

## Trastornos del Espectro Alcohólico Fetal II: criterios diagnósticos II.

Pascual Bardaji, Josep. (07/11/2020). Trastornos del Espectro Alcohólico Fetal II: criterios diagnósticos II.[Mensaje en un blog]. Discapacidad intelectual y salud mental. Recuperado de <https://blog.pascalpsi.es/trastornos-del-espectro-alcoholico-fetal-ii-criterios-diagnosticos-ii>

En una entrada anterior realizamos una relación de los principales sistemas diagnósticos para los Trastornos del Espectro Alcohólico Fetal (TEAF/FASD) Si bien tal relación no es exhaustiva sí es suficiente para evidenciar que no hay unos criterios diagnósticos universales. En esta entrada vamos a realizar una comparativa de las distintas guías centrándonos en las versiones más recientes.

1.- En primer lugar encontramos diferencias terminológicas:

Sistema diagnóstico	Categorías diagnósticas
IOM	SAF/FAS – SAFp/FASP – ARND- ARBD
4-Digit Diagnostic Code	22 categorías diagnósticas (de la A a la V)
Canadian diagnostic guideline	FASD con rasgos faciales – FASD sin rasgos faciales – Riesgo de FASD
CDC	SAF/FAS
Emory-20	SAF/FAS – SAFp/FASP – ARND- Exposición prenatal sin diagnóstico.
Australian Guide	FASD con 3 rasgos faciales – FASD con menos de 3 rasgos faciales.
German guideline	SAF/FAS

Se encuentran igualmente diferencias en los criterios para los signos o síntomas a valorar.

a.- Exposición prenatal al alcohol (EPA/PAE)

EPA/PAE		SAF/FAS	SAFp/pFAS	ARND	ARBD
IOM-2016	1.- Confirmada. 2.- No conocida. 3.- No. Fuentes: Cuestionario AUDIT, T-ACE, información de la madre y otros (terceros incluidos).	No requerida	Requerida o no descartada (según subtipo)	Requerida	Requerida
4-Digit	1. Se ha confirmado ningún consumo durante embarazo. 2. No conocido: no se tiene información o no es fiable. 3. Riesgo: consumo confirmado con un valor y frecuencia inferior al nivel 4 o no se conoce su nivel. 4.- Alto riesgo: se ha confirmado el consumo con altas cantidades al menos una vez a la semana al principio del embarazo. Fuentes: Información de la madre y otros (terceros incluidos).	Nivel 3-4 o nivel 2 (según subtipo)	Nivel 3-4	Nivel 3-4	Nivel 3-4
Canadian	1.- Sí. 2.- No. 3.- No conocida. Fuentes: Cuestionario CRAFFT, TWEAK, información de la madre y otros (terceros incluidos).	Requerida o no descartada	Requerida	Requerida	Requerida
CDC	1.- Confirmada. 2.- No conocida. Fuentes: Cuestionario AUDIT, T-ACE, TWEAK, MAST, S-MAST, NET, RAPS4, RAPS4-QF, información de la madre y otros (terceros incluidos).	No requerida			
Emory-20	1.- Sí. (no se admite información de terceros) 2.- No. 3.- No conocida.	No requerida	Requerida	Requerida	
Australian Guide	1.- No. 2.- No conocido. 3.- Exposición. 4.- Exposición de alto riesgo. Fuentes: Cuestionario AUDIT-C, información de la madre y otros (terceros incluidos).	No requerida	Requerida		
German guideline	No se requiere si el fenotipo facial está presente,	No requerida			

En la comparativa puede observarse que hay acuerdo en relación a que salvo para SAF/FAS se va a requerir que se haya confirmado el consumo de alcohol durante la gestación (EPA/PAE). Para el fenotipo completo (SAF/FAS) se asume que se ha dado el consumo.

## b.- Anomalías faciales

Anomalías faciales	SAF/FAS	SAFp/pFASp	ARND	ARBD
IOM-2016	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq 10$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 2$	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq 10$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 2$		
4-Digit	1.- Fisuras parpebrales pequeñas ( $< 2DS < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 3$	1.- Fisuras parpebrales pequeñas ( $< 2DS < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 3$		
Canadian-2015	FADS con rasgos faciales	FADS sin rasgos faciales		
	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq -2SD < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 3$	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq -2SD < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  o 1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $> -2SD$ y $\leq -1SD$ ). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  o 1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq -2SD < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $= 3$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  o 1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq -2SD < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $= 3$ en la escala labio-filtrum de Astley).		
CDC	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $< 10$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 3$			
Emory-20	Incluye un ccheck-list en que se valoran otros aspectos junto con fisuras parpebrales, bermellón y filtrum.  $> 10$ efectos leves. $> 20$ efectos graves.	Incluye un ccheck-list en que se valoran otros aspectos junto con fisuras parpebrales, bermellón y filtrum.  $> 10$ efectos leves. $> 20$ efectos graves. No son necesarios los 3 rasgos faciales.		
Australian Guide	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq -2SD < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 3$	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq -2SD < 3$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\leq 3$		
German guideline	1.- Fisuras parpebrales pequeñas( $\leq 3er$ percentil). 2.- Bermellón delgado ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley). 3.- Filtrum liso ( $\geq 4$ en la escala labio-filtrum de Astley).  $\geq 3$			

Para FAS/FAE se observa que hay acuerdo en que tanto bermellón como filtrum requieren de puntuación mayor o igual a 4 en escala de Astley. Sin embargo el punto de corte varía para fisuras y número de signos: Observamos que el criterio IOM se encuentra entre los más laxos.

### c.- Alteraciones del crecimiento.

Crecimiento	SAF/FAS	SAFp/pFASp	ARND	ARBD
IOM-2016	Altura y/o peso $\leq 10$ percentiles para edad cronológica en relación a población de referencia.	Altura y/o peso $\leq 10$ percentiles para edad cronológica en relación a población de referencia o no requerido		
4-Digit	1.- Altura y/o peso $\leq 3$ centiles o 2.- Altura y peso $> 3$ y $\leq 10$ centiles.	1.- Altura y/o peso $\leq 3$ centiles o 2.- Altura y peso $> 3$ y $\leq 10$ centiles. o 3.- Altura o peso $> 3$ y $\leq 10$ centiles o no requerido.		
Canadian-2015 FAS con rasgos faciales/sin rasgos faciales	No requerido			
CDC	Altura y/o peso $\leq 10$ percentiles para edad cronológica en relación a población de referencia.			
Emory-20	Altura y/o peso $\leq 10$ percentiles para edad cronológica en relación a población de referencia.	Altura y/o peso $\leq 10$ percentiles para edad cronológica en relación a población de referencia o no requerido.		
Australian Guide	No requerido	No requerido		
German guideline	1.- Peso, al nacer o actual, $\leq 10$ percentiles. 2.- Altura, al nacer o actual, $\leq 10$ percentiles. 3.- IMC $\leq 10$ percentiles.  $>= 1$ .			

El acuerdo está en  $\leq 10$  percentiles. La excepción está en Canadian-2015 que no requiere tal variable.

### d.- Daño cerebral

Daño cerebral				
IOM-2016	Alteraciones cerebrales	Alteraciones neurocognitivas.	Alteraciones neuro-conductuales	Déficit conducta adaptativa
SAF/FAS SAFp/pFAS ARND $> 3$ años.	1.- Circunferencia de la cabeza $\leq 10$ percentil 2.- Anomalías de la estructura cerebral 3.- Convulsiones recurrentes no febriles $>= 1$	$\geq 3$ años: Disminución del CI $\geq 1,5$ SD o alteración en al menos una función neuropsicológica ejecutiva, aprendizaje, memoria o visoespacial $\geq 1,5$ SD. $< 3$ años: Retraso madurativo $\geq 1,5$ SD.	$\geq 3$ años: Déficit de autoregulación del estado de ánimo o del comportamiento, atención o control de impulsos $\geq 1,5$ SD.	
4-Digit	1.- Alteraciones significativas en tres o más funciones cerebrales tales como cognición, memoria, funciones ejecutivas, motricidad, lenguaje, atención actividad o signos neurológicos difusos. 2.- Microcefalia (COF $\leq -2$ DS 2,5 percentiles) y/o alteraciones significativas en la estructura cerebral de probable origen prenatal y/o alteraciones neurológicas severas de probable origen prenatal.			
Canadian-2015 FAS con rasgos faciales/sin rasgos faciales.	Alteraciones en el funcionamiento cerebral: 1.- Habilidades motoras. 2.- Alteraciones neuroanatómica o neurofisiológicas 3.- Cognición. 4.- Lenguaje. 5.- Rendimiento académico. 6.- Memoria. 7.- Atención. 8.- Funciones ejecutivas, incluyendo control de impulsos e hiperactividad. 9.- Regulación emocional. 10.- Conducta adaptativa, relaciones y habilidades sociales $\leq 2$ SD. $\geq 3$ Para menores de 6 años: microcefalia, resto no requerido.			
CDC	1.- Circunferencia de la cabeza $\leq 10$ percentil 2.- Anomalías de la estructura cerebral detectadas por diagnóstico por imagen. 3.- Alteraciones neurológicas o signos neurológicos difusos no atribuibles a otras causas.	Disminución del CI $\geq 2$ SD / retraso en el desarrollo o alteración en al menos tres de los siguientes: - Cognitivas. - Funciones ejecutivas. - Psicomotrices. - Déficit atención o hiperactividad. - Habilidades sociales. Otros: sensoriales, lenguaje, memoria, etc		
Emory-20 SAF/FAS SAFp/pFAS ARND	1.- Circunferencia de la cabeza $\leq 10$ percentil 2.- Patologías neurológicas (descartadas otras etiologías)	Se deben utilizar test estandarizados: 1.- Puntuaciones menores de 70 en test CI. 2.- Discrepancias significativas entre puntuaciones verbales y no verbales si $> 70$ . 3.- Escalas desarrollo infantil $< 85$ . 4.- Habilidades académicas deficientes,	Explícitamente las excluyen.	

		especialmente en matemáticas. 5.- Puntuaciones límite en múltiples aptitudes. 6.- Déficit en funciones ejecutivas.		
Australian Guide FADS con/sin rasgos faciales	1.- Circunferencia de la cabeza $\leq 3$ percentil 2.- Alteraciones estructurales cerebrales. 3.- Epilepsia. 4.- Otros neurológicos.	1.- Psicomotricidad. 2.- Cognición. 3.- Lenguaje. 4.- Rendimiento académico. 5.- Memoria. 6.- Atención. 7.- Funciones ejecutivas incluyendo impulsividad e hiperactividad. 8.- Regulación emocional. 9.- Conducta adaptativa, habilidades sociales y comunicativas. Déficit severos en más o 3 áreas		
German guideline		1.- Alteración intelectual global. 2.- Déficit en funciones ejecutivas. 3.- Trastornos del aprendizaje. 4.- Déficit en razonamiento viso-espacial. 5.- Déficit en memoria. $\geq 1$ .	Déficit de autoregulación de: 1.- estado de ánimo o del comportamiento. 2.- Atención. 3.- Control de impulsos. $\geq 1$ .	1.- Comunicación. 2.- Comunicación e interacción social. 3.- Actividades de vida diaria. 4.- Motoras. Se requiere 1 ó 2 y $\geq 2$ .

El punto de acuerdo se encuentra en la existencia de alteraciones cerebrales. Variará en los criterios de las manifestaciones cognitivas y conductuales y en el punto de corte.

En conjunto podemos observar que una de las mayores dificultades de este conjunto de condiciones es que no presentan signos patognósticos y su único signo característico lo constituyen los rasgos faciales para SAF/FAS. Otra complicación se da por el hecho de que los signos son antropo o psicométricos y se han de valorar de acuerdo a la variabilidad del grupo de referencia o familiares. En los que se refiere al aspecto antropométrico nos parece muy ilustrativo el debate que se establece entre Astley<sup>1</sup> y Coles et al<sup>2</sup>.

Coles et al<sup>1</sup>, en el trabajo que dio lugar al debate señalado, nos muestran que estas diferencias no son neutras. Con datos de 1.581 casos entre 0 y 21 años se aplicaron distintos criterios diagnósticos obteniéndose los siguientes resultados. En este trabajo también se puede encontrar una tabla comparativa de los distintos criterios con mayor profundidad que las que hemos presentado y que resulta de interés si se quiere profundizar en el tema.

<sup>a</sup>Each case may have multiple reasons for referral.  
R/O = Rule Out; LP = Learning Problem.

**Table 3.** Percent of Alcohol-Related Diagnoses by Diagnostic System  
(*n* = 1,581)

System	FAS	pFAS	ARND	Any alcohol Dx	No diagnosis
Emory-20	13.73%	16.13%	15.94%	45.79%	54.21%
4-Digit Code	0.25%	12.97%	24.29%	37.51%	62.49%
Canada	1.83%	10.31%	13.03%	25.17%	74.83%
Hoyme	12.21%	22.83%	24.54%	59.58%	40.42%
CDC	4.74%	N/A	N/A	4.74%	95.26%

Figures in the fourth column are a sum of the first 3 columns.

Igualmente proporcionan el índice de Kappa para valorar el acuerdo entre los distintos sistemas. En la tabla siguiente mostramos los índices para SAF/FAS: en color rojo índices, según escala de Landis y Koch, insignificantes y azul para moderados.

Kappa	Emory-20	Emory-10	4-Digits 2.004	Canada 2.005	IOM 2.005	CDC
Emory-20		0,517	0,022	0,160	0,535	0,329
Emory-10*	0,517		0,007	0,063	0,369	0,170
4-Digits 2.004	0,022	0,007		0,117	0,022	0,097
Canada 2.005	0,160	0,063	0,117		0,172	0,506
IOM 2.005	0,535	0,369	0,036	0,172		0,407
CDC	0,329	0,170	0,097	0,506	0,407	

Emory-10 utiliza como punto de corte 10 puntos en el check-list de alteraciones físicas.

Los promedios de acuerdo observados son 0,234 para SAF/FAS. Este acuerdo llega a 0,570 si se compara con recibir algún diagnóstico (SAF/FAS-SAFp/pFAS/ARND) o no recibirlo (se excluye CDC). La comparación en acuerdo para los distintos componentes 0,901 (crecimiento), 0,246 (facial) y 0,287 (neurocomportamental) nos muestra el bajo acuerdo incluso para los signos físicos característicos.

Por su parte Astley et al<sup>4</sup> compararon 4-Digit 2.004, Canadian 2.015, IOM 2.016 y Australian 2.016 en 1.392 casos. Al igual que en el trabajo de Coles et al<sup>1</sup> también se puede encontrar una tabla comparativa de los distintos criterios con mayor profundidad que las que hemos presentado y que resulta de interés si se quiere profundizar en el tema.

**Table 4.**

Prevalence and concordance of FASD diagnoses across the four diagnostic systems.

Variables	Diagnoses generated by the four systems and the various names applied to each													
	FAS, FASD/with Face		PFAS		SE/AE, ARND-severe*, FASD/no Face		ND/AE, ARND-moderate**		ARBD		"FASD" FASD		Not FASD (includes At-Risk)	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
<b>Number diagnosed by each system</b>														
4 Digit	29	2.1	53	3.8	388	27.9	624	44.8			1094	78.6	299	21.4
Australian	25	1.8			372	26.7					397	28.5	995	71.5
Canada	25	1.8			201	14.4					226	16.2	1166	83.8
Hoyme	89	6.4	207	14.9	69	5.0	192	13.8	56	4	613	44	779	56.0
<b>Number diagnosed by at least 1 system</b>														
	107	7.7	241	17.3	430	30.9	624	44.8	56	4	1138	81.8	1240	89.0
<b>Number diagnosed by all 4 systems</b>														
	12	0.9	19	1.4	53	3.8	0	0	0	0	152	10.9	235	16.9

\* ARND-severe: patients with 3 or more functional domains -2 SDs below the mean.

\*\* ARND-moderate: patients with 2 or more functional domains -1.5 SDs below the mean, but less than 3 functional domains -2 SDs below the mean. "FASD": 4-Digit Code includes FAS and PFAS under the FASD umbrella, but notes SE/AE and ND/AE are only FASDs if a patient's prenatal alcohol exposure caused their SE or ND.

Observamos que el 81,8% recibieron diagnóstico de TEAF/FASD por algún sistema, pero sólo el 10,9% para todos ellos. Para SAF/FAS tenemos el 7,7% para algún sistema y 0,9% para todos.

Para Brown et al<sup>5</sup> la ausencia de criterios unificados tiene implicaciones en la investigación, la práctica clínica y las políticas sanitarias. Consideran que hay evidencias limitadas o contradictorias que apoyen unos u otros criterios y que serán las medidas objetivas del momento y nivel de exposición las que van a permitir superar esta situación.

- 1.- Astley, S. (2017). Letter to the Editor Regarding Coles, Gailey, Mulle, Kable, Lynch, and Jones (2016): A Comparison Among 5 Methods for the Clinical Diagnosis of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research*, 41(1), 216-218.
- 2.- Coles, C. D., Gailey, A., Mulle, J., Kable, J. A., Lynch, M. E., & Jones, K. L. (2017). Response to Astley's Letter to the Editor. *Alcoholism, clinical and experimental research*, 41(1), 219.
- 3.- Coles, C. D., Gailey, A. R., Mulle, J. G., Kable, J. A., Lynch, M. E., & Jones, K. L. (2016). A comparison among 5 methods for the clinical diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research*, 40(5), 1000-1009.
- 4.- Astley, S. J. A., Bledsoe, J. M., Brooks, A., Davies, J. K., Jirikowic, T., Olson, E., & Thorne, J. C. (2019). Comparison of the 4-Digit Code, Canadian 2015, Australian 2016 and Hoyme 2016 fetal alcohol spectrum disorder diagnostic guidelines. *Advances in pediatric research*, 6(2).
- 5.- Brown, J. M., Bland, R., Jonsson, E., & Greenshaw, A. J. (2019). The standardization of diagnostic criteria for fetal alcohol Spectrum disorder (FASD): implications for research, clinical practice and population health. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 64(3), 169-176.