

IL PROGETTO ISS SULLO SPETTRO DEI DISTURBI FETO ALCOLICI (FETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDER, FASD) E LA SINDROME FETO ALCOLICA



Adele Minutillo, Simona Pichini, Paolo Berretta e Gerolama Maria Ciancio
Centro Nazionale Dipendenze e Doping, ISS

RIASSUNTO - Si stima che oltre il 40% della popolazione mondiale consumi alcol. Tra questi, alcuni abusano di bevande alcoliche e il consumo è in costante crescita anche durante la gravidanza. L'esposizione prenatale all'alcol può causare danni irreversibili al feto. Lo Spettro dei Disturbi Feto Alcolici (FASD) e la Sindrome Feto Alcolica (FAS), la manifestazione più grave di questo complesso fenomeno, riguardano una serie di anomalie strutturali, disturbi dello sviluppo neurologico che comportano disabilità comportamentali e neuro-cognitive nei neonati e nei bambini esposti all'alcol durante la gravidanza o l'allattamento. Il Centro Nazionale Dipendenze e Doping dell'Istituto Superiore di Sanità ha coordinato il Progetto "Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento mirato dello Spettro dei Disturbi Fetal Alcolici e della Sindrome Fetale Alcolica" realizzato con il sostegno del Ministero della Salute, Centro Nazionale per la Prevenzione e il Controllo delle Malattie Programma 2018 con lo scopo di fornire un contributo alla ricerca su questo problema, diffondere un'informazione scientificamente valida e colmare il gap formativo degli operatori.

Parole chiave: FASD; gravidanza; alcol

SUMMARY (*Fetal Alcohol Syndrome: an underestimated public health problem*) - It is estimated that over 40% of the world's population consumes alcohol. Among these, some abuse alcoholic beverages and its consumption is constantly growing, even during pregnancy. Prenatal exposure to alcohol can cause irreversible harm to the fetus. Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) and Fetal Alcohol Syndrome (FAS), which is the most serious manifestation of this complex phenomenon, concern a series of structural abnormalities, neurodevelopmental disorders involving behavioral and neuro-cognitive disabilities in newborns and children exposed to alcohol while pregnant or breastfeeding. The National Center for Addiction and Doping coordinated the project "Prevention, early diagnosis and targeted treatment of the spectrum of Fetal Alcohol Disorders and Fetal Alcohol Syndrome" carried out with the support of the Ministry of Health, National Center for Disease Prevention and Control Program 2018 with the aim of providing a contribution to research on this problem, disseminating scientifically valid information and bridging the training gap of operators.

Key words: FASD; pregnancy; alcohol

adele.minutillo@iss.it

Il consumo di alcol in gravidanza è individuato solitamente attraverso la somministrazione di questionari. La raccolta dei dati con questo sistema ha un ottimo riscontro nei Paesi anglosassoni, dove lo stigma di essere consumatori è meno accentuato rispetto all'Europa mediterranea. Difatti, quest'ultima è l'area geografica in cui le madri, a causa del senso di colpa scaturito da una serie di elementi socio-culturali, si trincerano nel silenzio non dichiarando l'utilizzo di alcol (1).

Attualmente i ricercatori/ricercatrici hanno a disposizione dei nuovi strumenti per misurare ciò che viene consumato dalla madre ed eventualmente ricevuto dal feto, attraverso l'esame dell'etilglucuronide (EtG), il biomarcatore del consumo di alcol in gravidanza.

Si tratta di un metabolita prodotto durante il processo di metabolizzazione dell'alcol, che è possibile ritrovare/misurare nel sangue e nelle urine, per rintracciare una recente assunzione di alcol (2).

Inoltre, per controllare l'utilizzo di alcol in ogni momento della gravidanza, tale biomarcatore si misura nei capelli della puerpera (anche poco prima della sua instaurazione). Di media, i capelli crescono 1 cm ogni mese. Quindi con un'analisi per segmenti (di 1 o più cm) è possibile accertare i consumi mensili e, facendo un percorso a ritroso, segmentale centimetro per centimetro, si può individuare tale consumo nel corso di ogni mese della gravidanza.

Per riconoscere una madre astinente (3) vi sono dei valori limite dell'EtG nel capello, tale soglia è pari o inferiore a 5 picogrammi (pg) per milligrammo (mg) di capello (4).

Un altro valore limite rilevante è quello di 30 pg per mg di capello che al contrario evidenzia una bevitrice cronica. Il range di valori tra 5 e 30 pg per mg di capello indica invece quelle donne che bevono in maniera sociale. Inoltre, l'EtG nel meconio (le prime feci del neonato) neonatale dimostra l'esposizione prenatale all'alcol gestazionale. Un valore superiore a 30 ng/g di meconio sancisce un'esposizione prenatale a questa sostanza teratogena (5).

Nel nascituro è possibile utilizzare il meconio come matrice, ma tale indagine non è mai stata introdotta nella routine degli esami di screening neonatale, non solo per l'elevato costo delle analisi, ma anche perché la strumentazione complessa richiesta per effettuarle spesso non è disponibile nei laboratori ospedalieri.

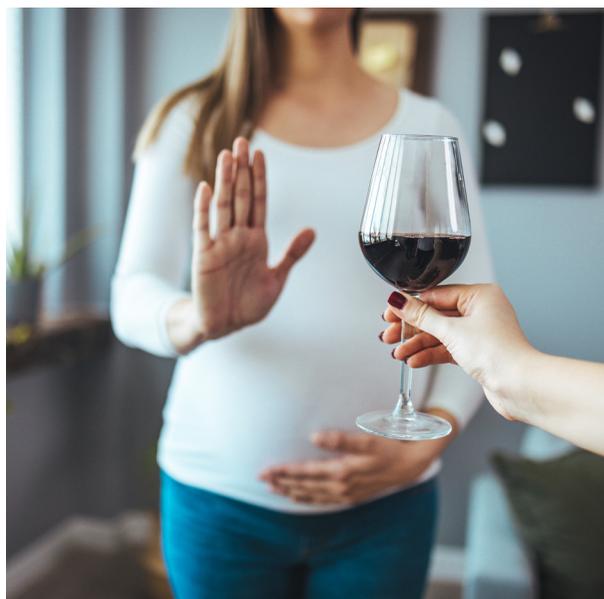
L'esame dell'EtG nel meconio può essere richiesto ai dipartimenti di medicina legale e tossicologia forense di molte università italiane, ma attualmente in Italia viene effettuata presso il Centro Nazionale Dipendenze e Doping dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) e dal Dipartimento di Scienze Biomediche e Sanità Pubblica, Università Politecnica delle Marche.

Con questi presupposti, nel 2021, è iniziata la raccolta di capelli materni e di meconio neonatale con lo scopo di acquisire informazioni oggettive sul consumo di alcol nelle donne in gravidanza in Italia e per comprendere i termini reali dell'esposizione a questa sostanza.

L'informazione

Le conseguenze dell'esposizione prenatale all'alcol non possono essere modificate, mentre la corretta comunicazione, la comprensione e un sostegno adeguato possono aiutare i bambini, gli adolescenti e gli adulti coinvolti a vivere un'esistenza in cui possano sviluppare le loro capacità, nonostante le loro disabilità.

In questi ultimi mesi, il Centro Nazionale Dipendenze e Doping dell'ISS ha pubblicato diversi articoli scientifici, un rapporto tecnico per gli operatori sociosanitari e un manuale (<https://www.iss.it/documents/20126/0/ManualeFASD-CCM.pdf/7f077937-2b36-36ac-18fa-f1d64d319094?t=1662640590338>) destinato a un segmento più ampio della popolazione:



consigli pratici per aiutare quotidianamente le persone colpite, indicazioni sulle potenziali terapie, l'assistenza scolastica e legale (4).

Ampio spazio è stato dato alle esperienze, esplorando, con la collaborazione di alcuni membri dell'Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe (AIDEFAD), cosa significhi per le persone e le famiglie affrontare la FASD.

Un capitolo è stato dedicato all'importante tema della prevenzione e, infine, sono stati descritti alcuni progetti sperimentali di gruppo e di gruppi di auto aiuto.

La formazione

Il programma formativo, dedicato agli operatori sociosanitari, è stato articolato in 5 corsi di formazione a distanza (FAD), erogati utilizzando la piattaforma www.eduiss.it. L'obiettivo generale è stato sensibilizzare gli operatori sociosanitari ai principali temi della FASD: diagnosi, prevenzione e trattamento.

A oggi sono stati formati oltre 30.000 operatori di cui la maggior parte si è dichiarata soddisfatta del percorso intrapreso, così come sono migliorate le loro conoscenze sul tema.

Di seguito i principali risultati dei primi corsi erogati. Per quanto riguarda i corsi monotematici, non saranno descritti i principali risultati, poiché ancora in svolgimento mentre viene redatto il presente contributo. ▶

Il corso **Lo spettro dei Disturbi Feto Alcolici: epidemiologia, diagnosi, trattamento e prevenzione** è stato suddiviso in 3 unità di apprendimento su: 1) aspetti clinici ed epidemiologici; 2) inquadramento diagnostico, cura e riabilitazione. Aspetti legislativi; 3) interventi di promozione della consapevolezza e prevenzione.

Hanno partecipato a questo corso 10.000 professionisti di salute, per lo più donne (84%).

Le professioni più rappresentate sono state il medico chirurgo (20,8%) e lo psicologo (19,8%).

Il 58,4% dei partecipanti ha completato l'intero percorso formativo, il 41,5% lo ha iniziato ma non ha completato tutte le prove certificative. In generale, la percentuale di gradimento del corso è stata il 96,2%.

L'analisi dei test d'ingresso e dei post test autovalutativi ha rivelato un notevole incremento delle competenze.

Il corso **L'esposizione fetale all'alcol: prevenzione diagnosi e trattamento dello Spettro dei Disturbi Feto Alcolici (FASD)** che ha visto i partecipanti impegnati in momenti interattivi con i docenti, ha fornito approfondimenti a professionisti che già si occupano di questa tematica. È stato strutturato in 3 unità di apprendimento su: 1) temi diagnosi; 2) trattamento e prevenzione; 3) comunicazione.

I partecipanti, selezionati dalle unità operative del Progetto, sono stati sostanzialmente donne (90%), per la maggior parte con età compresa nelle fasce 24-30 anni (25%) e 31-40 anni (35%). L'ostetrica è stata la professione maggiormente rappresentata (69%), a seguire il medico chirurgo (15%) e lo psicologo (9%).

Questo corso si è rivelato difficoltoso per i partecipanti, infatti solo il 21% lo ha portato a termine e il 71% non è riuscito a portare a termine tutte le prove sia per la tempistica stringente sia per la difficoltà dei contenuti.

Tra coloro che hanno portato a termine tutte le prove si segnala un rilevante incremento di competenze, soprattutto sul tema della prevenzione e del trattamento. ■

Dichiarazione sui conflitti di interesse

Gli autori dichiarano che non esiste alcun potenziale conflitto di interesse o alcuna relazione di natura finanziaria o personale con persone o con organizzazioni, che possano influenzare in modo inappropriato lo svolgimento e i risultati di questo lavoro.

Riferimenti bibliografici

- Schölin L. *Prevention of harm caused by alcohol exposure in pregnancy. Rapid review and case studies from Member States*. WHO Regional Office for Europe; 2016. 43 p. (https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0005/318074/Prevention-harm-caused-alcohol-exposure-pregnancy.pdf).
- Wozniak JR, Riley EP, Charness ME. Clinical presentation, diagnosis, and management of fetal alcohol spectrum disorder. *Lancet Neurol* 2019;18(8):760-70 (doi: 10.1016/S1474-4422(19)30150-4).
- Memo L, Gnoato E, Caminiti S, et al. Fetal alcohol spectrum disorders and fetal alcohol syndrome: the state of the art and new diagnostic tools. *Early Hum Dev* 2013;89 (Suppl. 1):S40-3 (doi: 10.1016/S0378-3782(13)70013-6).
- Istituto Superiore di Sanità. *Sindrome Feto Alcolica, Responsabilità fin dall'inizio* (<https://www.iss.it/documents/20126/0/ManualeFASD-CCM.pdf/7f077937-2b36-36ac-18fa-f1d64d319094?t=1662640590338>).
- Lemoine P, Harousseau H, Borteyru JP, et al. Les enfants de parents alcooliques. Anomalies observées à propos de 127 cas [Children of alcoholic parents: Abnormalities observed in 127 cases]. *Ouest Medical* 1968;21:476-82.
- Popova S, Lange S, Probst C, et al. Estimation of national, regional, and global prevalence of alcohol use during pregnancy and fetal alcohol syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Glob Health* 2017;5(3):e290-9 (doi: 10.1016/S2214-109X(17)30021-9).

TAKE HOME MESSAGES

Perché questa ricerca è utile?

Individua le evidenze scientifiche relative alla Sindrome Feto Alcolica e i disturbi correlati; definisce i principali criteri di diagnosi e modelli di trattamento/riabilitazione; identifica gli elementi di prevenzione dello Spettro dei Disturbi Feto Alcolici (FASD) e le principali linee di indirizzo.

Che ricaduta avrà sulla salute?

Offre una panoramica sulle evidenze scientifiche disponibili, sulle strategie di prevenzione, sui rischi legati al consumo di alcol e su come effettuare una diagnosi precoce nei neonati in cui ci sia il sospetto di esposizione.

Quali nuove prospettive apre questo studio?

La diagnosi precoce di FASD consente di: seguire il bambino fin dai primi mesi dello sviluppo; prendere in carico la famiglia; avviare un trattamento adeguato alle disabilità evidenziate; prevenire/ridurre la comparsa delle disabilità secondarie.