

# Síndrome Alcoólica Fetal – recorrência em duas gerações de uma família

## *Fetal Alcohol Syndrome – recurrence in two generations of a family*

---

EMERSON SANTANA SANTOS<sup>1</sup>  
ALEX MAURÍCIO GARCIA SANTOS<sup>2</sup>

---

### RESUMO

**Objetivos:** descrever um caso de recorrência da Síndrome Alcoólica Fetal em duas gerações de uma família brasileira.

**Descrição do caso:** uma paciente de 24 anos, filha de mãe alcoólatra, foi adotada ainda no período neonatal e teve diagnóstico confirmado de Síndrome Alcoólica Fetal. A paciente começou a consumir bebidas alcoólicas durante a adolescência, mantendo o etilismo durante a primeira e segunda gestação, com ambos os conceitos apresentando Síndrome Alcoólica Fetal ao nascimento. Na terceira gestação, não houve ingestão de bebidas alcoólicas, nascendo uma menina não acometida pela síndrome. Todos os indivíduos acometidos preenchem os critérios diagnósticos: exposição pré-natal ao álcool, dismorfismo crânio-facial, deficiência de crescimento (baixa estatura) e acometimento do sistema nervoso central.

**Conclusões:** apesar da recorrência de Síndrome Alcoólica Fetal ser relativamente frequente entre irmãos e estar bem documentada na literatura, a recorrência familiar em indivíduos de duas gerações (como mãe-filhos) é rara. Sendo uma síndrome evitável, há necessidade de intervenção multiprofissional e interdisciplinar na prevenção da mesma, atuando não apenas nos grupos de risco, como mulheres alcoólatras, mas também em mulheres jovens, etilistas sociais e com vida sexual ativa, conscientizando-as sobre os possíveis efeitos da exposição ao álcool na gestação.

**DESCRIPTORIOS:** SÍNDROME ALCOÓLICA FETAL/genética; GRAVIDEZ; FETO; BEBIDAS ALCOÓLICAS; ETANOL; RECORRÊNCIA/prevenção & controle; RELATOS DE CASOS.

### ABSTRACT

**Aims:** To report a case of recurrence of fetal alcohol syndrome in two generations of a Brazilian family.

**Case description:** A 24-year old female, daughter of an alcohol addicted woman, was adopted during neonatal period, and had fetal alcohol syndrome diagnosis confirmed. She started alcohol consumption during her adolescence and had alcohol exposure during her first and second pregnancies, with both newborns showing signs of fetal alcohol syndrome at birth. In her third pregnancy, there was no alcohol exposure and she gave birth to a non-affected daughter. All affected patients fulfill the diagnosis criteria: alcohol pre-natal exposure, cranio-facial dysmorphism, growth retardation (short stature) and central nervous system involvement.

**Conclusions:** Although the recurrence in fetal alcohol syndrome is quite common among siblings and has been well documented in literature, the recurrence in relatives from different generations, such as mother-child occurrence, is rare. Given that this is a preventable syndrome, it is important to implement an interdisciplinary approach, not only for groups with risk factors, but educating women in general about the deleterious effects of alcohol ingestion during pregnancy.

**KEY WORDS:** FETAL ALCOHOL SYNDROME/genetics; PREGNANCY; FETUS; ALCOHOLIC BEVERAGES; ETHANOL; RECURRENCE/prevention & control; CASE REPORTS.

---

<sup>1</sup> Professor Auxiliar de Genética Clínica da Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas e da Universidade Federal de Alagoas

<sup>2</sup> Acadêmico do sexto ano de Medicina da Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas.

## INTRODUÇÃO

O consumo de álcool durante a gestação tem sido um tema de pesquisa bem documentado. Entretanto, muitas das consequências desse consumo sobre o desenvolvimento infantil ainda são pouco conhecidas em sua extensão e gravidade.<sup>1,2</sup>

Estima-se que aproximadamente 20% das mulheres façam uso de álcool durante a gravidez. Este hábito tem aumentado significativamente nos últimos anos, apesar de ser uma causa evitável de defeitos congênitos e de alterações no desenvolvimento da criança.<sup>3</sup> Tal fato é preocupante, principalmente quando se sabe que o consumo de álcool durante a gestação envolve grande risco, devido à embriotoxicidade e teratogenicidade fetal que a ele estão relacionadas, transformando-se em sério problema de saúde pública, com enormes repercussões físicas, cognitivas e comportamentais. A síndrome pode manifestar-se por um quadro clínico completo, denominado Síndrome Alcoólica Fetal (SAF), ou um incompleto, conhecido como Efeito Alcoólico Fetal (EAF).<sup>2-6</sup>

A incidência de SAF varia conforme a população estudada, sendo estimada em um a três para cada 1000 nascidos vivos nos Estados Unidos, um para cada 600 na Suécia e um para cada 50 em algumas aldeias indígenas norteamericanas.<sup>7</sup> Estima-se que a prevalência de SAF na prole de mulheres alcoólatras seja de 21 a 29 para cada 1000 nascidos vivos. O risco é progressivamente maior a cada gestação subsequente, já que o etilismo tende a continuar, podendo chegar a 350 vezes mais frequente em relação à população geral.<sup>8</sup> No Brasil não há dados oficiais sobre a incidência da SAF, porém é alta a taxa de ingestão de bebidas destiladas de baixo preço e alto teor alcoólico, como a aguardente de cana, principalmente nas classes sociais mais baixas, fator que contribui para uma expectativa de alta incidência de SAF no país.<sup>7,8</sup>

Em 2004 a *National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities*, do *Centers for Disease Control and Prevention*, Estados Unidos, publicou o *Fetal Alcohol Syndrome: Guidelines for Referral and Diagnosis*, no qual foram estabelecidos como critérios mínimos para diagnóstico da SAF: 1) retardo de crescimento pré e/ou pós-natal; 2) envolvimento do sistema nervoso (atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, alterações de comportamento e do quociente de inteligência); e 3) dismorfismo facial (microcefalia, microftalmia

e/ou fissura palpebral pequena, filtro nasal hipoplásico com lábio superior fino e hipoplasia do maxilar).<sup>9</sup>

A variabilidade do quadro clínico, a não obrigatoriedade de notificação e a dificuldade na obtenção de informações que confirmem a ingestão materna de álcool na gravidez levantam a hipótese de que a SAF seja subdiagnosticada no Brasil, podendo, conseqüentemente, ser mais frequente do que é em geral reconhecido.<sup>10</sup> No presente caso, os autores relatam a recorrência da SAF em duas gerações de uma família, salientando a possibilidade de evitá-la.

## RELATO DO CASO

Uma paciente com 24 anos, natural e procedente de Maceió, Alagoas, solteira e dona de casa, foi encaminhada ao ambulatório de Genética Clínica da Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas com queixas de irritabilidade e baixa estatura, sem diagnóstico etiológico no momento da consulta. Dados sobre condições de nascimento da paciente eram imprecisos, uma vez que a mesma fora adotada ainda no período neonatal. Entretanto, houve relato de ingestão excessiva de bebida alcoólica por sua mãe biológica durante a gestação. A paciente apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor na infância e sua adolescência foi marcada por agressividade, dificuldades de aprendizagem, falta de adaptação escolar e problemas de relacionamento familiar e social, que se agravaram com a aquisição de hábitos etilistas. Os antecedentes obstétricos revelaram três gestações, com exposição alcoólica nas duas primeiras.

O exame físico apresentava os seguintes dados relevantes: baixa estatura proporcionada, facies peculiar, braquicefalia, baixa implantação dos cabelos na nuca, estrabismo convergente no olho esquerdo, baixa implantação de orelhas, septo nasal alargado, tórax alargado com aumento do ângulo xifoesternal, pés planos, camptodactilia e hiperextensão dos dedos das mãos.

Foi realizado cariótipo de alta resolução em sangue periférico com bandeamentos, cujo resultado foi normal (46, XX), descartando alterações cromossômicas visíveis ao método.

Com base na história pregressa, avaliação clínica e complementar, foi confirmada a hipótese diagnóstica de SAF e solicitado o comparecimento da prole da paciente para avaliação genético-clínica. Seus dois primeiros filhos apresentavam baixa estatura, déficit cognitivo e dismorfias.

Os resultados das avaliações encontram-se sumariados na Tabela 1, de acordo com o critério de pontuação e a classificação para SAF criados por Sporh et al.<sup>11</sup> em 1993 e modificados por Ribeiro e Gonzalez.<sup>7</sup>

TABELA 1 – Escore atribuído à mãe e seus dois filhos, conforme o Sistema de Escore para Diagnóstico da Síndrome Alcoólica Fetal. Modificado de Sporh et al., 1993.<sup>11</sup>

Características	Escore	Mãe	1º Filho	2º Filho
Déficit de crescimento pós-natal	4	+	+	+
Atraso de desenvolvimento	4	+	+	+
Microcefalia	4	+	+	-
Hiperatividade	4	+	+	+
Hipotonia	2	-	+	-
Epicanto	1	-	-	-
Fissura palpebral pequena	2	+	+	+
Ptose	2	-	-	-
Nariz pequeno e antevertido	3	+	+	-
Lábio superior fino	2	+	+	+
Palato alto e estreito	2	-	+	-
Fenda palatina	4	-	-	-
Hipoplasia maxilar	2	+	+	+
Prega palmar anormal	3	-	-	-
Camptodactilia	2	+	+	+
Anomalias de falanges	1	+	-	-
Mobilidade articular reduzida	2	-	-	-
Malformações cardíacas	4	-	-	-
Hérnias	2	-	-	-
Anomalias da genitália externa	2	-	-	-
Fosseta pré-sacral	1	-	-	-
Anomalias renais	4	-	-	-
<b>Total</b>		<b>28</b>	<b>31</b>	<b>20</b>
<b>DIAGNÓSTICO</b>				
<b>Efeito Alcoólico Fetal</b>		<b>&lt; 10</b>		
<b>SAF leve</b>		<b>10-29</b>		
<b>SAF moderada</b>		<b>30-39</b>		
<b>SAF grave</b>		<b>&gt; 40</b>		

## DISCUSSÃO

O uso de álcool é uma prática bastante difundida em quase todas as populações. Segundo os dados dos principais levantamentos brasileiros de grande abrangência, a idade média de iniciação no uso de álcool tem sido de 12,5 anos, com frequência de uso na vida de 65,2% entre jovens estudantes de 12 a 17 anos e prevalência de 11,2% de dependência de álcool na população geral.<sup>12</sup>

Estudos em famílias vêm demonstrando, com segurança, a agregação familiar da dependência do álcool.<sup>13</sup> Nunes et al.<sup>14</sup> reforçam a etiologia multifatorial do alcoolismo, envolvendo fatores ambientais e genéticos. O fator ambiental pode ser explicado por teorias psicanalíticas, psicossociais e comportamentais. Evidências de predisposição genética são baseadas em estudos feitos sobre história familiar; estudos de gêmeos monozigóticos e dizigóticos; indivíduos adotados; marcadores genéticos, como o locus do receptor do gene D<sub>2</sub> da dopamina, e alterações enzimáticas. Espera-se aumento de três a quatro vezes na prevalência dessa dependência em parentes de primeiro grau de dependentes, em relação à população geral.<sup>13,14</sup> Esses dados foram observados no referido caso, no qual a paciente, filha de mãe etilista, desenvolve o hábito da ingestão de bebidas alcoólicas na adolescência, apesar de ter crescido em um ambiente sem o mesmo.

Com base no critério mínimo de diagnóstico proposto na literatura (história de exposição materna ao álcool associada a retardo de crescimento pré e/ou pós-natal, envolvimento do sistema nervoso e dismorfismo facial), os três pacientes descritos preenchem os critérios para o diagnóstico de SAF. Esta conclusão é reforçada com a aplicação do escore proposto por Sporh et al.<sup>11</sup> Além do mais, o resultado normal da análise citogenética descartou a possibilidade de anomalias cromossômicas hereditárias e o padrão dismórfico dos pacientes descritos não se enquadra em síndromes monogênicas conhecidas.

Apesar do quadro clínico bem exuberante e da informação precisa dos pais adotivos sobre a exposição ao álcool durante a gestação, houve demora no estabelecimento do diagnóstico de SAF, feito apenas aos 24 anos de vida da paciente. Essa situação aponta para uma possível falta de acesso a serviços médicos especializados, ou pode ser consequência de uma deficiente informação por parte dos profissionais médicos. Segundo Porciuncula,<sup>15</sup> embora a genética clínica seja hoje reconhecida como uma especialidade médica, ainda são poucos os cursos de medicina que incluem em seus currículos disciplinas de genética clínica no nosso país, e esta deficiência compromete o reconhecimento de uma possível etiologia genética e a formulação de hipóteses diagnósticas, orientações e acompanhamentos posteriores, mesmo diante dos distúrbios congênitos mais frequentes. Relatos de casos

como o presente podem colaborar para difundir as informações sobre o assunto entre os profissionais da saúde.

Foram encontradas, ainda, algumas dificuldades na obtenção da informação precisa (dose, tempo da gestação) sobre o consumo de álcool nas gestações da paciente. Este fato é decorrente de fatores sociais, econômicos e religiosos. De acordo com a literatura, a confirmação da exposição pré-natal ao álcool poder ser muito difícil, em especial quando a mulher ainda faz uso de bebidas alcoólicas. Nesses casos, recomenda-se a obtenção da informação com um parente ou outra pessoa que esteja na consulta. Outra situação delicada é quando um paciente apresenta todos os critérios diagnósticos da SAF, mas não se pode confirmar a exposição pré-natal ao álcool, em especial quando a pessoa é adotada.<sup>9</sup>

Algumas pesquisas têm se dedicado a investigar qual a relação entre religiosidade e uso de álcool. A religiosidade, geralmente, é enfatizada como um elemento importante na recuperação do etilista, ou mesmo como um fator protetor fundamental contra o abuso de álcool e drogas ilícitas. A prática clínica, sobretudo, demonstra frequentemente a importância que vários pacientes envolvidos com tais problemas dão ao papel da religiosidade em suas vidas.<sup>16</sup> Isto reforça a dificuldade dos autores na confirmação do consumo de álcool nas duas primeiras gestações da paciente, uma vez que, sendo sua família adotiva bastante religiosa, tal fato foi a princípio negado, pois representaria para a família um grave desvio de conduta.

Em relação à qualidade de vida dos pacientes com SAF, alguns estudos revelam certas limitações, como dificuldades de aprendizagem e adaptação na escola, reclusão, distúrbios mentais, dependência de substâncias ilegais, promiscuidade sexual e dependência nas tarefas diárias. Essas limitações podem ser amenizadas ou agravadas de acordo com o meio social no qual o indivíduo está inserido.<sup>9</sup>

Finalmente, é importante ressaltar que a SAF é totalmente evitável. Para tanto, há necessidade de intervenção multiprofissional e interdisciplinar na prevenção da mesma, atuando não apenas nos grupos de risco, como por exemplo mulheres alcoólatras, mas também em mulheres jovens, etilistas sociais e com vida sexual ativa, conscientizando-as sobre os possíveis efeitos da exposição ao álcool na gestação.

## REFERÊNCIAS

- Laranjeira R, Barros G, Surjan J. Diagnóstico e conduta na dependência e na síndrome de abstinência do álcool. In: Mari JJ, Razzouk D, Peres MFT, et al., editores. Guias de medicina ambulatorial e hospitalar: Psiquiatria. São Paulo: Manole, 2002. p. 67-82.
- Sharpe TT. Physician and allied health professionals training and fetal alcohol syndrome. *J Womens Health (Larchmt)*. 2004;13:133-9.
- Passini Junior R. Alcohol consumption during pregnancy. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 2005;27:373-5.
- Room R. Alcohol and public health. *Lancet*. 2005;365:519-30.
- Fabri CE. Desenvolvimento e validação de um instrumento de rastreamento de uso nocivo de álcool durante a gravidez (T-ACE) [dissertação]. Ribeirão Preto (SP): Universidade de São Paulo; 2002.
- Grinfeld H, Segre CAM, Chadi G, et al. O alcoolismo na gravidez e os efeitos na prole. *Rev Paul Pediatr*. 2000;18:41-9.
- Ribeiro EM, Gonzalez CH. Síndrome alcoólica fetal: revisão. *Pediatria (São Paulo)*. 1995;17:47-56.
- Caleekal A. 1982. Perceived needs regarding alcohol problems and Alcohol Education Programs on Ontario University Campuses. In: Caleekal A. Fetal alcohol syndrome [Internet]. Toronto: Addiction Research Foundation Substudy, Education Research Section; c1989. [acesso em 2009 Sept 2009]. Disponível em: <http://digitalism.org/hst/fetal.html>
- Bertrand J, Floyd LL, Weber MK; Fetal Alcohol Syndrome Prevention Team, Division of Birth Defects and Developmental Disabilities, National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Guidelines for identifying and referring persons with fetal alcohol syndrome. *MMWR Recomm Rep*. 2005;54(RR-11):1-14.
- Ribeiro EM. Síndrome alcoólica fetal: relato de três irmãos afetados. *Pediatria (São Paulo)*. 1995;17:91-4.
- Spohr HL, Wilms J, Streinhausen HC. Prenatal alcohol exposure and long-term developmental consequences. *Lancet*. 1993;341:907-10.
- Carlini EA. Epidemiologia do uso de álcool no Brasil. *Arq Méd ABC*. 2006;31 (supl.2):4-7. [citado 2009 set 8]. Disponível em: [http://www.fmabc.br/admin/files/revistas/31amabc\\_supl2\\_04.pdf](http://www.fmabc.br/admin/files/revistas/31amabc_supl2_04.pdf)
- Messas GP, Vallada Filho HP. O papel da genética na dependência do álcool. *Rev Bras Psiquiatr*. 2004;26(Supl I): s154-8.
- Nunes SOV, Onishi LO, Hashimoto SM, et al. A história familiar e a prevalência de dependência de álcool e tabaco em área metropolitana na região Sul do Brasil. *Rev Psiq Clin (São Paulo)*. 1999;26:84-9.
- Porciuncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil [tese]. Campinas(SP); Unicamp, 2004.
- Xavier M. Religiosidade e problemas com o álcool: um estudo de caso. *Psicol Cienc Prof*. 2005;25:88-99. [citado em: 2009 set.8]. Disponível em: [http://pepsic.bvs-psi.org.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1414-98932005000100008&lng=pt&nrm=iso](http://pepsic.bvs-psi.org.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-98932005000100008&lng=pt&nrm=iso)

**Endereço para correspondência:**  
EMERSON SANTANA SANTOS  
Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas  
Rua Jorge de Lima, 113 - Trapiche Da Barra  
CEP 57010-300, Maceió, AL, Brasil  
Tel.: (82) 3315-6800  
E-mail: vicani@uol.com.br