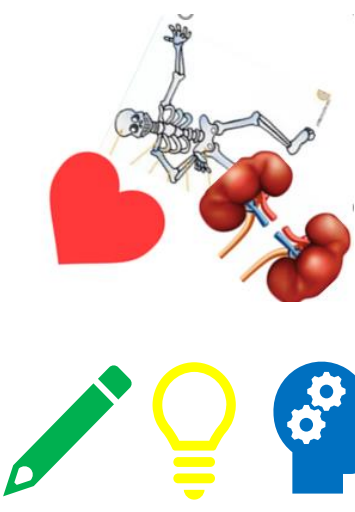
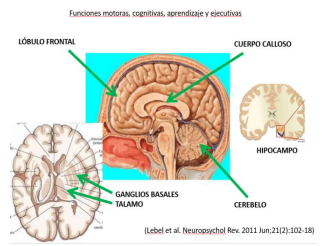
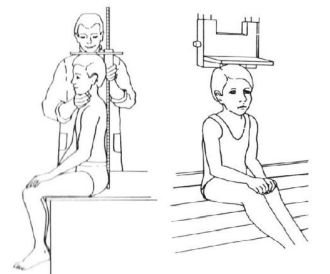


Image courtesy of RD Schwartz-Bloom, from



# CRITERIOS DIAGNÓSTICOS Y CATEGORÍAS CLÍNICAS DE TEAF

Diego Pascual-Vaca Gómez  
Esther Velo Carrasco

Sección de neuropediatría. UGC Pediatría  
[diego.pascualvaca.sspa@juntadeandalucia.es](mailto:diego.pascualvaca.sspa@juntadeandalucia.es)

# EL ALCOHOL COMO TERATÓGENO

## Primera causa evitable de discapacidad intelectual

Mukherjee, R. A. (2021). Prevention, Recognition and Management of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. Springer

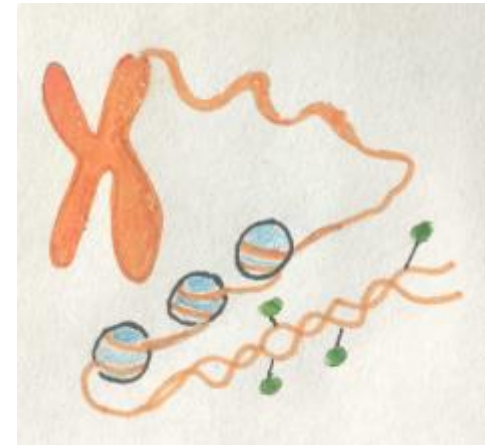
	Nicotine	Alcohol	Marijuana	Opiates	Cocaine	Methamphetamine
<b>Short-term effects/birth outcome</b>						
Fetal growth	Effect	Strong effect	No effect	Effect	Effect	Effect
Anomalies	No consensus on effect	Strong effect	No effect	No effect	No effect	No effect
Withdrawal	No effect	No effect	No effect	Strong effect	No effect	*
Neurobehavior	Effect	Effect	Effect	Effect	Effect	Effect
<b>Long-term effects</b>						
Growth	No consensus on effect	Strong effect	No effect	No effect	No consensus on effect	*
Behavior	Effect	Strong effect	Effect	Effect	Effect	*
Cognition	Effect	Strong effect	Effect	No consensus on effect	Effect	*
Language	Effect	Effect	No effect	*	Effect	*
Achievement	Effect	Strong effect	Effect	*	No consensus on effect	*

\* Limited or no data available.

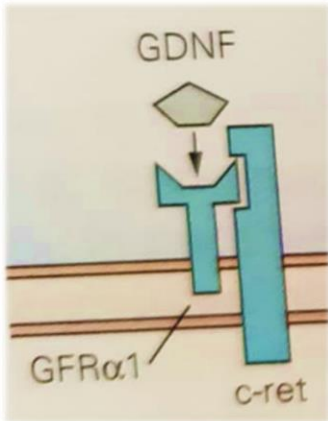
# MECANISMOS TERATOGÉNICOS DEL ALCOHOL

Estrés oxidativo  
(ROS)

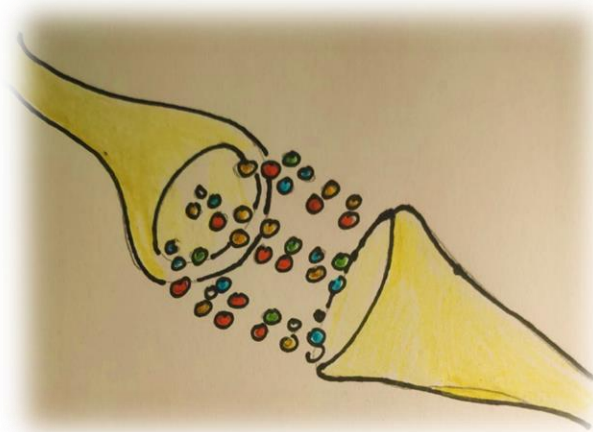
- Función de proteínas
- Función mitocondrial
- Daño directo sobre el DNA



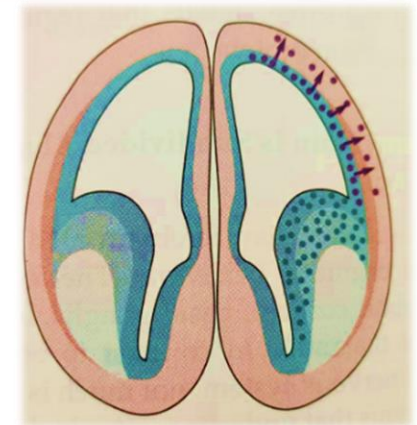
Alteraciones epigenéticas



Factores de crecimiento

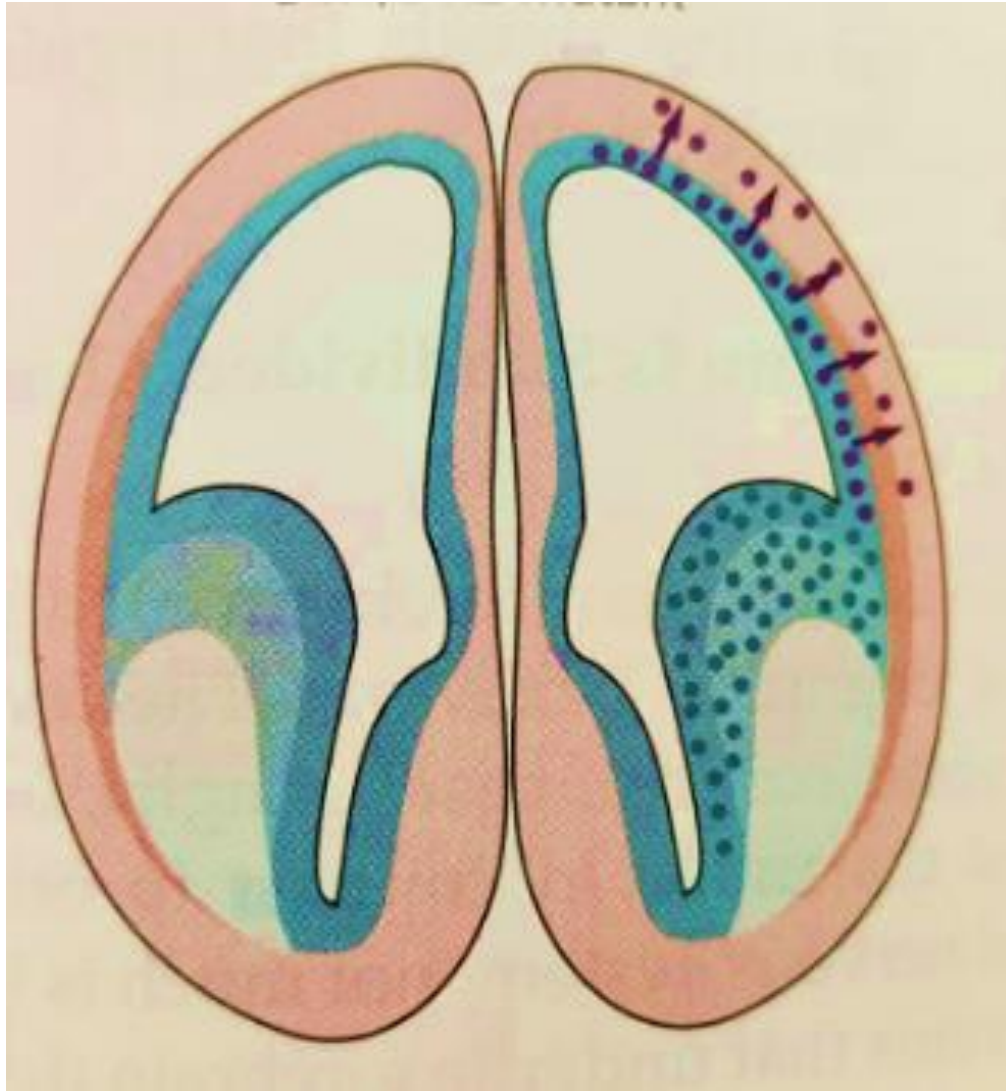


Neurotransmisores



Migración neuronal  
(alteración moléculas de adhesión)

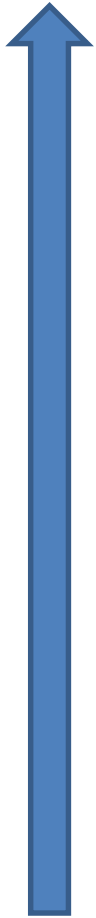
# DEFECTOS DE LA MIGRACIÓN NEURONAL



Fuente de la imagen: Kandel, E. (2000). Principles of neural Science. 4ed. McGraw Hill

# DEFECTOS DE LA MIGRACIÓN NEURONAL

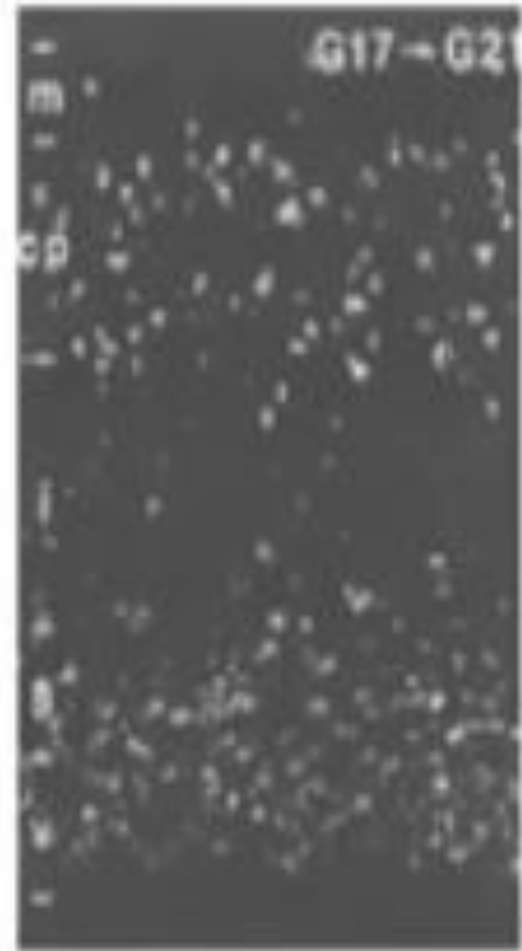
Las neuronas migran aquí



Las neuronas nacen aquí

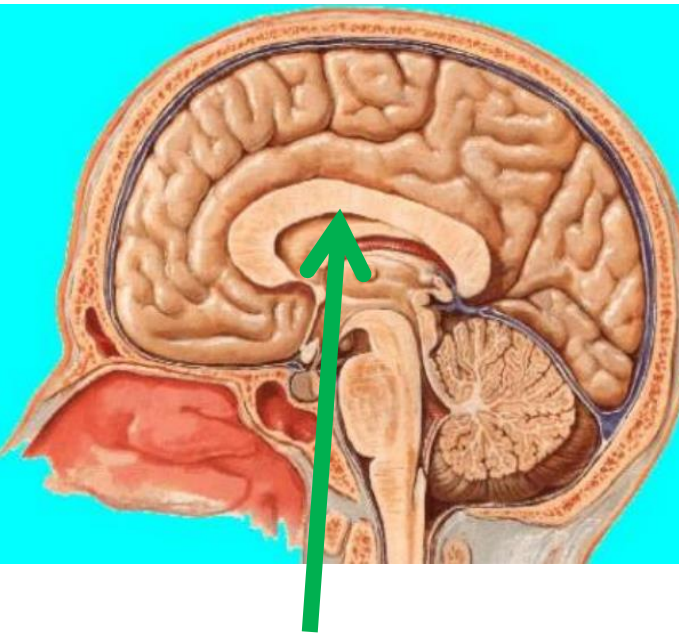


Control

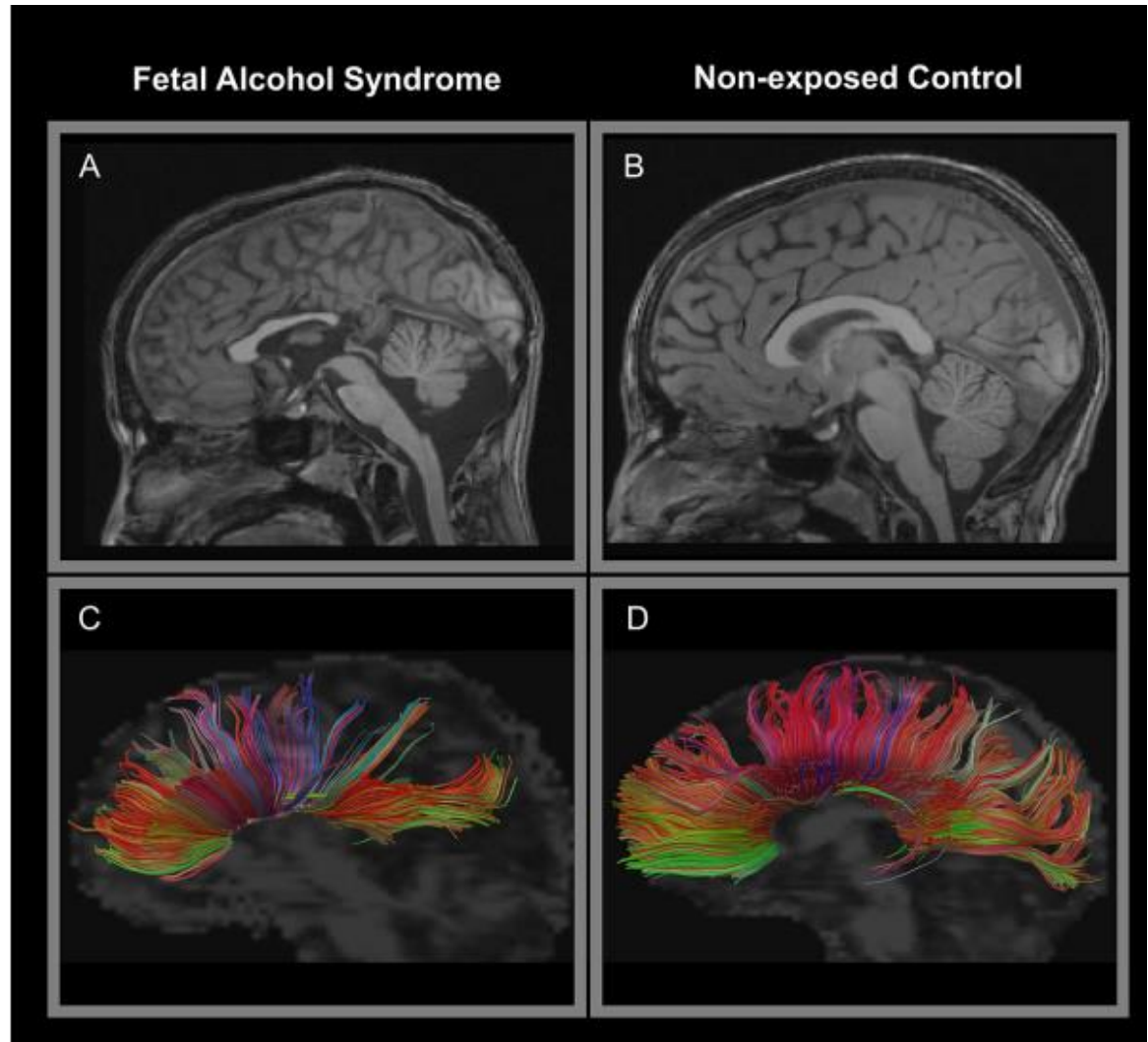


Alcohol

# CONECTIVIDAD

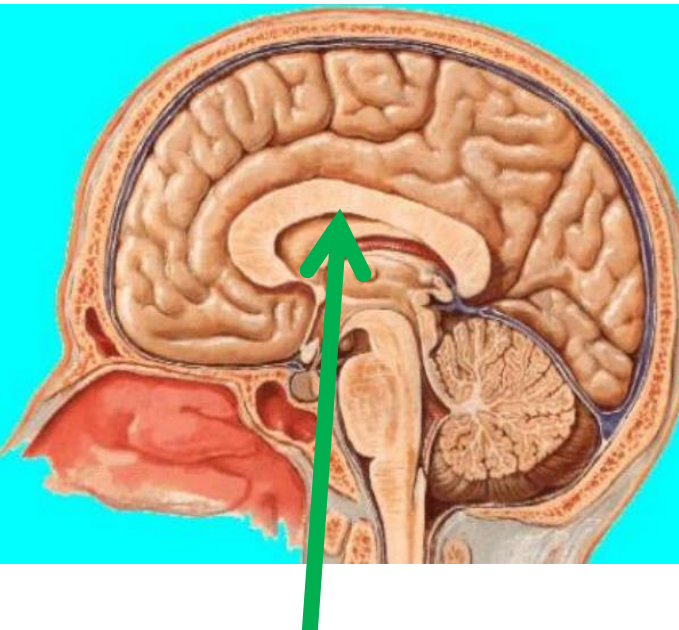


**CUERPO CALLOSO**



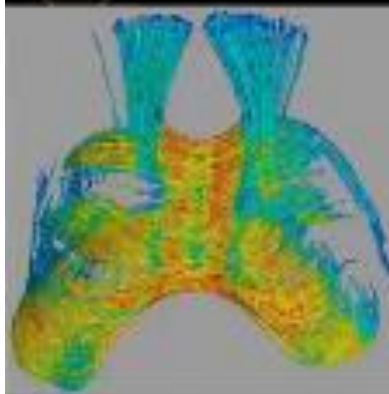


# CONECTIVIDAD

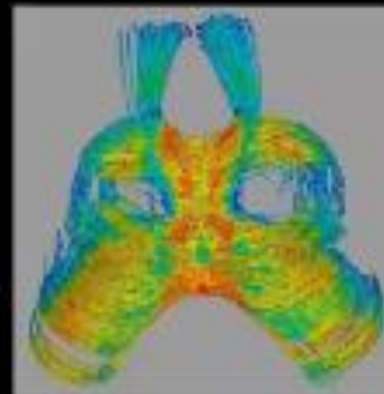


CUERPO CALLOSO

## Fiber tract reconstruction of the corpus callosum



Control



Prenatal ethanol exposure



# El daño producido por el alcohol está determinado por una combinación de factores



## Factores ambientales



## Factores genéticos

### Genotipo materno y fetal

Variantes de susceptibilidad

Variantes protectoras

### Patrón de consumo

Dosis consumida

Tiempo consumo

### Fase de la gestación Estado de nutrición



## Genetic predisposition to fetal alcohol syndrome: association with congenital disorders of N-glycosylation

María E. de la Morena-Barrio<sup>1</sup>, María J. Ballesta-Martínez<sup>2</sup>, Raquel López-Gálvez<sup>1</sup>, Ana I. Antón<sup>1</sup>, Vanessa López-González<sup>2</sup>, Laia Martínez-Ribot<sup>3</sup>, José Padilla<sup>1</sup>, Antonia Miñano<sup>1</sup>, Oscar García-Algar<sup>4</sup>, Miguel Del Campo<sup>5</sup>, Javier Corral<sup>1</sup>, Encarna Guillén-Navarro<sup>2</sup> and Vicente Vicente<sup>1</sup>

**BACKGROUND:** Fetal alcohol syndrome (FAS) is caused by maternal alcohol consumption during pregnancy; although additional factors might be involved, as development and severity are not directly related to alcohol intake. The abnormal glycosylation caused by alcohol might play a role in FAS according to the clinical similarities shared with congenital disorders of glycosylation (CDG). Thus, mutations underlying CDG, affecting genes involved in glycosylation, could also be involved in FAS.

**METHODS:** A panel of 74 genes involved in N-glycosylation was sequenced in 25 FAS patients and 20 controls with prenatal alcohol exposure. Transferrin glycoforms were evaluated by HPLC.

**RESULTS:** Rare (minor allele frequency < 0.009) missense/splice site variants were more frequent in FAS than controls (84% vs. 50%;  $P=0.034$ , odds ratio: 5.25, 95% confidence interval: 1.3–20.9). Remarkably, three patients, but no controls, carried variants with functional effects identified in CDG patients. Moreover, the patient with the most severe clinical phenotype was the only one carrying two variants with functional effects. Family studies support that the combination of a genetic defect and alcohol consumption during pregnancy might have a role in FAS development.

**CONCLUSIONS:** Our study supports that the rare variants of genes involved in N-glycosylation could play a role in the development and severity of FAS under prenatal alcohol exposure.

exposure, with the most serious consequences in those fetuses exposed to high concentrations during the initial weeks of pregnancy (6–9); however, additional factors may be involved as some exposed pregnancies develop FAS, whereas others do not, and the severity of patients is highly heterogeneous. The estimated prevalence of FAS is 1–3/1,000 live births and constitutes the principal cause of non-inherited mental disability (6,7,10,11).

Diverse pathophysiological mechanisms have been proposed to underlie FAS, but none of them completely clarifies this disorder. Recently, a new pathogenetic model suggests that glycosylation defects underlie FAS based on the interference of alcoholism in the glycosylation (12,13), a major post-translational modification (14), and the overlapping clinical presentations of FAS and congenital disorders of glycosylation (CDG) (15). CDG comprises a broad range of rare and mostly severe genetic diseases with multisystem clinical presentations caused by biallelic mutations in genes involved in glycosylation (16).

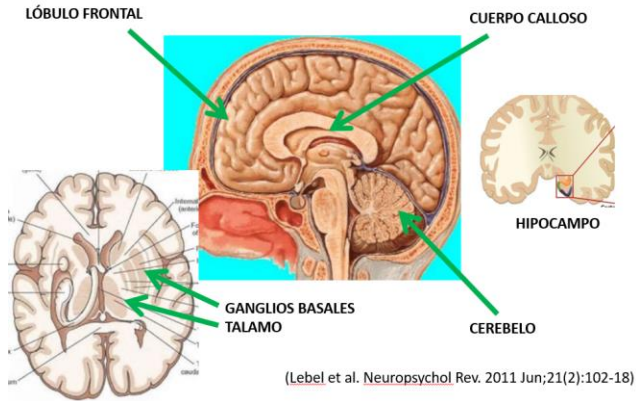
A new mechanism of hypoglycosylation has been proposed after the identification of patients with transient disorders of glycosylation: the combination of single genetic defects in genes involved in N-glycosylation and alcohol intake (17). The aim of this study was to evaluate whether this mechanism might also underlie FAS.

### METHODS

#### Subjects

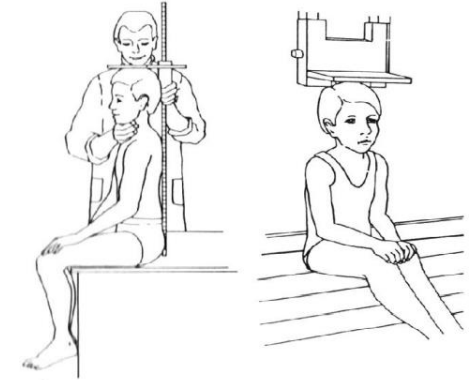
[Genetic predisposition to fetal alcohol syndrome: association with congenital disorders of N-glycosylation](#). María E de la Morena-Barrio, María J Ballesta-Martínez, Raquel López-Gálvez, Ana I Antón, Vanessa López-González, Laia Martínez-Ribot, José Padilla, Antonia Miñano, Oscar García-Algar, Miguel Del Campo, Javier Corral, Encarna Guillén-Navarro and Vicente Vicente. *Pediatric Research*. doi:[10.1038/pr.2017.201](https://doi.org/10.1038/pr.2017.201)

Funciones motoras, cognitivas, aprendizaje y ejecutivas



Afectación cerebral PC <P10

## EXPOSICIÓN INTRAUTERINA AL ALCOHOL



Déficit del crecimiento  
(P,T ≤ p10)

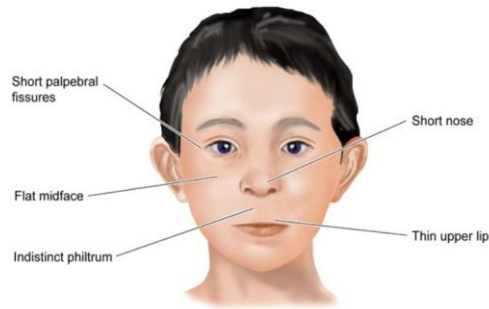
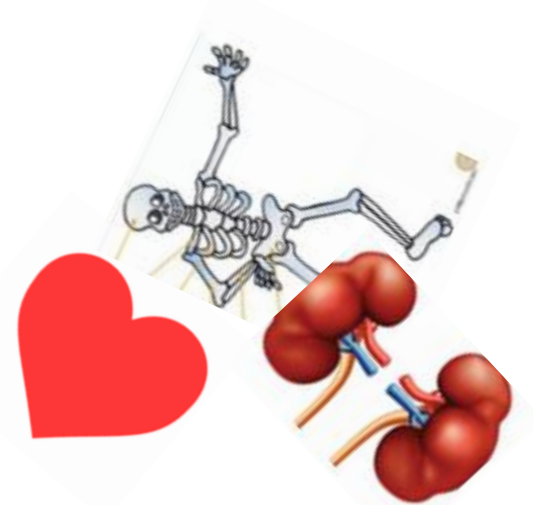


Image courtesy of RD Schwartz-Bloom, from <http://sites.duke.edu/fasd>

Dismorfia facial



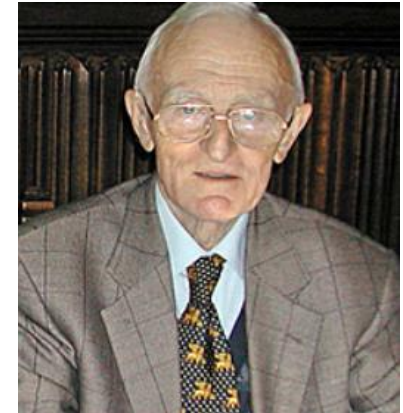
Afectación  
neuropsicológica



Malformaciones  
orgánicas

# RESEÑA HISTÓRICA

Primera serie de 127 casos publicados en 1968 (Dr Paul Lemoine)  
Arch Fr Pediatr. 1967; 25:830–832.



1973 Descripción de 8 casos. “Síndrome alcohólico fetal” (Dr Ken Jones and David Smith)

THE LANCET, NOVEMBER 3, 1973

999

## RECOGNITION OF THE FETAL ALCOHOL SYNDROME IN EARLY INFANCY

KENNETH L. JONES      DAVID W. SMITH

*Dysmorphology Unit, Department of Pediatrics,  
University of Washington School of Medicine, Seattle,  
Washington 98195, U.S.A.*

**Summary** Historical reports indicate that the observation of an adverse effect on the fetus of chronic maternal alcoholism is not new. Three additional cases of the fetal alcohol syndrome have been recognised in two newborn infants and a 7-month-old baby. The immutable nature of the prenatal-onset growth deficiency was further confirmed. The first necropsy performed on a patient with fetal alcohol syndrome disclosed serious dysmorphogenesis of the brain, which may be responsible for some of the functional abnormalities and the joint malposition seen in this syndrome.

**Introduction**

ABNORMALITIES IN THE THREE PATIENTS IN THE PRESENT STUDY PLUS THE PREVIOUS EIGHT PATIENTS WITH THE FETAL ALCOHOL SYNDROME

Abnormality	No. affected
<i>Performance :</i>	
Prenatal growth deficiency . . . . .	11
Postnatal growth deficiency* . . . . .	10
Developmental delay* . . . . .	10
<i>Craniofacies :</i>	
Microcephaly . . . . .	10
Short palpebral fissures . . . . .	11
Epicanthal folds . . . . .	4
Maxillary hypoplasia . . . . .	7
Cleft palate . . . . .	2
Micrognathia . . . . .	3
<i>Limbs :</i>	
Joint anomalies . . . . .	8
Altered palmar crease pattern . . . . .	8
<i>Other :</i>	
Cardiac anomalies . . . . .	7
Anomalous external genitalia . . . . .	4
Capillary hæmangiomata . . . . .	4
Fine-motor function . . . . .	9

# TRASTORNOS DEL ESPECTRO ALCOHOL FETAL (TEAF)

1-3% de la población general

**Mayor prevalencia:** niños en **hogares de acogida, adoptados**, en poblaciones con menor nivel socioeconómico

Presentación clínica variable. Ausencia de rasgos físicos

Varios factores contribuyen a la sintomatología

**Dificultad en la identificación TEAF**

Aproximaciones diagnósticas diferentes

Falta de formación de los distintos profesionales implicados

## Prevention of Secondary Conditions in Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Identification of Systems-Level Barriers

Christie L. M. Petrenko<sup>1</sup>, Naira Tahir<sup>1</sup>, Erin C. Mahoney<sup>1</sup>, and Nancy P. Chin<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Mt. Hope Family Center, University of Rochester


<sup>2</sup>Department of Public Health Sciences, University of Rochester School of Medicine and Dentistry

RESEARCH ARTICLE

Open Access



## Ethical aspects of diagnosis and interventions for children with fetal alcohol Spectrum disorder (FASD) and their families

Gert Helgesson<sup>1</sup> , Göran Bertilsson<sup>2</sup>, Helena Domeij<sup>2</sup>, Gunilla Fahström<sup>2</sup>, Emele Heintz<sup>2,3</sup>, Anders Hjern<sup>4</sup>, Christina Nehlin Gordh<sup>5</sup>, Viviann Nordin<sup>6</sup>, Jenny Rangmar<sup>7</sup>, Ann-Margret Rydell<sup>8</sup>, Viveka Sundelin Wahlsten<sup>9</sup> and Monica Hultcrantz<sup>10,2</sup>



PROBLEMA A NIVEL  
MUNDIAL


Journal of Paediatrics and  
Child Health



doi:10.1111/jpc.14608

ORIGINAL ARTICLE

## Outcomes and needs of health and education professionals following fetal alcohol spectrum disorder-specific training

Natasha Reid ,<sup>1</sup> Codi White,<sup>2</sup> Erinn Hawkins,<sup>2</sup> Andi Crawford,<sup>3</sup> Wei Liu<sup>4</sup> and Dianne Shanley<sup>2,4</sup>

<sup>1</sup>Child Health Research Centre, University of Queensland, <sup>2</sup>School of Applied Psychology, <sup>4</sup>Menzies Health Institute Queensland, Griffith University, Brisbane, Queensland, Australia and <sup>3</sup>Hawke's Bay District Health Board, Hastings, New Zealand



# ESQUEMAS DE DIAGNÓSTICO

**No** hay criterios **universalmente** aceptados. **Varios sistemas** diagnósticos (Canadá, Australia, US, Escocia, Alemania, etc):

1.- National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism (NIAAA) consensus guidelines (2005). Institute of Medicine (IOM) **Actualizados en 2016.**

2.- University of Washington Four-Digit Diagnostic Code.

3.- National Task Force on Fetal Alcohol Syndrome/Fetal Alcohol Effect (FAS/FAE). CDC.

4.- Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Canadian Guidelines for Diagnosis.

# Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders

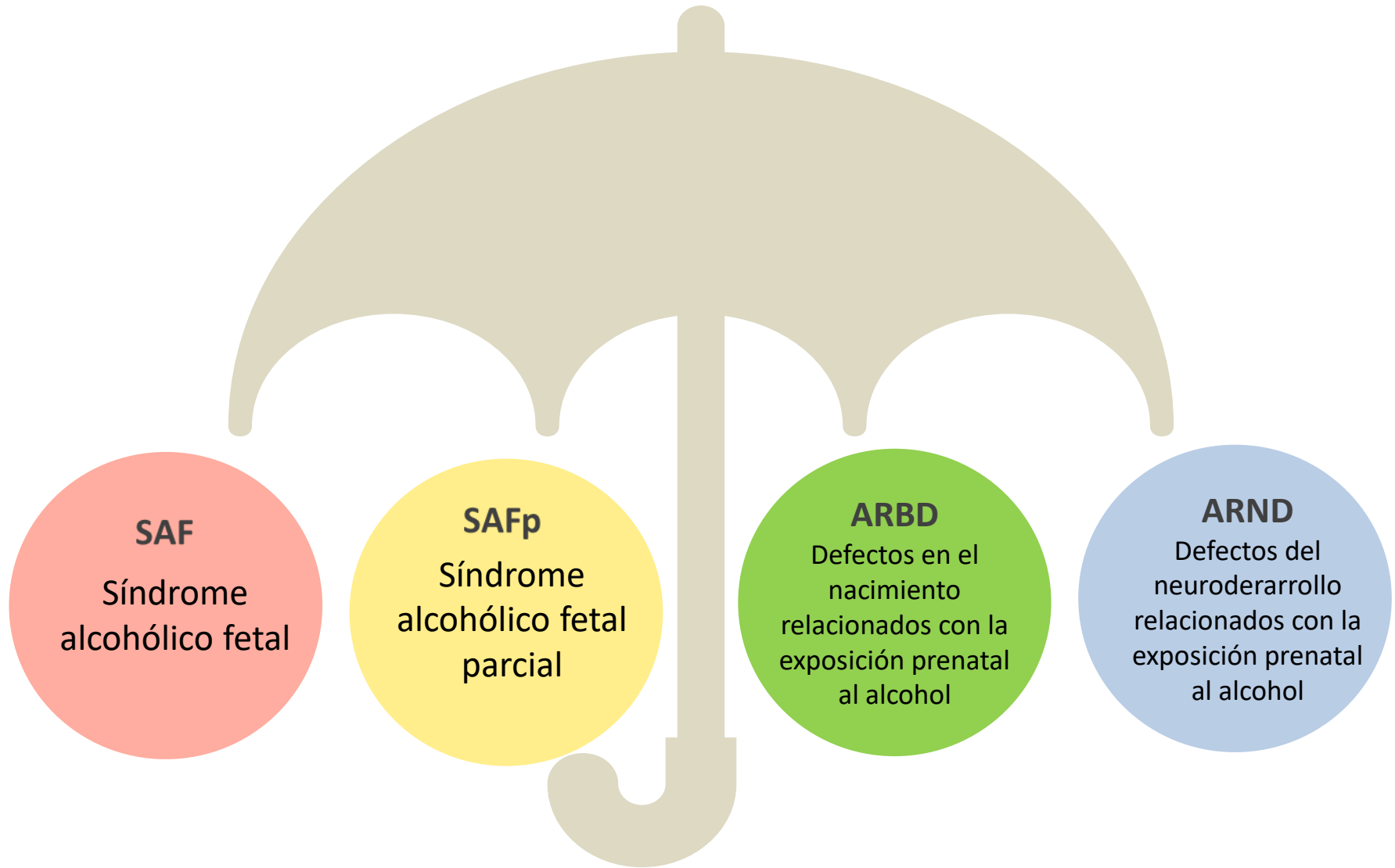
H. Eugene Hoyme, MD,<sup>a,b</sup> Wendy O. Kalberg, MA, LED,<sup>c</sup> Amy J. Elliott, PhD,<sup>a</sup> Jason Blankenship, PhD,<sup>c,†</sup> David Buckley, MA,<sup>c</sup> Anna-Susan Marais, B Cur Nursing,<sup>d</sup> Melanie A. Manning, MD,<sup>e</sup> Luther K. Robinson, MD,<sup>f</sup> Margaret P. Adam, MD,<sup>g</sup> Omar Abdul-Rahman, MD,<sup>h</sup> Tamison Jewett, MD,<sup>i</sup> Claire D. Coles, PhD,<sup>j</sup> Christina Chambers, PhD, MPH,<sup>k</sup> Kenneth L. Jones, MD,<sup>k</sup> Colleen M. Adnams, MBChB,<sup>l</sup> Prachi E. Shah, MD,<sup>m</sup> Edward P. Riley, PhD,<sup>n</sup> Michael E. Charness, MD,<sup>o</sup> Kenneth R. Warren, PhD,<sup>p</sup> Philip A. May, PhD<sup>a,c,q</sup>

TABLE 1 Updated Criteria for the Diagnosis of FASD

	Diagnostic Categories
(See Table 2 for definition of documented prenatal alcohol exposure)	
<b>1. FAS</b>	
<b>With or without documented prenatal alcohol exposure</b>	
<b>A. diagnosis of FAS requires all features A–D:</b>	
<b>A. A characteristic pattern of minor facial anomalies, including ≥2 of the following:</b>	
1. Short palpebral fissures (≤10th centile)	
2. Thin vermilion border of the upper lip (rank 4 or 3 on a racially normal lip/philtrum guide, if available)	
3. Smooth philtrum (rank 4 or 3 on a racially normal lip/philtrum guide, if available)	
<b>B. Prenatal and/or postnatal growth deficiency:</b>	
1. Height and/or weight ≤10th centile (plotted on a racially or ethnically appropriate growth curve, if available)	
<b>C. Deficient brain growth, abnormal morphogenesis, or abnormal neurophysiology, including ≥1 of the following:</b>	
1. Head circumference ≤10th percentile	
2. Structural brain anomalies	
3. Recurrent nonfibrous aneurysms (other causes of aneurysms having been ruled out)	
<b>D. Neurobehavioral impairment*</b>	
1. For children ≥5y of age (a or b):	
<b>a. WITH COGNITIVE IMPAIRMENT:</b>	
– Evidence of global impairment (general conceptual ability ≥1.5 SD below the mean, or performance IQ or verbal IQ or spatial IQ) ≥1.5 SD below the mean)	
OR	
– Cognitive deficit in at least 1 neurobehavioral domain ≥1.5 SD below the mean (executive functioning, specific learning impairment, memory impairment or visual-spatial impairment)	
<b>b. WITH SOCIAL DEFICIT IMPAIRMENT WITHOUT COGNITIVE IMPAIRMENT:</b>	
– Evidence of behavioral deficit in at least 1 domain ≥1.5 SD below the mean in impairments of self-regulation (mood or behavioral regulation impairment, attention deficit, or impulse control)	
2. For children <5y of age:	
– Evidence of developmental delay ≥1.5 SD below the mean	
<b>2. FASD</b>	
<b>For children with documented prenatal alcohol exposure, a diagnosis of FASD requires features A and B:</b>	
<b>A. A characteristic pattern of minor facial anomalies, including ≥2 of the following:</b>	
1. Short palpebral fissures (≤10th centile)	
2. Thin vermilion border of the upper lip (rank 4 or 3 on a racially normal lip/philtrum guide, if available)	
3. Smooth philtrum (rank 4 or 3 on a racially normal lip/philtrum guide, if available)	
<b>B. Neurobehavioral impairment*</b>	
1. For children ≥5y of age (a or b):	
<b>a. WITH COGNITIVE IMPAIRMENT:</b>	
– Evidence of global impairment (general conceptual ability ≥1.5 SD below the mean, or performance IQ or verbal IQ or spatial IQ) ≥1.5 SD below the mean)	
OR	
– Cognitive deficit in at least 1 neurobehavioral domain ≥1.5 SD below the mean (executive functioning, specific learning impairment, memory impairment or visual-spatial impairment)	
<b>b. WITH SOCIAL DEFICIT IMPAIRMENT WITHOUT COGNITIVE IMPAIRMENT:</b>	
– Evidence of behavioral deficit in at least 1 domain ≥1.5 SD below the mean in impairments of self-regulation (mood or behavioral regulation impairment, attention deficit, or impulse control)	
2. For children <5y of age:	
– Evidence of developmental delay ≥1.5 SD below the mean	
<b>For children without documented prenatal alcohol exposure, a diagnosis of FASD requires all features A–D:</b>	
<b>A. A characteristic pattern of minor facial anomalies, including ≥2 of the following:</b>	
1. Short palpebral fissures (≤10th centile)	
2. Thin vermilion border of the upper lip (rank 4 or 3 on a racially normal lip/philtrum guide, if available)	
3. Smooth philtrum (rank 4 or 3 on a racially normal lip/philtrum guide, if available)	
<b>B. Growth deficiency or deficient brain growth, abnormal morphogenesis, or abnormal neurophysiology:</b>	
1. Height and/or weight ≤10th centile (plotted on a racially or ethnically appropriate growth curve, if available), or	
2. Deficient brain growth, abnormal morphogenesis or neurophysiology, including ≥1 of the following:	
a. Head circumference ≤10th percentile	
b. Structural brain anomalies	
c. Recurrent nonfibrous aneurysms (other causes of aneurysms having been ruled out)	
<b>C. Neurobehavioral impairment*</b>	
1. For children ≥5y of age (a or b):	
<b>a. WITH COGNITIVE IMPAIRMENT:</b>	
– Evidence of global impairment (general conceptual ability ≥1.5 SD below the mean, or performance IQ or verbal IQ or spatial IQ) ≥1.5 SD below the mean)	
OR	
– Cognitive deficit in at least 1 neurobehavioral domain ≥1.5 SD below the mean (executive functioning, specific learning impairment, memory impairment, or visual-spatial impairment)	

Hoyme HE, et al. *Pediatrics*. 2016; 138(2)

# TRASTORNOS DEL ESPECTRO ALCOHOL FETAL (TEAF)



# ELEMENTOS DEL DIAGNÓSTICO

1

EXPOSICIÓN INTRAUTERINA AL ALCOHOL

} Historia clínica

2

DISMORFIA FACIAL

3

RETRASO DEL CRECIMIENTO

4

AFECTACIÓN CEREBRAL

5

AFECTACIÓN NEUROCONDUCTUAL

Exploración  
neuropsicológica

6

ESTUDIO DE MALFORMACIONES ASOCIADAS

# 1

## EXPOSICIÓN INTRAUTERINA AL ALCOHOL CONFIRMADA

Al menos **uno**: (desde 3 meses antes del conocimiento del embarazo o test de embarazo documentado en historia clínica hasta final del embarazo). La información debe ser obtenida de la **madre biológica** o de una **fuentes de confianza** (por ejemplo, miembro de la familia, servicios sociales o registro médico)

≥ 6 bebidas / semana durante ≥2 semanas durante el embarazo.

≥ 3 bebidas por ocasión en ≥2 ocasiones durante el embarazo.



# 1

## EXPOSICIÓN INTRAUTERINA AL ALCOHOL CONFIRMADA

**Constancia** de problemas **sociales o legales** relacionados con el alcohol antes o durante el embarazo (ej multas de tráfico)

**Intoxicación etílica** determinada por sangre, aliento u orina durante el embarazo

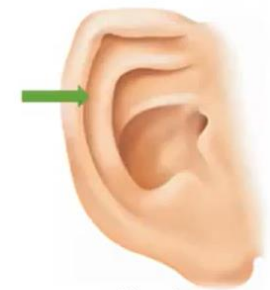
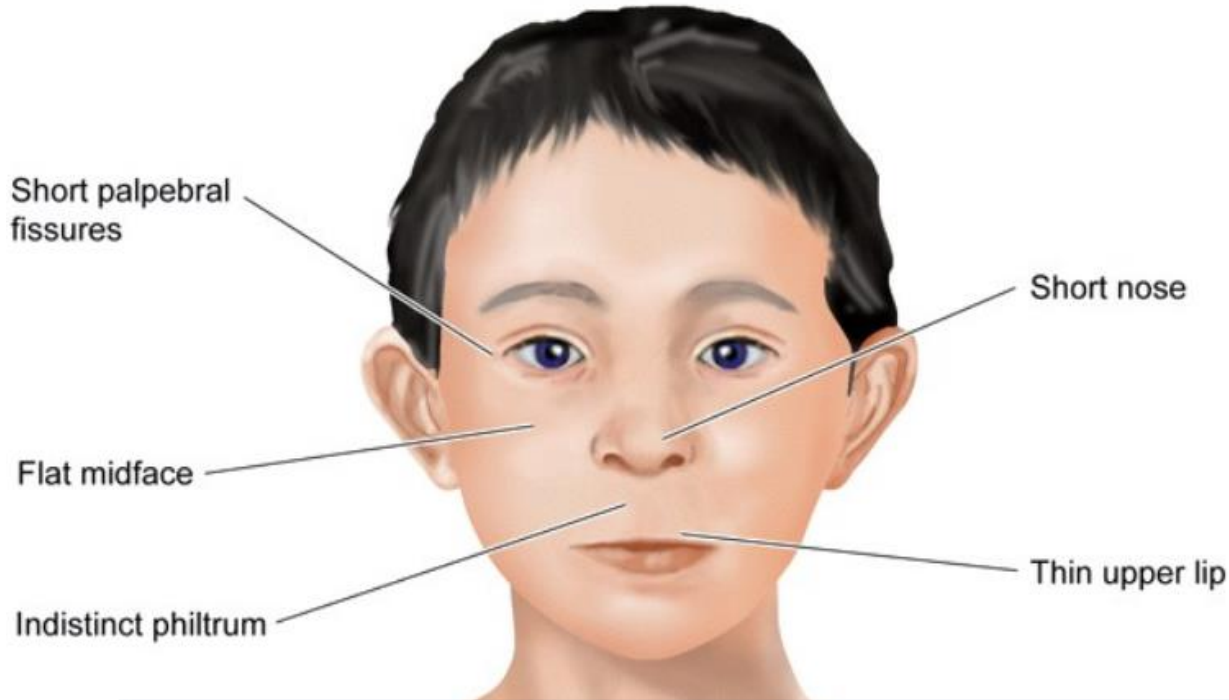
Determinación mediante un **biomarcador** (meconio, pelo, placenta) establecida durante el embarazo o en el momento del nacimiento.

Consumo de riesgo durante el embarazo a través de una herramienta validada para el cribado: **AUDIT o T-ACE** al alcohol por algún método de screening validado.

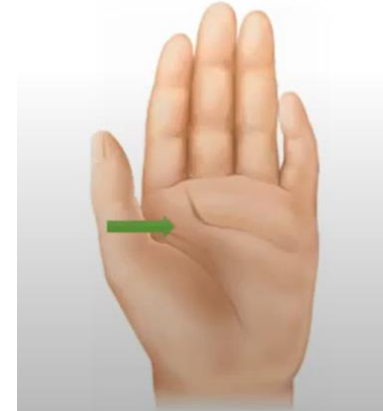


# 2

## DISMORFIA FACIAL (Al menos 2)



Via de tren



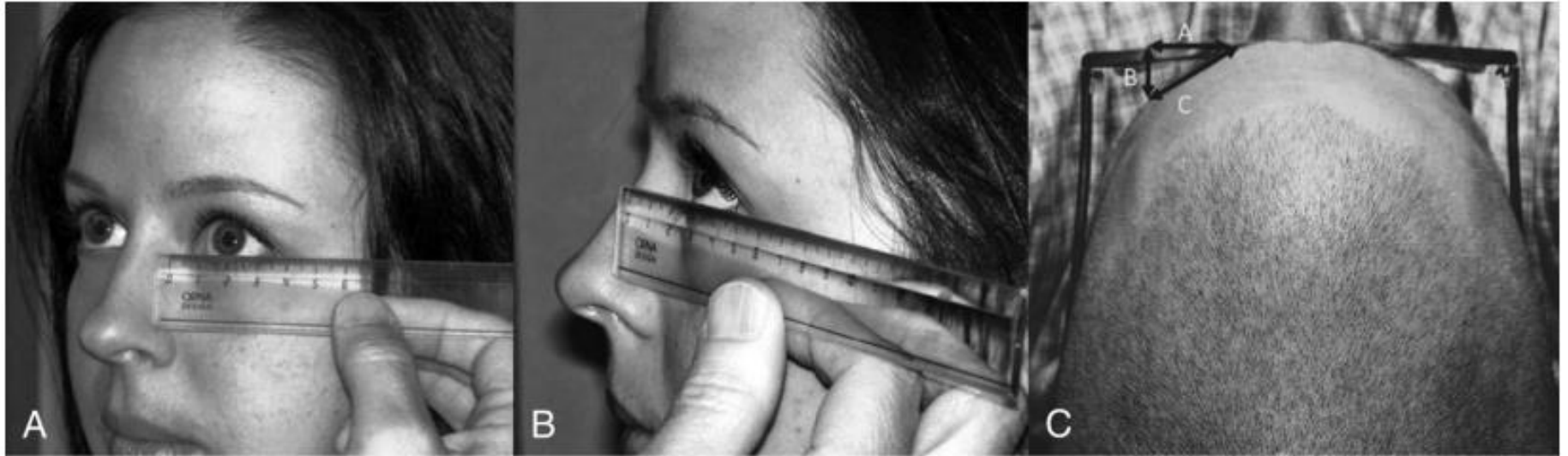
1. Fisuras palpebrales cortas  $\leq$  p10

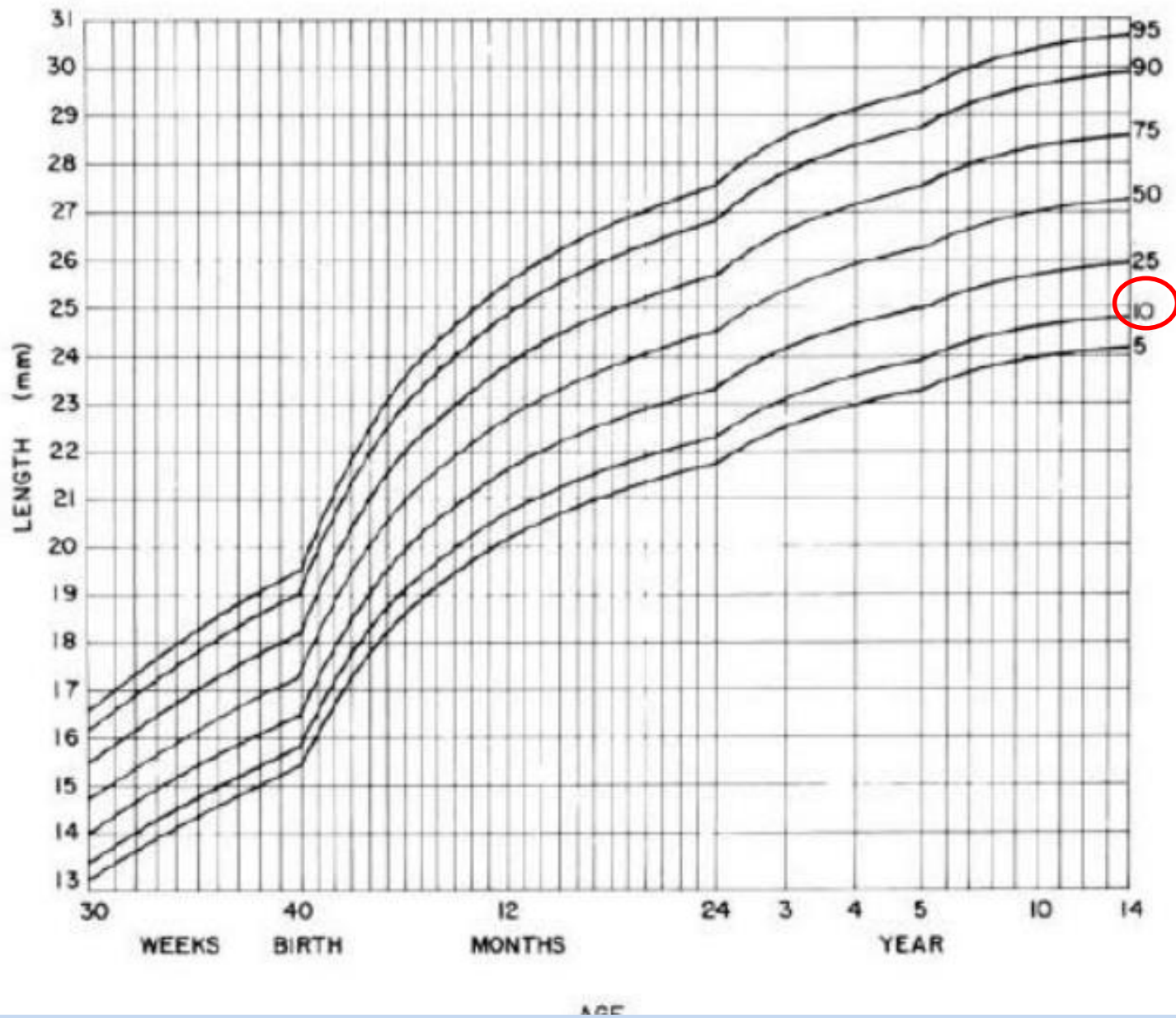
2. Bermellón fino del labio superior.

3. Filtrum plano

# 2

## DISMORFIA FACIAL (Al menos 2)

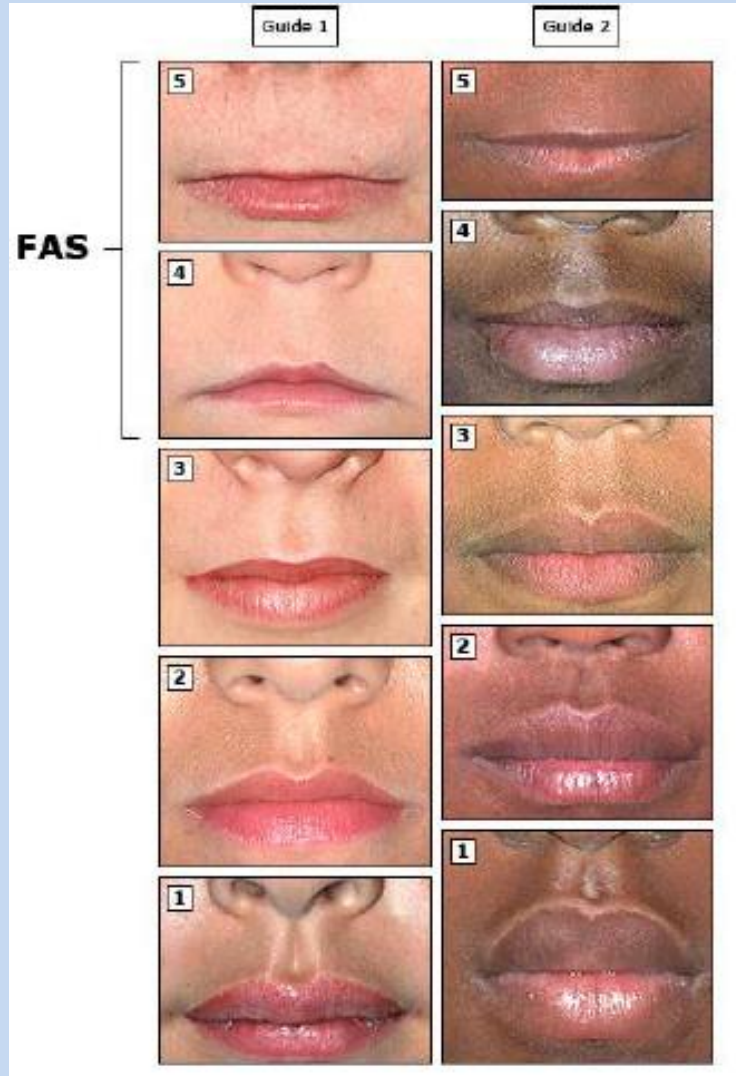




Thomas IT, Gaitantzis YA, Frias JL. Palpebral fissure length from 29 weeks gestation to 14 years. *J Pediatr.* 1987;111(2):267-268

# 2

## DISMORFIA FACIAL (Al menos 2)

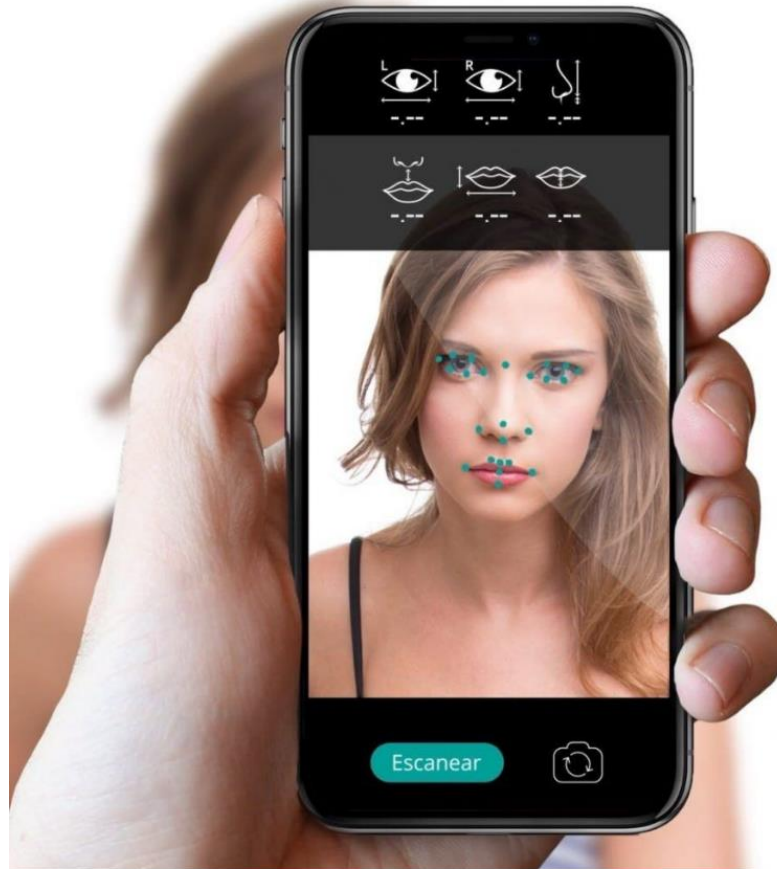




Hoyme HE, et al. *Pediatrics*. 2016; 138(2)

2

## DISMORFIA FACIAL (Al menos 2)



**VisualTEAF**  
Proyectos Solidarios



# 3

## RETRASO DEL CRECIMIENTO

- Patrón de déficit de crecimiento prenatal o postnatal

Talla menor del percentil  $\leq 10$   
Peso menor del percentil  $\leq 10$

**Medir en dos ocasiones** en un período de **12 meses** no explicado por deprivación ambiental

# 4

## EVIDENCIA DE AFECTACIÓN CEREBRAL

Al menos **UNA** :

**Perímetro craneal** en percentil  $\leq 10$

**Convulsiones recurrentes no febriles** o no provocadas por insulto postnatal.

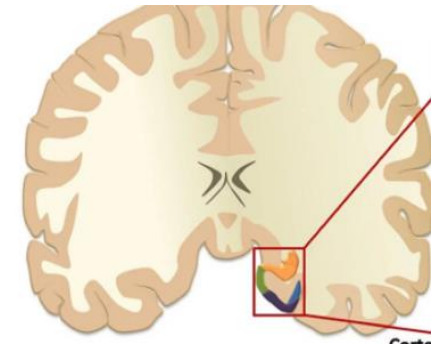
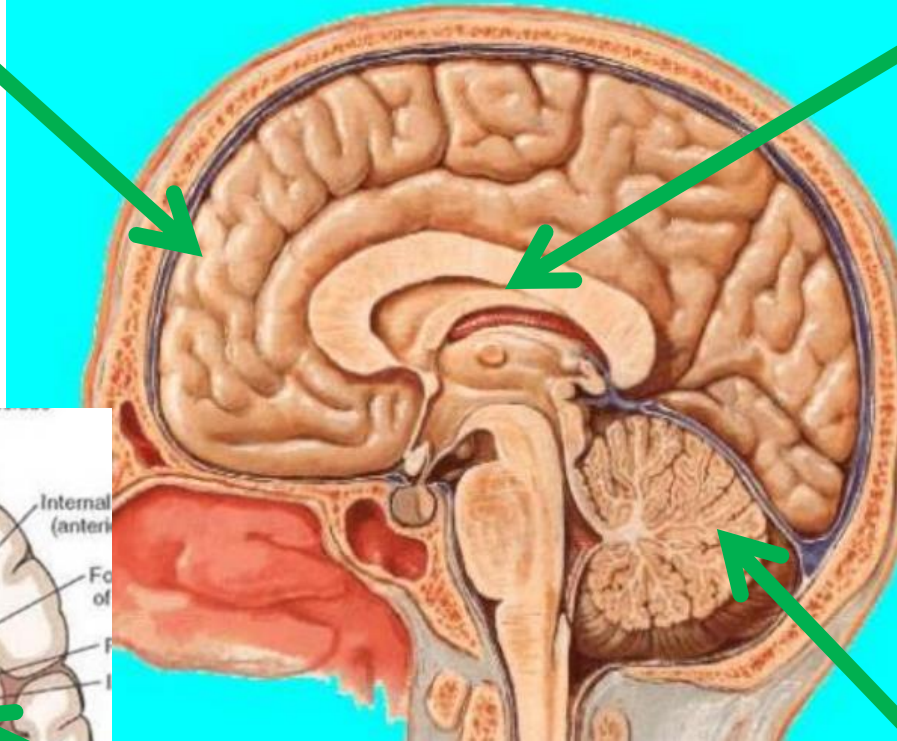
**Neuroimagen:** disminución del volumen o cambios en la forma del cuerpo calloso, cerebelo o ganglios basales.

4

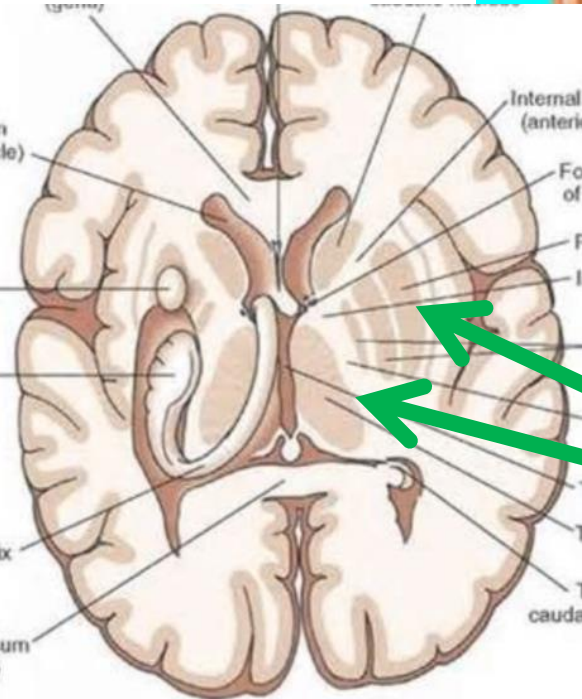
**AFECCIÓN CEREBRAL**  
(Neuroimagen: disminución de volumen)

**LÓBULO FRONTAL**

**CUERPO CALLOSO**



**HIPOCAMPO**



**GANGLIOS BASALES**  
**TALAMO**

**CEREBELO**

## 0-2 Años

**D. Neurocognitivos**

- Retraso en el Desarrollo Cognitivo
- Retraso del Desarrollo Global

**D. Adaptativos**

- Retraso en la Adquisición de los Hitos Evolutivos en motricidad gruesa y fina
- Dificultad para succionar y alimentarse. Fatigable.

**D. Autorregulación**

- Nerviosismo y temblores
- Retraimiento emocional
- Déficit auto y co-Regulación: dolor, frustración
- Reactividad al Estrés alterada
- Retraimiento Social
- Juego poco complejo



## 3-5 Años

**D. Neurocognitivos**

- Retraso en el Desarrollo Cognitivo
- Retraso del Desarrollo Global

**D. Adaptativos**

- Torpeza motora. Dificultad en la Coordinación motora y equilibrio.
- Baja Destreza Manual. Escritura, dibujo.
- Déficits Visuoespaciales y coordinación visomotora
- Trastornos del lenguaje y el habla
- Problemas de Memoria

**D. Autorregulación**

- Dificultades Regulación atencional: hiperactividad, impulsividad
- Dificultades en F. Ejecutivas: codificar la información, organización y planificación, déficit en comprensión de consecuencias.
- Sueño: poca duración, parasomnias...
- Dificultades en la modulación del input sensorial, sensory seeking.



## 6-12 Años

**D. Neurocognitivos**

- CI Bajo
- Trastornos del Aprendizaje
- Déficit en HH. numéricas/  
Matemáticas

**D. Autorregulación**

- TDAH, TDA. Impulsividad.
- Déficit FF. Ejecutivas: Memoria de Trabajo, Fluencia Verbal, Planificación y organización pobres

**D. Adaptativos**

- Lenguaje: Trastornos en el procesamiento. Dificultades en la comunicación no verbal (gestos).
- HH Sociales: Déficit en cognición social, interacciones sociales inadecuadas, conductas sexuales inapropiadas.
- Memoria: Dificultad en consolidar nuevos recuerdos
- Visuoespacial: Déficits del procesamiento espacial, mala caligrafía, déficit integración visuomotora.









# 5 AFECTACIÓN NEUROCOGNITIVA/CONDUCTUAL (SAF y SAFp)

Para niños < 3 años: Retraso en el Desarrollo (Puntuación en Escala de **Desarrollo**  $\geq 1,5$  DS bajo la media)

Para niños  $\geq 3$  años (**a o b**):

## a) Afectación Cognitiva:

- **Déficit Global o CI Bajo**  $\geq 1,5$  DS bajo la media  
**O**
- **Déficit Cognitivo** en al menos **1 área** ( $\geq 1,5$  DS bajo la media): **Funciones Ejecutivas, Memoria, Aprendizaje, Habilidades Visuoespaciales.**

## b) Afectación Conductual:

- **Déficit Conductual** en las Capacidades de **Autorregulación** en al menos **1 área** ( $\geq 1,5$  DS bajo la media): **Humor, autocontrol, déficit de atención, control de impulsos.**

# 5

## AFECTACIÓN NEUROCOGNITIVA/CONDUCTUAL (ARND)

Niños  $\geq 3$  años (a o b):

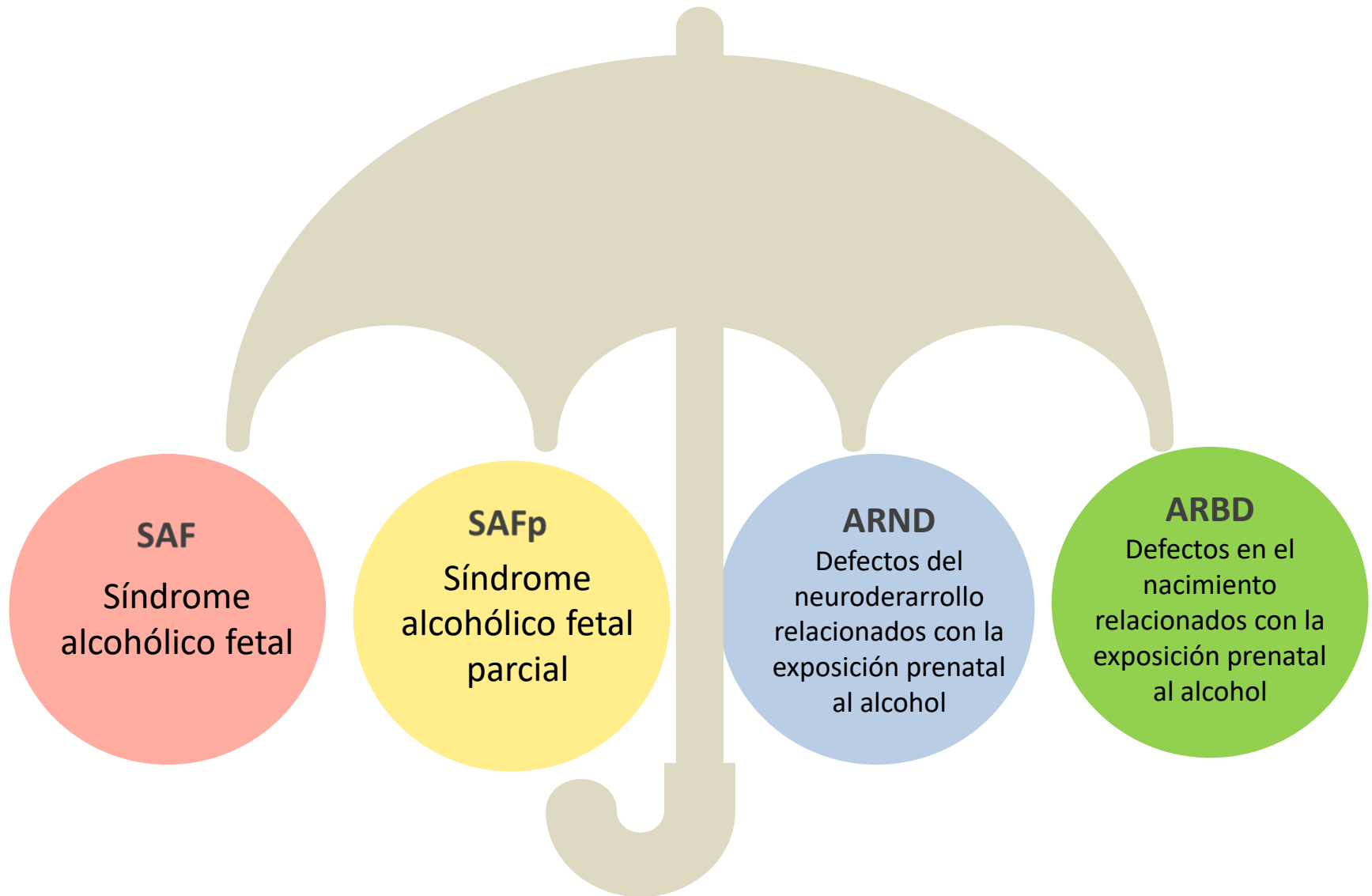
### a) Afectación cognitiva:

- **Déficit Global o CI Bajo**  $\geq 1,5$  DS bajo la media
- O
- **Déficit Cognitivo** en al menos **2 áreas** ( $\geq 1,5$  DS bajo la media): **Memoria, Funciones ejecutivas, Dificultad específica del Aprendizaje, Déficit Visuoespacial..**

### b) Afectación Conductual:

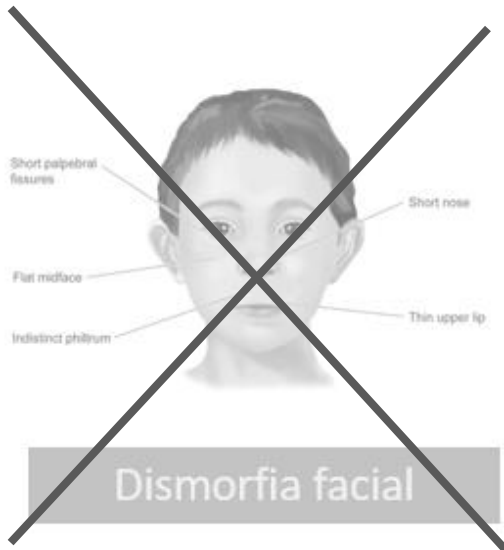
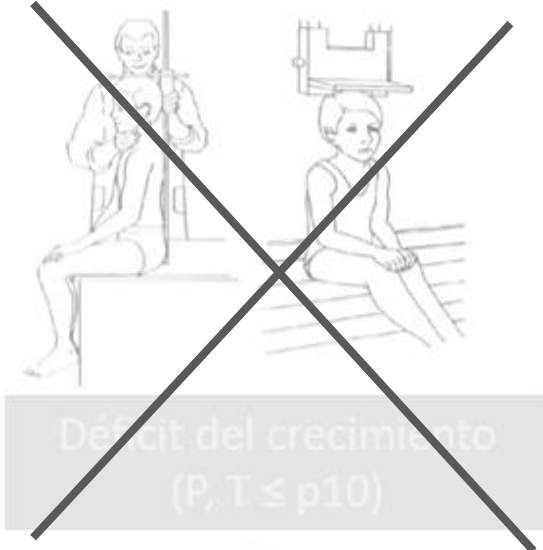
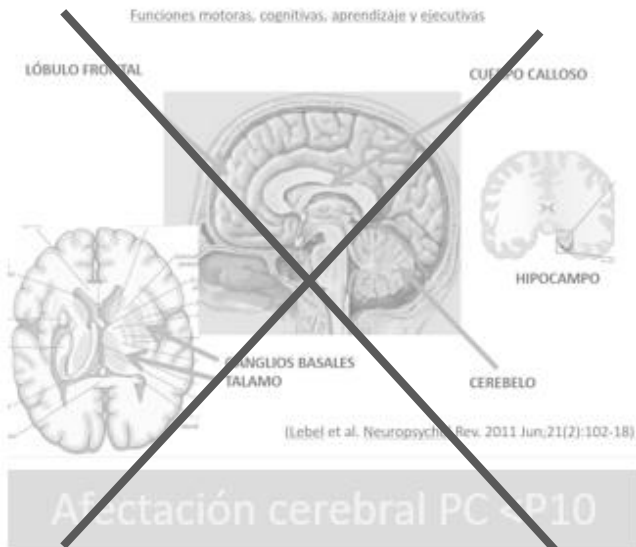
- **Déficit Conductual** en las Capacidades de **Autorregulación** en al menos **2 áreas** ( $\geq 1,5$  DS bajo la media): **Humor, autocontrol, déficit de atención, control de impulsos.**

# TRASTORNOS DEL ESPECTRO ALCOHOL FETAL (TEAF)



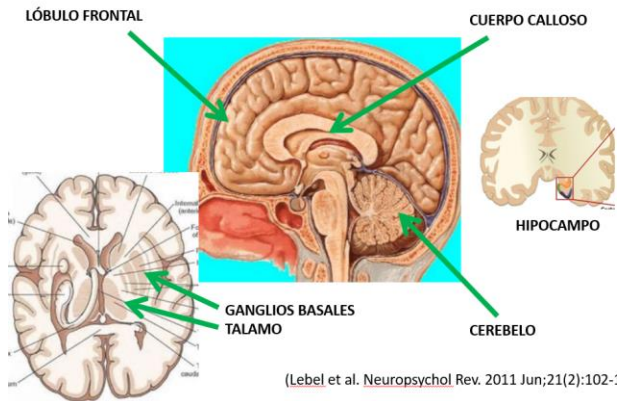
# DEFECTOS DEL NACIMIENTO RELACIONADOS CON LA EXPOSICIÓN PREANATAL AL ALCOHOL (ARBD)

**EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL**



# SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL (SAF)

Funciones motoras, cognitivas, aprendizaje y ejecutivas

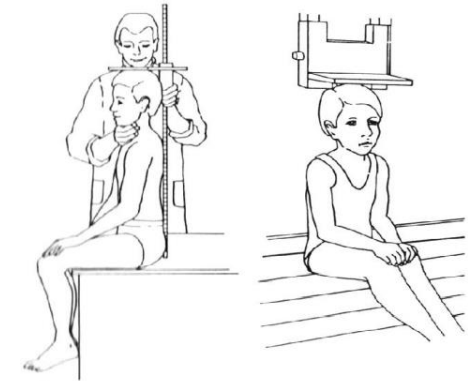


Afectación cerebral PC <P10

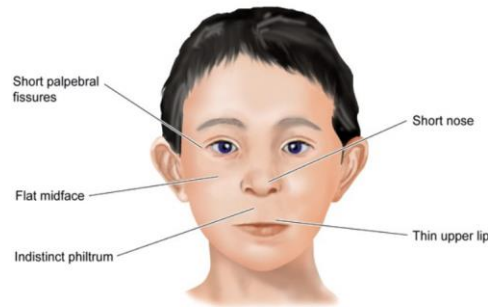


Afectación neuropsicológica

EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL



Déficit del crecimiento  
(P, T ≤ p10)



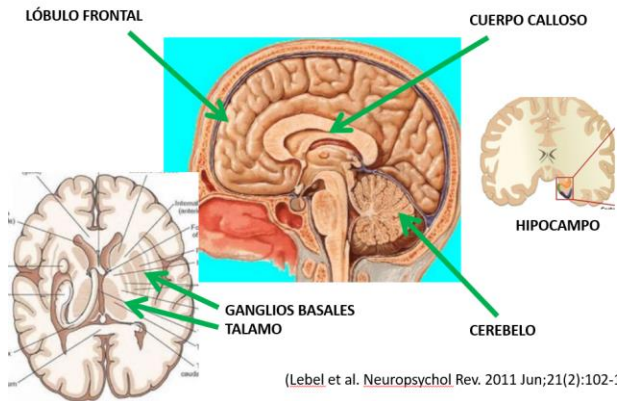
Dismorfia facial



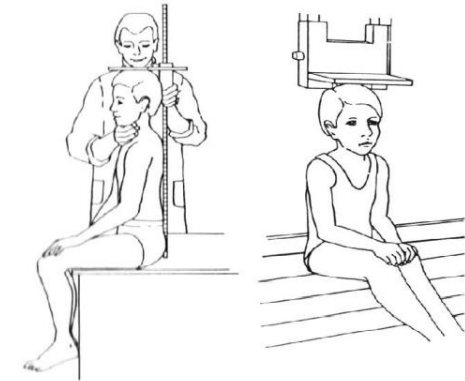
Malformaciones orgánicas

# SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL (SAF)

Funciones motoras, cognitivas, aprendizaje y ejecutivas

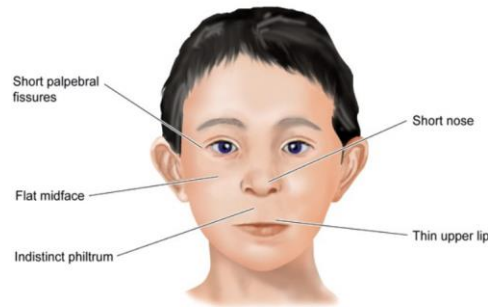


~~EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL~~

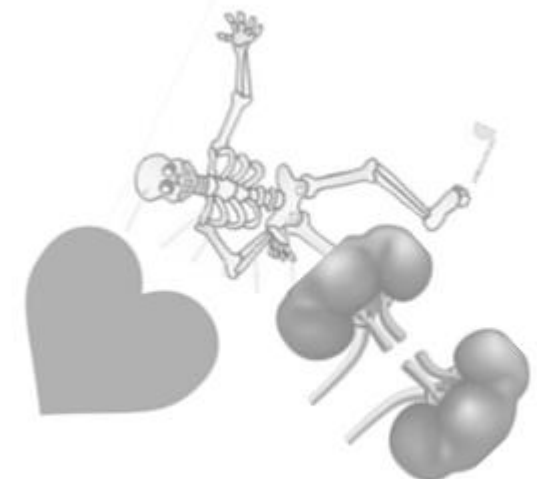


Déficit del crecimiento  
(P, T  $\leq$  p10)

Afectación cerebral PC <P10



Dismorfia facial



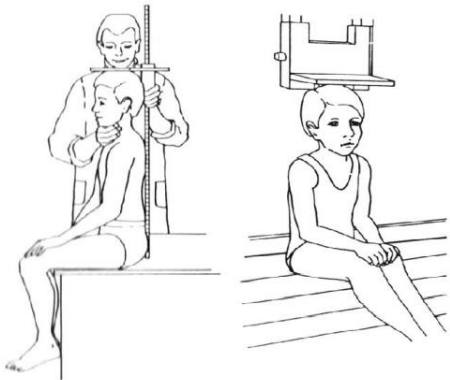
Malformaciones  
orgánicas



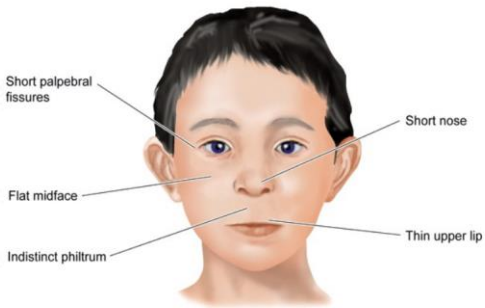
Afectación  
neuropsicológica

# SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL PARCIAL (SAFp)

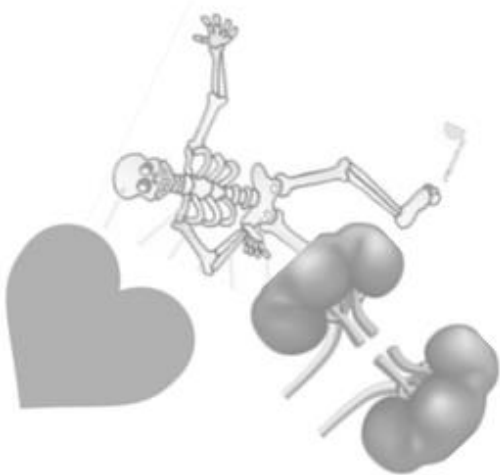
**EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL**



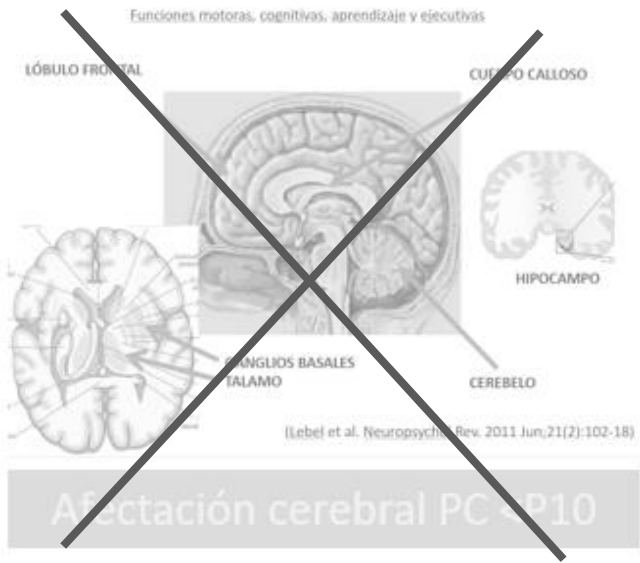
**Déficit del crecimiento  
(P, T ≤ p10)**



**Dismorfia facial**



**Malformaciones  
orgánicas**

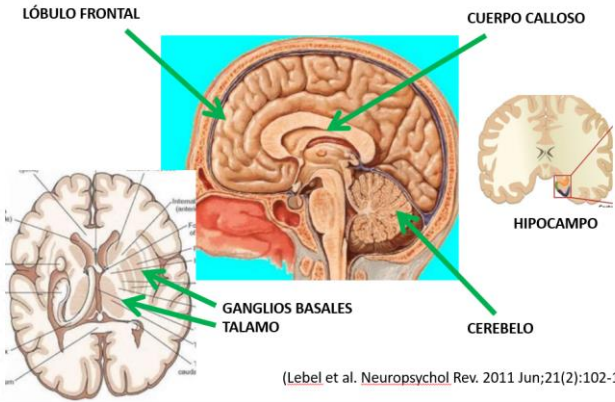


**Afectación  
neuropsicológica**



# SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL PARCIAL (SAFp)

Funciones motoras, cognitivas, aprendizaje y ejecutivas

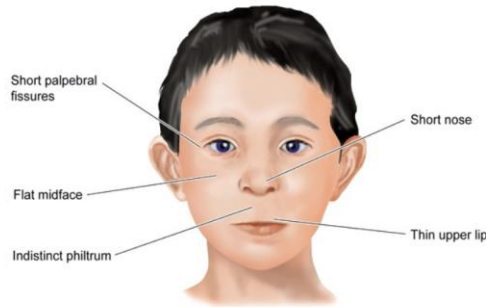


Afectación cerebral PC <P10

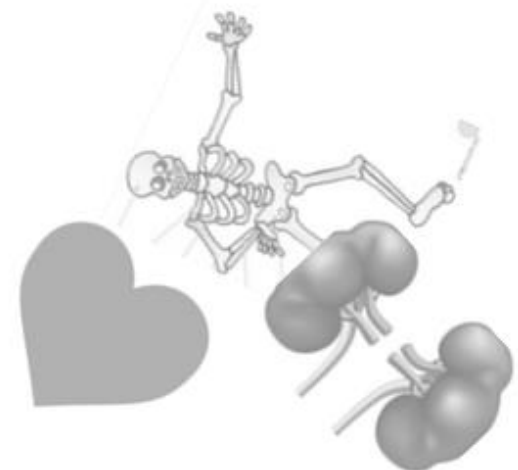
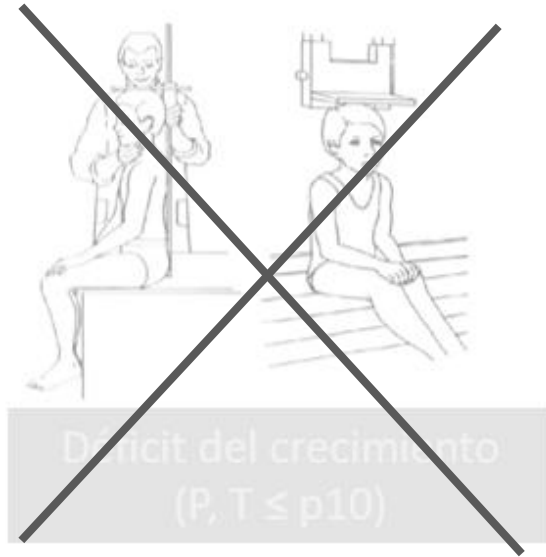


Afectación neuropsicológica

EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL

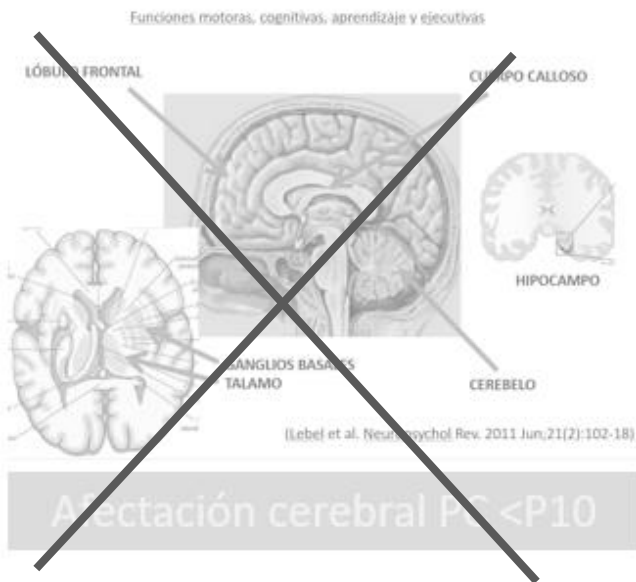


Dismorfia facial

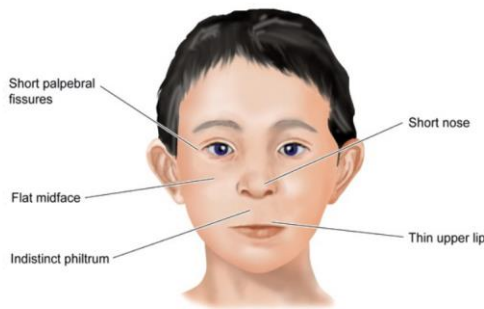
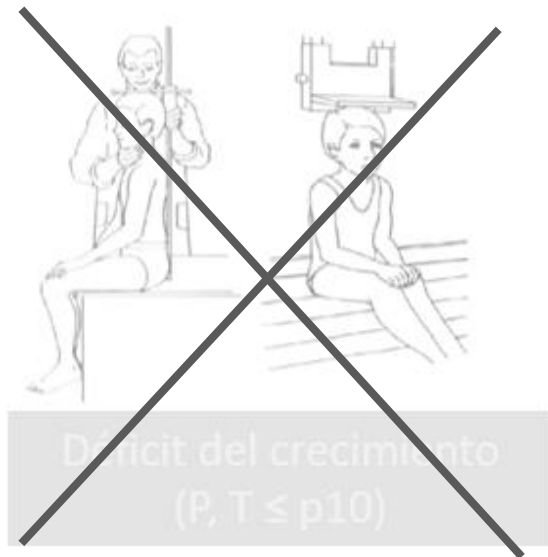


Malformaciones orgánicas

# SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL PARCIAL (SAFp)



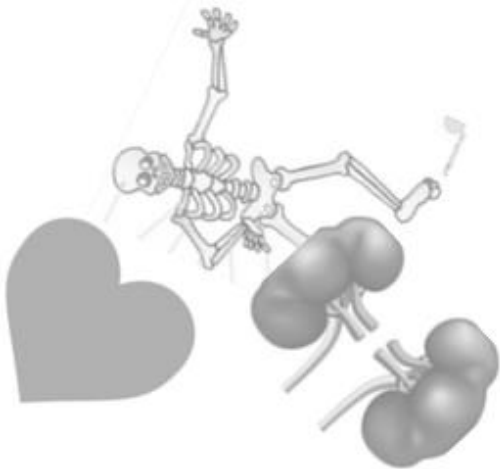
**EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL**



**Dismorfia facial**



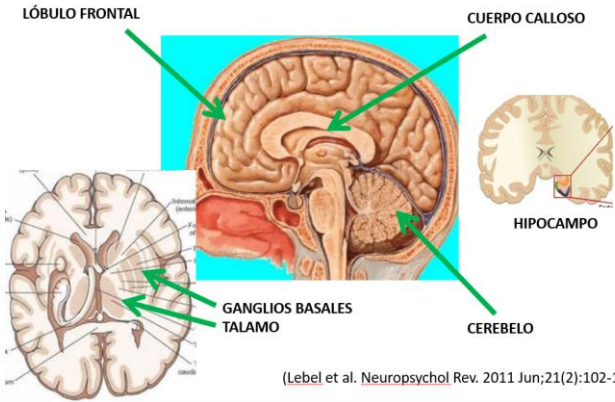
**Afectación  
neuropsicológica**



**Malformaciones  
orgánicas**

# SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL PARCIAL (SAFp)

Funciones motoras, cognitivas, aprendizaje y ejecutivas

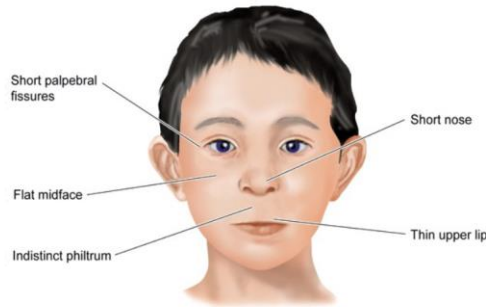
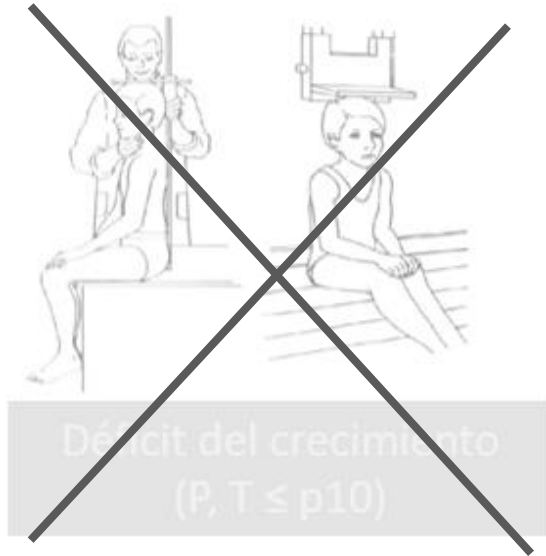


Afectación cerebral PC <P10

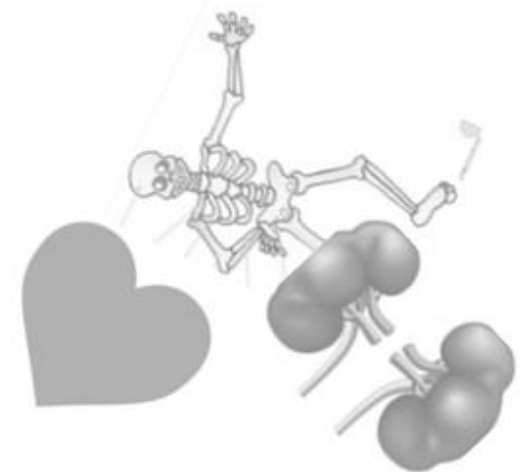


Afectación neuropsicológica

~~EXPOSICIÓN INTRAUTERINA CONFIRMADA AL ALCOHOL~~

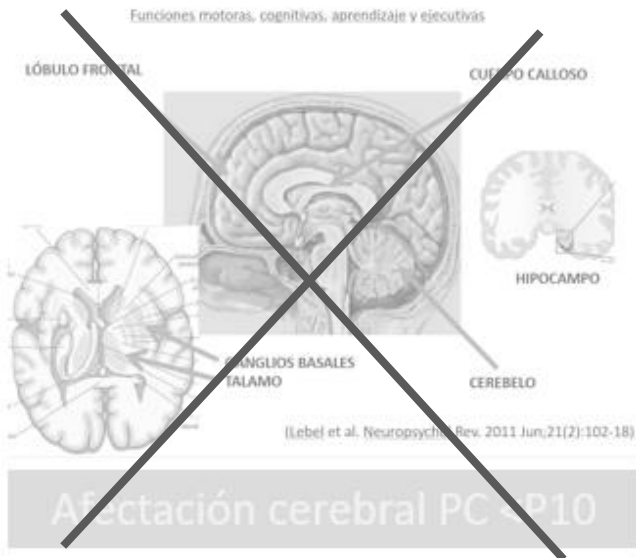


Dismorfia facial

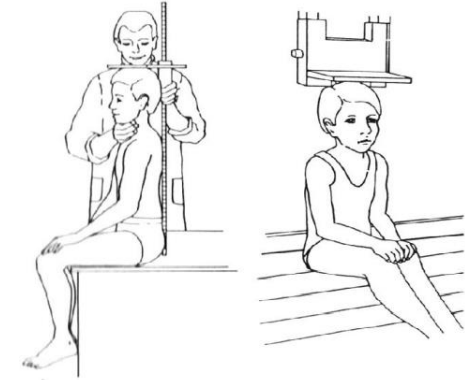


Malformaciones orgánicas

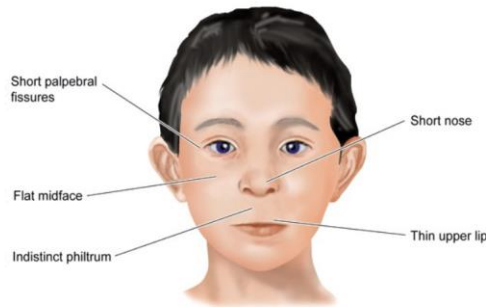
# SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL PARCIAL (SAFp)



~~EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL~~



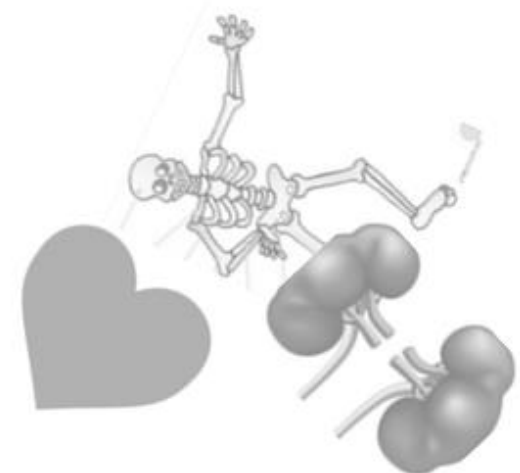
Déficit del crecimiento  
(P, T  $\leq$  p10)



Dismorfia facial



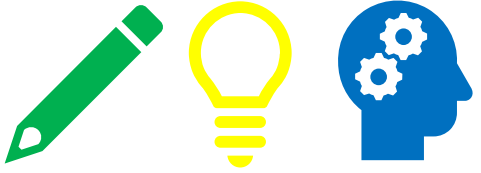
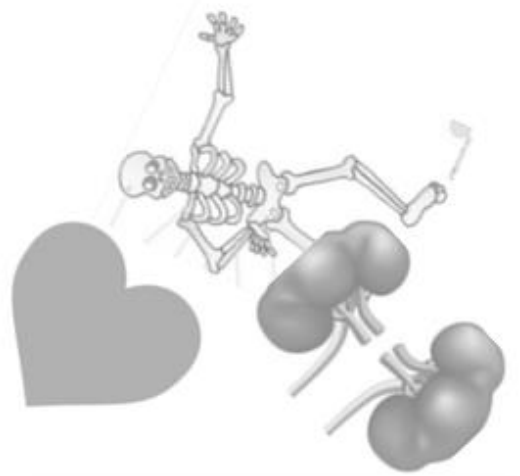
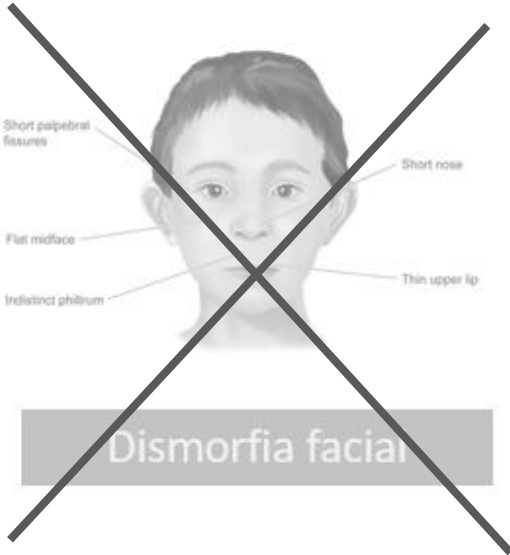
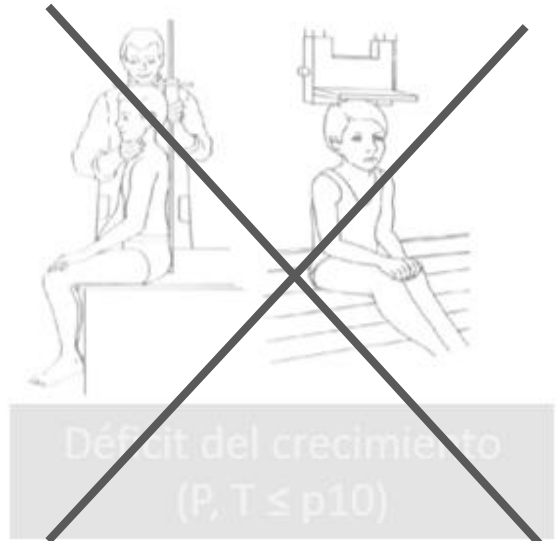
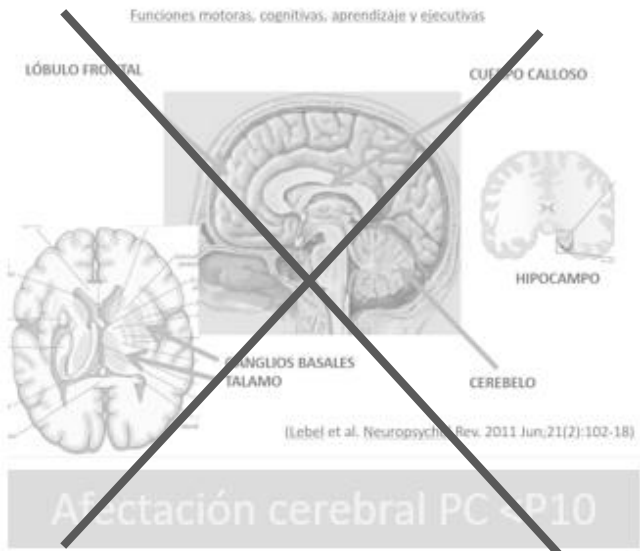
Afectación  
neuropsicológica



Malformaciones  
orgánicas

# TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO RELACIONADO CON LA EXPOSICIÓN PREANATAL AL ALCOHOL (ARND)

**EXPOSICIÓN  
INTRAUTERINA  
CONFIRMADA AL  
ALCOHOL**



**Afectación  
neuropsicológica**

# DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

**TABLE 4** Genetic and Teratogenic Conditions to Be Considered in the Differential Diagnosis of FASD<sup>79–81</sup>

Malformation Syndrome	Etiology
Cornelia deLange Syndrome OMIM 122470	Autosomal dominant (Mutations in <i>NIPBL</i> , 60%)
Velocardiofacial Syndrome (del 22q11.2 Syndrome) OMIM #188400	Chromosome microdeletion (del 22q11.2)
Duplication 15q Syndrome OMIM 608636	Chromosome partial duplication (dup 15q)
Dubowitz Syndrome OMIM 223370	Autosomal recessive
Noonan Syndrome OMIM 163950	Autosomal dominant (Mutations in RAS-MAPK signal transduction pathway genes, <i>PTPN11</i> , <i>SOS1</i> , <i>KRAS</i> , <i>NRAS</i> , and others)
Williams Syndrome OMIM 194050	Chromosome microdeletion (del 7q11.23, a contiguous gene syndrome incorporating the elastin gene)
Fetal Hydantoin Syndrome	Teratogenic effects of hydantoin exposure during gestation
Fetal Valproate Syndrome	Teratogenic effects of valproic acid exposure during gestation
Maternal Phenylketonuria Effects	Teratogenic effects of high levels of phenylalanine, accompanying poorly controlled maternal phenylketonuria
Toluene Embryopathy	Teratogenic effects of maternal solvent exposure during pregnancy

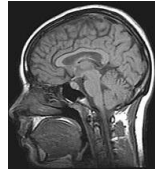
This list is not comprehensive. OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man.<sup>56</sup>



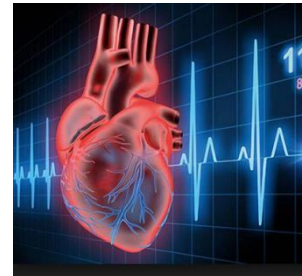
# PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Considerar según **criterio clínico**

RNM cerebral



Valoración cardiológica

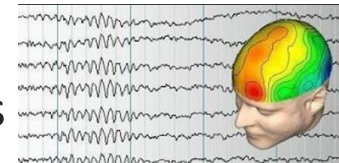


Valoración por médico  
rehabilitador



Ecografía abdominal

EEG en caso de convulsiones



**Test genéticos** (CGH array)





# TRASTORNOS DEL ESPECTRO ALCOHOL FETAL (TEAF)

Requieren afectación neuropsicológica

**SAF**

Síndrome  
alcohólico fetal

**SAFp**

Síndrome  
alcohólico fetal  
parcial

**ARND**

Defectos del  
neuroderarrollo  
relacionados con la  
exposición  
prenatal al alcohol

**ARBD**

Defectos en el  
nacimiento  
relacionados con la  
exposición prenatal  
al alcohol

Requieren rasgos dismórficos faciales

Requieren confirmación de exposición  
prenatal al alcohol



## DIFICULTAD DIAGNÓSTICA

Documentar la exposición prenatal alcohol

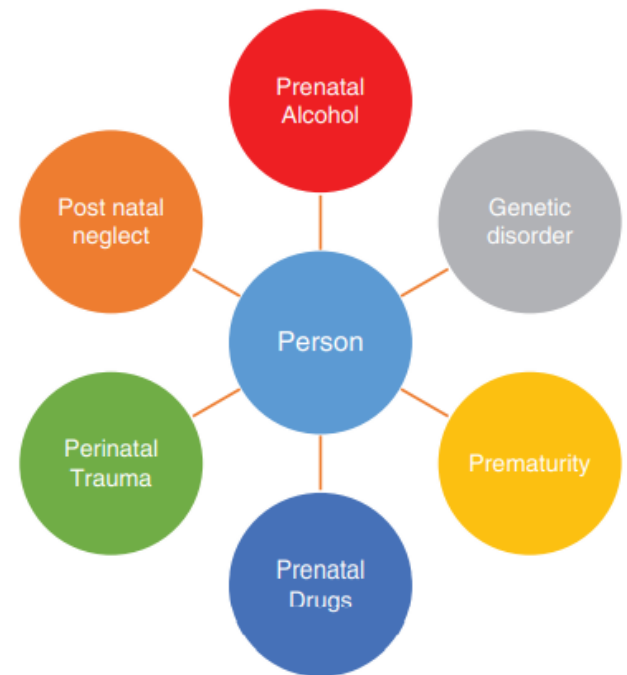
Determinar la presencia de 2 o más rasgos faciales

Disponer de una evaluación neuropsicológica

# CONSIDERACIONES

El alcohol no es el único factor determinante del pronóstico.  
Varias causas explican los síntomas.

Risk Factors Among 2,550 FASD Patients	
Prenatal alcohol exposure	100%
No prenatal care	31 %
Maternal learning disabilities	36 %
Other adverse prenatal exposures	93 %
Prenatal tobacco	62 %
Prenatal crack/cocaine	37 %
Perinatal difficulties	53 %
Foster/adoptive care	85 %
Physical abuse	34 %
Sexual abuse	24 %
Neglect	64 %
Home placements (average #)	3



Mukherjee, R. A. (2021). Prevention, Recognition and Management of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. Springer

## CONSIDERACIONES

No existe una correlación directa entre la cantidad consumida y la presentación clínica.

El tratamiento es sintomático.

La gravedad viene determinada por la sintomatología, no por la categoría.

## CONSIDERACIONES AL DIAGNÓSTICO

¿Emplear TEAF como diagnóstico unificado?

# BENEFICIOS DE UN DIAGNÓSTICO UNIFICADO

Ayuda a entender lo que pasa. **Mejor comprensión** de las necesidades de estos pacientes por parte de familias y profesionales.

Cambio de **expectativas**

Desarrollo **de nuevas estrategias terapéuticas**

Un diagnóstico unificado facilita **el acceso a recursos** que ayuden a la consecución de los objetivos vitales del paciente.



# ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR E INDIVIDUALIZADO



PREVENCIÓN

# INCORPORAR LA EVALUACIÓN DEL TEAF EN ATENCIÓN PRIMARIA



<https://www.sspa.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/publicaciones/trastorno-del-espectro-alcoholico-fetal-guia-de-ayuda-la-asistencia-en-el-sas>

DERIVAR VÍA GESTORÍA DE USUARIO A LA  
**UNIDAD DE DIAGNÓSTICO DE TEAF DR PASCUAL/ VELO**  
**HUV MACARENA**

## Sospecha diagnóstica de TEAF

Antecedente confirmado o sospecha de exposición prenatal al alcohol + Dificultades de aprendizaje/lenguaje/ problemas de conducta/retraso psicomotor.

+/- Rasgos dismórficos faciales compatibles.

+/- Afectación cerebral (perímetro craneal menor o igual al p10, signos radiológicos compatibles en RNM y/o epilepsia y/o otras alteraciones en la exploración neurológica)

+/- Defectos del crecimiento (peso y/o talla menor o igual al percentil 10)

+/- Malformaciones congénitas mayores en corazón, sistema esquelético, ORL, oftalmológicas

### Bibliografía recomendada:

Hoyme HE, Kalberg WO, Elliot AJ. Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatric*. 2016; 138(2): e20154256

Algar, O. (2021) (Ed.). Consumo de alcohol en el embarazo. Prevención, diagnóstico y atención temprana de los Trastornos del Espectro Alcohólico Fetal (TEAF). Editorial Díaz de Santos.

## TIPOLOGÍA DE PACIENTE SUSCEPTIBLE DE VALORACIÓN EN UNIDAD DE REFERENCIA TEAF

- Pacientes menores de 18 años atendidos en el SSPA con sospecha diagnóstica de TEAF.
- RN hijo de madre con sospecha de exposición prenatal al alcohol, para efectuar seguimiento en Unidad de Referencia de TEAF.

## PROFESIONALES QUE PUEDEN REALIZAR LA CONSULTA A LA UNIDAD DE TEAF

Pediatras de atención primaria del SSPA  
Médicos de atención primaria del SSPA  
Neuropediatras o neurólogos de adultos del SSPA  
FEA de Unidad de Salud Mental Comunitaria o Infanto Juvenil de zona del SSPA

Aportar informe clínico resumen que incluya información disponible de antecedentes de exposición prenatal al alcohol (adjuntar documentación disponible), datos de anamnesis, exploración física, pruebas complementarias incluida evaluaciones psicopedagógicas que se hayan realizado y gráficas de curvas de crecimiento. Debe incluir teléfono de contacto y dirección del paciente, igualmente debe contener teléfono de contacto y correo electrónico corporativo del profesional que lo remite.

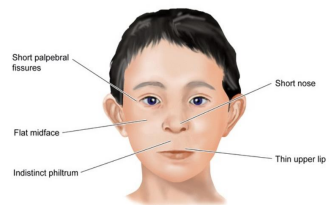
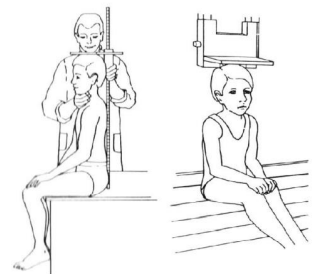
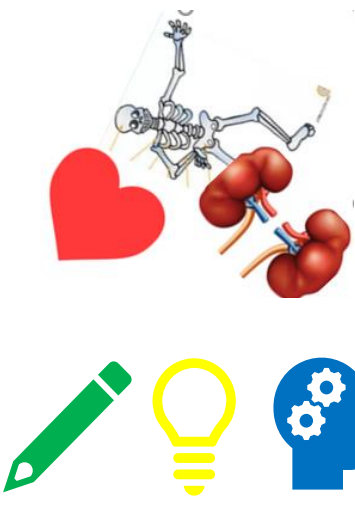
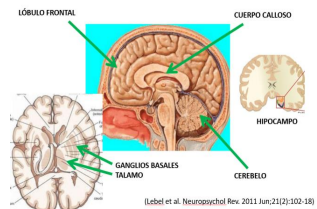


Image courtesy of RD Schwartz-Bloom, from



Funciones motoras, cognitivas, aprendizaje y escolares



# CRITERIOS DIAGNÓSTICOS Y CATEGORÍAS CLÍNICAS DE TEAF

Diego Pascual-Vaca Gómez  
Esther Velo Carrasco

Sección de neuropediatría. UGC Pediatría  
[diego.pascualvaca.sspa@juntadeandalucia.es](mailto:diego.pascualvaca.sspa@juntadeandalucia.es)