

Síndrome alcohólico fetal y cardiopatía

P. VALLÉS, D. GLEZ.-LAMUÑO, C. QUEVEDO, P. VALLÉS-URRIZA,
F. DA CASA* y S. GARCÍA CALATAYUD

RESUMEN: El síndrome de alcohol fetal (SAF) se debe a los efectos teratogénicos del alcohol en madres que consumen esta droga durante el embarazo. La incidencia, que puede ser más alta de lo publicado, se calcula alrededor de 1-2/1.000 recién nacidos vivos, en base a calcular en España, 400.000 mujeres alcohólicas en edad fértil. El diagnóstico sólo es fácil cuando hay una ingesta importante de alcohol o el fenotipo es típico, con retraso del crecimiento, anomalías neurológicas, microcefalia y estigmas faciales. Puede mostrar cardiopatía, generalmente consistente en defectos septales. El pronóstico de la cardiopatía empeora por la suma del SAF. Presentamos y comentamos 4 casos. **PALABRAS CLAVE:** SÍNDROME DE ALCOHOL FETAL. DROGADICCIÓN.

ALCOHOL FETAL SYNDROME AND CARDIOPATHY. (SUMMARY): The alcohol fetal syndrome (AFS) is due to teratogenic effects of alcohol in mothers consuming this drug during the pregnancy. The incidence, that could be higher than published, is about 1-2/1.000 live newborns, in base of calculating 400.000 alcoholic wives in Spain during their fertile age. The diagnosis is only easy whether there is an important intake of alcohol and whether the child has a typical phenotype with retard growth, neurological abnormalities, microcephalia and facies stigma. They may show cardiopathy, generally septal defects. The prognosis of the cardiopathy worse by the addition of the FAS. We report and comment 4 cases of FAS. **KEY WORDS:** ALCOHOL FETAL SYNDROME. DRUG ABUSE.

INTRODUCCIÓN

El síndrome alcohólico fetal (SAF) descrito por Jones y Smith en 1973, consiste en una embriofetopatía alcohólica en hijos cuyas madres consumen alcohol durante el embarazo. Para muchos autores, es la causa más importante de deficiencia mental de etiología conocida. Se precisa un consumo de 30 g. de alcohol al día, para que exista riesgo de presentación de la fetopatía, pero el consumo mantenido de pequeñas cantidades, así como la ingestión elevada aislada pueden

desencadenar el síndrome. Con 30-60 cc. de ingesta de alcohol diarios, existiría un 10% de afectados con 90 cc. diarios, un 40%, etc., siendo proporcional la aparición del síndrome a la cantidad y duración del alcoholismo.

Hay otros factores, como la asociación de otras drogas, incluido el tabaco, así como la situación nutricional y peso de la madre.

Para orientarnos de un modo aproximado sobre la cantidad de alcohol inge-

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

* *Departamento de Pediatría. Sección de Neonatología. Unidad de Cardiología Infantil.*

rida en función del tipo de bebida, podemos utilizar la fórmula siguiente:

1. Bebidas de menos de 16º de alcohol: Vino, cerveza...

. Grados x 8 = cc. de alcohol puro/litro de bebida.

2. Bebidas de más de 16º de alcohol: licores...

. Grados x 10 = cc. de alcohol puro/litro de bebida.

El grado de afectación del embrión o del feto es variable. Formas subclínicas

manifestadas únicamente por un crecimiento intrauterino retardado (CIR), hasta las formas completas del S.A.F. en las que coinciden las tres manifestaciones mayores:

1. *Retraso en el crecimiento intrauterino y postnatal de forma armoniosa.*

2. *Afectación del S.N.C., con retraso mental y otras alteraciones (tono, movimientos finos y aparición de tics entre otros).*

3. *Facies típica.* (Tabla D).

TABLA I. SIGNOS MAYORES

1. CRECIMIENTO	2	3	4
RETRASO DE CRECIMIENTO INTRAUTERINO	SÍ		
RETRASO DE CRECIMIENTO POSTNATAL	SÍ		SÍ
TALLA BAJA			SÍ
PESO BAJO			SÍ
MICROCEFALIA acentuada con la edad			SÍ
2. S.N.C.			
RETRASO MENTAL	SÍ		?
ALTERACIONES FUNCIONALES DEL TONO. HIPOTONÍA	SÍ		NO
ALTERACIONES EN LOS MOVIMIENTOS FINOS	NO		NO
CONDUCTAS ESTEREOTIPADAS	NO		
HIPERACTIVIDAD	SÍ		SÍ
3. FACIES TÍPICA			
HIRSUTISMO	SÍ		SÍ
MICROCEFALIA	NO		SÍ
MICROGNATIA			SÍ
BLEFAROFIMOSIS	SÍ		SÍ
MICROFTALMIA	SÍ		SÍ
EPICANTUS	?		SÍ
LABIO SUPERIOR FINO, EN BOCA DE PESCADO	SÍ		SÍ
PLATIRRINIA	SÍ		SÍ
COANAS EVERTIDAS	SÍ		SÍ
PTOSIS PALPEBRAL	SÍ		
PALADAR OJIVAL	SÍ		SÍ
OTROS RASGOS DEL FENOTIPO			
PLIEGUES PALMARES ANÓMALOS			?
CLINODACTILIA DEL 5.º DEDO	NO		NO
SUPINACIÓN LIMITADA	SÍ		NO

Pueden asociarse otras malformaciones o estigmas malformativos, considerados como manifestaciones menores: cardíacas, articulares, nefrourológicas, etc... Entre las manifestaciones cardíacas se han descrito defectos de la septación interventricular e interatrial, tetralogía de Fallot y alteraciones de los grandes vasos.

DIAGNÓSTICO:

Se precisa:

1. Presencia de tres manifestaciones mayores.
2. Reconocimiento de ingesta alcohólica por la embarazada.

CASOS CLÍNICOS:

Caso N.º 1: T. F. O.

Niña de 3 meses que acude a la consulta de cardiología infantil, por soplo cardíaco.

Antecedentes Familiares: Hermana sana. Padre: Eucleación de ojo izdo., por razones no conocidas. Madre: Fumadora de 10-20 cigarrillos día. Bebedora habitual. Episodios frecuentes de etilismo agudo.

Antecedentes personales: Madre expuesta a Rx durante el embarazo. Rx de boca en primer mes y Rx de pie en el 5.º mes. Retraso de crecimiento fetal detectado ecográficamente el 8.º mes de gestación. Parto a término, eutócico. Peso al nacimiento 2660 g. (P 10). Talla 48 cm. (P 25). PC. 33 cm. (P 25). PT. 30, 5 cm.

Enfermedad actual: Soplo cardíaco detectado en los primeros días de vida. A los tres meses de vida se diagnostica de comunicación interventricular (CIV), mediante estudio clínico, electrofonocardiográfico, Rx y eco cardíaca M-2D y Doppler color. Rx de tórax: marcada cardiomegalia.

Examen físico: Edad: 3 meses. Peso: 3030 g. (Pc < 3). Talla: 53 cm. (Pc < 3). P. c.: 38 cm. (Pc 25). Retraso ponderoestatural. Fenotipo compatible con fetopatía alcohólica. Irritable y nervioso a la manipulación, dificultades para conciliar el sueño. Palidez cutánea. Hipotrófico. Tórax con prominencia anterior. Resto de exploración por aparatos sin significación.

El diagnóstico de su *CIV*, no justifica el *deficiente desarrollo ponderal y estatural*.

Evolución: Dada la cardiomegalia y el retraso ponderal y estatural, se inicia tratamiento con Digoxina y diuréticos. Se observa una discreta mejoría clínica, toma bien y disminuye la cardiomegalia, pero su curva de peso se aplanan por lo que se decide corrección quirúrgica. Enviada centro de referencia correspondiente, fallece tras la intervención quirúrgica.

Caso N.º 2: A.S.A.

Varón de 5 meses y medio que consulta por soplo cardíaco y posible fetopatía alcohólica.

Antecedentes familiares: Cuarto embarazo. 3 hermanos vivos. Madre bebedora habitual en grandes cantidades.

Antecedentes personales: Embarazo no controlado. Edad gestacional 27 ± 1 semana. Parto se inicia en su domicilio, ingresa en Hospital en período expulsivo. Peso al nacimiento: 1140 g (Pc < 10). P. cefálico 27,5 (Pc < 10). APGAR 3-4. En las primeras horas presenta intensos temblores y se detecta soplo cardíaco.

Enfermedad actual: Soplo cardíaco desde el nacimiento. Cardiomegalia al mes de vida, diagnosticándose la *CIV*. Se inicia tratamiento con digital. A los tres meses dada la persistencia de la cardiomegalia y la gran dilatación del ventrículo izquierdo se añaden diuréticos, Captopril y Carnitina. La curva de peso es plana

(Peso: 2300 g = -4 desv. stand.). Se mantiene severo retraso ponderoestatural.

Examen físico: Peso 2.600 g (Pc < 3), Talla 49 cm. (Pc < 3). Tensión arterial 75/40. Aceptable estado general. Irritable. Distrófico. Ligera contractura en flexión de los codos. Fenotipo de SAF (Ver figuras 1, 2). No se evidencian signos de cianosis. No plétora yugular. Corazón hiperdinámico a la palpación. Pulsos palpables en las cuatro extremidades. Soplo sistólico 2-4/6 en precordio y espalda. Ruidos

cardíacos fuertes. Hígado palpable 2 cm. bajo reborde costal. (Fig 1 y 2) Tabla 2.

Exámenes complementarios. Rx de tórax: Marcada cardiomegalia. Hiperflujo y edema intersticial. ECG: RsCsRs. 140 x'. Eje QRS: + 60. RS en V1. R+S en V3 60 mm. QR en V5-V6 con Q de 8mm. H.B.V. con predominio izdo. ECO 2D: Dilatación de cavidades izquierda. ECO DOPPLER: Alteración de la función diastólica del Ventrículo izquierdo e Hipertensión arterial pulmonar.

TABLA II. FENOTIPO SAF PACIENTE N.º 2

CIR	SÍ
MICROCEFALIA	SÍ
RETRASO PSICOMOTOR	SÍ
HIPERACTIVIDAD	
EPICANTUS	
PTOSIS PALPEBRAL	
BLEFAROFIMOSIS	
RAÍZ NASAL ANCHA Y PLANA	SÍ
PLIEGUES NASOLABIALES	SÍ
LABIOS FINOS	NO
HIPOPLASIA MANDIBULAR	NO
PALADAR OJIVAL	SÍ
SURCOS PALMARES ANÓMALOS	¿SÍ?
CLINODACTILIA	—
CAPTODACTILIA	—
HIPOPLASIA FALANGES TERMINAL	—
HIPOPLASIA UNGUEAL	—
DIFICULTAD SUPINACIÓN	—
TÓRAX EN EMBUDO	NO
MALFORMACIONES CARDÍACAS	SÍ
MALFORMACIONES GENITALES	SÍ
CRIPTORQUIDIA	
PENE GRANDE	
FOSITA COXÍGEA	SÍ
MALFORMACIÓN NEFRO-UROLÓGICA	SÍ
DISPLASIA OREJA (DERECHA)	SÍ



FIGURA 1. Fenotipo de un niño con un Síndrome alcohólico fetal. Retraso de crecimiento armónico



FIGURA 2. Facies típica del mismo paciente de la figura anterior

Juicio Clínico: Síndrome alcohólico fetal con retraso ponderoestatural severo y cardiopatía congénita tipo comunicación interventricular perimembranosa con flujo pulmonar doble del sistémico (estimado por doppler), hipertensión arterial pulmonar, insuficiencia cardíaca con alteración de la función diastólica del ventrículo izdo. predominante, por lo que se decide traslado a centro de referencia para corrección quirúrgica de la CIV.

Caso N.º 3: L.P.S.

Lactante de 2 meses ingresada al nacimiento por bajo peso.

Antecedentes familiares: Madre de 31 años. Fumadora de 20-30 cigarrillos al día. Bebedora habitual. Un año antes del parto sufre un «delirium tremens».

Antecedentes personales: Gestación de 36 semanas. Infección urinaria en el primer trimestre del embarazo. Cólico nefrítico. CIR tipo I detectado ecográficamente en la semana 34+3 del embarazo. Serología. Serología: Rubeola IgG +; VDRL, PTA, HBsAg y Toxoplasma negativos. Parto eutócico. APGAR 9-9. Peso 1.200 g. (P < 10). Talla 36,5 cm. (P < 10). Perímetro

cefálico 28 cm. (P < 10). A las 24 horas de vida presenta irritabilidad y temblores con la manipulación. Comienza con fiebre, decaimiento y regular estado general con hematimetría, bioquímica y cultivos en sangre y LCR normales. Urocultivo positivo a E. coli, iniciándose tratamiento antibiótico parenteral durante 16 días con mejoría progresiva del estado general. En E.E.G., se aprecia actividad bioeléctrica cerebral deficientemente estructurada, con escasos ritmos específicos de sueño, formados por ondas lentas con ritmos rápidos intercalados y de distribución generalizada. No se aprecian fenómenos paroxísticos ni signos de focalidad.

Examen físico: (2 meses). Peso: 2295 g (P < 3). Fenotipo compatible con fetopatía alcohólica. Buen estado general. No hepatomegalia. Pulsos periféricos palpables en las cuatro extremidades. A. Cardaca: Soplo sistólico 3/6.

Exámenes complementarios: E.C.G.: Normal.; Rx de Tórax: Normal.; ECO M.2D-DOPPLER: Comunicación interventricular perimembranosa pequeña. Foramen oval permeable (Figs. 3 y 4).

Evolución: Relativamente favorable, sin complicaciones, salvo la persistencia de un marcado retraso ponderoestatural.



FIGURA. 3. Eco Doppler color. Comunicación interauricular

Caso N.º 4: C.S.B.

Varón de 19 días de vida ingresado por bajo peso al nacimiento.

Antecedentes familiares: Madre de 29 años de edad. Fumadora de 20 cigarrillos diarios y bebedora habitual.

Antecedentes personales: Embarazo no controlado. Se practica ecografía prenatal que evidencia retraso de crecimiento intrauterino severo, repetida 18 días más tarde la biometría es similar y corresponde a la semana 31. Parto por cesárea por sufrimiento fetal crónico grave. Test de APGAR 7/8. Peso al nacer 1500 g (Pc < 10); Talla 44 cm. (Pc 10); p.c. 28 cm (Pc < 10). Edad clínica 37-38 semanas. Serologías negativas. Hiperexcitabilidad y tembloroso a la manipulación.

Examen físico: Peso 1720 g (Pc < 10); Talla 44 cm. (Pc < 10); p.c. 31,5 cm. (Pc 10). Hiperactivo. Facies típica de Fetopatía alcohólica. No otras malformaciones. Auscult. Cardíaca: Soplo sistólico II/VI compatible con PCA mínima.

Exámenes complementarios: E.C.G.: Normal. Rx Tórax: Normal. ECO M2D: Normal. ECO DOPPLER: Conducto arterioso permeable Ecocardiograma: Onda positi-



FIGURA. 4. Eco Doppler color. Comunicación interventricular

va en sístole con llenado diastólico, característica de PCA.

Evolución: En principio favorable, no siendo aún valorable, dada la corta edad, el posible retraso ponderoestatural.

DISCUSIÓN

El síndrome alcohólico fetal, considerado más una embriopatía que una fetopatía, está causado por los efectos teratogénos del alcohol en hijos cuyas madres consumen alcohol durante el embarazo, y es sin duda mucho más frecuente de lo que se publica. Fácil de diagnosticar si se tiene constancia del consumo de alcohol, y el niño muestra un fenotipo compatible, alteraciones neurológicas y/o retraso de crecimiento, asociado o no a algún estigma malformativo, pero difícil si no existen manifestaciones mayores y no se piensa en la existencia del síndrome. En nuestros casos, era tan evidente la ingesta en cantidad de alcohol por la madre, que resultaba difícil de ocultar; por otro lado, el fenotipo de los cuatro niños es inconfundible.

En España, se calcula que existen unas 400.000 mujeres en edad fértil alco-

hólicas, y la incidencia de SAF puede por tanto calcularse de 1 ó 2 por cada 1000 nacidos vivos.

Hasta un 50% de los niños, presentan algún tipo de cardiopatía. De 25-50% presentan defectos septales auriculares, un 1-25% C.T.V. y con una frecuencia similar, se describen anomalías de los grandes vasos incluida la tetralogía de Fallot.

En nuestra muestra de cuatro casos, extraída de la consulta de cardiología infantil, encontramos de 3 pacientes con una comunicación interventricular, uno de ellos con un defecto septal auricular asociado, y un cuarto niño con persistencia del conducto arterioso.

En relación a otros pacientes afectos de una CIV y seguidos en nuestra consulta, los niños afectos de la embriofetopatía alcohólica tienen peor pronóstico que aquellos que únicamente presentan su

cardiopatía. Pensamos que la mala evolución de dos de los niños con CIV, el primero de ellos con un fallecimiento inesperado en el postoperatorio y el segundo con estacionamiento severo de la curva ponderal, gran dilatación ventricular izquierda y signos de hipertensión arterial pulmonar, es influenciado negativamente por la existencia del SAF, dificultando el manejo de estas cardiopatías y ensombreciendo el pronóstico.

Respecto al tratamiento, creemos que ante un caso de CIV y SAF no puede darse el mismo valor al retraso ponderoestatural que en un paciente sin SAF, en el que una curva de peso plana es indicación absoluta de cirugía.

La presunción de alcoholismo, localización de las mujeres de riesgo y el apoyo a las madres alcohólicas para salir del mismo, son los mejores y prácticamente el único medio de tratamiento.

Petición de separatas:

DR. PABLO VALLÉS SERRANO
Unidad de Cardiología Infantil.
Hospital M. de Valdecilla
C. Cazoña, s. n.
39008 SANTANDER