ENCICLOPÉDIA
sobre o Desenvolvimento
na Primeira Infância

SAF/ EAF: Seu impacto sobre o desenvolvimento psicossocial da criança tendo em vista o diagnóstico

Susan Astley, PhD

University of Washington, EUA

Junho 2003

Introdução

A síndrome alcoólica fetal (SAF) é um defeito inato permanente provocado por consumo de álcool pela mãe durante a gravidez. A SAF caracteriza-se por deficiências do crescimento, disfunções do sistema nervoso central (SNC) e um conjunto particular de pequenas anomalias faciais.[1,2] A SAF é a principal causa conhecida de retardo mental no mundo ocidental[3] e é inteiramente passível de prevenção. Nem todos os indivíduos prejudicados por exposição pré-natal ao álcool têm SAF. Muitos deles apresentam problemas cognitivos e comportamentais, mas não têm deficiências de crescimento ou o fenótipo facial da SAF. Esses indivíduos têm sido designados frequentemente como portadores de efeitos do álcool no feto (EAF) ou de distúrbio de desenvolvimento neural relacionado ao álcool (DDNA).[4]

Do que se trata

Os diagnósticos atuais de indivíduos que apresentam deficiência devido à exposição pré-natal ao álcool variam muito entre os médicos. Embora existam orientações diagnósticas[1,2,4,5,6] que os médicos são estimulados a seguir, essas orientações não são suficientemente específicas para garantir diagnósticos precisos (capacidade de fazer diagnósticos corretos) ou fidedignos (capacidade de chegar consistentemente ao mesmo diagnóstico para pacientes que apresentam os mesmos sintomas). Por exemplo, as orientações sobre disfunções do SNC não abordam quantas áreas de déficit devem estar presentes, qual a gravidade que os déficits devem apresentar ou quanta documentação é necessária para substanciar a presença do déficit. As orientações sobre o fenótipo facial não abordam quantos traços faciais devem estar presentes, qual o grau de gravidade que cada alteração deve ter ou que escala de medidas deve ser utilizada para avaliar essa gravidade. A utilização de termos como EAF e DDNA desconsidera o fato de que deficiências de crescimento e disfunções do SNC não são específicas à exposição pré-natal ao álcool.[7] Essas orientações refletem uma abordagem diagnóstica gestáltica, que está baseada mais em impressões clínicas gerais do que em dados sobre exposição ao álcool e desenlaces que têm sido metodicamente colhidos e interpretados. As características principais para o diagnóstico – deficiências de crescimento, anomalias faciais, disfunções do SNC e exposição pré-natal ao álcool – não estão simplesmente presentes ou ausentes, mas variam ao longo de um *continuum* diferenciado entre o normal e o grave, e apresentam todas as combinações possíveis.[8, 9] É necessário, portanto, um método diagnóstico que aborde mais adequadamente essa complexidade visando melhorar a precisão diagnóstica.

Problemas

Na falta de um método diagnóstico preciso e passível de reprodução, os diagnósticos continuarão a variar amplamente entre os médicos.[4,10,11] Do ponto de vista clínico, um diagnóstico errôneo resulta em cuidado inadequado do paciente, maior risco de deficiências secundárias[12] e perda de oportunidades de prevenção primária.[8] Do ponto de vista da saúde pública, o diagnóstico errôneo resulta em estimativas imprecisas sobre incidência e prevalência.[4,8] Estimativas imprecisas prejudicam os esforços no sentido de alocar suficientes serviços sociais, educacionais e de atenção à saúde nessa população de alto risco e impedem a avaliação adequada dos esforços de prevenção primária. Do ponto de vista da pesquisa clínica, o diagnóstico errôneo reduz também nossa capacidade de identificar clinicamente contrastes significativos entre grupos. Além disso, a falta de padronização de *métodos diagnósticos impede comparações válidas entre os estudos.*

Contexto de pesquisa

Para superar as limitações do método gestáltico de diagnóstico, foi desenvolvido um método novo e abrangente para diagnosticar o *continuum* total de resultados associados à exposição pré-natal ao álcool, intitulado Código Diagnóstico de Quatro Dígitos (*4-Digit Diagnostic Code*).[8,9,13,14,15,16] Os quatro dígitos do código diagnóstico refletem a magnitude da expressão das quatro características diagnósticas principais da SAF, na seguinte ordem:

1. deficiência do crescimento
2. fenótipo facial da SAF
3. disfunções/danos cerebrais
4. exposição pré-natal ao álcool

O código é gerado registrando-se inicialmente dados clínicos básicos no formulário padronizado de avaliação diagnóstica da SAF, e seguindo definições específicas de casos para gerar cada dígito. A magnitude da expressão de cada característica é determinada independentemente em uma escala Likert[a] de quatro pontos, na qual “1” indica ausência completa das características SAF e “4” indica uma presença marcante “clássica” das características SAF. Cada posição nos itens da escala Likert é definida especificamente para o caso. O código pode ser utilizado para diagnosticar indivíduos de qualquer idade.

Questões-chave de pesquisa

Para desenvolver o código diagnóstico de quatro dígitos foram utilizados os registros médicos e de pesquisa de 1.014 pacientes diagnosticados na Rede de Clínicas de Diagnóstico e Prevenção da SAF do estado de Washington – *Washington State FAS Diagnostic and Prevention Network.*[8,15] O desempenho do código (ou seja, precisão, potencial de replicação e poder) foi comparado ao método gestáltico de diagnóstico, utilizando-se os registros dos primeiros 454 pacientes que foram diagnosticados por ambos os métodos.[8]

Resultados de pesquisas recentes

Verificou-se que a precisão, o potencial de replicação e o poder são substancialmente maiores com o código de quatro dígitos do que com o método gestáltico de diagnóstico.[8] Entre os 69 pacientes que receberam um diagnóstico gestáltico de SAF, apenas nove atenderam aos critérios

do código de quatro dígitos. Na ausência de definições específicas de caso e de escalas de mensuração quantitativa, o método gestáltico de diagnóstico produziu um grupo muito heterogêneo de indivíduos com SAF – mais heterogêneo do que seria admissível pelas orientações gestálticas.[6] Por exemplo, 37 dos 69 pacientes não apresentavam nenhuma evidência de deficiências de crescimento, 27 tinham apenas uma das três características faciais, 29 não tinham nenhuma evidência psicométrica ou estrutural de dano cerebral e em cinco casos a ocorrência de exposição pré-natal ao álcool era desconhecida. Entre os 344 pacientes que receberam um diagnóstico de EAF pelo método gestáltico os resultados foram ainda mais variáveis. Ao serem reclassificados com base no código de quatro dígitos, esses pacientes apresentaram resultados que envolviam 13 categorias diagnósticas diferentes do código de quatro dígitos, variando desde simples exposição ao álcool até quase – ainda que não completamente – um diagnóstico integral de SAF. Os estudos que tratam esse grupo diversificado de pacientes com EAF como um grupo "homogêneo" correm um grande risco de insucesso na identificação de contrastes e associações clinicamente significativos. Por exemplo, uma associação linear, estatisticamente significativa, entre menor QI e maior magnitude da expressão do fenótipo facial de SAF foi identificada em 216 pacientes diagnosticados com o uso do código de quatro dígitos. Essa associação não foi detectada quando os mesmos 216 pacientes foram diagnosticados pelo método gestáltico Em contraste, em uma avaliação preliminar da replicabilidade do diagnóstico, a taxa de confiabilidade do código de quatro dígitos entre diferentes avaliadores e entre as análises de cada avaliador variou de 94% a 100%.

Conclusões

O código diagnóstico de quatro dígitos tem muitos pontos fortes. Oferece uma abordagem digital intuitivamente lógica para o relato de resultados e da exposição ao álcool, que reflete a verdadeira diversidade e o *continuum* de incapacidades associados à exposição pré-natal ao álcool. Oferece também precisão, fidedignidade e poder substancialmente maiores do que o método gestáltico de diagnóstico, por meio da utilização de escalas quantitativas de mensuração, definições específicas de casos e uma abordagem multidisciplinar por parte da equipe clínica. Uma das características centrais do código de quatro dígitos é a introdução de uma nomenclatura diagnóstica que substitui termos como EAF e DDNA. Essa nova nomenclatura documenta claramente a exposição e os resultados do paciente e sem a implicação de que o álcool seja o único agente causal. O componente facial do código oferece uma ferramenta extremamente sensível e específica de triagem de SAF.[16] Além disso, o código de quatro dígitos estabelece uma

linguagem descritiva comum para a comunicação mais clara de resultados nos registros e na literatura médica.

Implicações para políticas e serviços

Duas das metas mais importantes dos estudos sobre SAF são a prevenção primária – evitar o nascimento de crianças prejudicadas pelo álcool – e a prevenção secundária – reduzir as deficiências secundárias de crianças já afetadas pela exposição pré-natal ao álcool. Esses esforços estão inextricavelmente ligados a nossa capacidade de diagnosticar com precisão o espectro total dos distúrbios da síndrome alcoólica fetal. Para prevenir SAF de forma mensurável, precisamos inicialmente identificar mulheres em risco alto de dar à luz crianças afetadas pela exposição pré-natal ao álcool. Em seguida, a identificação exata da incidência de SAF em seus filhos exigirá métodos precisos de diagnóstico. Da mesma forma, para medir o sucesso de nossos esforços de prevenção, precisamos ser capazes de rastrear com precisão as mudanças na prevalência de SAF ao longo do tempo. Esse empreendimento também requer métodos de triagem[16] e de diagnóstico que sejam precisos e replicáveis no decorrer do tempo. Por fim, para medir a eficácia de intervenções que tenham como alvo crianças com dano cerebral devido ao álcool são necessários estudos cientificamente rigorosos de crianças com distúrbios relacionados à exposição pré-natal ao álcool. Mais uma vez, a identificação correta dessas populações de estudo requer ferramentas diagnósticas precisas.

Mais de 50 equipes clínicas multidisciplinares dos Estados Unidos e do Canadá estão, no momento, utilizando o Código Diagnóstico de Quatro Dígitos em uma ampla variedade de contextos de serviços clínicos e sociais. Grande parte dessa expansão é favorecida por legislações que estabelecem redes coordenadas de diagnóstico e prevenção de SAF.

Referências

1. Clarren SK, Smith DW. The fetal alcohol syndrome. *New England Journal of Medicine* 1978;298(19):1063-1067.
2. Jones KL, Smith DW. Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet* 1973;2(7836):999-1001.
3. Abel EL, Sokol RJ. Incidence of fetal alcohol syndrome and economic impact of FAS-related anomalies. *Drug Alcohol Depend* 1987;19(1):51-70.
4. Stratton KR, Howe CJ, Battaglia FC, eds. *Fetal Alcohol Syndrome: Diagnosis, Epidemiology, Prevention, and Treatment.* Washington, DC: National Academy Press; 1996.
5. Rosett HL. A clinical perspective of the fetal alcohol syndrome. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research* 1980;4(2):199-122.

6. Sokol RJ, Clarren SK. Guidelines for use of terminology describing the impact of prenatal alcohol on the offspring. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research* 1989;13(4):597-598.

7. Aase JM, Jones KL, Clarren SK. Do we need the term “FAE”? *Pediatrics* 1995;95(3):428-430.

8. Astley SJ, Clarren SK. Diagnosing the full spectrum of fetal alcohol-exposed individuals: introducing the 4-digit diagnostic code. *Alcohol and Alcoholism* 2000;35(4):400-410.

9. Astley SJ, Clarren SK, Gratzer M, Orkand A, Astion M. *Fetal Alcohol Syndrome TutorTM Medical Training Software* [CD-ROM]. Seattle, WA: March of Dimes; 1999.

10. Aase JM. Clinical recognition of FAS: difficulties of detection and diagnosis. *Alcohol Health and Research World* 1994;18(1):5-9

11. Chavez GF, Cordero JF, Becerra JE. Leading major congenital malformations among minority groups in the United States, 1981-1986. *Morbidity and Mortality Weekly Report. Surveillance summaries : MMWR / Centers for Disease Control* 1988;37(SS-03):17-24.

12. Streissguth AP, Kanton J, eds. *The Challenge of Fetal Alcohol Syndrome: Overcoming Secondary Disabilities.* Seattle, WA: University of Washington Press; 1997.

13. Astley SJ, Clarren SK. *Diagnostic Guide for Fetal Alcohol Syndrome and Related Conditions: The 4-Digit Diagnostic Code* 2nd ed. Seattle, WA: University of Washington; 1999.

14. Astley SJ, Clarren SK. Measuring the facial phenotype of individuals with prenatal alcohol exposure: correlations with brain dysfunction. *Alcohol and Alcoholism* 2001;36(2):147-159.

15. Clarren SK, Astley SJ. Development of the FAS Diagnostic and Prevention Network in Washington State. In: Streissguth AP, Kanton J, eds. *The Challenge of Fetal Alcohol Syndrome: Overcoming Secondary Disabilities.* Seattle, WA: University of Washington Press; 1997:40-51.

16. Astley SJ, Stachowiak J, Clarren SK, Clausen C. Application of the fetal alcohol syndrome facial photographic screening tool in a foster care population. *Journal of Pediatrics* 2002;141(5):712-717.

Nota

[a]NT: Escala Likert é um instrumento muito utilizado em pesquisas de opinião. A forma mais comum é a de uma escala de grau de concordância/discordância em relação a uma afirmação proposta, por exemplo: Concordo, Concordo parcialmente, Não concordo nem discordo, Discordo parcialmente, Discordo. São mais comuns as escalas de cinco pontos, mas pode haver menos ou mais pontos.