

OS 4 PILARES DIAGNÓSTICOS DA SAF (Síndrome alcoólica Fetal)

Para diagnosticar uma SAF, **todos** os critérios de 1 a 4 **devem** estar presentes:

1

ALTERAÇÕES NO CRESCIMENTO

2

PRESENÇA DE SINAIS FACIAIS

3

ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

4

EXPOSIÇÃO AO ÁLCOOL NO PERÍODO INTRA-UTERINO CONFIRMADO OU NÃO-CONFIRMADO

Quando uma criança apresenta um dos 4 critérios diagnósticos, os outros três critérios devem ser avaliados ou monitorados pelo serviço de saúde.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

1. DISTÚRBIOS DO CRESCIMENTO

1.1. DISTÚRBIOS DO CRESCIMENTO DURANTE O PERÍODO PRENATAL

1.1.1. SEM ALTERAÇÕES DO SUPRIMENTO INTRA-UTERINO PATOLOGIA FETAL ENDÓGENO

- malformações
- síndromes genéticas (Síndrome de Turner, Síndrome de Russell-Silver)
- Doenças metabólicas

EXÓGENO

- infecções intra-uterinas (Rubéola, citomegalovírus, toxoplasmose, herpes simplex, HIV, EBV, Parvo vírus B19)
- exposição à radiação

1.1.2. COM ALTERAÇÕES NO SUPRIMENTO INTRA-UTERINO PREPLACENTÁRIA

DOENÇAS MATERNAS

- Pré-eclâmpsia, hipotonia, anemia, cardiopatias congênitas cianóticas, colagenoses, nefropatias crônicas
- Exposição à substâncias tóxicas, nicotina, drogas
- Condições psicossociais maternas altamente desfavoráveis

PLACENTÁRIA

- Placenta prévia (malformações do Útero, miomas)
- Distúrbios da implantação da placenta
- Alteração cromossômica limitada à placenta

1.2. DISTÚRBIOS DO CRESCIMENTO NO PERÍODO PÓS-NATAL

- Nanismo familiar
- Atraso constitucional do desenvolvimento
- Displasias esqueléticas (Ex.: hipocondroplasia, acondroplasia, osteogênese imperfeita)
- Distúrbios metabólicos
- Doenças renais
- Distúrbios hormonais
- Síndromes genéticas (Ex.: trisomia 21)
- Doenças crônicas
- Malabsorção e malnutrição (particularmente afalta de Vit. D, cálcio, proteínas, ou desnutrição geral)
- Nanismo psicossocial



1

Para atender ao critério do

DISTÚRBIO DO CRESCIMENTO

pelo menos 1 das seguintes características deve estar presente, levando-se em consideração a idade gestacional ou idade, e o sexo:

- (1) **Peso da criança ao nascer ou em qualquer idade \leq 10. percentil**
- (2) **Estatura da criança ao nascimento ou em qualquer idade \leq 10. percentil**
- (3) **Índice de massa corporal \leq 10. percentil**

Microcefalia – apresentado no item 3.2.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

2. ALTERAÇÕES FACIAIS

2.1. EFEITOS TÓXICOS NA GRAVIDEZ

- Anticonvulsivante
- Toluol
- Fenilcetonúria materna

2.2. DOENÇAS GENÉTICAS

- Síndrome de Aarskog
- Síndrome de Cornelia de Lange
- Síndrome de Dubowitz
- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Williams Beuren (microdeleção 7q11.23)
- Síndrome de Di-George (VCFS) (microdeleção 22q11)
- Síndrome de blefarofimosis
- Síndrome de Hallermann-Streif
- Síndrome de 3M (Miller-McKusick-Malvaux)
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Síndrome de CURTO ("SHORT")
- Trissomia do 9 (síndrome de Feingold)
- Síndrome de Kabuki
- Síndrome de Peters-Plus
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Displasia geleofísica



Para atender ao critério

ALTERAÇÕES FACIAIS

devem estar presentes **todas as 3** características faciais (documentado em qualquer momento da vida da criança)

(1) **Fenda palpebral curta** (<3. Percentil)

(2) **Filtro apagado**
(grau IV / V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide)

(3) **Lábio superior estreito**
(grau IV / V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide)



Medição do comprimento da fenda palpebral



ponto de referência comprimento da fenda palpebral



medição com régua comprimento da fenda palpebral



Lip-Philtrum-Guide

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

3. ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

3.1. ALTERAÇÕES FUNCIONAIS

- Distúrbio combinado circunscrito ao desenvolvimento
- Redução da inteligência em graus variáveis
- Distúrbio circunscrito ao desenvolvimento da fala e da linguagem
- Distúrbio circunscrito às funções motoras
- Distúrbio circunscrito às habilidades escolares
- Transtorno simples de déficit de atenção e atividade
- Transtorno hipercinético do comportamento social
- Transtorno do comportamento social com comportamento oposicionista e rebelde
- Transtorno combinado do comportamento social e das emoções
- Estereotípias
- Agressividade
- Delinquência
- Vício
- Transtorno de vínculo reativo na infância
- Transtorno do estresse pós-traumático
- Desvio do comportamento sexual
- Distúrbio do sono
- Transtorno de ansiedade / transtorno do pânico
- Desordens afetivas / transtorno depressivo
- Epilepsia de outra gênese

3.2. MICROCEFALIA

- Microcefalia familiar
- Síndromes genéticas (2.2.)
- Desnutrição prenatal, dano tóxico, infecções
- Doenças maternas
- Dano cerebral hipóxico-isquêmico
- Malnutrição pós-natal
- Doenças metabólicas
- Doenças crônicas



Para atender ao critério

ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

deve aplicar-se 3.1. e / ou 3.2:

3.1

Para cumprir o critério
ALTERAÇÕES FUNCIONAIS

pelo menos 1 das seguintes características **deve** estar presente, que não é adequada para a idade e não é explicável pelo contexto familiar e / ou pelo ambiente social

(1) Redução global significativa da inteligência (pelo menos 2 desvios padrões abaixo da referência) **ou** atraso global significativo do desenvolvimento psicomotor nas crianças < 2 anos

(2) Desempenho / capacidade pelo menos 2 desvios padrões abaixo da referência:

em 3 das seguintes áreas, ou

em 2 áreas em combinação com epilepsia:

Linguagem

Motricidade fina

Percepção espaço-visual ou habilidades espaço-construtivos

Capacidade de aprendizagem e retenção

Funções executivas

Competências de cálculo

atenção

habilidades sociais e comportamento

3.2

Para cumprir o critério
CARACTERÍSTICAS ESTRUTURAIS

A característica seguinte **deve** estar presente, considerando-se a adequação à idade gestacional ou idade, e ao sexo, avaliado em qualquer momento da idade da criança:

microcefalia

(<10. Percentil / <3. Percentil)

FATORES DE RISCO POSSÍVEIS PARA CONSUMO DO ÁLCOOL MATERNO NA GRAVIDEZ

IDADE

- > 30 anos
- Consumo excessivo do álcool ("binge drinking") < 27 anos

NACIONALIDADE

- nenhuma história de migração
- alta aculturação
- Minorias específicas (Ex.: "Índios nativos, inuit")

FATORES DE RISCO RELACIONADOS COM A SAÚDE

- início precoce do consumo do álcool
- consumo de álcool e em particular consumo excessivo do álcool antes da gravidez
- terapia precedente por causa do consumo de álcool
- consumo de drogas ilegais
- fumar

PECULIARIDADE DA GRAVIDEZ

- gravidez não planeada ou inesperada
- pouca prevenção prenatal ou início do prenatal tardio

NÍVEL SÓCIO-ECONÔMICO

- alto nível sócio-econômico
- receber auxílios públicos

AMBIENTE SOCIAL

- solteira
- consumo de álcool ou drogas na família ou do parceiro
- pouco apoio social

FATORES PSÍQUICOS

- abuso físico ou violação sexual passada ou atual pelo parceiro ou estranhos
- transtornos psíquicos ou psiquiátricos incluído depressão, transtorno de ansiedade, transtorno de pânico, distúrbios de funções sexuais



4

EXPOSIÇÃO INTRA-UTERINA AO ÁLCOOL, CONFIRMADO OU NÃO

Quando alterações existem nas 3 outras esferas diagnósticas, **deve-se** diagnosticar o SAF mesmo **sem confirmação** do consumo de álcool na gravidez.



ALGORÍTMO ESCLARECIMENTO SOBRE SÍNDROME ALCOÓLICA FETAL (SAF)

Sistema de saúde e ajuda/assistência

Diagnóstico potencial de transtorno do espectro alcoólico fetal

Transferência a um especialista experiente na área de SAF

Pelo menos 1 alteração no crescimento

1. Peso ao nascer ou em qualquer idade da criança $\leq 10^{\circ}$. percentil **ou**
2. Estatura ao nascimento ou em qualquer idade da criança $\leq 10^{\circ}$. percentil **ou**
3. Índice de massa corporal $\leq 10^{\circ}$. percentil

adaptado para a idade da gestação ou idade, e sexo, (documentado em qualquer momento)

todas as 3 características faciais

- típicas da SAF (documentado em qualquer momento):
1. fenda palpebral curta ($<3^{\circ}$. percentil) **e**
 2. filtro apagado (grau IV/V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide) **e**
 3. lábio superior estreito (grau IV/V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide)

pelo menos 1 alteração do sistema nervoso central

1. Microcefalia adaptado para a idade gestacional ou idade, e sexo (documentado em qualquer momento) **ou**
2. Redução global significativa da inteligência (pelo menos < 2 desvios padrões) ou atraso global significativo do desenvolvimento psicomotor nas crianças < 2 anos
3. Desempenho / capacidade pelo menos < 2 desvios padrões, em 3 das seguintes áreas ou em 2 áreas em combinação com epilepsia:
 - Linguagem
 - Motricidade fina
 - Percepção espaço-visual ou habilidades espaço-constructivos
 - Capacidades de aprendizagem e retenção
 - Funções executivas
 - Competências de cálculo
 - Atenção
 - Habilidades sociais e comportamento

DIAGNÓSTICO SAF?

SIM

NÃO

Suporte e tratamento adequado

Observação e documentação das dimensões do corpo, desenvolvimento, cognitivo, comportamento e doenças secundárias de SAF

RE-AVALIAÇÃO



OS **3** PILARES DIAGNÓSTICOS DA SAFP (Síndrome alcoólica fetal parcial)

Para diagnosticar uma **SAFp**
todos os critérios de 1 a 3 devem aplicar-se

1

PRESENÇA DE SINAIS FACIAIS

2

ALTERAÇÕES DO SISTEMA
NERVOSO CENTRAL

3

EXPOSIÇÃO AO ÁLCOOL NO PERÍODO
INTRA-UTERINO CONFIRMADO OU NÃO



Para atender ao critério

ALTERAÇÕES FACIAIS

pelos menos 2 das 3 características faciais devem estar presentes (documentado em qualquer momento da vida da criança)

(1) Fenda palpebral curta (<3. Percentil)

(2) Filtro apagado
(grau IV / V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide)

(3) Lábio superior estreito
(grau IV / V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide)



Medição do comprimento da fenda palpebral



ponto de referência comprimento da fenda palpebral



medição com régua comprimento da fenda palpebral



Lip-Philtrum-Guide

Pessoas, tanto do ambiente profissional como privado, **devem** ser interrogadas no âmbito da história clínica e podem auxiliar no fornecimento de informações confiáveis sobre o consumo materno de álcool na gravidez. No entanto, as condições gerais legais sobre a obtenção e transmissão das informações **devem** ser consideradas. (Consenso dos especialistas).



2

Para atender ao critério

ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

pelo menos 3 das seguintes características **devem** estar presentes, que não são adequadas para a idade e não são explicáveis pelo contexto familiar e / ou pelo ambiente social

- Redução global significativa da inteligência (pelo menos 2 desvios padrões abaixo da referencia) ou atraso global significativo do desenvolvimento psicomotor nas crianças < 2 anos
- Epilepsia
- Microcefalia =<10º percentil

Desempenho / capacidade pelo menos 2 desvios padrões abaixo da referencia:

- Linguagem
- Motricidade fina
- Percepção espaço-visual ou habilidades espaço-construtivos
- Capacidade de aprendizagem e retenção
- Funções executivas
- Competências de cálculo
- Atenção
- Habilidades sociais e comportamento

O grupo directriz / de orientação **define** „consumo de álcool materno provável na gravidez“ como informação oral ou escrita no âmbito da história obtida de um terceiro.

Pessoas do ambiente privado

(em conta dos conflitos familiares potenciais) podem ser:

- pai
- parceiro / parceira convivendo com a mãe na gravidez
- outras pessoas relacionadas à criança
- outras pessoas de referência, que estão em contato próximo com a mãe

Pessoas do ambiente profissional

podem ser:

- parteiras
- médicos / médicas relacionados à assistência materna ou da criança
- pessoal qualificado de organizações voluntárias ou públicas na assistência aos jovens e / ou da família (Ex.: assistentes do juizado dos menores, apoio social da família, etc.)





3

EXPOSIÇÃO INTRA-UTERINA AO ÁLCOOL, CONFIRMADO OU PROVÁVEL

Se existirem características faciais e alterações do sistema nervoso central, deve-se diagnosticar o SAFp com consumo materno do álcool **confirmado** ou **provável** na gravidez.



ALGORÍTMO ESCLARECIMENTO SINDROME ALCOÓLICA FETAL PARCIAL

Sistema de saúde e ajuda / assistência

Diagnóstico potencial de transtorno do espectro alcoólico fetal

Transferência a um especialista experiente na área de SAF

Pelo menos 2 das 3 características faciais típicas da SAF (documentado em qualquer momento):

1. fenda palpebral curta (<3º. percentil)
- e
2. filtro apagado (grau IV/V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide)
- e
3. lábio superior estreito (grau IV/V guia lábio-filtro / Lip-Philtrum Guide)

pelo menos 3 das alterações do sistema nervoso central, que não são adequadas para idade e não são explicáveis pelo contexto familiar e o ambiente social

- Redução global significativa da inteligência (pelo menos < 2 desvios padrões) ou atraso global significativo do desenvolvimento psicomotor nas crianças < 2 anos
 - Epilepsia
 - Microcefalia < 10º. Percentil
- E** Desempenho / capacidade pelo menos < 2 desvios padrões nas áreas:
- Linguagem
 - Motricidade fina / básica ou coordenação
 - Percepção espaço-visual ou habilidades espaço-constructivos
 - Capacidades de aprendizagem e retenção
 - Funções executivas
 - Competências de cálculo
 - Atenção
 - Habilidades sociais e comportamento

DIAGNÓSTICO SAFp ?

SIM

NÃO

Suporte e tratamento adequado

Observação e documentação das dimensões do corpo, desenvolvimento, cognitivo, comportamento e doenças secundárias de SAF

Exposição ao álcool intra-uterino confirmado ou provável

RE-AVALIAÇÃO

ARND (DNDRA):

distúrbios de neuro-desenvolvimento relacionado a álcool

ARND é um "distúrbio não visível" da criança / adolescente. O diagnóstico é difícil e pode ser apenas obtido através uma avaliação psicológica complexa.



OS 2 PILARES DIAGNÓSTICOS DO DNRA

Para diagnosticar o **DNRA** - distúrbio do desenvolvimento neurológico relacionado ao álcool – **deve aplicar-se os critérios 1 e 2:**

1

ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

2

EXPOSIÇÃO AO ÁLCOOL NO PERÍODO INTRA-UTERINO CONFIRMADO

Recomendação

Como o diagnóstico do DNDRA é complexo e difícil, considerando-se outros distúrbios do desenvolvimento, o grupo de especialistas recomenda a transferência do paciente a um especialista experiente em SAF.



Para atender ao critério

ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

pelo menos 3 das seguintes características devem estar presentes, que não são adequadas para a idade e não são explicáveis pelo contexto familiar e o ambiente social:

- Redução global significativa da inteligência (pelo menos < 2 desvios padrões) ou atraso global significativo do desenvolvimento psicomotor nas crianças < 2 anos
- Epilepsia
- Microcefalia $< 10^{\circ}$. Percentil

Desempenho / capacidade pelo menos < 2 desvios padrões nas áreas:

- Linguagem
- Motricidade fina / básica ou coordenação
- Percepção espaço-visual ou habilidades espaço-construtivos
- Capacidades de aprendizagem e retenção
- Funções executivas
- Competências de cálculo
- Atenção
- Habilidades sociais e comportamento

Atualmente a quantidade do consumo materno de álcool na gravidez pode ser estimado somente qualitativamente, porque não existe um limite confiável da quantidade de exposição ao álcool no período intra-uterino não-nocivo para o nascituro.

Podemos deduzir a partir de estudos internacionais, que o consumo do álcool repetidamente ou que o consumo excessivo numa única ocasião, com pelo menos 5 bebidas alcoólicas na gravidez implica no risco de desenvolvimento de SAF na criança.



2

EXPOSIÇÃO AO ÁLCOOL CONFIRMADO

Se existirem alterações do sistema nervoso central, deve-se diagnosticar o DNDRA com a **confirmação** do consumo materno do álcool na gravidez.



ALGORÍTMO

ESCLARECIMENTO DO DISTÚRBO DO DESENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO CAUSADO PELO/ DEVIDO AO/RELACIONADO AO ÁLCOOL (DNRA)

Sistema de saúde e ajuda / assistência

Diagnóstico potencial de Transtorno do espectro alcoólico fetal

Transferência a um especialista experiente na área de SAF

Pelo menos 3 das seguintes características, que não são adequadas para a idade e não são explicáveis pelo contexto familiar e o ambiente social

- Redução global significativa da inteligência (pelo menos < 2 desvios padrões) ou atraso global significativo do desenvolvimento psicomotor nas crianças < 2 anos
- Epilepsia
- Microcefalia < 10º. Percentil
- Desempenho / capacidade pelo menos < 2 desvios padrões nas áreas:
 - Linguagem
 - Motricidade fina / básica ou coordenação
 - Percepção espaço-visual ou habilidades espaço-construtivos
 - Capacidades de aprendizagem e retenção
 - Funções executivas
 - Competências de cálculo
 - Atenção
 - Habilidades sociais e comportamento

E

Exposição ao álcool intra-uterino confirmado

DIAGNÓSTICO DNRA ?

SIM

Suporte e tratamento adequados

NÃO

Observação e documentação das dimensões do corpo, desenvolvimento, cognitivo, comportamento e doenças secundárias de SAF

RE-AVALIAÇÃO



ARBD: DEFEITOS DE NASCIMENTO RELACIONADO AO ALCÔOL (DCRA)

Defeitos congênitos relacionados ao álcool

Não se deveria usar o ARBD como diagnóstico (tanto na Alemanha com em outros países), por causa da falta da especificidade das malformações e a falta da evidência do ARBD como doença determinada.

**Guideline Diagnosis of
Fetal Alcohol Spectrum Disorders
(Germany)**

Short version, long version and methodological report
<http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/022-025.html>

AUTORES DO GUIA

Dr. Mirjam N. Landgraf MD
Prof. Dr. Florian Heinen MD

ORGANIZAÇÃO E DESENVOLVIMENTO DO GUIA

Dr. Mirjam N. Landgraf MD
(Coordenadora, revisora da literatura
e moderadora do Guia e responsável técnica)
Dr. von Hauner Children's Hospital,
Ludwig-Maximilians University of Munich
Prof. Dr. Florian Heinen MD
(Coordenador e moderador do Guia)
Dr. von Hauner Children's Hospital,
Ludwig-Maximilians University of Munich

DGKJ & GNP

Prof. Dr. Ina Kopp MD
(orientadora metodológica e moderadora)
German Association of the Scientific Medical
Societies (AWMF)

Albert Kern

(apoio na organização e contato junto ao
Ministério Federal da Saúde, Alemanha)

Dr. Kirsten Reinhard

contato junto ao Departamento
"Addiction-Authorized Representative of the
Government", Alemanha, e à representante
Mrs. Dyckmans)

Design Kathrin Schneider, Munich
Copyright Mirjam N. Landgraf &
Florian Heinen, Munich

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses
des Deutschen Bundestages