

A propósito de un caso de síndrome fetal alcohólico

With regard a case of alcoholic fetal syndrome

MSc. Rita Mercedes Jiménez López,^I MSc. Idalia Triana Casado,^{II} Dra. Maylín Nápoles Pérez^{III}

^I Centro Municipal de Genética del Cerro. La Habana, Cuba.

^{II} Hospital Clínicoquirúrgico Docente "Dr. Salvador Allende". La Habana, Cuba.

^{III} Policlínico Universitario Cerro. La Habana, Cuba.

RESUMEN

Se presenta el caso de un varón de tres años de edad, que fue remitido a la consulta de genética por la especialista de oftalmología. Acudió a consulta por ptosis palpebral y después de la valoración exhaustiva se detectó un cuadro complejo, con multiplicidad de alteraciones oftalmológicas por lo que se decidió la remisión. Después de la investigación correspondiente, se constataron alteraciones funcionales y anatómicas, tanto durante su desarrollo prenatal como postnatal, que permitieron concluir que se trataba de un síndrome fetal alcohólico, previo diagnóstico diferencial con otras enfermedades.

Palabras clave: caso, síndrome, fetal, alcohólico.

ABSTRACT

This is the case of a male aged three years referred to genetics consultation by an ophthalmology specialist. He came to consultation due to palpebral ptosis and after an exhaustive assessment it was detected a complicated picture with many ophthalmologic alterations thus authors decide the remission. After corresponding research, functional and anatomical alterations were confirmed during its development and in postnatal status allowed us to conclude that it was an alcoholic fetal syndrome, previous differential diagnosis with other diseases.

Key words: case, syndrome, fetal, alcoholic.

INTRODUCCIÓN

El síndrome fetal alcohólico (SFA) fue descrito en 1973, por *Kenneth L. Jones* y *David W. Smith*, como un patrón de defectos craneofaciales y malformaciones cardiovasculares, asociados con deficiencias del crecimiento prenatal y retardo en el desarrollo.¹ *Paul Lemoine* ya había publicado, en 1968, un estudio sobre niños con características distintivas, cuyas madres eran alcohólicas.¹

El patrón de malformaciones en ambos estudios indicaba un daño prenatal que identificaba al alcohol como el agente teratógeno. No fue hasta 1979, que un grupo de investigadores en Gothenburg, Suecia, confirma estos hallazgos y le da la denominación actual de síndrome fetal alcohólico.²

Este síndrome tiene como características fundamentales el crecimiento insuficiente en la etapa prenatal, los abortos espontáneos y los partos pretérmino, alteraciones estructurales en la cara y la cabeza, defectos congénitos cardiovasculares y retraso mental³ (se obtuvo el consentimiento informado para publicar las fotos del niño).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un paciente de tres años de edad, remitido al Centro Municipal de Genética del Cerro, por la especialista de Oftalmología, después de la valoración, por presentar ptosis palpebral.

Mediante el interrogatorio que se le realizó a la madre, se recogieron los siguientes datos: durante la atención prenatal se le había diagnosticado crecimiento intrauterino retardado. El nacimiento fue de parto eutócico a las 38 semanas de gestación, con peso de 2 300 g (bajo para edad gestacional). Durante el primer año de vida, el paciente tuvo irritabilidad y retardo en el desarrollo psicomotor. Se llevó a múltiples interconsultas de psicología debido a la hiperactividad.

EXAMEN FÍSICO

Se detecta puente nasal plano y nariz en anteversión (Fig. 1), pómulos planos y pequeños, ptosis palpebral, microftalmía del ojo derecho, epicanto bilateral, blefarofimosis y palidez del disco óptico bilateral (Fig. 2), boca con ausencia de filtro, labio superior liso y delgado (Fig. 3)*.



Fig. 1. Perfil del paciente.



Fig. 2. Frente del paciente.

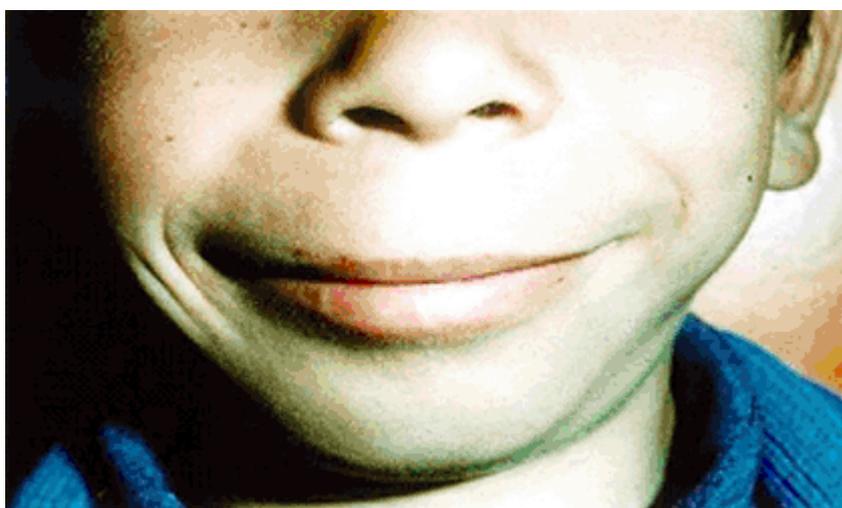


Fig. 3. Boca del paciente.

Se recogen antecedentes patológicos personales de comunicación interauricular y de madre fumadora y alcohólica durante la gestación.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Ecocardiograma: Normal.

Cariotipo: 46, xy (sin alteraciones cromosómicas, numéricas ni estructurales).

TAC: Desarrollo anormal del cerebro.

DISCUSIÓN

El síndrome fetal alcohólico es una entidad que se presenta con poca frecuencia. Debido a la similitud con varias entidades, por la presencia de síntomas y signos correspondientes a multiplicidad de sistemas y órganos, el diagnóstico es complejo, y sobre todo, tardío.⁴ En este caso, el diagnóstico se hubiera podido realizar en la etapa prenatal, porque se tenía el antecedente de la ingestión materna de alcohol y existían alteraciones en el crecimiento prenatal (CIUR). Además, por el bajo peso al nacer para la edad gestacional y el retardo del desarrollo psicomotor. Asimismo, se podía haber realizado la prevención durante la etapa prenatal, por el carácter prevenible del alcohol como teratógeno.

Se realiza el diagnóstico diferencial con:

- Retraso del crecimiento prenatal y postnatal por la presencia de alteraciones faciales y craneales, deformidades cardiovasculares y retraso mental.
- Síndrome de Dubowitz dada la ausencia de alteraciones cutáneas en forma de eczemas y manifestaciones digestivas (reflujo gastroesofágico).⁵
- Síndrome de criptoftalmos por la ausencia de deformidades en otros sistemas y órganos como riñón, laringe, oído y genitales, así como por el cariotipo normal.
- Síndrome de *epicantus inversus* (blefarofimosis y ptosis palpebral) ya que este se caracteriza por alteraciones oculares y faciales, pero no existen alteraciones del desarrollo prenatal ni postnatal.²
- Síndrome de Krause o displasia encefalopática congénita, dado que en este las alteraciones oculares (microftalmía) y mentales se manifiestan, generalmente, después del nacimiento, y existe el antecedente de prematuridad.⁶

Previo diagnóstico diferencial con otras enfermedades, se concluye el caso como un SFA, en el que no se hizo el diagnóstico prenatal ni postnatal inmediato.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kenneth LJ. Smiths recognizable patterns of human malformation. 5ª ed. Philadelphia: WB Saunders Co.; 2006 p. 605-9.
2. Berenzon S. Riesgos asociados al consumo de alcohol durante el embarazo en mujeres alcohólicas de la Ciudad de México. Rev Sal Mental. 2007;30(1):31-8.
3. Bertrand J, Floyd LL, Weber MK. Guidelines for identifying and referring persons with fetal alcohol syndrome. MMWR Recomm Rep. 2005;28(11):1-14.
4. Müller F, Young I. Genética médica. 10ª ed. Madrid: Harcourt; 2001 p. 223-34.
5. Llanio Navarro R et al. Síndromes. 5ª ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2005. p. 621-3.
6. Stoll BJ. Metabolic disturbances. En: Nelson. Textbook of Pediatrics. 18th ed. Philadelphia; Saunders Elsevier; 2007. p. 106.

Recibido: 22 de septiembre de 2010.

Aprobado: 16 de diciembre de 2011.

Idalia Triana Casado. Hospital Clínicoquirúrgico Docente "Dr. Salvador Allende".
Calzada del Cerro No. 1551 esquina Domínguez, municipio Cerro. La Habana, Cuba.
Correo electrónico: idalia.triana@infomed.sld.cu

*Se obtuvo el consentimiento informado para publicar estas imágenes.