

**Sònia Moreno Bravo**

**Aida Moreno Díaz**

**SÍNDROME ALCOHÒLIC FETAL**

**TREBALL DE FI DE GRAU**

**Dirigit per la Dra. Leticia Bazo Hernández**

**Grau d'Infermeria**



**UNIVERSITAT ROVIRA I VIRGILI**

**Tarragona**

**2019**



## ÍNDEX

|                                                                                               |    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| AGRAÏMENTS.....                                                                               | 5  |
| RESUM.....                                                                                    | 7  |
| ABSTRACT .....                                                                                | 8  |
| 1. INTRODUCCIÓ/ JUSTIFICACIÓ.....                                                             | 9  |
| 2. MARC TEÒRIC.....                                                                           | 11 |
| 2.1. LA GESTACIÓ .....                                                                        | 11 |
| 2.2. SÍNDROME ALCOHÒLIC FETAL .....                                                           | 12 |
| 2.2.1. <i>Alcohol i placenta</i> .....                                                        | 15 |
| 2.2.2. <i>Incidència i prevalença del síndrome alcohòlic fetal</i> .....                      | 16 |
| 2.2.3. <i>Signes i símptomes del Síndrome Alcohòlic Fetal</i> .....                           | 18 |
| 2.2.4. <i>Criteris diagnòstics</i> .....                                                      | 20 |
| 2.2.4.1. SÍNDROME ALCOHÒLIC FETAL .....                                                       | 21 |
| 2.2.4.2. SÍNDROME ALCOHÒLIC FETAL PARCIAL:.....                                               | 22 |
| 2.2.4.3. TRASTORNS DEL NEURODESENVOLUPAMENT RELACIONAT AMB L'ALCOHOL (TNRA):.....             | 23 |
| 2.2.4.4. MALFORMACIONS CONGÈNITES RELACIONADES AMB L'ALCOHOL: .....                           | 24 |
| 2.2.5. <i>Diagnòstics diferencials del SAF</i> .....                                          | 25 |
| 2.2.6. <i>Factors de risc per a la manifestació del SAF</i> .....                             | 25 |
| 2.2.6.1. FACTORS DE LA SALUT MATERNA PERIGESTACIONAL: .....                                   | 26 |
| 2.2.6.2. FACTORS DEL NIVELL SOCIOECONÒMIC: .....                                              | 27 |
| 2.2.6.3. PATRÓ D'INGESTA ALCOHÒLICA: .....                                                    | 27 |
| 2.2.7. CRIBATGE PER L'OBTENCIÓ DE L'EXPOSICIÓ PRENATAL A L'ALCOHOL .....                      | 27 |
| 2.2.8. <i>Limitacions de l'autoinforme</i> .....                                              | 29 |
| 2.3. SÍNDROME D'ABSTINÈNCIA NEONATAL .....                                                    | 29 |
| 2.3.1. <i>Signes i símptomes del síndrome d'abstinència</i> .....                             | 30 |
| 2.3.2. <i>Diagnòstic del síndrome d'abstinència neonatal</i> .....                            | 30 |
| 2.3.3. <i>Proves complementàries</i> .....                                                    | 31 |
| 2.3.4. <i>Fàrmacs més utilitzats en el tractament del síndrome d'abstinència neonatal</i> ... | 32 |
| 2.4. SALUT PÚBLICA.....                                                                       | 32 |
| 2.5. MITES I REALITATS .....                                                                  | 34 |
| 3. OBJECTIUS.....                                                                             | 35 |
| 3.1. GENERAL: .....                                                                           | 35 |
| 3.2. ESPECÍFIC: .....                                                                         | 35 |
| 4. METODOLOGIA .....                                                                          | 37 |
| 4.1. REVISIÓ BIBLIOGRÀFICA .....                                                              | 37 |
| 4.2. ENQUESTA .....                                                                           | 38 |
| 4.3. ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA .....                                                        | 39 |
| 4.4. ANÀLISIS DE DADES.....                                                                   | 39 |
| 5. RESULTATS.....                                                                             | 41 |
| 5.1. REVISIÓ BIBLIOGRÀFICA .....                                                              | 41 |
| 5.1.1. SÍNDROME ALCOHÒLIC FETAL .....                                                         | 41 |
| 5.1.2. MECANISME DEL SÍNDROME ALCOHÒLIC FETAL .....                                           | 42 |
| 5.1.3. PATRÓ DE CONSUM EN GESTANTS I PREVALÈNÇA DE SAF .....                                  | 42 |
| 5.1.4. FACTORS QUE CAUSEN EL SAF .....                                                        | 43 |
| 5.1.5. CRITERIS DIAGNÒSTICS DEL SAF .....                                                     | 44 |

|        |                                                           |     |
|--------|-----------------------------------------------------------|-----|
| 5.1.6. | PATOLOGIES DERIVADES DEL SAF .....                        | 45  |
| 5.1.7. | TRACTAMENT I CUIDATGES .....                              | 45  |
| 5.1.8. | SÍNDROME D'ABSTINÈNCIA NEONATAL .....                     | 47  |
| 5.2.   | ENQUESTA .....                                            | 48  |
| 5.3.   | ENTREVISTA .....                                          | 56  |
| 5.3.1. | Associació SAF Group .....                                | 56  |
| 5.3.2. | AFASAF.....                                               | 60  |
| 6.     | DISCUSSIÓ .....                                           | 65  |
| 7.     | LIMITACIONS.....                                          | 73  |
| 8.     | PROPOSTES DE FUTUR DE LA INVESTIGACIÓ .....               | 73  |
| 9.     | CONCLUSIONS .....                                         | 75  |
| 10.    | BIBLIOGRAFIA.....                                         | 77  |
| 11.    | ÍNDIX DE TAULES.....                                      | 80  |
| 12.    | ÍNDIX DE SIGLES I ACRÒNIMS .....                          | 80  |
| 13.    | ANNEXOS .....                                             | 82  |
|        | ANNEX 1: CRONOGRAMA .....                                 | 82  |
|        | ANNEX 2: ENQUESTA .....                                   | 84  |
|        | ANNEX 3: TAULES DELS RESULTATS DE L'ENQUESTA .....        | 89  |
|        | ANNEX 4: ENTREVISTA .....                                 | 102 |
|        | ANNEX 5: CERTIFICAT D'ASSISTÈNCIA .....                   | 103 |
|        | ANNEX 6: CONSENTIMENT INFORMAT ASSOCIACIÓ SAF GROUP ..... | 105 |
|        | ANNEX 7: CONSENTIMENT INFORMAT ASSOCIACIÓ AFASAF .....    | 106 |
|        | ANNEX 8: INFOGRAFIA .....                                 | 107 |

---

## Agraïments

Amb la finalització del treball de final de grau s'acaba una etapa dura i intensa la qual marca un abans i un després en les nostres vides tant a nivell acadèmic com a nivell personal, per tant, voldríem agrair a totes les persones que ens han ajudat en la nostra investigació i han participat tant directament com de forma indirecta.

Primer de tot, mostrar la nostra major gratitud a la Dra Leticia, tutora d'aquest estudi, pel seguiment del nostre treball, i per fer-nos de guia en el camp de la investigació, així com per a motivar-nos i encaminar-nos en els moments difícils i d'estancament en el procés del treball.

Agrair de tot cor, a les dues Associacions, tant a SAF Group com a AFASAF per la seva disposició a ajudar-nos en la nostra investigació, per a facilitar-nos la feina i per a mostrar-se sempre receptius a participar amb nosaltres i a convidar-nos a les activitats que realitzaven. Ens hem sentit molt arropades per tots vosaltres. Especialment, donar les gràcies a totes les famílies que han confiat en nosaltres i ens han explicat la seva història, ja que sense elles aquest estudi no hagués estat possible.

Donar el nostre màxim reconeixement a totes aquelles famílies i professionals que lluiten dia a dia per a fer visible una malaltia tant poc estudiada com és el Síndrome Alcohòlic Fetal, amb la finalitat de millorar la qualitat de vida dels nens que la pateixen.

També agrair als nostres familiars, el seu recolzament incondicional i per la seva paciència en els dies de màxim estrès en els quals se'ns feia costa a dalt i no vèiem el final de la meta. Amb vosaltres, ha sigut tot més fàcil. Us estimem.



---

## Resum

**Introducció:** El consum d'alcohol entre dones, especialment entre joves i en edat reproductiva ha augmentat de forma progressiva i constant en els últims anys, fet que suposa un major nombre de casos de Síndrome Alcohòlic Fetal, el qual constitueix la causa no genètica més freqüent de retard mental i malformacions, produint anomalies en el desenvolupament fetal molt més greus que les ocasionades per l'heroïna, la cocaïna o la marihuana, amb el detall que aquesta malaltia és totalment evitable.

**Objectius:** Conèixer els criteris diagnòstics del SAF, vivència familiar i transferir a la comunitat per aconseguir un diagnòstic precoç i evitar efectes adversos.

**Metodologia:** S'han realitzat tres estudis, els quals són una revisió bibliogràfica sobre el TEAF i més en profunditat sobre el SAF, un estudi descriptiu observacional transversal mitjançant una enquesta digital dirigida als familiars de nens i nenes amb SAF i una entrevista semiestructurada a les fundadores de l'associació.

**Resultats:** Els resultats obtinguts s'han aconseguit mitjançant els tres estudis metodològics que hem utilitzat per al nostre treball. S'ha obtingut una mostra de 60 famílies amb 23 ítems cadascuna, 18 de l'associació SAF Group i 42 d'AFASAF. El diagnòstic de SAF actualment s'arriba als 11 anys, però el 15% dels enquestats encara no tenen un diagnòstic tot i que van començar a notar comportaments estranys al voltant dels 4 anys. Els símptomes més freqüents són l'endarreriment en el creixement, la microcefàlia, la sensibilitat a sorolls forts, el solc nasolabial aplanat i els ulls petits i allargats, tot i que el 50% de les famílies que han participat en el treball no van notar cap tret facial característic del SAF en els seus fills. També refereixen ser descuidats, presentar dificultats en l'escola, tenir problemes en memoritzar, realitzar accions i en les relacions socials. No hi ha un tractament curatiu, però aquest, ha de ser individualitzat per tal de reduir la simptomatologia associada i la càrrega familiar.

**Conclusions:** Al nostre país no hi ha suficients investigacions i ni la població ni els professionals tenen els coneixements necessaris sobre el què suposa el SAF. S'ha de lluitar per aconseguir un diagnòstic precoç i promoure l'abstinència durant l'embaràs.

**Paraules clau:** TEAF, SAF, neurodesenvolupament, malformacions.

## Abstract

**Introduction:** The consumption of alcohol among women, especially youngsters and at reproductive age, has augmented on progressive form and featuring at the last years, fact that supposes a main numeral of cases of Fetal Alcoholic Syndrome, which consists in the cause no genetics more frequent of mental delay and malformations, producing anomalies at the fetal development much graver that the produced by heroin, cocaine or marijuana, with the detail that this sickness is totally avoidable.

**Aims:** Meet the criteria diagnostics of the FAS, how lives it the family and transfer at the community to achieve an early diagnosis and eschew adverse effects.

**Methodology:** We have done three studies, bibliographic review on the FASD and more in depth on the FAS, observational descriptive transversal digital study by means of a survey at the familiar of children with FAS and an interview at the founders of the association.

**Results:** The results has been obtained by three metologic studies we use for our investigation. We obtain a sample of 60 families with 23 questions, 18 pertinent of the association SAF Group and 42 of AFASAF. The diagnosis of FAS at present, arrives at the 11 years, but the 15% of the respondents still does not have a diagnostic although they noted odd behaviours around the 4 years. The most frequent symptoms are the delay at the growth, the microcephaly, the sensibility at loud rumbles, the groove between the nose and the mouth flattened and the small lengthened eyes, although the 50% of the families that have taken part in the survey did not note any removed facial characteristic of the FAS of the children. Also, they refer being neglected, present difficulties at the school, has problems at memorizing, realize actions and at the social relations. There is not treatment to recover, but it has to be individualized to reduce the symptomatology associated and the familiar charge.

**Conclusions:** In our country there is not sufficient investigations and the population and the professionals don't have the necessary knowledge on what supposes FAS. We have to fight to achieve an early diagnosis and promote the abstinence during pregnancy.

**Keywords:** FASD, FAS, neurodevelopment, malformations

---

## 1. Introducció/ justificació

El consum d'alcohol entre dones, especialment entre dones joves i en edat reproductiva ha augmentat de forma progressiva i constant en els últims anys, tal i com ja afirmaven Obot i Room al 2005 (1).

El quadre complert, amb totes les característiques clíniques del que avui es coneix com a Síndrome Alcohòlic Fetal, va ser descrit per primera vegada l'any 1957, dins la tesi doctoral d'una obludada pediatra francesa; Jaqueline Rouquette. Més tard, es va definir a França per Lemoine, al 1968, i més endavant als Estat Units per Jones i Smith al 1973, com un conjunt de signes clínics que es presenten en el recent nascut a causa de l'exposició intrauterina a l'alcohol (2).

Segons un estudi realitzat l'any 2017 a Chicago (USA) pel *Department of Psychiatry and Behavioral Sciences*, 1 de cada 10 dones embarassades refereix haver consumit alcohol durant l'embaràs, el que suposa entre el 2-11% de nens diagnosticats de SAF arreu del món amb un augment previsible (3).

Un dels motius que ens ha portat a triar aquesta temàtica, és l'interès que tenim en voler investigar quin és el mecanisme pel qual les substàncies tòxiques consumides per la mare en l'embaràs, tenen la capacitat de crear una dependència en el nadó sense que aquest les hagi consumit directament.

Aquest tema ens desperta un gran interès, ja que a les dues ens agradaria treballar en un futur amb nens i com ja hem mencionat anteriorment, considerem que el síndrome alcohòlic fetal és un problema que fins ara no ha tingut una gran rellevància a nivell global, però que en l'actualitat està augmentant i creiem que no hi ha estudis suficients per poder fer-li front a l'augment dels possibles casos que ens podem trobar en un futur.

A més a més, investigar en aquest àmbit ens pot ajudar tant a nosaltres com a tots els professionals d'infermeria a desenvolupar una bona pràctica i a realitzar els cuidatges més òptims en cada cas tenint en compte les circumstàncies i limitacions que envolten al nen/a i al seu entorn.

---

A nivell social considerem important tractar aquest tema ja que els cuidatges necessaris tant per a les mares com als fills a causa d'aquesta malaltia suposen un elevat cost sanitari i a la vegada un augment en la prevenció i rehabilitació.

Treballant en aquest projecte volem aconseguir ampliar la informació que es té fins al moment, per tal d'ajudar a les famílies que pateixen les repercussions d'aquest síndrome, a facilitar l'adaptació dins del seu entorn mitjançant una investigació exhaustiva sobre les principals diferències diagnòstiques que permeten definir a una persona amb Síndrome Alcohòlic fetal, i fer una transferència a la comunitat respecte aquestes, per tal d'oferir un coneixement a la població general aconseguint així, un diagnòstic més precoç que permeti disminuir les seqüeles del síndrome.

Degut a aquest recent augment i als pocs estudis establerts fins al moment, hem decidit realitzar el nostre treball de final del grau d'infermeria sobre el Síndrome alcohòlic fetal (SAF), el qual constitueix la causa no genètica més freqüent de retard mental i malformacions, superant l'espina bífida i el síndrome de Down, produint anomalies en el desenvolupament fetal molt més greus que les ocasionades per l'heroïna, la cocaïna o la marihuana, amb la particularitat de que tal malaltia és totalment evitable (1).

## **2. Marc teòric**

### **2.1. La gestació**

La gestació és el període de temps que transcorre entre la fecundació i el part, també anomenat embaràs o període gestacional. És un procés fisiològic en el qual es produeix la formació i el desenvolupament de l'embrió en el cos d'una dona en edat reproductiva. Dura aproximadament 280 dies o 40 setmanes a partir del primer dia de la data de l'última regla (FUR) o 266 dies a partir del moment de la fecundació. També es considera que la seva duració és de 9 mesos de calendari de 30 dies o 10 lunars de 28 dies (4,5).

Després de la fecundació, els sistemes fisiològics de la mare continuen reajustant-se per anticipar les demandes metabòliques que efectuarà el fetus per assegurar el seu creixement i desenvolupament, a més a més de les necessitats d'ella mateixa. Aquest estat en la dona, suposa canvis anatòmics i funcionals en l'organisme matern, afectant a gran part dels sistemes i aparells (reproductor, circulatori, respiratori, gastrointestinal i urinari), preparant el cos per nodrir al fetus, per al moment del part i la secreció làctia. També, pot suposar canvis en l'estat de la pell, emocionals, augment de pes i deambulació (4).

Les etapes del desenvolupament fetal es divideixen en tres: període de fecundació i implantació, període embrionari i període fetal.

La primera és el període de fecundació i implantació, és a dir, des del moment de la fecundació fins al dia 17 de la gestació (caracteritzat per la multiplicació cel·lular i període d'alta vulnerabilitat, que pot conduir a avortaments) (5).

En aquesta etapa es produeix la formació del tub neural i la proliferació i diferenciació de les cèl·lules trocancals neurals. Els efectes de l'alcohol produeixen una afectació en la formació del tub neural, altera la supervivència, proliferació i diferenciació de les cèl·lules progenitores neurals (hESC) i de la creta neural, i causa la dismòrfia facial en el SAF (5,6).

La segona etapa, és l'anomenada període embrionari (del dia 18 al 55 de la gestació), moment en el qual es produeix la diferenciació d'àrees específiques del cervell (escorça

cerebral, hipocamp, hipotàlem...), la proliferació dels neuroprogenitors (radial glia) i la seva diferenciació a neurones i astròcits, i per últim, la migració neuronal (5,6).

Els efectes de l'alcohol en aquesta etapa, produeixen disfuncions en la migració (alteracions neuronals i dèficits en l'astròglia), alteracions en la migració i pèrdua neuronal, provocant una possible interrupció de la gestació (5,6).

Per últim, l'última etapa de la gestació es coneix com a període fetal, (des del dia 56 fins al naixement), en la qual el cervell creix a màxima velocitat, hi ha una mort cel·lular massiva, es desenvolupa la mielina, s'estableixen connexions funcionals i es desenvolupa el cerebel. Si es produeix una agressió en aquesta última etapa, es representaria en el fetus com una alteració en el seu creixement o com una anomalia funcional del fetus (6).

## **2.2. Síndrome alcohòlic fetal**

La primera referència respecte a l'exposició prenatal a l'alcohol (PAE) la trobem l'any 1968 en mans dels francesos Lemoine, Harousseau, Borteyru i Menuet, encara que al 1957, dins de la tesi doctoral d'una oblidada pediatra francesa anomenada Jaqueline Rouquette, ja havia parlat sobre totes les característiques clíniques del que avui es coneix com a Síndrome Alcohòlic Fetal. Aquest treball va ser producte de les observacions que va realitzar mentre treballava a París, al Centre d'Higiene Infantil de la Fundació Paul Parquet (7,8).

No obstant això, la majoria d'investigadors que treballen sobre l'alcoholisme materno-fetal, quan citen en els seus treballs alguna referència històrica a la "primera descripció del FAS", citen com els primers descriptors o descobridors, quasi invariablement, a Jones i Smith i en un número cada vegada major a Lemoine (8).

Es pot dir, que el desenvolupament de les investigacions és relativament recent, tot i que en les últimes dècades s'han vist incrementades tant en relació amb l'exposició prenatal a l'alcohol com dels trastorns associats a aquesta (7).

Més tard, investigadors estatunidenses (1970-1972), van indagar més sobre aquest tema mitjançant dos articles que feien referència al problema que patien els fills de dones

amb alcoholisme crònic, relacionant aquest fet amb els problemes de creixement i desenvolupament dels nens tant intrauterí com postnaixement (7).

També van fer una descripció dels patrons físics que tenien en comú aquests nens afectats per l'exposició prenatal a l'alcohol, i van coincidir en defectes craniofacials, cardiovasculars i de malformacions en els membres com a conseqüència del retard en el desenvolupament i en el creixement (investigació en vuit fills de dones amb alcoholisme crònic) (7).

Aquest tipus d'investigacions estan augmentant, ja que el consum d'alcohol està en constant i progressiu creixement en dones, especialment entre joves i en edat reproductiva, per tant, suposa un problema a nivell mundial. A més a més, 1 de cada 10 gestants refereix haver consumit alcohol durant l'embaràs (1,3).

L'exposició prenatal a l'alcohol és la principal causa coneguda i previsible (són evitables si no hi ha un consum d'alcohol durant la gestació), de retard mental en el món occidental. S'estima que a Europa afecta una mitjana de 1 de cada 100 recent nascuts, existint països amb xifres molt més elevades com a Sud Àfrica amb 58.5 per 1000, i s'associa amb dificultats en la visió, l'oïda, la concentració, la funció executiva, l'adaptativa i social, el llenguatge, les habilitats motrius, la comunicació i el control dels impulsos (1,9).

El problema que provoca el consum d'alcohol durant la gestació, és l'anomenat Trastorn de l'Espectre Alcohòlic Fetal (TEAF), terme utilitzat per agrupar un gran nombre d'anomalies físiques, mentals, conductuals i cognitives que un individu pot presentar quan ha sigut exposat a l'alcohol durant el seu desenvolupament prenatal. És un trastorn del neurodesenvolupament conegut com la discapacitat invisible. Té una major gravetat que altres trastorns mentals greus, ja que a aquestes persones "els hi falta sentit comú" (6,9).

L'Institute Of Medicine (IOM) va definir l'any 1996 quatre categories diagnòstiques en els TEAF, i l'última revisió coneguda es va realitzar al 2016, des de la més severa a la menys (7,9):

1. **SAF** (amb o sense història confirmada d'exposició fetal a l'alcohol): presència d'anomalies facials, retard en el creixement i evidència de dany cerebral en un

nounat o un nen amb o sense exposició prenatal a l'alcohol confirmada (per declaració de la mare o per anàlisi de laboratori).

2. **SAF parcial** (amb o sense una història confirmada d'exposició fetal a l'alcohol): no es compleixen tots els criteris de SAF. Normalment falta el retard en el creixement.
3. **Defectes congènits relacionats amb l'alcohol (ARBD)**: presència d'anomalies físiques i altres malformacions orgàniques relacionades amb l'alcohol (defectes cardíacs, malformacions renals, problemes oculars i/o auditiu, trastorns múscul-esquelètics, etc). Requereix la confirmació d'exposició prenatal a l'alcohol (per declaració de la mare o per anàlisi de laboratori).
4. **Trastorn del neurodesenvolupament relacionat amb l'alcohol (ARND)**: clínica neuropsicològica i neurpsicològica suggestiva d'exposició prenatal a l'alcohol (hiperactivitat, trastorns del son...). No hi ha presència d'anomalies físiques ni de retard en el creixement. Requereix la confirmació d'exposició prenatal a l'alcohol (per declaració de la mare o per anàlisi de laboratori).

La màxima expressió del TEAF i en la qual centrarem el nostre estudi, es coneix com a Síndrome Alcohòlic Fetal (SAF), una encefalopatia amb un conjunt de signes clínics que es presenten en el fetus després de l'exposició intrauterina a l'alcohol irreversibles, on el pronòstic depèn de la simptomatologia associada que pateix la persona afectada, i per tant, en l'habilitat per adaptar-se a la vida diària (9,10).

Les seves característiques principals es poden dividir en (7,11,12):

- Malformacions morfològiques (especialment defectes craneo-facials): fissures palpebrals curtes (ulls esquinçats), llavis superior aplanat i prim, aplanament facial en el terç mig i absència o hipoplàsia del filtrum nasal. Altres malformacions com articulars, vertebrals, cardíacs, cutànies i urogenitals.
- Retard en el creixement (prenatal i/o postnatal).
- Alteracions del sistema nerviós central, expressades principalment per alteracions cognitives, conductuals, de socialització i d'aprenentatge, retard en el desenvolupament psicomotor i anomalies de les estructures cerebrals.

### 2.2.1. Alcohol i placenta

Es coneix que l'alcohol és l'agent teratogen més freqüent en l'ésser humà. La placenta té un paper crucial en el desenvolupament fetal actuant com a barrera protectora contra els efectes perjudicials que poden provocar determinades drogues. Per tant, un adequat intercanvi a través de la placenta és essencial per a un metabolisme i un creixement fetal normal (9).

Pel contrari, si l'alcohol (de baix pes molecular i escassa capacitat de dissociació) es consumeix, aquest component tòxic arriba a la sang i teixits i entra al fetus a través del cordó umbilical travessant la placenta amb rapidesa (un minut) mitjançant un doble mecanisme de difusió simple i per transport actiu, produint un deteriorament de la funció placentària (afectant el seu flux sanguini) (2,9).

Aquest deteriorament suposa una alteració del transport de nutrients essencials per al fetus i en la funció de les proteïnes i peroxidació dels lípids, a més a més de produir una disminució de la síntesi d'ADN, disrupció de la síntesi proteica i deteriorament del desenvolupament cel·lular, una alteració de la diferenciació cel·lular i de l'emigració cel·lular, activant el mecanisme de mort cel·lular (apoptosis) i causant el naixement del nadó amb una disminució en el nombre de neurones i un petit i deformat cervell (2,9).

Actualment un grup d'evidència científica, suggereix que l'estrès oxidatiu generat després del consum d'alcohol (etanol) i la producció d'espècies reactives d'oxigen (ROS) juga un paper important en el TEAF (2014), ja que el ROS juntament amb l'acetaldehid (productes metabòlics de l'etanol produïts en la seva biotransformació) són incrementats com a conseqüència d'aquest estrès oxidatiu, a la vegada que es disminueixen els nivells d'antioxidants i de les molècules, provocant l'alteració del funcionament normal (9).

A la vascularització fetus-placenta, li manca innervació autònoma, agents autocrins i/o paracrins com el radical òxid nítric (NO). L'etanol disminueix la disponibilitat del NO, s'eliminen els radicals lliures causant una desregulació del flux sanguini fetal. Aquest procés causa isquèmia en la placenta i reducció del gruix a causa de l'augment de la necrosi cel·lular i apoptosis, alterant l'expressió de molts gens de la placenta i per tant, jugant un paper important en el desenvolupament fetal. Totes aquestes anormalitats

suposen una dificultat en l'entrega de nutrients al fetus i genera retard en la maduració intrauterina i altres anormalitats anatòmiques que pot provocar defectes en l'estructura del nounat i derivar en TEAF (9).

Per altra banda, el líquid amniòtic és considerat també, com un reservori de l'alcohol, el qual augmenta la biodisponibilitat d'aquest material tòxic per al fetus (2,9).

També s'ha descrit que el contingut hepàtic de l'alcohol deshidrogenasa en el nounat és deficient i que no arriba a valors normals fins als 5 anys. Aquesta immaduresa enzimàtica pot ser responsable de la persistència de valors alts d'alcohol en el recent nascut un cop ocorregut el part (2).

Es calcula que el 5% de totes les malformacions presents en el nounat són degudes a l'alcohol. Aquest, interfereix al transport de glucosa i aminoàcids des de la placenta al fetus; els nounats fills de mares alcohòliques solen mostrar valors sanguinis elevats d'eritropoetina, en relació a la quantitat d'alcohol ingerit per la mare (2).

S'han descrit valors baixos de somatomedina C i hormona del creixement en fills de mares alcohòliques, així com una reducció de neurotransmissors cerebrals i disminució del procés de mielinització; també s'ha postulat un dèficit tiroïdal en nens amb SAF (2).

### **2.2.2. Incidència i prevalença del síndrome alcohòlic fetal**

De totes les substàncies d'abús, l'alcohol ocasiona amb diferència, els efectes més greus en el neurodesenvolupament del fetus (6).

Els estudis de prevalença del SAF, són limitats en números i variants en la seva metodologia, per la qual cosa han deixat resultats molt dispars (7).

Els tres mètodes principals per estudiar la prevalença, les característiques i els patrons d'ocurrència del TEAF són:

1. Vigilància i revisió de registres mèdics o històries clíniques.
2. Estudi de base clínica: prevalença de casos tractats (més comuns).
3. Determinació activa de casos: avaluació sistemàtica d'una població per a la identificació de casos (menys freqüents pel seu cost i major inversió de temps).

Els estudis de determinació activa de casos són els que normalment tenen major prevalença, ja que majoritàriament aquests estudis es realitzen en poblacions o grups de risc (7).

Com ja s'ha comentat anteriorment, 1 de cada 10 gestants refereixen haver consumit alcohol durant l'embaràs, i s'estima que el 4-15% dels fills de dones que consumeixen alcohol en grans quantitats durant la gestació, estaran afectats pel SAF complet, el que representa més de 300.000 casos anuals als Estats Units. A Rússia i a Itàlia, més del 40% consumeix. A l'Hospital del Mar, el 40% de les proves que es realitzen en el meconi dels nadons, donen positiu en alcohol (3,6,8).

La incidència i la prevalença del SAF complet, s'estima en valors molt variables segons els diferents països. Dins d'un mateix país, aquestes xifres poden variar molt d'una regió a una altra i, dins inclús d'una mateixa regió, també poden variar segons el grup humà ètnic o sociocultural particularment considerat (8).

La prevalença global de SAF en la població general és de l'1.4 per 1000, més freqüent que la trisomia 21 i la paràlisi cerebral. A Espanya, la prevalença s'estima entre l'1-3 per 1.000 recent nascuts vius, encara que la major part de casos que es coneixen són d'adopcions procedents de l'est d'Europa (2,9).

Els cinc països amb major prevalença de SAF són Sud Àfrica (58.5 per 1000), Croàcia (11.5 per 1000), Irlanda (8.9 per 1000), Itàlia (8.2 per 1000) i Bielorússia (6.9 per 1000) (9).

Les altres categories diagnòstiques, agrupades en els TEAF, constitueixen la majoria, són molt més freqüents que el SAF i poden ser relativament comunes. Així, la prevalença mundial dels TEAF s'ha estimat en 9-10 de cada 1000 nascuts (al voltant de l'1%). El percentatge de TEAF més alt és el de Sud Àfrica amb un 14-21% (8,13).

El 50-80% dels nens afectats pels TEAF, presenten només danys o disfuncions degudes a alteracions del desenvolupament cerebral, és a dir, algun de tots aquells efectes de l'alcoholisme materno-fetal agrupats sota la categoria de ARND. Aquests trastorns, són aquells amb els quals han de bregar diàriament els psiquiatres, neuròlegs, psicòlegs, infermers i treballadors socials en la pràctica clínica neuropsiquiàtrica d'adults o infantojuvenils (8).

Els ARND, per la seva alta prevalença i pel fet que poden ser deguts a graus lleus i moderats de TEAF, són els de major importància des del punt de vista de la salut pública dins del conjunt de tots els TEAF (8).

1-5% dels nens dels EEUU, tenen TEAF i un 1,5% TEA (Trastorn de l'Espectre Autista). Per tant, es pot dir, que el TEAF és més freqüent que al TEA (6).

Només el 25% dels nens afectats per l'exposició a l'alcohol prenatal tenen trets físics característics (14).

### **2.2.3. Signes i símptomes del Síndrome Alcohòlic Fetal**

Les característiques clíniques i fenotípiques són molt variades i poc específiques, a més a més poden estar presents en altres entitats neurològiques de freqüent aparició.

Aquelles que solen donar definició al SAF i que per tant, són les més freqüents són els problemes en el funcionament del SNC amb dèficits en les funcions de la vida diària en aspectes com la cognició (aprenentatge, atenció, memòria, disfunció en l'execució, parla alterada) i problemes en el comportament, a conseqüència del dany produït en el cervell amb la consegüent deficiència neuronal, a més a més, de retard en el creixement i anormalitats facials (12,15,16).

El retard en el creixement ja es pot constatar intrauterinament. Els nens neixen amb baix pes si ho fa a terme, o amb baix pes per a l'edat gestacional si són prematurs. La talla també sol ser baixa (8,10).

Postnatalment, el progrés pondoestatural no es recupera, sempre continuen sent petits, inclús si es controla l'evolució del seu pes fins al final de l'adolescència encara que rebin la millor de les alimentacions possibles. Són, des del començament hipotròfics o hipoplàsics globals (8).

Per altra banda, les característiques facials dels nens afectats són particulars durant la primera infància: poden tenir el front petit associat a la microcefàlia; l'arrel nasal és aplanada o inclús presenta un aspecte en cadira de muntar similar al de la sífilis congènita; les ales del nas són petites; el solc nasolabial està notablement aplanat o, inclús és inexistent, raó per la qual la zona facial superior de la boca adquireix un aspecte de "planxat"; els ulls són diminuts (microftàlmia) i estan molt junts entre si, les esquerdes palpebrals són més curtes del normal i la parpella superior freqüentment està en ptosis;

les dents poden ser petites, hipoplàsiques i amb esmalt defectuós, les orelles poden tenir implantació baixa i els pavellons estar malforjats (7,8,11).

La regió mitjana de la cara és petita; el llavi superior és característicament fi, prim, recte i amb aspecte arremangat cap a dins, mostrant molt poc el vermellenc (en alguns casos pot haver-hi llavi leporí). En néixer sol existir un notable hirsutisme (aparició de pèl gruixut i fosc en àrees on habitualment les dones no en tenen o tenen berrissol fi com a conseqüència d'un desequilibri hormonal), més marcat en la pell perifacial (11).

Totes aquestes característiques facials, que expressen defectes en el desenvolupament del mesoderma facial, es suavitzen amb el creixement i poden desaparèixer, de manera que en l'edat adulta no és possible diferenciar als nascuts amb SAF només per l'aspecte facial (8).

Els problemes causats per l'exposició prenatal a l'alcohol, no només tenen efectes en el nou-nat, sinó que també causen problemes a llarg termini (9,12,17,18):

- Integració sensorial: poden ser molt sensibles a les llums brillants, certes peces de vestir, sabors i textures en els aliments, sons forts...
- Física: desequilibri i coordinació motora.
- Processament de la informació: per determinar que fer en una situació determinada, per seguir instruccions múltiples, habilitats en l'expressió verbal (poden tenir dificultats en utilitzar un llenguatge sofisticat en un context social), no poden posar en pràctica el que han après de memòria i/o poden mal interpretar les paraules dels altres, accions o moviments del cos, encara que poden tenir habilitats intel·lectuals corresponents amb el rang normal.
- La funció executiva i prendre decisions: tendeixen a no aprendre dels errors o de les conseqüències que produeixen els seus actes, poden no respondre als sistemes de recompensa, tenen dificultats per entretenir-se i/o poden semblar ingenus o crèduls.
- L'autoestima i problemes personals: tenen tendència a sentir-se "estúpids" o fracassats, poden ser vistos com poc cooperatius o "mandrosos", i sense motivació (sovint els hi diuen que no s'estan esforçant suficient), poden tenir problemes d'higiene i són conscients que són "diferents" als altres.

En l'edat escolar, per tots aquests problemes a llarg termini, els nens amb SAF presenten una clínica complexa. Normalment tenen problemes en les relacions socials

amb els companys, encara que amb el suport apropiat es poden evitar els problemes relacionats amb els trastorns de la conducta (19). Aquestes relacions, segons s'ha investigat, no sembla que millorin amb l'edat, i segons refereixen ells mateixos, la seva experiència en la salut tant cognitiva com mental, les dificultats socials, l'escola i el treball, limiten la seva vida diària i els fa sentir diferents dels altres (13,20).

Segons un estudi, van investigar sobre el llenguatge de les persones que patien SAF i van esbrinar que tant les persones de curta edat com les de major, tenien un dèficit en el llenguatge receptiu i expressiu en relació amb els controls, encara que els més petits mostraven més problemes en el llenguatge mentre que els nens més grans, mostraven un dèficit més específic en la sintaxi (21).

A més a més, segons un estudi de Salmon and Buetow, els adults joves i els adults descriuen la seva memòria, les emocions i les relacions socials com a problemes, a més a més de les barreres que es troben en les escoles i en el treball (13).

Dins del SAF, segons la intensitat de l'afectació en l'individu, es poden distingir diversos graus (2):

- **Grau 1:** Casos oligosimptomàtics, en els quals només està present hipocreixement, el dèficit ponderal i la microcefàlia moderada.
- **Grau 2:** Als símptomes anteriors s'associa dismòrfia craniofacial, no molt cridanera, hiperexcitabilitat i dèficit mental moderat.
- **Grau 3:** És el màxim grau d'afectació. Molts d'aquests nens moren poc després de néixer.

#### 2.2.4. Criteris diagnòstics

El diagnòstic requereix un assessorament respecte al neurodesenvolupament realitzat per un equip multidisciplinari i ha d'incloure una història tant social com mèdica extensa a més a més d'un examen físic (22).

Per poder realitzar-lo correctament, s'han de complir uns criteris dins de les diferents categories diagnòstiques (Hoyme HE, 2016):

#### 2.2.4.1. Síndrome Alcohòlic Fetal

**Amb o sense exposició prenatal a l'alcohol documentada, és a dir, que es confirmi el consum per part de la gestant. A continuació es presenten els criteris que han de complir tots els nens i nenes per tal de ser diagnosticats de SAF:**

- A.** Patró característic d'anomalies facials menors que incloguin 2 o més de les següents:
  - 1. Fissures palpebrals curtes.
  - 2. Llavi superior fi.
  - 3. Filtrum llis.
- B.** Deficiència de creixement prenatal i/o postnatal:
  - 1. Talla i/o pes  $\leq$  p10.
- C.** Deficient creixement cerebral, morfogènesi anormal o neurofisiologia anormal que inclogui 1 o més de les següents:
  - 1. Perímetre cefàlic  $\leq$  p10.
  - 2. Anomalies estructurals del cervell (hipoplàsia cos callós, vermis cerebelar, ganglis basals, hipocampus).
  - 3. Convulsions no febrils recurrents (descartades altres causes de convulsions).
- D.** Deficiència neuroconductual:
  - 1. En nens de  $\geq 3$  anys d'edat (presència de a o b):
    - a)** Amb deficiència cognitiva:
      - Deficiència global evident (capacitat conceptual general  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja, o coeficient intel·lectual executiu, verbal o espacial  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja), o
      - Deficiència cognitiva en almenys 1 àrea del desenvolupament neuroconductual  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (funció executiva, deficiència específica de l'aprenentatge, deficiència de la memòria o deficiència de la visio percepció espacial).
    - b)** Amb deficiència conductual, sense deficiència cognitiva:
      - Deficiència conductual evident d'almenys 1 àrea  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (alteració de l'autoregulació de l'humor o del comportament, dèficit d'atenció o control d'impulsos).
  - 2. En nens  $< 3$  anys d'edat:
    - Retard en el desenvolupament evident  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja.

#### **2.2.4.2. Síndrome Alcohòlic Fetal Parcial:**

**En nens amb exposició prenatal a l'alcohol documentada, requereix la presència dels criteris A i B.**

- A.** Patró característic d'anomalies facials menors que incloguin 2 o més de les següents:
  - 1. Fissures palpebral curtes.
  - 2. Llavi superior fi.
  - 3. Filtrum llis.
- B.** Deficiència neuroconductual:
  - 1. En nens  $\geq 3$  anys d'edat (requereix la presència de a o b):
    - a)** Amb deficiència cognitiva:
      - Deficiència global evident (capacitat conceptual general  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja, o coeficient intel·lectual executiu, verbal o espacial  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja), o
      - Deficiència cognitiva en almenys 1 àrea del desenvolupament neuroconductual  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (funció executiva, deficiència específica de l'aprenentatge, deficiència de la memòria o deficiència de la visio percepció espacial).
    - b)** Amb deficiència conductual, sense deficiència cognitiva:
      - Deficiència conductual evident d'almenys 1 àrea  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (alteració de l'autoregulació de l'humor o del comportament, dèficit d'atenció o control d'impulsos).
  - 2. En nens  $\geq 3$  anys d'edat:
  - 3. Retard en el desenvolupament evident  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja.

**En nens sense exposició prenatal a l'alcohol documentada, requereix la presència dels criteris A-C.**

- A.** Patró característic d'anomalies facials menors que incloguin 2 o més de les següents:
  - 1. Fissures palpebrals curtes
  - 2. Llavi superior fi.
  - 3. Filtrum llis.
- B.** Deficiència de creixement o deficient creixement cerebral, morfogènesi anormal o neurofisiologia anormal:
  - 1. Talla i/o pes  $\leq p10$ .

2. Deficient creixement cerebral, morfogènesi anormal o neurofisiologia anormal, que inclogui 1 o més de les següents:
  4. Perímetre cefàlic  $\leq p10$ .
  5. Anomalies estructurals del cervell (hipoplàsia cos callós, vermis cerebelar, ganglis basals, hipocampus).
  6. Convulsions no febrils recurrents (descartades altres causes de convulsions).
- C. Deficiència neuroconductual:
  1. En nens de  $\geq 3$  anys d'edat (presència de a o b):
    - a) Amb deficiència cognitiva:
      - Deficiència global evident (capacitat conceptual general  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja, o coeficient intel·lectual executiu, verbal o espacial  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja), o
      - Deficiència cognitiva en almenys 1 àrea del desenvolupament neuroconductual  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (funció executiva, deficiència específica de l'aprenentatge, deficiència de la memòria o deficiència de la visio percepció espacial).
    - b) Amb deficiència conductual, sense deficiència cognitiva:
      - Deficiència conductual evident d'almenys 1 àrea  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (alteració de l'autoregulació de l'humor o del comportament, dèficit d'atenció o control d'impulsos).
  2. En nens  $< 3$  anys d'edat:
7. Retard en el desenvolupament evident  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja.

**2.2.4.3. Trastorns del Neurodesenvolupament Relacionat amb l'Alcohol (TNRA):**

**Requereix la presència dels criteris A i B (aquest diagnòstic no es pot realitzar en nens de  $< 3$  anys d'edat).**

- A. Exposició prenatal a l'alcohol documentada.
- B. Deficiència neuroconductual:

En nens de  $\geq 3$  anys d'edat (presència de a o b):

- a) Amb deficiència cognitiva:
  - Deficiència global evident (capacitat conceptual general  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja, o coeficient intel·lectual executiu, verbal o espacial  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja), o

- Deficiència cognitiva en almenys 1 àrea del desenvolupament neuroconductual  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (funció executiva, deficiència específica de l'aprenentatge, deficiència de la memòria o deficiència de la visio percepció espacial).
- b) Amb deficiència conductual, sense deficiència cognitiva:
  - Deficiència conductual evident d'almenys 1 àrea  $\geq 1,5$  DE per sota de la mitja (alteració de l'autoregulació de l'humor o del comportament, dèficit d'atenció o control d'impulsos).

#### **2.2.4.4. Malformacions Congènites Relacionades amb l'Alcohol:**

**Requereix la presència dels criteris A i B.**

- A.** Exposició prenatal a l'alcohol documentada.
- B.** Presència d'1 o més malformacions majors específiques (cardíaques, esquelètiques, renals, oftalmològiques, otològiques...).

A més a més de complir aquests criteris, s'hauria de descartar altres síndromes amb patrons de malformacions o discapacitat similars, com és el cas del síndrome de Down o el síndrome de X fràgil (7).

Entre les diferents manifestacions dels TNRA es troba el retard mental, la hiperactivitat, els trastorns del son i diverses alteracions en la conducta. També, la disminució en la velocitat en processar la informació i problemes amb la regulació de l'arousal, intuïnt un efecte específic de l'alcohol sobre les funcions executives (7).

Aquests efectes poden no ser identificats fins que ja suposen un problema per a la vida dels nens que el pateixen i en molts casos es detecten quan arriba el moment de l'escolarització. Un diagnòstic temprà i una intervenció precoç és essencial per a prevenir resultats clínics negatius en la vida dels que pateixen aquest síndrome (11,16).

En el diagnòstic, també afecta la situació social en la qual es troben els nens, ja que aquells amb major desavantatge social, mai assistiran a una clínica per a ser diagnosticats i per tant, mai podran rebre suport assistencial ni seran reconeguts en els estudis de base clínica (7).

La disfunció causada per l'exposició prenatal a l'alcohol del SNC pel dany estructural del cervell, poden ser visualitzades mitjançant test d'imatge com la Ressonància magnètica (RNM) que ajuda en el seu diagnòstic. Es poden observar diverses

alteracions, sent les més comunes: microcefàlia, volum reduït de la matèria tant blanca com gris, malformació o agenèsia del cos callós, reducció del volum del nucli caudat, hipocampus frontal i temporal i els lòbuls parietals (2,9).

### 2.2.5. Diagnòstics diferencials del SAF

Per l'aspecte similar en algunes característiques fenotípiques facials, entre els diagnòstics diferencials del FAS, que han de ser descartats, es troben els següents síndromes i malalties (8):

- Síndrome de Cornelia de Lange.
- Síndrome de Floating-Harbor.
- Displàsia geleofísica.
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.
- Embriopatia por tolueno.
- Síndrome lisencefàlic de Miller-Diecker.
- Síndrome del valproat fetal.
- Displàsia camptomèlica.
- Seqüència de DiGeorge.
- Síndrome de Dubowitz.
- Seqüència 10q duplicada.
- Seqüència 15q duplicada.
- Síndrome GF.
- Efectes fetals de la fenilcetonúria materna.
- Síndrome òculo-dento-digital.
- Trisomia del par 18.
- Síndrome de Williams.
- Síndrome velocardiofacial.

Els següents síndromes, han de ser globalment diferenciats del FAS:

- Síndrome de Aarskøng.
- Síndrome de Williams.
- Síndrome de Noonan.
- Síndrome de Dubowitz.
- Síndrome de Brachmann-DeLange.
- Embriopatia per toluè.
- Síndrome de la difenilhidantoina fetal.
- Síndrome del valproat fetal.
- Efectes fetals de la fenilcetonúria materna.

Finalment, durant la infantesa o en l'edat adulta, algunes malalties que es poden confondre no pel seu fenotip, sinó per l'aspecte cognitiu i conductual semblants són:

- Síndrome del X fràgil.
- Síndrome de Turner.
- Síndrome velocardiofacial.
- Síndrome de Opitz.

### 2.2.6. Factors de risc per a la manifestació del SAF

A banda de l'efecte que causa l'alcohol en el fetus (dosis, tipus, temps d'exposició i període en el qual es consumeix), segons diferents estudis, determinats factors presents

en la gestant, també poden contribuir en la malformació en el procés de desenvolupament gestacional (8):

#### **2.2.6.1. Factors de la salut materna perigestacional:**

- L'edat materna: és major la incidència del FAS en fills de mares majors de 25 anys i, a major edat materna, major freqüència de manifestació del FAS.
- L'aparició prèvia de 3 o més nens afectats per FAS.
- L'ús concomitant d'altres drogues d'abús (com marihuana, cocaïna, tabac).
- Morbimortalitat prematura en gestacions prèvies per causes relacionades amb l'etanol.
- L'estat metabòlic i nutricional de la mare abans de la gestació i durant ella. Segons diferents estudis, les gestants que consumeixen alcohol en comparació amb les que no, tenen una nutrició deficient. Per altra banda, però suggerint la mateixa idea, en un altre estudi (2014 amb dones de Sud Àfrica) van comparar la nutrició de mares amb nens amb SAF i mares amb nens sans, i van poder veure com les mares que donaven a llum a nens amb SAF, tenien deficiències de vitamines (A, B6, colina, C, D i E), minerals (calci, ferro i zinc), àcids grassos i omega-3, fet que contribueix en el desenvolupament fetal anormal i pot agreujar l'efecte de l'alcohol (11).

A més a més, segons un tercer estudi anterior (2013), les gestants consumidores d'alcohol que prenen suplementos de micronutrients, tenien una menor taxa de nens amb SAF (comparant-les amb les que no prenen suplementos) (11).

Per tant, es podria dir, que la nutrició pot ser considerat un factor protector enfront l'efecte teratogènic de l'alcohol (9).

Per altra banda, segons comenta un altre estudi (encara que es va realitzar amb una mostra petita) referint-se a l'alimentació postnatal comparant nadons amb SAF i sense, van observar que en el primer grup, la ingesta de nutrients era inadequada i administrant micronutrients, millorava el comportament i el desenvolupament del cervell (11).

- L'hipotiroïdisme matern, té un efecte negatiu en el desenvolupament neuropsicològic del fetus, ja que fins que el fetus pugui utilitzar la seva pròpia hormona tiroïdes, dependrà de la materna (més en concret de la T4), necessària per a un bon i correcte desenvolupament del cervell i en la posterior capacitat d'aprenentatge del nen. Aquest hipotiroïdisme matern pot ser una de les causes

de l'abús d'alcohol, ja que suposa un descens de l'hormona tiroxina (T4) amb el consegüent problema per part del nadó en la disponibilitat o en l'anormal funcionament (3).

- El període de la gestació durant el qual es va produir l'exposició (primer, segon o tercer trimestre o tota la gestació) (8).
- La presència o l'absència d'episodis d'abstinència aguda durant la gestació (molt important per l'excitotoxicitat dependent del NMDA en el cervell fetal).

#### **2.2.6.2. Factors del nivell socioeconòmic:**

Sobre els factor socioeconòmics (8):

- Baix nivell socioeconòmic i cultural (pobresa; baixa i/o incompleta escolaritat; atur, subocupació o ocupació marginal).
- Baix accés als serveis de salut i control de la salut materna.

#### **2.2.6.3. Patró d'ingesta alcohòlica:**

Sobre el patró d'ingesta (8):

- Edat primerenca d'inici en el consum d'etanol (a menor edat, major risc de FAS).
- El patró d'ingesta d'etanol que va presentar l'embarassada durant la gestació.

#### **2.2.7. Cribatge per l'obtenció de l'exposició prenatal a l'alcohol**

Tot i que la majoria de dones embarassades reben algun tipus d'atenció prenatal, les dones que consumeixen substàncies durant la gestació, tendeixen a anar a un menor nombre de consultes que les dones que no abusen d'aquestes, i per tant, no es porta un control tan exhaustiu. A més a més, s'ha de tenir en compte el grau de participació de la dona i la seva implicació en les entrevistes d'àmbit sanitari, ja que d'això despendrà la seva validesa i èxit de les respostes que es volen aconseguir (23).

A la visita preconcepcional de les dones que planifiquen un embaràs, o bé, en la primera visita prenatal, es suggereix realitzar una anamnesi detallada sobre el consum d'alcohol, tabac i altres substàncies (23).

El fet de conèixer la quantitat i la freqüència de consum és bàsicament orientatiu, ja que qualsevol dona que consumeixi, independentment de la quantitat i freqüència, ha de considerar-se de risc, però sí, que ens orientarà a l'hora de determinar el número de visites que ha de fer la usuària.

La consulta de la història clínica general de la dona és un pas ineludible. En ella, es poden concentrar dates d'interès com diagnòstics anteriors relacionats amb el consum de substàncies que encara que no són concloents, s'han de tenir en compte.

És necessària la identificació i el control dels factors de risc que provoquen o incrementen que la dona consumeixi algun tipus de substància al llarg de la gestació, com poden ser l'estrès, la depressió o problemes laborals. Identificar-los i treballar sobre ells és imprescindible per a un correcte seguiment i una adequada atenció (23).

Tant els biomarcadors com l'avaluació del consum d'alcohol es fan servir per a determinar l'exposició a l'alcohol prenatal. Els biomarcadors com els èsters èlics d'àcids grassos, el glucurònid d'etil i el sulfat d'etil, no es basen en la veracitat dels participants, i normalment s'obtenen a través de sang materna, meconi o sang del cordó, però poden haver-hi limitacions en la seva obtenció per (24):

1. Manca de cobertura durant l'embaràs perquè els resultats solen ser vàlids per a finestres de curta durada.
2. Sensibilitat d'exemplar a les condicions de recollida i emmagatzematge que poden impedir l'extracció del resultat del biomarcador.
3. Costos prohibitius i necessitat de tècnics i equips especialitzats.
4. Manca de generalització basada en la voluntat de participar.

Existeixen moltes avaluacions autoevaluades validades de PAE, i la seva idoneïtat depèn de l'objectiu final de la recerca, algunes d'aquestes avaluacions són el TWEAK, el T-ACE, l'AUDIT o l'AUDIT-C (23). Hi ha avaluacions breus que mostren la dependència de l'alcohol o que detecten comportament de consum "perillosos" (24).

Una avaluació més llarga, el Seguiment de Cronologia (TLFB), desenvolupat per Sobell i Sobell, s'utilitza comunament per capturar el nombre de les begudes consumides cada dia durant un període de referència, anomenat "record exacte". El TLFB, és considerat

com una de les valoracions d'exposició més rigoroses per a la investigació, que són vàlides per a recuperar fins a 360 dies.

El TLFB tradicional inclou materials de referència que defineixen les mides de contenidors estàndard i l'alcohol per volum per a quatre categories de begudes (cervesa, vi, vi fortificat i licor intens).

Un mètode de retirada exacta més extens, és el Form 90, que consisteix en una sèrie d'instruments per avaluar el consum d'alcohol, és a dir, en recollir informació addicional sobre el tipus i la mida de les begudes, però la seva complexitat augmenta la probabilitat d'error de mesura i la seva longitud el fa no idoni per a moltes configuracions d'investigació (24).

### **2.2.8. Limitacions de l'autoinforme**

Respecte a l'obtenció d'informació sobre el consum de la gestant, temps d'exposició a l'alcohol... ens podem trobar amb diferents problemes com són els següents (24):

1. La majoria dels estudis obtenen un PAE postpart, no prospectivament durant l'embaràs, que potencialment produeixen estimacions inexactes a causa de llargs períodes de recuperació.
2. La recaptació d'exposició que es va informar durant l'embaràs es pot veure afectada per les preocupacions sobre la confidencialitat, l'estigma social o la por al fet que es puguin prendre al nen.
3. La possibilitat d'una estimació inexacta de la quantitat consumida, ja que la interpretació dels participants d'una beguda "estàndard" pot diferir de les directrius oficials.
4. La complexitat i la durada de les avaluacions com TLFB i Form 90 no són ideals per a molts estudis de recerca. Per tant, no hi ha cap estàndard reconegut per a l'avaluació de PAE.

### **2.3. Síndrome d'abstinència neonatal**

El síndrome d'abstinència és la principal manifestació en el recent nascut de la utilització de drogues durant l'embaràs. Es defineix com un conjunt de símptomes que experimenta el recent nascut després de la retirada de les drogues que causen addicció (25).

La vida mitjana de les drogues està perllongada en el fetus, comparada amb l'adult. La majoria s'uneixen a receptors del SNC o afecten a la alliberació i/o recaptació de neurotransmissors (25).

Quan la gestant deixa de rebre la droga o en el moment del part, quan cessa el subministrament matern de la substància al nounat, aquest, pot desenvolupar el síndrome d'abstinència. Les manifestacions clíniques dependran de la substància consumida (25).

El síndrome d'abstinència depèn de:

- Tipus de droga consumida.
- Interval de temps transcorregut entre l'última dosi consumida i el part.
- Semivida d'eliminació de la droga.

Apareix generalment a les 24 a 48 hores després del part.

- És precoç en el cas de l'heroïna i l'alcohol.
- És tardia provocat per Barbitúrics presentant-se als 4-7 dies postpart; per Benzodiazepines entre els 7-12 dies postpart o per la metadona, apareixent el síndrome als 20-30 dies de vida.

### **2.3.1. Signes i símptomes del síndrome d'abstinència**

Respecte als signes i símptomes que es poden manifestar a causa del síndrome d'abstinència es troben (26):

- Hiperexcitabilitat del sistema nerviós central, caracteritzada per irritabilitat, tremolors, hiperactivitat, hipertonia, plor agut, mioclònies i convulsions.
- Alteracions digestives com regurgitacions, vòmits, diarrees i voracitat.
- Alteracions vegetatives com sudoracions, hipersecreció de mucoses, febre, erupcions cutànies.
- Alteracions cardiorespiratòries, com taquipnea, congestió nasal, taquicàrdia.

### **2.3.2. Diagnòstic del síndrome d'abstinència neonatal**

#### **2.3.2.1. Diagnòstic de sospita:**

Existeixen dificultats per a identificar al recent nascut exposat a drogues intrauterí, per lo que s'ha de sospitar en (26):

- Història psicosocial materna que suggereixi relació amb les drogues.
- Mares carents d'atenció prenatal.
- Puèrperes que desitgin abandonar l'hospital immediatament després del part.
- Mares amb signes d'addicció.
- Mares que reclamin medicació de forma freqüent i en grans dosis.

### 2.3.2.2. Diagnòstic clínic:

Les manifestacions clíniques de l'abstinència neonatal varien d'acord al tipus de substàncies implicades, del metabolisme i excreció de la droga i els seus metabòlits.

L'inici de la simptomatologia pot ser precoç a les 3-12 hores de vida (etanol) o tardia a les 48-72 hores de vida (metadona) (26).

| Substància         | Signes                                                                                                                                                     | Duració   |
|--------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>Alcohol</b>     | Hiperactivitat, plor, succió dèbil, tremolor, convulsions                                                                                                  | 1-8 mesos |
| <b>Barbitúrics</b> | Irritabilitat, tremolor, hiperacúsia, plor, inestabilitat vasomotora, diarrea, augment del to, hiperfàgia, vòmits                                          | 4-6 mesos |
| <b>Cafeïna</b>     | Vòmits, bradicàrdia, taquipnea                                                                                                                             | 1-7 dies  |
| <b>Diazepam</b>    | Hipotonia, hipotèrmia, succió dèbil                                                                                                                        | 2-8 dies  |
| <b>Opioides</b>    | Irritabilitat, tremolor, augment del to muscular, augment del reflex del moro, convulsions, succió dèbil, vòmits, diarrea, deshidratació, sudoració, febre | 6 mesos   |

**Taula 1: Manifestacions clíniques de l'abstinència neonatal. Barrero Virguetti MH, Escalera Solis C. Síndrome de abstinència neonatal. Rev mèdica. 2008;**

### 2.3.3. Proves complementàries

Sobre les proves complementàries realitzades per un diagnòstic de SAF (26):

- Determinacions dels nivells de droga en l'orina, meconi o sèrum.
- L'orina és positiva en exposició recent a la droga.
- Serologia per a Hepatitis B-C, malalties de transmissió sexual, VIH.
- Cultius, punció lumbar, ecografia cerebral, radiografia de tòrax per a descartar altres patologies en el nounat.

### 2.3.4. Fàrmacs més utilitzats en el tractament del síndrome d'abstinència neonatal

A continuació, es presenten els fàrmacs més utilitzats per al tractament del SAN (26):

|                                                                     | Avantatges                                                                                                                                                                                   | Inconvenients                                                                                                   | Dosis                                                                                                                                                                      |
|---------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Solució de morfina:<br/>concentració de morfina de 0,4 mg/ml</b> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Per alguns de 1ra elecció en abstinència a opiacis.</li> <li>2. Controla tots els símptomes.</li> <li>3. Sol mantenir la succió normal.</li> </ol> | Sedació, estrenyiment, sobredosis: narcosis amb hiporreflexia, hipotèrmia, bradicàrdia, depressió respiratòria. | <b>Inicial:</b><br>0,05 ml/Kg/4-6h VO.<br><b>Si no hi ha resposta:</b><br>augmentar a raó de 0,05 ml/Kg/dosis fins 0,8-1,5 ml/Kg/dia.                                      |
| <b>Fenobarbital</b>                                                 | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. D'elecció en el SA per drogues no narcòtiques.</li> <li>2. Controla tots els símptomes menys gastrointestinals</li> </ol>                          | Sedació, no controla la diarrea, succió alterada                                                                | <b>Dosis d'atac:</b><br>15-20 mg/Kg/IM.<br><b>Manteniment:</b> 5-8 mg/Kg/dia VO o IM C/8h.<br>Si es vol augment medicació si no cedeixen símptomes, fer nivells plasmàtics |
| <b>Clorpromacina</b>                                                | Controla els signes del SNC i gastrointestinals en el SA per narcòtics                                                                                                                       | Hipotèrmia, perllongat temps d'eliminació dels seus metabòlits, succió alterada. Desaconsellen el seu ús.       | 1,5-3 mg/Kg/dia dividit cada 6 hores IM i després VO (2-4 dies i disminuir)                                                                                                |

**Taula 2: Fàrmacs utilitzats en el síndrome d'abstinència. Barrero Virguetti MH, Escalera Solís C. Síndrome de abstinència neonatal. Rev mèdica. 2008;**

### 2.4. Salut pública

El consum d'alcohol s'ha convertit en un problema de salut pública a nivell global ja que ha augmentat en els últims anys, i segons l'OMS, és responsable del 5.9% de les morts i el 5% de la càrrega de malalties a nivell mundial (2014) (1).

El 80% de les persones que van patir una exposició prenatal a l'alcohol, són dependents en la vida diària, per tant, es considera un important problema de salut pública. A mesura

que van creixent, els problemes són majors, ja que és quan es veu la realitat de la síndrome (6).

Com a conseqüència d'aquest resultat, s'intenta buscar maneres de prevenir el consum de riscos i les conseqüències derivades d'aquests, més greus en els països en vies de desenvolupament i on se'ls hi dona un conjunt d'opcions de polítiques i intervencions eficaces i factibles.

Una de les tècniques utilitzades amb la finalitat de reduir el consum, és l'anomenada intervenció breu (IB) enfocada a l'individu on l'objectiu principal és identificar un problema d'alcohol real o potencial (consum de risc o perjudicial) i motivar a la persona per a que disminueixi a un consum de baix risc o, en casos específics (menors d'edat o dones gestants), l'abstinència, ja que no s'ha pogut determinar una dosi d'alcohol segura (1).

Es tracta d'una intervenció de caràcter motivacional apta per qualsevol usuari. L'avaluació es realitza mitjançant qüestionaris breus i s'indaga freqüències i quantitat d'alcohol consumit, així com les conseqüències derivades del consum.

Quan la persona presenta un consum de baix risc es proporciona una intervenció mínima, de reforç o preventiva. Quan el resultat indica un consum de risc, l'usuari és convidat a participar en una segona etapa, la de l'assessorament.

En tots els casos quan els resultats de l'avaluació indiquen que podria existir un trastorn, com la dependència, el segon pas serà la derivació assistida a un tractament especialitzat.

(2014: *"The prevalence of alcohol, substance and cigarettes exposure among pregnant women within a general hospital and the compliance to brief intervention for exposure reduction"*): Es va analitzar l'efecte de la IB en dones amb consum d'alcohol, tabac i altres drogues comparant un grup d'intervenció (avaluació i IB) Vs un grup control (només avaluació). Es va registrar reduccions significatives en el consum de totes les substàncies en el grup d'intervenció, però va haver-hi recaigudes postpart (1).

Els resultats d'un estudi a Austràlia realitzat en el 2005, indica que després de realitzar una sèrie d'intervencions a dones que estaven acompanyades de la seva parella i a

dones que acudien soles, es podria dir que les intervencions més efectives van ser amb les dones on la parella estava involucrada que en aquelles que participaven soles. Per tant, van concloure que el 38% de les dones estarien disposades a deixar el consum d'alcohol si la seva parella els motivés per abandonar el consum durant la gestació (16).

## 2.5. Mites i realitats

Una gran part de la societat desconeix l'existència del Síndrome Alcohòlic Fetal així com dels efectes negatius que produeix l'alcohol al fetus durant la gestació. A causa d'aquest desconeixement, trobem certs mites o creences populars sobre la ingesta de l'alcohol durant la gestació:

- a) Beure només una cervesa no produeix cap problema perquè té pocs graus.
- b) Una copa de vi o una cervesa al dia no produeixen problemes en el desenvolupament del fetus.
- c) Si beus mentre menges no es produeixen efectes al fetus.
- d) Només s'ha d'evitar l'alcohol en el primer trimestre de gestació.
- e) Beure només cervesa no produeix cap problema perquè té pocs graus. L'alcohol no afectarà al bebè.
- f) Existeix un període de l'embaràs en el qual sí es pot consumir alcohol.
- g) Hi ha algunes begudes que són més perjudicials que altres.
- h) Existeix un Umbral segur d'ingesta.
- i) Es pot beure alcohol ocasionalment durant la gestació sense danyar al fetus.

Després de la realització d'aquest treball, es pot constatar que, aquesta sèrie de mites o creences populars per part de la societat, són totalment errònies i estan directament relacionades amb que el SAF es segueixi produint.

### 3. Objectius

#### 3.1. General:

- Conèixer les principals diferències diagnòstiques per tal de categoritzar a una persona amb Síndrome Alcohòlic Fetal.
- Fer la transferència a la comunitat i donar a conèixer les diferències diagnòstiques per a poder oferir un coneixement a la població general, aconseguint un diagnòstic més precoç que permeti disminuir les seqüeles del Síndrome Alcohòlic Fetal.

#### 3.2. Específic:

- Investigar què és el Síndrome Alcohòlic Fetal.
- Analitzar quin és el mecanisme pel qual es produeix el SAF.
- Reunir informació respecte al patró de consum en gestants i la prevalença del SAF.
- Esbrinar quins són els principals factors que causen el SAF.
- Identificar les principals patologies derivades a causa del SAF.
- Conèixer què és el Síndrome d'abstinència neonatal.
- Cercar quin és el tractament més utilitzat en els nens amb SAF i els cuidatges que es proporcionen.
- Descriure la vivència del SAF des del punt de vista dels familiars.
- Elaborar una infografia per a la població sobre les principals diferències diagnòstiques del SAF i arribar a un diagnòstic precoç.



---

## 4. Metodologia

Per a la realització d'aquest treball, s'ha dividit en tres apartats: primerament, una revisió bibliogràfica sobre el Síndrome Alcohòlic Fetal (definició, diagnòstic, tractament...), seguidament un estudi descriptiu observacional transversal i finalment, una entrevista en profunditat. A continuació s'expliquen cadascun d'ells:

### 4.1. Revisió bibliogràfica

Mitjançant la revisió bibliogràfica, s'ha proposat explicar breument què s'entén per TEAF junt amb les seves subdivisions per tal d'endinsar-se en aquest trastorn i centrant-se específicament en el SAF, ja que, malauradament en l'actualitat està poc estudiat en el nostre país, i per tant, no hi ha suficients investigacions ni estudis realitzats que parlin sobre aquest trastorn.

Per a la realització de la revisió bibliogràfica, la recerca d'informació s'ha obtingut mitjançant base de dades com Google Acadèmic, Pubmed, articles procedents del CRAI de la Universitat Rovira i Virgili i també, a partir de la pàgina oficial de l'Associació SAF Group, ja que aquesta, disposa d'enllaços directes d'articles recents que tracten sobre el SAF tant a nivell nacional com internacional, procedents sobretot, d'Amèrica del Nord, els quals han ajudat molt en el desenvolupament de la investigació.

Per tal de trobar famílies en les quals hi havia nens que pateixen de SAF, es va cercar a Internet mitjançant el buscador Google, associacions de SAF i es va descobrir una Associació a nivell nacional que s'anomena SAF Group, la qual es localitza a Barcelona i va ser creada l'any 2015 davant les inquietuds d'alguns pares a no ser capaços de poder donar resposta als reptes als quals s'enfronten les persones amb SAF des de l'inici de la infància fins a l'edat adulta.

Mitjançant una trucada telefònica es va contactar amb la coordinadora de l'associació, i es va informar que érem dues noies universitàries que estàvem realitzant el treball de final de grau de la carrera d'infermeria sobre el Síndrome Alcohòlic Fetal, i que ens agradaria col·laborar amb ells per tal de realitzar el nostre treball. La coordinadora va estar encantada d'ajudar-nos i ens va convidar a assistir a les reunions que es realitzen a Barcelona amb grups de pares de fills amb SAF.

Per altra banda, mitjançant la mateixa recerca, es va trobar un altra associació anomenada AFASAF localitzada també a Barcelona, creada al 2014 davant d'una problemàtica que presentaven en comú diferents famílies; el SAF, amb l'objectiu de millorar la situació dels nens que pateixen aquesta malaltia i intentar arribar a un diagnòstic precoç i un posterior tractament i educació adaptada.

## 4.2. Enquesta

S'ha portat a terme un estudi descriptiu observacional transversal de febrer a març de 2019, amb l'objectiu d'observar i descriure com a instrument de recollida de dades una enquesta a diferents famílies amb un fill/a amb SAF quines eren les principals característiques diagnòstiques que presentaven en comú els nens abans d'un diagnòstic, esbrinar l'edat més comuna en la qual s'arriba al diagnòstic, els factors geogràfics (país de procedència de la gestant) que influeixen en el Síndrome així com el tractament més utilitzat, per tal d'analitzar posteriorment les dades obtingudes, en una seqüència de temps transversal, és a dir, en un temps concret amb la finalitat de poder arribar a un diagnòstic més precoç en un futur.

L'enquesta, va ser creada mitjançant una elaboració ad hoc a partir del realitzador de formularis de Google amb un total de 23 ítems utilitzant tant preguntes obertes on es donava espai a expressar-se de forma lliure, preguntes tancades de "sí o no" i altres de respostes més específiques, d'una manera profunda, estructurada i directa (Annex 2).

L'enquesta anava dirigida a tothom que tingués familiars directes diagnosticats de TEAF i formessin part de l'Associació SAF Group i de l'Associació AFASAF. Era totalment voluntària i anònima. Les dades han estat utilitzades exclusivament per a fins acadèmics. Totes les persones que no tinguessin relació amb el SAF, quedaven totalment excloses.

Per tal de fer arribar a les famílies de l'Associació l'enquesta, es va decidir enviar l'enllaç d'aquesta, via correu electrònic a les coordinadores, i elles van ser les encarregades d'enviar-lo també, per correu electrònic a les famílies. Posteriorment, un cop recollides les respostes, es van analitzar per tal d'extreure les conclusions que respondrien als objectius proposat a l'inici del treball.

Finalment, es va obtenir 18 respostes a l'enquesta per part de l'associació SAF Group i 42 respostes per part de l'Associació AFASAF, obtenint finalment, un total de 60 respostes a l'enquesta.

#### **4.3. Entrevista semiestructurada**

Com a última part del treball, s'ha realitzat una entrevista semiestructurada que constava de 14 temes principals i anava dirigida exclusivament als fundadors de les dues associacions. Per tal de dur a terme les entrevistes, es va contactar amb una coordinadora de cada associació i ens vam desplaçar a realitzar-la (Annex 4).

La primera entrevista va ser a la coordinadora de l'Associació SAF Group (1), i es va realitzar a Badalona el dia 30 de març de 2019. L'entrevista va ser gravada amb un consentiment previ (Annex 6) per part de l'entrevistada amb una duració de 37 minuts i 17 segons.

La segona entrevista va ser a la coordinadora de l'Associació AFASAF (2), i es va realitzar el dia 25 d'abril de 2019 mitjançant una trucada telefònica amb una duració de 40 minuts i 24 segons, ja que no va ser possible organitzar una cita presencial per dificultat horària per part de la entrevistada. La conversa va ser gravada amb consentiment previ (Annex 7).

#### **4.4. Anàlisi de dades**

Per tal d'analitzar la part quantitativa del treball s'ha utilitzat el programa IBM SPSS versió 23 on s'han analitzat i interpretat les freqüències i els % dels resultats recollits.

Respecte a la recerca bibliogràfica, s'ha utilitzat el programari Mendeley, on s'han cercat i gestionat les referències bibliogràfiques i documents d'investigació.

Per últim, l'anàlisi de les entrevistes s'ha realitzat mitjançant la transcripció d'aquestes.



## 5. Resultats

Per tal d'analitzar els resultats d'aquest treball, es van dividir aquests, en tres apartats: revisió bibliogràfica, enquesta realitzada als membres de les dues associacions de SAF i les entrevistes realitzades a les dues coordinadores de les associacions.

### 5.1. Revisió bibliogràfica

Per a la realització de la revisió bibliogràfica s'han seleccionat 27 articles procedents de la pàgina Web de l'Associació SAF Group dels quals finalment només s'han seleccionat els més recents en relació a la data de publicació.

La cerca mitjançant Google Acadèmic s'ha realitzat introduint al buscador la paraula: *Síndrome de Abstinència Neonatal*. S'ha seleccionat el filtre d'informació a partir de l'any 2014, i van sortir 967 documents dels quals s'ha escollit el més recent de l'any 2017 de la revista colombiana de pediatria, ja que era l'article més actualitzat en quant a la informació que oferia.

Finalment, la recerca utilitzant el buscador Pubmed, s'ha portat a terme entrant a la base de dades del CRAI de la Universitat Rovira i Virgili, introduint el nom de la base de dades Pubmed, i un cop dins introduint al buscador de la pàgina *Síndrome alcohólico fetal* van sortir 267 articles, els quals es van reduir a 35 en seleccionar dates de publicació dels últims 5 anys. D'aquests 35 articles s'han utilitzat 7 articles per al desenvolupament d'aquest treball, exclouent els que no eren útils per a resoldre els objectius de l'estudi.

#### 5.1.1. Síndrome Alcohòlic Fetal

Després del consum d'alcohol, inclús de petites quantitats i durant totes les etapes de l'embaràs, poden aparèixer una sèrie de signes físics, neurològics i conductuals que constitueixen el síndrome alcohòlic fetal, i encara que com ja s'ha mencionat anteriorment, el risc d'efectes negatius en l'embrió poden ocasionar-se en totes les etapes de l'embaràs, les malformacions es solen produir en el període embrionari mentre que en el període fetal es produeixen els defectes neurològics de l'aprenentatge, emocionals i comportamentals.

En una revisió d'estudis previs, van suggerir que el consum moderat d'alcohol durant la gestació podia associar-se a problemes conductuals i neurocognitius en els nens. El consum d'una unitat estàndard per dia (10 o 12 gr d'alcohol) en les primeres etapes de l'embaràs, ha estat associat amb un augment del risc d'avortament espontani i mortalitat perinatal i dificultats en el creixement pre i postnatal.

Es coneix que l'alcohol és l'agent teratogen més freqüent en l'ésser humà, així com que els seus efectes es poden evitar si s'elimina la ingesta d'alcohol durant l'embaràs.

Tots aquest efectes negatius derivats del consum d'alcohol durant el desenvolupament del fetus, poden resultar en dificultats en la vida diària de la persona afectada i més quan els símptomes no són molt evidents i poden passar desapercibuts (tant pel personal de salut com pels centres educatius), ja que suposa un endarreriment en el diagnòstic i per tant, una deficiència en els cuidatges i en el suport que poden rebre els afectats.

### **5.1.2. Mecanisme del Síndrome Alcohòlic Fetal**

La placenta actua com a barrera protectora davant dels efectes negatius que poden provocar les drogues per al fetus, per la qual cosa és essencial un bon intercanvi per assegurar un creixement fetal normal.

No obstant, si es produeix un consum d'alcohol, aquest arriba a la sang i als teixits, travessant ràpidament la placenta i produint així un deteriorament de la seva funció alterant el transport de nutrients necessaris per al fetus i provocant efectes negatius en les cèl·lules, activant el mecanisme de mort cel·lular produint el 5% de totes les malformacions presents en el nounat degudes a l'alcohol.

El líquid amniòtic és un altre gran reservori de l'alcohol, ja que aquest augmenta la biodisponibilitat al fetus.

### **5.1.3. Patró de consum en gestants i prevalença de SAF**

La prevalença global de SAF és de 1.4 per 1000 recent nascuts vius sent a Espanya del 1-3 per 1000. 1 de cada 10 gestants refereix haver consumit alcohol durant la

gestació i en relació amb la manifestació del SAF, el 4-15% dels fills de les dones que consumeixen, ho tenen.

Algunes de les variables del SAF són, el lloc de procedència de la gestant, la seva ètnia i/o el seu nivell sociocultural sent Sud Àfrica amb un 58.5 per 1000 el país amb més prevalença.

Segons un estudi on es preguntava sobre el consum d'alcohol a gestants, el 10.2% referien haver consumit alcohol en els últims 30 dies i el 3.1% referien haver tingut afartament d'alcohol en els últims 30 dies. A més a més, aproximadament la meitat de les gestacions no van ser planejades i les dones no sabien que estaven embarassades fins a la sisena setmana de gestació o després, un període en el qual havien consumit alcohol i estaven provocant un dany en el fetus. A Argentina, el 75% de les dones manifestava haver consumit alcohol durant la gestació (2015).

En un altre estudi (maig de 2014), es va trobar que només el 33% de les mares dels nens que havien estat diagnosticats de SAF van confirmar haver consumit alcohol, a banda, que la majoria dels casos amb els quals ens podem trobar, corresponen amb nens adoptats dels quals no es coneix la seva procedència biològica i per tant, no es pot confirmar que la gestant hagués consumit alcohol durant l'embaràs.

No s'ha demostrat en estudis de seguiment que petites quantitats d'alcohol durant l'embaràs no puguin suposar un risc amb absoluta certesa, per tant, la recomanació a les gestants i a aquelles dones que desitgin quedar-se embarassades en un futur immediat, per evitar danys en les primeres etapes de la gestació, és l'abstinència total.

#### **5.1.4. Factors que causen el SAF**

A banda del patró de consum d'alcohol, trobem diferents factors procedents de la gestant que influeixen en el correcte desenvolupament gestacional.

Entre aquests, trobem els factors de la salut materna perigestacional dels quals destaquem l'edat materna (a major edat, major incidència de SAF), l'estat metabòlic i nutricional de la mare abans de la gestació i durant ella, l'hipotiroïdisme matern, el

---

període de la gestació durant el qual es va produir l'exposició a l'etanol i la presència o l'absència d'episodis d'abstinència aguda durant la gestació.

També, influeixen els factors del nivell socioeconòmic en els quals la pobresa, la ocupació marginal i el baix accés als serveis de salut i control de la salut materna influeixen negativament.

#### **5.1.5. Criteris diagnòstics del SAF**

Un diagnòstic temprà i una intervenció precoç és essencial per a prevenir resultats clínics negatius en la vida dels que pateixen aquest síndrome.

Per a poder realitzar un diagnòstic de SAF correctament, es necessiten complir uns criteris dins de les diferents categories que l'engloben.

En el cas del Síndrome Alcohòlic Fetal ha d'haver un patró d'anomalies facials, una deficiència de creixement prenatal i/o postnatal, un deficient creixement cerebral, morfogènesi anormal o neurofisiologia anormal i una deficiència neuroconductual.

Pel que respecta al Síndrome Alcohòlic Fetal Parcial requereix complir el criteri d'un patró característic d'anomalies facials i una deficiència neuroconductual amb deficiència cognitiva o amb deficiència conductual.

En els trastorns del Neurodesenvolupament Relacionat amb l'Alcohol (TNRA) es requereix una exposició prenatal a l'alcohol documentada i una deficiència neuroconductual amb deficiència cognitiva o amb deficiència conductual.

Quant a les Malformacions Congènites Relacionades amb l'Alcohol es requereix la presència d'una exposició prenatal a l'alcohol documentada i la presència d'una o més malformacions específiques (cardíaques, esquelètiques, renals, oftalmològiques, otològiques).

### 5.1.6. Patologies derivades del SAF

En la següent taula es mostren les patologies que pot causar el SAF:

| Anomalies craneoencefàliques:                                                                                                                                                            | Malformacions congènites                                                                                                                                                                                                                                          | Disfunció psicomotriu                                                                                                                                              | Anomalies del creixement                                     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|
| Microcefàlia<br>Micrognàtia<br>Microftàlmia<br>Nas curt<br>Teixits palpebrals curts<br>Ptosi palpebral<br>Filtrum absent o hipoplàsic<br>Pont nasal aplanat<br>Llavi superior hipoplàsic | Cardíacues (comunicació intrauricular...)<br>Renals (aplàsia, hipoplàsia o displàsia renal...)<br>Esquelètiques (sinostosis radiocubital, defectes de segmentació vertebral, escoliosis...)<br>Oftalmològiques (estrabisme...)<br>Auditives (pèrdua d'audició...) | Pobre coordinació i destresa motriu.<br>Pobre activitat social<br>Falta d'imaginació o curiositat<br>Dificultat per a l'aprenentatge<br>Trastorns del comportament | Baix pes al néixer<br>Talla baixa<br>Retard en el creixement |

**Taula 3 Anomalies derivades del SAF.** Martí Herrero M, Cabrera López JC, Calvo Hernández F, Toledo Bravo L, Calvo Rosales LJ, Hernández Martí M. Síndrome alcohólico fetal. Criterios diagnósticos. Hallazgos en 13 casos estudiados. Acta Pediátrica Espanola. 2004.

### 5.1.7. Tractament i cuidatges

No existeix un tractament curatiu pel SAF, ja que les alteracions que l'alcohol provoca en el desenvolupament del sistema nerviós central, donen lloc a lesions permanents. A més a més, aquest dany cerebral, símptomes, discapacitats secundàries i necessitats són individuals en cada cas de SAF, i per tant, no es pot buscar un tractament estàndard que sigui efectiu en tots els casos. Els utilitzats, es basen en les mesures específiques de cada trastorn associat, per exemple, els problemes de llenguatge, comportament i actuacions a nivell educatiu (adaptacions curriculars o recursos d'educació especial). El Síndrome Alcohòlic Fetal, a vegades també s'associa amb dèficit d'atenció/trastorn d'hiperactivitat (TDAH), estimen que, entre el 50-90% diagnosticats de SAF, també compleixen criteris diagnòstics de TDAH, fet que suposa una complicació en la identificació i el tractament.

En general, s'utilitzen fàrmacs psicoactius o neurolèptics (sobretot la risperidona, encara que no s'han estudiat a fons en aquest tipus de pacients, només en una ocasió, un estudi demostrava la millora en les relacions socials segons l'escala *Clindren's Friendship Training*) i intervencions conductuals quan hi ha trastorn de la conducta, trastorns de logopèdia, intervencions per a reforçar i adaptar el llenguatge, estimulació precoç per afavorir el desenvolupament psicomotor, intervencions generals de suport, intervencions socials de protecció, tractaments psicològics i psiquiàtrics adaptats.

Una de les possibilitats seria tractar a les persones que pateixen SAF amb estimulants (beneficiosos en el TDAH), no obstant això, s'han trobat resultats molt variats, ja que aquests fàrmacs poden reduir la hiperactivitat però no hi massa evidència que tinguin efectes en l'atenció.

Altres estudis han senyalat efectes variables i imprevisibles, fins i tot, resultats deficientes. Per altra banda, estudis amb animals han trobat que l'exposició prenatal a l'alcohol provoca hiperactivitat i si es tracta amb estimulants, augmentaria en comptes de disminuir.

L'atomoxetina (strattera), medicament no estimulants utilitzat en el TDAH, també s'utilitza sovint en els problemes d'atenció del SAF, encara que està sota estudi i encara no es coneix la seva eficàcia. Un altre fàrmac sota estudi és el metilfenidato (dos estudis amb n=16), on afirmen l'eficàcia pel tractament dels símptomes de la hiperactivitat/impulsivitat i l'atenció.

Estudis en rates exposades a l'alcohol prenatalment, demostren que els psicoestimulants normalitzen l'activitat neuronal dopaminèrgica prèviament alterada, encara que fins ara no existeixen estudis controlats que demostrin una millora en la simptomatologia d'aquests pacients. Per tant, l'objectiu de diferents estudis, seria intentar contrarestar els efectes que produeix l'alcohol, com per exemple, l'activació deficient de proteïnes cícliques d'unió a elements de resposta AMP (CREB), que poden alterar la plasticitat cerebral, un procés de canvi neural important per al desenvolupament del cervell, l'aprenentatge i la memòria.

Estudis en models animals amb vinpocetina (vasodilatador i agent antiinflamatori), consideren que atenua les deficiències relacionades amb l'alcohol en la plasticitat

cortical i redueix els dèficits d'aprenentatge i memòria associats a l'exposició al desenvolupament de l'alcohol. Els estudis clínics per avaluar aquesta droga en humans amb SAF són un pas important.

Altres models preclínics sobre el SAF, també han utilitzat pèptids neuroprotectors (NAP i SAL) per mitigar les neuropatologies i les insuficiències conductuals derivades de l'exposició, administrant-los amb alcohol en rates embarassades per intentar prevenir el dany induït per l'alcohol. Més tard, aquests investigadors, els van administrar en rates adolescents exposades a l'alcohol prenatalment i van descobrir que podien reduir els dèficits en tasques conductuals (com un laberint). Els pèptids també van invertir canvis relacionats amb l'alcohol en els receptors NMDA en l'hipocampus i l'escorça. Aquests pèptids es desenvolupen per tractar diverses malalties neurodegeneratives i poden ser útils en el tractament de SAF.

El pronòstic de cadascun dels nens que pateixen aquest síndrome, estarà condicionat per la gravetat de l'afectació del neurodesenvolupament, l'entorn socioambiental i les intervencions terapèutiques específiques, a més a més de les discapacitats que presenten.

Alguns dels factors que suposen un millor pronòstic en la malaltia són un entorn estable, l'assessorament patern, entrenar-los en les activitats de la vida diària, un diagnòstic precoç, programes d'intervenció primerenca i el tractament psicopedagògic.

En una revisió de recerca qualitativa (CERQual) van comentar que els nens amb TEAF intenten fortament superar les limitacions de les seves deficiències en les activitats de la vida diària.

L'exercici té molts efectes beneficiosos en el cervell i en el comportament, també millora l'aprenentatge i la memòria i incrementa la circulació de les proteïnes que intervenen en les funcions del cervell i en el factor neutròfic.

#### **5.1.8. Síndrome d'abstinència neonatal**

En comparació amb l'adult, la vida mitjana de les drogues es veu incrementada a l'interior del fetus. Quan el nadó deixa de rebre aquesta droga, apareix el síndrome

d'abstinència el qual es manifesta amb diferents signes i símptomes depenent del tòxic consumint ( alteracions digestives, vegetatives, cardiorespiratòries...) de l'interval de temps transcorregut entre l'última dosi consumida i el part i la semivida d'eliminació de la droga, apareixent generalment a les 24-48 hores després del part.

En el cas del síndrome d'abstinència produït per l'alcohol la simptomatologia pot aparèixer abans (3-12 hores de vida) caracteritzada per hiperactivitat, plor, succió dèbil, tremolor i convulsions amb una duració de 1 a 8 mesos.

## **5.2. Enquesta**

El número total d'enquestats ha estat de 60 famílies que formen part de les dues associacions amb les quals s'ha contactat per a la realització d'aquest treball (42 respostes per part de l'Associació AFASAF i 18 respostes per part de l'Associació SAF Group), representant un 70% i 30% respectivament. A continuació es presenten els resultats més rellevants de l'estudi descriptiu observacional transversal, la resta de resultats es poden visualitzar a les taules de resultats de l'Annex 3:

### **1. Mitjà pel qual van conèixer l'Associació:**

Un 26,7% (16/60) dels enquestats van trobar l'Associació a partir d'Internet, un 55,6% per part de SAF Group (10/18) i un 14,3% d'AFASAF (6/42). El segon mitjà pel qual la van conèixer, va ser per la televisió i la premsa amb un 21,7% (13/60) del total. 16,7% per part de SAF Group (3/18) i un 23,3% d'AFASAF (10/42).

### **2. Quines reunions i activitats que es realitzen en l'Associació i aportació per a les famílies i els nens i nenes amb SAF:**

En ambdues associacions les principals activitats que s'ofereixen són reunions de grups de recolzament per als pares i diferents tallers d'activitats lúdiques, de coneixement tècnic...i guies en les quals s'explica què és el SAF i on es donen unes pautes sobre com afrontar les situacions del dia a dia i també se'ls ofereix teràpia emocional. Mitjançant grups de WhatsApp s'ajuden les famílies entre si, ja que, aquestes, provenen de diferents llocs de Catalunya i Espanya.

Pel que respecta a l'ajuda als pares, també es realitzen jornades i congressos anuals entre diferents famílies junt amb diversos professionals (psicòlegs, psiquiatres, neuròlegs), els quals informen sobre les principals característiques que formen aquest síndrome i resolen els dubtes que tenen les diferents famílies, amb la finalitat de que les famílies entenguin el per què del comportament del seus fills.

En quant a l'ajuda que se'ls ofereix als nens/es afectats de SAF, es realitzen tallers distribuïts per grups d'edat en els quals els ajuden a desenvolupar habilitats cognitives i socials. També es realitzen activitats com la teràpia canina i el marxar de colònies.

El que els ofereix pertànyer a una associació és sobretot coneixement i comprensió de la malaltia que pateix el seu fill/a, rebre un recolzament psicològic el qual és necessari per a no sentir-se sols en front aquesta malaltia, els ajuda a acceptar la situació i els hi dóna una certa tranquil·litat al ser conscients de que a més famílies els hi passa el mateix i segueixen endavant i amb l'associació s'ajuda a que es divulgui la malaltia.

### **3. Activitats proposades per millorar la vida dels nens i nenes amb SAF:**

Com a pares que conviuem cada dia amb el síndrome, considerem que per a millorar l'atenció d'aquests nens i de les famílies seria necessari crear activitats en les quals es donés a conèixer el SAF tant a la societat i especialment en l'àmbit escolar com a tots els professionals que atenguin aquests nens.

També, és necessari un major seguiment mèdic, psicològic i terapèutic per aquests nens així com una atenció individualitzada ja que tot i que pateixen un síndrome en comú, cada nen té uns trets i es comporta d'una manera diferent a un altre.

Demanen que es reconegui oficialment la patologia per part de l'administració i hi hagi un millorament en la legislació la salut pública i es puguin crear uns locals específics per aquests nens en els quals es puguin fer tallers d'art o musicoteràpia i extraescolars adaptades.

Considerem que per al descans de les famílies seria una bona idea crear un servei cangur especialitzat amb gent que es pugui fer càrrec d'aquests nens i crear pisos tutelats amb una vigilància.

#### **4. Experiència en relació al SAF:**

En quant a l'experiència de la malaltia viscuda per part dels pares refereixen que els hi resulta molt dura i difícil de portar ja que hi ha un gran desconeixement per part de la societat i dels professionals sobre el SAF i molts cops no entenen el per què el seu fill/a es comporta d'aquesta manera o no saben com ajudar-los i es senten frustrats i esgotats.

Defineixen el seu dia a dia com una muntanya russa interminable en la qual han de treure forces per ajudar al seu fill/a amb una tristesa i una angoixa permanent ja que no saben què passarà en un futur i necessiten d'atenció psicològica per a seguir endavant.

Es senten totalment limitats ja que centren la seva vida exclusivament en el cuidatge i la vigilància del seu fill/a. A més a més no estan recolzats per part de l'administració i són conscients de la poca formació i el poc coneixement que tenen els professionals sobre aquest síndrome.

El que treuen positiu d'aquesta malaltia, és que els ha ajudat a adquirir més paciència, empatia i aprenentatge.

#### **5. Edat d'adopció:**

Les edats més comunes en les quals els nostres enquestes van adoptar als seus fills i filles amb SAF, són als 2 anys amb un 28,3% (17/60), un 33,3% per part de SAF Group (6/18) i un 26,2% d'AFASAF (11/42), seguit dels 3 anys amb un 25% del total (15/60), un 33,3% de SAF Group (6/18) i un 21,4% d'AFASAF (9/42).

#### **6. Sobre el coneixement del país de procedència i estil de vida de la gestant:**

Un 58,3% de les famílies que han respost a l'enquesta (35/60), coneixien tant el lloc de procedència de la gestant com el seu estil de vida. 55,6% per part de l'Associació SAF Group (10/18) i 59,5% d'AFASAF (25/42).

En canvi, un 28,3% (17/60), no ho coneixien. 28,3% per part de SAF Group (7/18) i 23,8% d'AFASAF (10/42).

---

**7. En cas de conèixer el país:**

Un 48,3% dels enquestats no contesta a aquesta pregunta (29/60, 8/18 de SAF Group-44,4% i 21/42 d'AFASAF-50%). Dels contestats, el país més freqüent és Rússia amb un 35% del total (21/60). Un 38,9% per part de SAF Group (7/18) i 33,3% d'AFASAF (14/42).

**8. Sobre el consum de la gestant:**

Només un 25% dels enquestats (15/60), tenien constància del consum de la gestant. 27,8% per part de l'Associació SAF Group (5/18) i 23,8% d'AFASAF (10/42).

**9. Edat d'inici dels comportaments/trets característics del SAF:**

Les edats predominats en quant a l'edat en que els pares van començar a notar comportaments estranys en els seus fills, són als 3 anys amb un 35% del total (21/60), 22,2% per part de SAF Group (4/18) i un 40,5% d'AFASAF (17/42), seguit dels 2 anys amb un 21,7% del total (13/60), un 27,8% per part de SAF Group (5/18) i un 9,5% d'AFASAF (5/42).

**10. Primera vegada que van acudir a consulta:**

Un 23,3% del total d'enquestats (14/60) refereix que van acudir per primer cop a consulta a l'edat dels 3 anys. Un 22,2% per part de l'Associació de SAF Group (4/18) i un 23,8% d'AFASAF (10/42).

La segona edat més prevalent és als 5 anys amb un 20% del total (12/60). Un 38,9% per part de SAF Group (7/18) i un 11,9% d'AFASAF (5/42).

**11. Com es va arribar al diagnòstic? Quins estudis es van realitzar?**

Per arribar al diagnòstic del SAF, les famílies refereixen que es van dur a terme consultes psicològiques i psiquiàtriques junt amb tests psicològics i de coeficient intel·lectual i consultes amb neurologia en els quals es realitzaven proves com el TAC, la ressonància magnètica i l'encefalograma.

També es van realitzar entrevistes personals amb els nens i estudis observacionals i consultes al logopeda.

En alguns casos no era necessari la realització d'estudis específics ja que només amb les característiques físiques ja es sospitava un diagnòstic de SAF. En altres casos el diagnòstic inicial era del TDAH, però més endavant amb proves més específiques com el TAC es confirmava el diagnòstic de SAF.

Actualment hi ha famílies que refereixen que els seus fills no tenen un diagnòstic establert.

### **12. Edat de diagnòstic de SAF:**

Un 15% del total d'enquestats (9/60) refereix que actualment no tenen un diagnòstic de SAF. Un 11,1% per part de SAF Group (2/18) i un 16,7% d'AFASAF (7/42).

Un 8,3% del total d'enquestats (5/60) refereix que van diagnosticar al seu fill/a a l'edat dels 9 anys. Un 5,6% per part de SAF Group (1/18) i un 9,5% d'AFASAF (4/42).

Un altre 8,3% del total d'enquestats (5/60) refereix que van diagnosticar al seu fill/a a l'edat dels 12 anys. Un 11,1% per part de SAF Group (2/18) i un 7,1% d'AFASAF (3/42).

## **ÍTEMS RELACIONATS AMB EL DIAGNÒSTIC**

### **13. En relació amb el sistema nerviós:**

Un 40% del total dels enquestats (24/60) no saben respondre a aquesta pregunta. Un 38,9% per part de SAF Group (7/18) i un 40,5% d'AFASAF (17/42).

Un 20% del total d'enquestats (12/60) refereix que el seu fill/a tenien el reflex del moro marcadament hiperactiu. Un 22,2% per part de SAF Group (4/18) i un 19% d'AFASAF (8/42).

---

**14. Alteracions vegetatives i respiratòries:**

Un 61,7% del total dels enquestats (37/60) no saben respondre a aquesta pregunta. Un 55,6% per part de SAF Group (10/18) i un 64,3% d'AFASAF (27/42).

Un 16,7% del total dels enquestats (10/60) refereix que el seu fill/a presentava obstrucció nasal. Un 11,1% per part de SAF Group (2/18) i un 19% d'AFASAF (8/42).

**15. Alteracions gastrointestinals:**

Un 71,7% dels total d'enquestats (43/60) no saben contestar a aquesta pregunta. Un 77,8% per part de SAF Group (14/18) i un 69% d'AFASAF (29/42).

Un 13,3% del total dels enquestats (8/60) refereix que el seu fill/a patia rebuig de l'aliment. Un 5,6% per part de SAF Group (1/18) i un 16,7% d'AFASAF (7/42).

**16. Respecte als trets facials:**

Un 50% del total (30/60), 14,4% de SAF Group (8/18) i 52,5% d'AFASAF (22/42), refereixen que els seus fills i filles tenien trets facials característics del SAF. Un 35% del total (21/60), 27,8% (5/18) de SAF Group i 38,1% (16/42) d'AFASAF, van notar el solc llis entre el nas i el llavi superior fi, un 33,3% (20/60) refereixen tindre el llavi superior fi, un 27,8% de SAF Group (5/18) i d'AFASAF un 35,7% (15/42) i per últim, un altre tret facial possible amb un 25% (16/60) l'aspecte d'"ulls separats", 16,7% (3/18) de SAF Group i un 28,6% d'AFASAF (12/42).

**17. Paràmetres antropomètrics:**

Un 51,7% del total dels enquestats (31/60) refereix que el seu fill/a tenia el cap més petit en comparació amb el pes i la estatura. Un 38,9% per part de SAF Group (7/18) i un 57,1% d'AFASAF (24/42).

Un 43,3% del total dels enquestats (26/60) refereix que el seu fill/a tenia un percentil 10 o inferior. Un 33,3% per part de SAF Group (6/18) i un 47,6% d'AFASAF (20/42).

---

**18. En referència als trastorns de conducta:**

Un 95% del total dels enquestats (57/60) refereix que el seu fill/a té dificultats en l'atenció. Un 100% per part de SAF Group (18/18) i un 92,9% d'AFASAF (39/42).

Un 91,7 del total dels enquestats (49/60) refereix que el seu fill/a té dificultats en l'aprenentatge. Un 77,8% per part de SAF Group (14/18) i un 83,3% d'AFASAF (35/42).

Un 90% del total dels enquestats (54/60) refereix que el seu fill/a té problemes en completar tasques o canviar d'activitat. Un 88,9% per part de SAF Group (16/18) i un 90,5% d'AFASAF (38/42).

**19. Problemes relacionats amb l'alteració de sistemes:**

Un 63,3% del total dels enquestats (38/60) refereix que el seu fill/a té sensibilitat a sons forts. Un 61,1% per part de SAF Group (11/18) i un 64,3% d'AFASAF (24/42).

Un 40% del total dels enquestats (24/60) refereix que el seu fill/a pateix problemes de visió. Un 44,4% de SAF Group (8/18) i un 38,1% d'AFASAF (16/42).

Un 30% del total dels enquestats (18/60) refereix que el seu fill/a té sensibilitat a llums brillants. Un 33,3% per part de SAF Group (6/18) i un 28,6% d'AFASAF (12/42).

**20. Era acurat amb la seva higiene?**

Un 71,7% del total d'enquestats (43/60) refereix que el seu fill/a no és acurat amb la seva higiene. Un 72,2% per part de SAF Group (13/18) i un 71,4% d'AFASAF (30/42).

**21. Sobre el tractament:**

El tractament que segueixen la majoria dels nens amb SAF de les famílies enquestades, és un tractament farmacològic amb antipsicòtics (risperdal, concerta...) antidepressius i per a la hiperactivitat, un tractament psicològic i psiquiàtric i consultes de logopèdia i d'estimulació sensorial amb l'ajuda d'educadors socials.

---

## **22. Recomanacions per part dels familiars enquestats:**

Els principals consells que volen transmetre les famílies enquestades cap a altres que inicien amb el diagnòstic de SAF, és que formin part d'una associació per a que no es sentin sols en aquesta lluita i puguin estar ben informats sobretot el que comporta aquest síndrome i com poder fer-li front i també, que demanin ajuda psicològica, és molt important que no es sentin culpables del que li passa al seu fill/a.

Aconsellen que un cop es tingui el diagnòstic confirmat portin al seu fill/a a teràpies per a millorar la funció cognitiva i les habilitats socials, així com iniciar el tractament adequat el més ràpid possible.

Recomanen sobretot, molta paciència, acceptació i comprensió del problema, tenir una bona organització del dia a dia i una constància en el seguiment del seu fill/a. És important que marquin els límits als seus fills i els hi repeteixin molt les coses que han de fer i que no han de fer. Mostrar estima i acompanyament i sobretot no renyar davant d'un oblit.

S'ha de controlar l'entorn dels seus fills, recomanen demanar la incapacitat judicialment abans dels 18 anys, i en el cas de les noies implantar un dispositiu anticonceptiu. També, trobar activitats que els hi agradi al seu fill/a.

## **23. Espai per aportar alguna informació que considerin important:**

Les famílies enquestades consideren que és molt important donar visibilitat d'aquesta malaltia a la societat per a que es conegui el perill que té l'alcohol per al fetus, així com també donar visibilitat als professionals i adquireixin els coneixements necessaris per a saber actuar davant les necessitats d'aquests nens.

Reclamen l'ajuda per part de l'administració per a que es puguin desenvolupar pisos tutelats per aquests nens i treballs protegits.

El que més remarquen totes les famílies, és la necessitat d'un diagnòstic precoç i un tractament adequat per a millorar el pronòstic d'aquests nens afectats pel SAF.

### 5.3. Entrevista

A continuació, s'explicarà la informació més rellevant que s'ha extret de les dues entrevistes, la primera de l'Associació SAF Group i la segona de l'Associació AFASAF:

#### 5.3.1. Associació SAF Group

Segons comenta l'entrevistada de l'Associació SAF Group, encara que ella va estudiar medicina, els coneixements que li van impartir sobre aquesta síndrome van ser mínims i no li van explicar el que realment suposava ni els trastorns amb els quals anava lligat. Va començar a indagar més sobre el tema quan li van diagnosticar SAF a la seva filla adoptada amb 2 anys i 8 mesos, tot i que el diagnòstic no va arribar fins que la nena tenia 15 anys.

Aquest va ser el principal motiu que la va portar a crear l'associació, amb l'objectiu de donar a conèixer el síndrome a la població mitjançant la premsa per tal de donar-li visibilitat i arribant així, a mestres, psicòlegs.... per a posteriorment, crear una fundació i aconseguir més recursos dels quals es disposen actualment per ajudar principalment a totes aquelles famílies que com ella lluiten cada dia amb el SAF.

Quan la seva filla va complir els 18 anys, va realitzar una entrevista explicant com es sentia, expressant el que li feia feliç així com també els moments en que no ho era. En aquella entrevista explicava que en moltes ocasions, perdia el control sense cap motiu aparent, comenta: "era com tenir a Dr. Jekyll i Mr. Hyde a casa", també el que significava per ella anar a l'escola, bàsicament explicava com era el seu dia a dia.

El seu relat, va ajudar a que moltes famílies es sentissin identificades amb tot el que havia expressat i decidissin formar part de l'associació per tal de lluitar conjuntament per a un objectiu comú: buscar la manera d'arribar a un diagnòstic més precoç i explorar nous recursos que facilitin en un futur el dia a dia d'aquestes persones amb SAF, però també el de les famílies que ho pateixen.

Tal i com comenta l'entrevistada, arribar a un diagnòstic precoç és un dels aspectes més importants en els quals s'ha de treballar, ja que refereix: "estem trobant recursos, però quan vam crear l'associació, la meua filla ja tenia una edat, 18 anys i veia que a mi se

m'escapava el temps, perquè els que venen per darrera, tenen un diagnòstic més precoç, 6 o 7 anys, ja que jo fins als 15 anys no sabia que tenia SAF, i per tant ja poden anar a un especialista que entengui del tema ”.

Com explica en el seu cas; “a la meua filla, la portàvem al psicòleg per un dèficit cognitiu, ja que ja sabíem quan la vaig adoptar que ho tenia, però pensava que com va ser un abandonament hospitalari i va estar a l'orfenat 2 anys i 8 mesos fins que la vaig adoptar, vaig pensar que potser seria per l'estimulació que no havia rebut, ja que es passaven tot el dia asseguts davant de la tele. Així que vam estar treballant amb ella des de la seva adopció fins als 15 anys, però fins aquest moment no vam saber que era el que tenia i se li feia una estimulació. Va tenir una adaptació curricular a la primària, va anar a una escola normal i va ser molt feliç”.

Dins de l'associació s'ofereixen tallers dirigits tant per als pares com per als nens i joves que pateixen de SAF i es treballen aspectes com és el cas de la sexualitat, com comenta: “per a ells no és com per vosaltres, per a ells no és res dolent, és una cosa més, però quan ells ho passen malament no els agrada”; quan han patit alguna experiència negativa com pot ser una violació, pel fet de ser persones molt vulnerables i molt manejables de les quals et pots aprofitar amb molta facilitat, expressen que no els hi ha agradat la situació.

Els tallers es divideixen en edats, refereix: “els problemes que tenen són diferents”. Els imparteix una psicòloga la qual dirigeix la sessió i no només informa sobre els problemes que poden patir els seus fills sinó que també dóna una sèrie de pautes per evitar que aquests ocorrin.

També comenta: “a vegades, també venen educadors socials que parlen des d'una altra perspectiva. Parlen sobre la vida quotidiana del nen/a, del seu dia a dia a casa, dels sentiments que poden experimentar”. Ajuden en certa manera a fer entendre als pares el per què de les actuacions del seu fill/a i els facilita la manera de resoldre certes situacions en les quals els pares es desesperen i no saben com actuar ja que no entenen el motiu pel qual ho fa.

L'entrevistada refereix: “jo tinc molta paciència, encara que sóc una mica hiperactiva, suposo que la feina fa que amb els anys la paciència augmenti, però hi ha moments que

dono crits i algun clatellot també li he donat per descontrol, però la diferència és que a mi quan m'ho feien ho entenia, la meva filla no ho entén, quan passa ella em diu no m'estimes? Per això t'has de posar en la seva situació, ja que la seva capacitat de comprensió de les coses que fem no és igual a la nostra". Un altre exemple que explica per a veure clarament que els nens/es que pateixen aquest síndrome els hi costa comprendre i entendre les repercussions negatives dels seus actes és que, segons comenta l'entrevistada: "la meva mare sempre la truca al mig dia i a la nit, però quan s'enfaden la meva mare deixa de trucar-la i per ella és que em dóna la raó a mi i a ella no l'estima, i quan intentes parlar amb ella i explicar-li que la iaia el que té és por de que pugui acabar a la presó, ella li resta importància, diu que això no passarà, que estiguem tranquils, no veu les conseqüències del actes". Continua: "Jo intento explicar-li amb l'exemple de que si la iaia no es pren la pastilla de la tensió es pot morir, ella cada migdia li pregunta si se l'ha pres. Però és incapaç de veure que el que fa ella li pot comportar un problema. Tenen molt poca tolerància a la frustració, i és aquest el problema".

Respecte a quines recomanacions donaria als pares de nens amb SAF, refereix: "se'ls hi ha de recomanar sobretot paciència, i hi ha quatre coses bàsiques que s'ha d'entendre, és que quan estàs renyant al teu fill i aquest es riu, no se'n riu de tu, que quan al teu fill li dius que faci una cosa i no la fa, no és que no et faci cas, que has de repetir les coses moltes vegades, que tenen una bona memòria visual però una mala memòria pel que els hi manca una compressió lectora, per tant se'ls hi ha d'ensenyar a que recordin de manera visual, i repeteixo, molta paciència".

També comenta: "són nens que tenen moltes dificultats per a socialitzar-se i mantenir una conversa fluïda, no tenen casi amics, la gent de la seva edat els van deixant de costat perquè no es comporten igual, i no perquè no els estimin si no perquè no els entenen". Continua: "aquests nens surten al carrer i es relacionen amb grups marginals perquè aquests els acullen. És molt important que quan tornin a casa després d'estar fumant o fent coses incorrectes i perjudicials, se'ls hi remarqui que està malament el que fan i se'ls expliqui amb claredat el perquè no ho han de tornar a repetir. Si els crides i no els fas entendre el perquè, tornaran a marxar de casa".

En el cas de la coordinadora quan castiga a la seva filla: "el primer que faig és abraçar-la, i li dic que jo la renyo perquè l'estimo, la gent que no et diu el que fas malament, no

t'estima, no es preocupa per tu, fer-la entendre que quan la castigo es per alguna raó, encara que els càstigs no serveixen, jo li trec el mòbil durant una hora, han de ser càstigs així, perquè si li dic la setmana que ve no aniràs a esquiar, quan passi ja se li ha oblidat, i quan arriba el moment del càstig no entén per què”.

A les persones amb SAF se'ls ha de marcar els límits, perquè ells no són capaços de posar-los en cap situació.

Els principals signes amb els quals caracteritzarien al SAF segons la seva experiència, comenta: “Quan són petits és la hiperactivitat. Quan aquests es fan grans, els caracteritzen els trastorns conductuals, la manca de control d'impulsos i el dèficit cognitiu”. Respecte al físic: “normalment no tenen gaires trets físics, però el que més es veu són els ulls rasgats, la microcefàlia i la manca del filtro que és pla”.

Respecte a l'endarreriment en el creixement, explica que també és un tret característic del SAF, però: “els que jo conec no ho tenen, la meva filla quan va venir pesava 8 quilos 200 grams i tenia 2 anys i 8 mesos i portava la roba de 18 mesos, però el primer any va créixer 17 cm, va fer 5 número de peu més, va créixer dels 8 fins als 14 kg, probablement per les condicions dels orfenats d'Ucraïna i Rússia, sobretot en el tema alimentari, que és un tema molt crític”. Per tant, ella no ho enfoca principalment al SAF.

Quan es parla del tractament, refereix que: “quan són més petits els hi donen un tractament per a la hiperactivitat, com és el medicament Concerta (Metilfenidato), però en adults i adolescents hi ha estudis que diuen que no funciona”. També comenta, que per controlar els impulsos als nens: “els hi donen antipsicòtics i estabilitzants de l'estat d'ànim, sobretot el Depakine (àcid valproic) i si tenen un quadre depressiu els hi donen antidepressius. Tot depèn de la simptomatologia que presentin, ja que tots no es comporten igual”.

Actualment, segons comenta, les adopcions que es fan a Ucraïna i Rússia van dirigides a famílies que volen adoptar a nens amb discapacitat, ja que són conscients que en aquests països hi ha una taxa alta de nens que en pateixen.

La majoria de nens adoptats, a no ser que tinguin trets facials molt evidents, refereix que: “tenen un TDAH, i després amb el temps, se'ls diagnostica el SAF en

l'adolescència. Ara moltes famílies de nens diagnosticats de TDAH, al veure la premsa, avancen en el diagnòstic de SAF”.

Quan es parla sobre les millores que s’han aconseguit actualment en la societat, comenta que com a infermeres trobarem en el programa del nen sà, “*La Introducción del SAF*”, on hi haurà un apartat en el qual es fan preguntes als pares, com si han begut durant la gestació. La quantitat no es pregunta ja que no és dosi-depenent.

Fa incís en que, si ens especialitzem com a llevadores, aconsellem a les famílies que volen quedar-se embarassades, l’abstinència a l’alcohol, ja que no hi ha cap quantitat estipulada que sigui segura per tal de no afectar al fetus durant la gestació. Aquest consell s’ha de donar tant a la mare com al pare, ja que tot i que no està molt clar i no es pot dir que sigui cert, una doctora de València està investigant si l’alcohol fa algun tipus de mutació als espermatozous”.

També hi ha una APP diagnòstica, procedent d’una associació de Madrid, per a professionals que ensenya a diagnosticar, la qual està a la taula de molts polítics”.

Aquí a Catalunya, comenta: “s’ha creat la figura de la directora general de casos greus de salut mental, per a nens que ja són més grans i necessiten algun tipus de recurs procedent de la salut mental, per exemple “si la meva filla hagués d’estar interna en un centre especialitzat, no hi ha cap lloc on poder fer-ho”. Ara mateix només hi ha centres privats com Amalgama o ITA que costen 3000 euros al mes i una família normal no ho pot pagar”.

L’associació està buscant solucions per aquests nens juntament amb l’hospital Benito Menni, localitzat a Sant Boi, Barcelona.

### **5.3.2. AFASAF**

Els primers coneixements sobre el SAF, van arribar a la nostra entrevistada quan li van diagnosticar al seu fill aquest Síndrome i junt amb sis o set famílies més, van decidir reunir-se per parlar de la seva problemàtica, arrel d’una conferència impartida a Barcelona l’any 2012 per un genetista (Miguel del Campo), i es van adonar de que

aquesta problemàtica era comú en moltes famílies i els seus fills compartien trets entre ells.

A mesura que hi participava més gent en aquestes reunions, van decidir l'any 2014 crear l'associació AFASAF tal com diu l'entrevistada: "per tal de tirar endavant aquests fills i veure que necessitaran en el futur tots aquests nois i noies amb SAF". Gairebé tots els socis tenen fills d'adopcions internacionals afectats per SAF, la gran majoria de Rússia i el que es coneix com a "cinturó del vodka", és a dir, països en els quals aquesta beguda és molt consumida.

L'Associació va ser creada per dos motius principals, un d'ells, tal com comenta l'entrevistada, era donar visibilitat al SAF, ja que: "hi ha moltíssima gent que no sap el que és". El segon motiu: "buscar els recursos, tots els que puguin necessitar aquests nens que d'aquí a no gaire seran adults, tindran unes altres necessitats i requeriran tot un entorn adaptat a les necessitats que ells tenen, com per exemple, pisos tutelats".

A més a més, com a objectius a llarg termini, volien i volen, que es creï una unitat específica per al SAF, és a dir, dins de la psiquiatria que hi hagi una unitat en la qual es tracti i on es puguin derivar a les famílies que ho necessitin. També s'ha de buscar un futur en el sistema educatiu, per a que l'educació que rebin sigui específica. En la sanitat també és important avançar-hi, ja que: "se'ls ha de diagnosticar, i no ens hem de quedar només en que aquest nen és un TDAH". Respecte al benestar social: "les famílies paguen molt per tractament i teràpies i haurien de tenir algun ajut"; i finalment, donar molta importància a l'àmbit judicial, ja que tal com comenta, aquests nens a mesura que es van fent grans, poden tenir delictes.

Per crear l'Associació, no van rebre cap mena d'ajuda externa, simplement es van dividir la feina entre els integrants. Actualment, per poder rebre ajuts, han de fer projectes per poder aconseguir-los. Una empresa de transport, els hi cedia un local, però actualment ja no disposen d'ell i per tant, han hagut de limitar molt les reunions i les han de realitzar de manera virtual. Les principals donacions són de particulars, les quotes dels socis i de les vendes de merchandising i loteria. També, amb les aportacions, realitzen activitats com un cap de setmana a Juneda, en la que compten amb l'ajuda d'una psicòloga i activitats per als nens i nenes.

Sobre les recomanacions que se'ls hi dóna als pares, comenta que la principal és entendre que és una persona malalta, que té un trastorn i la segona és que a ells no se'l canviarà, s'ha de canviar l'entorn, i ho explica amb un exemple: "si el teu fill en una escola ordinària no encaixa, potser necessita un altre tipus d'escola"; també comenta: "jo contesto molts correus i recordo un d'una família de Galícia que em deien que tenien sospites de que el seu fill/a tingués SAF i que allà no l'hi havien diagnosticat, no hi havia cap tipus de teràpies ni tractaments i què podien fer. Clar, jo no sóc metge, però el que si els hi vaig dir que potser els hi convindria seria fer un viatge a Barcelona i si realment està afectat de SAF, la Doctora Gómez de la Vall d'Hebron us donarà un diagnòstic, si allà no us heu sortit. Tu no canviaràs a la persona que té SAF, tu has de canviar l'entorn, és a dir, si el sistema sanitari d'allà no "serveix" per donar un diagnòstic, doncs busca un altre"; continua: "tot és qüestió de picar a moltes portes, de ser molt insistent, amable però insistent i anar trobant, anar buscant on quedin integrats".

Arribar a un diagnòstic precoç, refereix que és molt important, però on primer s'hauria d'insistir seria en promoure l'abstinència durant la gestació, ja que el SAF es pot prevenir en un 100% si no es consumeix alcohol. Si tot i això, neixen nens amb SAF: "des de molt al començament s'ha de diagnosticar amb molta cura, seguir molt l'evolució i oferir els recursos que necessitin les famílies, perquè no pot ser que a les famílies se'ls hi "maregi" amb els tractaments".

Respecte al tractament, comenta que el més important de cara a les famílies és la paciència. En l'àmbit farmacològic, refereix que en els nens de l'Associació cadascun es pren una medicació diferent, ja que cadascun d'ells té una afectació diferent, comenta que no n'hi ha dos iguals, i s'ha de trobar un tractament farmacològic personalitzat. Segueix: "jo no entenc de farmacologia, però hi ha alguns medicaments per reduir el neguit i l'ansietat que tenen, hi ha uns altres que "pausa" una mica la impulsivitat, que tinguin com un microsegon per rumiar el que faran. El meu fill per exemple, pren dos medicaments, i un d'ells és per la pressió i pel que han pogut esbrinar, diuen que per al SAF pot anar bé. En canvi hi ha dos o tres altres noiets que aquest mateix fàrmac no els hi va bé. Ha de ser molt personalitzat". També comenta: "la teràpia els hi ajuda molt a encaminar-los i a encarrilar-los, tenir una educació adequada i reduir la pressió, fer esport també pot ser bo, perquè hi haurà qui pot ser àgil però també pot haver-hi algú que no sigui ni àgil ni hàbil, per tant, cadascú ha d'anar provant el seu encaix i anar fent, i veure que necessiten en cada moment".

Els signes i símptomes que més els hi caracteritzen segons el seu coneixement, encara que comenta que no tots ho tenen, són els trets facials, microcefàlia, baix pes en néixer, prematuritat, hiperactivitat, impulsivitat i retard mental, també poden tindre símptomes autistes ("però no és que siguin autistes sinó perquè són símptomes que són pràcticament els mateixos, n'hi ha que tenen molts problemes d'integració sensorial, que els hi molesten molt els sorolls"). Un dels que més es representen és la manca de relacions socials, comenta: "no saben relacionar-se, no saben ni fer amics ni conservar-los i quan ja són més grans s'ajunten amb els amics que tu no voldries que tinguessin, males influències o grups marginals". A més a més, també refereix: "hi ha metges que expliquen que com l'alcohol ha entrat dins del cervell, i ha afectat i ha fet que tot és "connecti" de forma diferent, una cosa que avui recorden, demà no la recordaran o com les taules de multiplicar, que avui se les saben i demà les han oblidat completament". També comenta que la gran majoria tenen problemes amb les matemàtiques i les coses abstractes en general, com el temps i les monedes. També solen ser molt inconstants, els hi pot agradar una cosa un dia i al següent ja no li fan ni cas. Comenta que els símptomes depenen molt de si el consum s'ha produït en el primer embaràs, el segon o el tercer, si ha begut durant el primer, el segon o el tercer trimestre, o en tots els trimestres.

Nosaltres com a futures infermeres, podem i hauríem de fer promoció de l'abstinència i transferència a la comunitat dels problemes que causa consumir alcohol durant la gestació però, tal com ens comenten els pares de nens i nenes amb SAF, els professionals de la salut no estem preparats per aquesta malaltia, ja que no tenim la formació necessària per a poder fer-li front.



---

## 6. Discussió

Després de l'anàlisi exhaustiu dels resultats es pot afirmar que arribar a un diagnòstic del Síndrome Alcohòlic Fetal no es un camí fàcil ja que es troben moltes limitacions i un gran desconeixement tant per part de la població com dels professionals sanitaris.

Els professionals no estan preparats per resoldre dubtes, donar informació o recomanacions a les gestants sobre quan consumir. Per tant, després de la realització de diversos estudis amb personal mèdic de diferents especialitats (gineco-obstetra, pediatres...), queda en evidència aquest dèficit de formació i actualització particularment amb el que es refereix a la recomanació oficial i nivells segurs de consum i el diagnòstic vinculat amb l'exposició prenatal a l'alcohol (7).

Com s'ha pogut veure al llarg del treball, la recomanació general que es dona a les persones que desitgen quedar-se embarassades o a persones en període de gestació, és l'absència total de la ingesta d'alcohol des del moment de la fecundació fins al naixement del fetus, ja que no hi ha cap quantitat d'alcohol estipulada que sigui segura per tal de no danyar al fetus, per tant, tots els mites relacionats amb que una quantitat mínima d'alcohol com és el cas d'una cervesa o una copa de vi al dia no poden ser perjudicials durant la gestació són falses, així com que unes begudes són més perjudicials que altres, ja que sí és cert que unes begudes tenen més graus d'alcohol que altres, però totes poden afectar negativament al fetus.

També s'ha de tenir present que l'alcohol produeix efectes negatius al fetus en els tres períodes de gestació, per tant, no és correcte creure que en algun període de la gestació és segur beure alcohol (9).

A través de l'enquesta s'ha pogut veure que actualment s'arriba al diagnòstic de SAF al voltant dels 11 anys aproximadament, però un 20% dels enquestats afirmen que el seu fill/a no té un diagnòstic que confirmi que pateix el síndrome, la qual cosa dificulta molt el poder treballar amb aquests nens per tal de facilitar el seu dia a dia, ja que com comenten les coordinadores de les associacions, amb un diagnòstic temprà, es pot recórrer a l'ajuda de professionals que treballen i tenen un coneixement del tema i suposen un gran benefici per al nen/a que pateix de SAF, tenint en compte que la majoria de les famílies noten comportaments i actituds en els seus fills estranys que els

diferencien de la resta a la mitjana dels quatre anys d'edat tal i com s'afirmava a les enquestes.

Actualment, segons refereix l'entrevistada de l'Associació SAF Group s'arriba a un diagnòstic a l'edat de 6-7 anys, per tant, ha hagut un avanç en relació al diagnòstic precoç.

Al 1970, en dos articles anomenats "*The offspring of alcoholic mothers*" els quals són mencionats en l'article "*Consecuencias de la exposición prenatal al alcohol: desarrollo histórico de la investigación y evolución de las recomendaciones (7)*", ja van fer referència als problemes que patien els fills de les dones amb alcoholisme crònic com són l'afectació en el creixement i desenvolupament. Aquest retard en el creixement, ja es pot constatar intrauterinament. En el cas de néixer a terme ho faran amb baix pes i si neixen prematurament, ho faran amb baix pes per l'edat gestacional, a més a més de que la talla també sol ser baixa segons els estudis "*Criterios diagnósticos del síndrome alcohólico fetal y los trastornos del espectro del alcoholismo fetal (8)*" i "*Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders (27)*". En el primer estudi s'afirma que el progrés pondoestatural no es recupera.

En el cas dels enquestats un 51,7% refereix que el seu fill/a tenia el cap més petit en comparació amb el pes i l'estatura. Un 76,7% neguen una estatura i un pes normal corresponent a l'edat del seu fill i un 43,3% indiquen que el seu fill/a va néixer amb un percentil 10 o inferior.

La fundadora entrevistada d'AFASAF, també refereix que els nens, encara que no tots, poden ser prematurs i tenir un baix pes al néixer. Per altra banda, des de l'Associació SAF Group, s'afirma que l'endarreriment en el creixement sol anar lligat amb aquests nens però, s'ha de tenir en compte les condicions en les quals viuen abans de l'adopció ja que la majoria d'ells procedeixen d'orfenats i les condicions de vida són molt limitades.

En l'article "*Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders (27)*" també s'anomenen altres característiques pròpies del Síndrome, les quals es divideixen en tres apartats: les malformacions morfològiques, com fissures palpebrals curtes (ulls esquinçats) i separats, llavi superior aplanat i prim, el retard en el creixement (prenatal i/o postnatal) i les alteracions del SNC com alteracions cognitives,

trastorns de la conducta, de socialització i aprenentatge, retard en el desenvolupament psicomotor i anomalies en les estructures cerebrals.

Els resultats de l'enquesta mostren que un 40% pateix problemes de visió, un 30% té sensibilitat a llums brillants, el 20% sensibilitat a certes textures i a la vestimenta i el 63,3% als sorolls forts.

En un altre article anomenat "*Fetal alcohol spectrum disorders (FASD) - what we know and what we should know -The knowledge of German health professionals and parents (15)*", també coincideix en els problemes en la cognició (aprenentatge, memòria, disfunció en l'execució, parla alterada) i problemes en el comportament, a més a més de retard en el creixement i anormalitats facials.

Quant a l'alteració del SNC, els més destacats en l'enquesta són amb un 13,3% el reflex del moro hiperactiu i el 20% el reflex del moro marcadament hiperactiu, el 15% hipertonia muscular i el 21,7% refereix l'existència de mioclònies.

Respecte a les malformacions morfològiques, segons l'article "*Postnatal nutritional treatment of neurocognitive deficits in Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) (9)*", també coincideix en el solc nasolabial aplanat (33,3% dels enquestats), (també anomenat en "*Advances in Diagnosis and Treatment of Fetal Alcohol Spectrum Disorders (11)*"), ulls diminuts i junts entre sí i esquerdes palpebrals curtes (25% dels enquestats), a més a més, afegeix un front petit associat a microcefàlia, arrel nasal aplanada, ales del nas petites.

Només un 25% dels nens que pateixen SAF tenen característiques facials. En els resultats de l'enquesta es pot veure com un 50% de les famílies, no van notar cap tret facial propi del SAF en el seu fill abans de la confirmació del diagnòstic, per tant, en la meitat dels casos és molt complicat arribar a un diagnòstic a simple vista.

Segons es refereix en l'article "*Criterios diagnósticos del síndrome alcohólico fetal y los trastornos del espectro del alcoholismo fetal (8)*", aquestes característiques facials es suavitzen amb el creixement i poden desaparèixer, per tant, en l'edat adulta no és possible diferenciar per aquests trets, als nascuts amb SAF dels que no.

Segons dos estudis, *“Postnatal nutritional treatment of neurocognitive deficits in Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) (9)”* i *“A State of Double Jeopardy: Impact of Prenatal Alcohol Exposure and Adverse Environments on the Social Communicative Abilities of School-Age Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorder (19)”*, refereixen que poden tenir problemes d'integració sensorial, tenir dificultats en l'equilibri i la coordinació motora, en processar informació, seguir instruccions, habilitats verbals, problemes de memòria o malinterpretar les paraules o accions dels altres. Tenen dificultats en prendre decisions correctes i no s'entenen amb facilitat, poden ser considerats ingenus o mandrosos. La higiene també pot estar alterada, és el cas del 71,7% dels enquestats.

Un 73,3% de les famílies enquestades refereix que el seu fill/a té una conducta hiperactiva, com explica la coordinadora de l'Associació SAF Group, és el principal símptoma quan són petits. El 71,7% té problemes per a memoritzar, el 85% presenta dificultats en l'escola i el 90% té problemes per completar tasques o passar d'una activitat a una altre.

En l'estudi *“A State of Double Jeopardy: Impact of Prenatal Alcohol Exposure and Adverse Environments on the Social Communicative Abilities of School-Age Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorder (19)”*, refereixen que poden tenir problemes en les relacions socials amb els companys en l'escola, encara que si s'aconsegueix un suport adequat, es poden evitar els problemes dels trastorns de conducta.

Segons l'article *“Cognitive and executive functions, social cognition and sense of coherence in adults with fetal alcohol syndrome (20)”*, aquestes relacions no sembla que millorin amb l'edat, i segons una revisió anomenada *“Experiences of living with fetal alcohol spectrum disorders: a systematic review and synthesis of qualitative data (13)”*, ells mateixos refereixen que la seva experiència en la salut tant cognitiva com mental, les dificultats socials, l'escola i el treball, limiten la seva vida diària i els fa sentir diferents dels altres.

Segon l'evidència científica una de les variables que influeix en el Síndrome Alcohòlic Fetal és el lloc de procedència de la gestant sent Sud Àfrica amb un 58.5 per 1000 el país amb més prevalença. En el cas de les famílies enquestades, un 58,3% referia conèixer el lloc de procedència de la gestant i l'estil de vida, corresponent al 35% a Rússia.

Segons l'estudi "*Advances in Diagnosis and treatment of fetal alcohol spectrum disorders* (11)", només un 33% de les gestants havien admès que consumien alcohol durant la gestació. A més, la majoria dels casos amb els quals ens podem trobar, corresponen amb nens adoptats dels quals no es coneix la seva procedència biològica i per tant, no es pot confirmar que la gestant hagués consumit alcohol durant l'embaràs, en els resultats del treball es pot veure clarament, ja que només un 25% dels enquestats referien tenir constància de que la gestant havia consumit alcohol durant la gestació.

No existeix un tractament curatiu per al SAF ja que, les lesions que provoca l'alcohol són permanents. Tant les discapacitats, com les necessitats i cuidatges són individuals per a cada cas de SAF, per la qual cosa no es pot buscar un tractament estàndard que sigui efectiu en tots els casos. Aquest aspecte ha quedat reflectit sobretot en l'enquesta, ja que a l'hora de preguntar pel tractament que segueix el seu fill/a, cada família anomenava diferents fàrmacs, en regla general consistien en antipsicòtics, antidepressius i en alguns casos medicació per al tractament del TDAH, ja que com s'estima entre el 50-90% dels diagnosticats de SAF, també compleixen criteris diagnòstics de TDAH sent en algunes ocasions el primer diagnòstic.

Tal i com explica la coordinadora de l'Associació SAF Group, coincidint amb el resultat de la enquesta, el medicament més utilitzat per a la hiperactivitat és el Concerta (Metilfenidato), com estabilitzant de l'ànim el Depakine (àcid valproic) i com antipsicòtic la Risperidona.

A banda d'aquest tractament farmacològic, aquests nens també realitzen teràpia amb psicòlegs, psiquiatres i consultes al logopèdia. Tant el resultat de la revisió bibliogràfica com la coordinadora de l'Associació AFASAF, coincideixen en que l'exercici pot ser beneficiós tant per al cervell com per al comportament, millorant l'aprenentatge i la memòria.

El SAF, suposa un greu problema en la vida de les persones que ho pateixen, però també en la de les seves famílies que són les que porten tots els cuidatges d'aquests nens i nenes i lluiten cada dia per donar visibilitat a la malaltia per tal d'arribar a la societat i evitar-la en un futur pel consum d'alcohol. També, a través de les enquestes, comenten la necessitat de professionals qualificats i amb els coneixements necessaris,

per arribar a un diagnòstic precoç, poder donar un tractament eficaç i saber actuar davant les necessitats d'aquestes persones amb SAF i així, millorar la seva vida.

En general, les famílies estan tant desesperades i saturades que fins i tot, tal i com comenta una de les associacions, SAF Group, hi ha famílies que han renunciat a l'adopció dels nens. Alguns, porten 25 anys demanant ajudes i no hi ha. Reclamen recursos econòmics i suport emocional, grups de recolzament. L'experiència amb el SAF la defineixen com trista, dura, senten dolor, alguns refereixen que els ha destrossat i necessiten ajuda psicològica. Han d'aprendre a ser forts sense suport.

Segons una enquesta: "la vida de la meua família i la meua, està totalment limitada, condicionada. He hagut de deixar de treballar, pèrdua de vida social, víctima de violència domèstica...".

Encara que hi ha pares que comenten que ha augmentat la seva paciència, empatia i ganes d'aprendre cada dia per poder ajudar al seu fill i a altres com ell, i ho assumeixen com un aprenentatge.

Una enquestada refereix: "són persones que ningú els ha explicat el per què de les seves conductes, sinó tot el contrari, se'ls ha fet veure i sentir-se com persones rares i per tant, els ha portat a formar una personalitat d'autoprotecció a la societat en general que ha sigut molt perjudicial per a ells...".

Les famílies, demanen ajuda per part de l'administració per tenir en un futur, un lloc i una professió adaptada que puguin desenvolupar aquests nens.

Per part de les dues associacions, s'intenta recolzar molt als pares d'aquests nens mitjançant tallers i xerrades en les quals compten amb el suport de psicòlegs i educadors socials, per parlar tant dels problemes que tenen o poden tenir els seus fills com per arribar a entendre'ls i orientar-los. Tal i com comenta una enquestada, cridar-los i els càstigs no serveixen.

Per part de SAF Group, les recomanacions que donen als pares de nens i nenes amb SAF, és tenir molta paciència i comenta que hi ha quatre coses bàsiques: "s'ha d'entendre que quan estàs renyant al teu fill i aquest es riu, no se'n riu de tu, que quan

---

al teu fill li dius que faci una cosa i no la fa, no és que no et faci cas, que has de repetir les coses moltes vegades, que tenen una bona memòria visual però una mala memòria pel que els hi manca una comprensió lectora, per tant se'ls hi ha d'ensenyar a que recordin de manera visual”.

Per altra banda, l'AFASAF, refereix que primer de tot les famílies han d'entendre que és una persona malalta i té un trastorn i s'ha de tenir en consideració que no és pot canviar a la persona. Per tant, s'han de buscar alternatives i modificar el seu entorn i a ser possible, trobar un lloc on encaixin.



## 7. Limitacions

Una de les principals limitacions que han influenciat a l'hora de realitzar la recollida de mostra, és que les famílies de l'Associació SAF Group, principal associació amb la qual s'anava a centrar el treball, no responien a l'enquesta i finalment, després de diversos mesos, només es van reunir 18 respostes per part seva, insuficients per a poder fer un bon estudi d'investigació, i havent de contactar amb l'Associació AFASAF amb un temps limitat per aconseguir suficients respostes a temps. No obstant, es van obtenir 42 respostes en un període de dues setmanes, la qual cosa va facilitar el poder avançar en l'estudi ràpidament.

Pel que respecta a la revisió bibliogràfica, les principals dificultats que s'han trobat és que la majoria dels estudis que s'han cercat no fan referència al nostre país, per tant, no s'ha pogut aportar gairebé dades referents a Espanya.

Quant al tractament, no hi ha cap evidència científica de l'existència d'un tractament que sigui realment eficaç i específic per al Síndrome Alcohòlic Fetal, la qual cosa ha limitat el poder complir l'objectiu dins del marc teòric, sinó que els resultats obtinguts en relació al tractament, s'han obtingut a partir de les enquestes dels familiars de les Associacions.

## 8. Propostes de futur de la investigació

Com ja s'ha anomenat en l'estudi, el consum d'alcohol s'ha convertit en un problema de salut pública en l'àmbit global i que, actualment, segueix en augment.

De cara al futur per poder assolir un diagnòstic precoç, un tractament individualitzat i donar suport a totes aquestes persones que actualment no tenen ajudes, s'haurien d'ampliar els coneixements i realitzar més investigacions sobre el que suposa aquesta malaltia i les dificultats a les quals s'enfronten. A més a més, quan una dona va a la llevadora i comenta que es vol quedar embarassada o que ja ho està, és molt important que se li pregunti si hi ha hagut un consum d'alcohol en el temps previ a l'embaràs o que si encara s'està consumint. En un futur pròxim, hauria d'estar integrat en un dels ítems del carnet de l'embarassada i en les primeres consultes de pediatria del nou-nat.

---

A més a més, en edat d'escolarització, s'haurien de crear institucions on asseguressin un aprenentatge adaptat i fomentessin les seves capacitats i aprenguessin a viure una vida normal.

Quan fossin més adults, també s'haurien de buscar treballs adaptats a les seves necessitats i amb supervisió, és a dir, si ells tenen problemes amb els conceptes abstractes, buscar un treball on aquests no siguin un requisit, i així, ells es sentirien "útils" com totes les altres persones que no pateixen SAF, ja que es poden sentir discriminats i molts cops són una part marginada de la societat en la qual ningú els té en compte.

A banda de treball, també necessiten residències amb supervisió o pisos tutelats en les que puguin ser una mica més autònoms i per a quan aquest pares ja no hi siguin o s'independitzin, que com molts han comentat, refereixen estar esgotats, però on sempre tinguin el suport d'algú que assegurí les seves necessitats bàsiques.

Aquestes famílies haurien de rebre ajudes tan econòmiques com de suport psicològic, ja que és un síndrome molt dur d'afrontar per les limitacions que tindran durant tota la vida, i recorren a molts professionals per a trobar un diagnòstic i passen per molts tractaments i teràpies que no estan subvencionats.

Totes aquestes propostes, s'haurien de treballar per part de tots els polítics junt amb professionals sanitaris i educatius, per garantir el creixement adequat d'aquesta part de la societat.

---

## 9. Conclusions

Després de la realització del nostre estudi sobre el Síndrome Alcohòlic Fetal, considerem que és indispensable i necessari arribar a un diagnòstic precoç per tal d'ajudar als nens que pateixen d'aquesta malaltia, oferint un tractament individualitzat a cadascun i facilitant així que els pares puguin entendre el més aviat possible què els ocorre als seus fills i per què es comporten d'una manera específica.

Juntament amb un diagnòstic precoç es necessita donar a conèixer a la societat què és el Síndrome Alcohòlic Fetal i tot el que comporta, conscienciant sobretot a la població dels efectes negatius que pot produir l'alcohol al fetus i remarcar que és un síndrome que es pot prevenir i evitar totalment si no es consumeix durant la gestació o quan es desitja tenir un fill.

No només és important el coneixement per part de la població sinó que es necessita una formació eficient per part de tots els professionals que puguin atendre a nens amb SAF per tal d'oferir una ajuda i un tractament de qualitat fomentat des de l'evidència científica, no només als nens afectats sinó també a les seves famílies, ja que són els que debuten amb la malaltia dia a dia.

A banda de la falta de coneixement que es té sobre el SAF, l'escassetat d'estudis realitzats al nostre país impedeix avançar a grans trets, limitant la investigació i el desenvolupament cap a millores de futur ja que no es tenen dades que puguin aportar informació en relació als casos que ocorren en la nostra comunitat.

Per tal de no trobar-nos en la mateixa situació en un futur, és necessari que l'administració reconegui oficialment aquesta malaltia i ofereixi ajudes per a fer possible la realització d'estudis locals obtenint noves dades que ens permetin seguir avançant, i ajudes econòmiques per a les famílies, ja que mantenir a un nen amb SAF suposa un cost econòmic elevat tenint en compte totes les consultes als diferents especialistes que han d'acudir, el tractament farmacològic, les teràpies... i no tothom es pot permetre aquestes despeses.

Ens trobem davant d'un Síndrome difícil de diagnosticar ja que en la majoria de casos no mostra trets característics que el puguin diferenciar. És una malaltia que pot arribar

---

a causar molts efectes negatius en la persona que el pateix i, malauradament, són de per vida. Es necessita seguir estudiant el SAF per a poder oferir la millor qualitat de vida d'aquestes persones i dels que els rodegen, i poder sentir-se així, igual que la resta.

## 10. Bibliografia

1. lichtenberger A, Lopez M CM. Intervención Breve para promover la abstinencia de consumo de alcohol en mujeres gestantes. Una reflexión crítica. Rev Latinoam Cienc psicológica. 2015;
2. Martí Herrero M, Cabrera López JC, Calvo Hernández F, Toledo Bravo L, Calvo Rosales LJ, Hernández Martí M. Síndrome alcohólico fetal. Criterios diagnósticos. Hallazgos en 13 casos estudiados. Acta Pediatrica Espanola. 2004.
3. Tunc-Ozcan E, Wert SL, Lim PH, Ferreira A, Redei EE. Hippocampus-dependent memory and allele-specific gene expression in adult offspring of alcohol-consuming dams after neonatal treatment with thyroxin or metformin. Mol Psychiatry. 2018;
4. Galán Castellanos F. Fecundación y embarazo [Internet]. 1981. p. 24. Available from: <https://hdl.handle.net/11404/782>
5. De Molina I. DOSSIER II Obstetricia. Assignatura infermeria ea la gestació, infància i adolescència. 2016.
6. Gómez N. Jornades Universitat Autònoma de Barcelona. In 2019.
7. López MB, Arán-Filippetti V. Consecuencias de la exposición prenatal al alcohol: desarrollo histórico de la investigación y evolución de las recomendaciones. Rev Colomb Obstet Ginecol. 2015;
8. Evrard SG. Criterios diagnósticos del síndrome alcohólico fetal y los trastornos del espectro del alcoholismo fetal. Arch Argent Pediatr. 2010;
9. Bastons-Compta A, Astals M, Andreu V, Navarro E, Garcia-Algar O. Postnatal nutritional treatment of neurocognitive deficits in fetal alcohol spectrum disorder. Biochem Cell Biol. 2017;
10. Wilczyński J, Jabłońska J. Speech development delay in a child with foetal alcohol syndrome. Med Stud. 2016;
11. Murawski NJ, Moore EM, Thomas JD, Riley EP. Advances in Diagnosis and Treatment of Fetal Alcohol Spectrum Disorders: From Animal Models to Human

- 
- Studies. Alcohol Res. 2015;
12. Muggli E, O'Leary C, Donath S, Orsini F, Forster D, Anderson PJ, et al. Did you ever drink more? A detailed description of pregnant women's drinking patterns. BMC Public Health. 2016;
  13. Domeij H, Fahlström G, Bertilsson G, Hultcrantz M, Munthe-Kaas H, Gordh CN, et al. Experiences of living with fetal alcohol spectrum disorders: a systematic review and synthesis of qualitative data. Developmental Medicine and Child Neurology. 2018.
  14. Hagan JF, Balachova T, Bertrand J, Chasnoff I, Dang E, Fernandez-Baca D, et al. Neurobehavioral Disorder Associated With Prenatal Alcohol Exposure. Pediatrics. 2016;
  15. Landgraf MN, Albers L, Rahmsdorf B, Vill K, Gerstl L, Lippert M, et al. Fetal alcohol spectrum disorders (FASD) – What we know and what we should know – The knowledge of German health professionals and parents. Eur J Paediatr Neurol. 2018;
  16. Crawford-Williams F, Steen M, Esterman A, Fielder A, Mikocka-Walus A. "My midwife said that having a glass of red wine was actually better for the baby": A focus group study of women and their partner's knowledge and experiences relating to alcohol consumption in pregnancy. BMC Pregnancy Childbirth. 2015;
  17. Enns LN, Taylor NM. Factors predictive of a fetal alcohol spectrum disorder: Neuropsychological assessment. Child Neuropsychol. 2018;
  18. Grado TFINDE, En R, Embarazo EL. DESTINADO A CONCIENCIAR A LAS SOBRE EL CONSUMO DE SUSTANCIAS LEGALES Y NO LEGALES , Y SU. 2017;
  19. Coggins TE, Timler GR, Olswang LB. A State of Double Jeopardy: Impact of Prenatal Alcohol Exposure and Adverse Environments on the Social Communicative Abilities of School-Age Children With Fetal Alcohol Spectrum Disorder. Lang Speech Hear Serv Sch. 2007;
  20. Rangmar J, Sandberg AD, Aronson M, Fahlke C. Cognitive and executive functions, social cognition and sense of coherence in adults with fetal alcohol
-

- 
- syndrome. Nord J Psychiatry. 2015;
21. McGee CL, Bjorkquist OA, Riley EP, Mattson SN. Impaired language performance in young children with heavy prenatal alcohol exposure. *Neurotoxicol Teratol.* 2009;
  22. Singal D, Menard C, Neilson CJ, Brownell M, Hanlon-Dearman A, Chudley A, et al. Effectiveness of evidence-based treatments of fetal alcohol spectrum disorders in children and adolescents: A systematic review protocol. *BMJ Open.* 2018.
  23. Villanueva SM, Dra T, Seguranyes G. Intervenciones enfermeras en la prevención de hábitos tóxicos en mujeres gestantes. *Univ barcelona.* 2015;
  24. Dukes K, Tripp T, Petersen J, Robinson F, Odendaal H, Elliott A, et al. A modified Timeline Followback assessment to capture alcohol exposure in pregnant women: Application in the Safe Passage Study. *Alcohol.* 2017;
  25. Porcel Gálvez AM, Ortega Martínez SM, Barrrientos Trigo S, Ferrinho Ferreira R, Martínez Lara C. Síndrome de abstinencia neonatal: Evolución en los últimos diez años. *Enferm Glob.* 2014;
  26. Barrero Virguetti MH, Escalera Solis C. Síndrome de abstinencia neonatal. *Rev médica.* 2008;
  27. Martín Fernández-Mayoralas D, Fernández Jaén A. Fetopatía alcohólica: puesta al día. *Rev Neurol.* 2019;

## 11. Índex de taules

|                                                                                                    |     |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| Taula 1: Manifestacions clíniques de l'abstinència neonatal .....                                  | 31  |
| Taula 2: Fàrmacs utilitzats en el síndrome d'abstinència .....                                     | 32  |
| Taula 3 Anomalies derivades del SAF .....                                                          | 45  |
| Taula 4 Cronograma.....                                                                            | 83  |
| Taula 5 Mitjà pel qual van conèixer l'Associació. Elaboració pròpia.....                           | 89  |
| Taula 6 Edat d'adopció. Elaboració pròpia.....                                                     | 90  |
| Taula 7 Coneixement del país de procedència i estil de vida de la gestant. Elaboració pròpia. .... | 90  |
| Taula 8: País de procedència de la gestant. Elaboració pròpia. ....                                | 91  |
| Taula 9: Consum de la gestant. Elaboració pròpia. ....                                             | 91  |
| Taula 10: Inici dels comportaments/trets característics del SAF. Elaboració pròpia. ...            | 91  |
| Taula 11: Primera vegada que van acudir a consulta. Elaboració pròpia. ....                        | 92  |
| Taula 12: Edat del diagnòstic de SAF. Elaboració pròpia.....                                       | 93  |
| Taula 13: Alteracions del sistema nerviós. Elaboració pròpia.....                                  | 95  |
| Taula 14: Alteracions vegetatives i respiratòries. Elaboració pròpia.....                          | 96  |
| Taula 15: Alteracions gastrointestinals. Elaboració pròpia. ....                                   | 97  |
| Taula 16: Trets facials. Elaboració pròpia. ....                                                   | 97  |
| Taula 17: Paràmetres antropomètrics. Elaboració pròpia.....                                        | 98  |
| Taula 18: Trastorns de la conducta. Elaboració pròpia. ....                                        | 100 |
| Taula 19: Alteració de sistemes. Elaboració pròpia.....                                            | 101 |
| Taula 20: Higiene. Elaboració pròpia. ....                                                         | 101 |

## 12. Índex de sigles i acrònims

SAF: Síndrome Alcohòlic Fetal

AFASAF: Associació de Famílies Afectades pel Síndrome Alcohòlic Fetal

TEAF: Trastorns de l'Espectre Alcohòlic Fetal

FUR: Fecha de la última regla

hESC: hUMAN Embryonic Stem Cell

IOM: Institute Of Medicine

ARBD: Defectes Congènits Relacionats amb l'Alcohol

ARND: Trastorn del Neurodesenvolupament Relacionat amb l'Alcohol

ADN: Àcid Desoxiribonucleic.

ROS: Reactive Species of Oxygen

NO: Òxid Nítric

SNC: Sistem Nerviós Central

TNRA: Trastorns del Neurodesenvolupament Relacionat amb l'Alcohol

RNM: Resonància Magnètica

FAS: Síndrome Alcohòlic Fetal

NMDA: Àcid N-Metil-D-Aspàrtic

PAE: Exposició Prenatal a l'Alcohol

TWEAK: Tolerance Worried Eye-opener Amnesia and Cut down

AUDIT: Alcohol Use Disorders Identification Test

T-ACE: Test Addenbrooke's Cognitive Examination

TLFB: Alcohol Timeline Folloback

VIH: Virus d'Inmunodeficiència Humana

OMS: Organització Mundial de la Salut

IB: intervenció Breu

CRAI: Centre de Recursos per a l'Aprenentatge i la Investigació

TDAH: Trastorn per Dèficit d'Atenció i Hiperactivitat

CREB: Camp Response Element Binding

TAC: Tomografia Axial Computeritzada

FASD: Fetal Alcohol Spectrum Disorder

### 13. Annexos

#### Annex 1: Cronograma

|                                                                                                                         | Setembre | Octubre | Novembre | Desembre | Gener | Febrer | Març | Abril | Maig | Juny |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---------|----------|----------|-------|--------|------|-------|------|------|
| Elecció de l'àmbit sobre el qual realitzariem el nostre treball, juntament amb el professor/a amb qui volíem treballar. | X        |         |          |          |       |        |      |       |      |      |
| Assignació del professor/a i tema general                                                                               |          | X       |          |          |       |        |      |       |      |      |
| Elecció del tema definitiu (SAF)                                                                                        |          | X       |          |          |       |        |      |       |      |      |
| Realització de la introducció/ justificació del nostre tema a treballar                                                 |          | X       |          |          |       |        |      |       |      |      |
| Reunió amb la nostra tutora                                                                                             |          | X       |          | X        |       |        | X    |       |      |      |
| Descripció dels objectius                                                                                               |          | X       |          |          |       |        |      |       |      |      |
| Recerca bibliogràfica                                                                                                   |          | X       | X        | X        | X     | X      | X    |       |      |      |
| Contacte amb l'Associació                                                                                               |          | X       | X        | X        | X     | X      | X    |       |      |      |

|                                                            |  |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|------------------------------------------------------------|--|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Assistir a la reunió amb familiars de l'Associació         |  |   | X |   |   |   |   |   |   |   |
| Realització de l'enquesta                                  |  |   | X |   |   |   |   |   |   |   |
| Redacció de la metodologia                                 |  |   | X |   |   |   |   |   |   |   |
| Enviar l'enquesta                                          |  |   |   |   |   | X |   |   |   |   |
| Bibliografia                                               |  | X |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Redacció del marc teòric                                   |  |   |   | X | X | X |   |   |   |   |
| Recollir dades de l'enquesta                               |  |   |   |   |   |   | X |   |   |   |
| Analitzar les respostes de l'enquesta i extreure resultats |  |   |   |   |   |   | X | X | X |   |
| Discussió                                                  |  |   |   |   |   |   | X | X | X |   |
| Conclusions                                                |  |   |   |   |   |   |   | X | X |   |
| Entrega del treball                                        |  | X | X |   |   |   |   |   | X |   |
| Defensa oral del treball                                   |  |   |   |   |   |   |   |   |   | X |

**Taula 4 Cronograma**

## Annex 2: Enquesta

### Síndrome Alcohólico Fetal

Hola, somos dos alumnas de cuarto curso del Grado de Enfermería de la Universidad Rovira i Virgili de Tarragona. Estamos realizando nuestro Trabajo de Fin de Grado sobre un tema poco tratado en nuestro país como es el síndrome alcohólico fetal (SAF). Nos gustaría investigar sobre cuáles fueron las principales características diagnósticas que permitieron diagnosticar a la persona con este síndrome, así como saber cuál fue vuestra experiencia personal. También, nos gustaría que mediante la realización de nuestro trabajo y con vuestra ayuda colaboración, pudiéramos dar a conocer el SAF a la población con el fin de obtener en un futuro un diagnóstico y tratamiento más precoz.

Os agradeceríamos que contestarais la siguiente encuesta para ayudarnos a realizar este estudio. Todas las respuestas serán anónimas y únicamente serán utilizadas para fin educativo y de investigación. Una vez finalizado el estudio, se les facilitará el mismo para su consulta y difusión. Muchas gracias.

1. ¿Cómo conoció la Asociación AFASAF/ SAF Group?
2. ¿Qué reuniones y actividades se realizan dentro de la asociación? ¿Qué le aportan?
3. ¿Propondrían alguna otra actividad para mejorar la atención de estos niños y de sus familias? \*
4. ¿Cuál ha sido su experiencia en relación al SAF?
5. ¿Qué edad tenía su hijo cuando lo adoptaron?
6. ¿Conocían el país de procedencia y el estilo de vida del mismo?
  - Si
  - No
  - Otro:
7. En caso afirmativo a la anterior pregunta: ¿Cuál?
8. ¿Tenía constancia de que la gestante hubiera consumido alcohol durante el embarazo?

- Si
- No
- Otro:

9. ¿A qué edad empezaron a notar comportamientos/rasgos distintos a los propios de su edad?

10. ¿Cuándo fue la primera vez que lo llevaron a la consulta médica por este motivo?

11. ¿Cómo se llegó al diagnóstico? ¿Qué estudios se le realizaron?

12. ¿A qué edad fue diagnosticado de SAF?

### ÍTEMS RELACIONADOS CON EL DIAGNÓSTICO

13. En relación con el sistema nervioso: (Marque las respuestas que caracterizaban el comportamiento de su hijo/a previo al diagnóstico. Puede seleccionar más de una opción).

- Llanto agudo
- Llanto continuo
- Duerme < 1 hora después de comer
- Duerme < 2 horas
- Duerme < 3 horas
- Reflejo del moro hiperactivo (respuesta de sobresalto)
- Reflejo del moro marcadamente hiperactivo
- Temblor ligero al ser estimulado
- Temblor moderado o grave al ser molestado
- Temblor ligero espontáneo
- Hipertonía muscular
- Excoriaciones (lesión de la piel)
- Mioclonías (movimientos involuntarios bruscos y repentinos)
- Convulsiones generalizadas
- No sabe/ No responde (NS/NR)

14. Alteraciones vegetativas y respiratorias: (Marque las respuestas que caracterizaban el comportamiento de su hijo/a. Puede seleccionar más de una opción)

- Sudoración
- Temperatura 37.2-38.3°C
- Temperatura 38.4°C
- Bostezos frecuentes
- Erupciones cutáneas fugaces
- Obstrucción nasal
- Estornudos frecuentes
- Aleteo nasal
- Frecuencia respiratoria > 60/min
- Dificultad respiratoria y tiraje
- NS/NR

15. Alteraciones gastrointestinales: (Marque las respuestas que caracterizaban el comportamiento de su hijo/a. Puede seleccionar más de una opción).

- Succión intensa
- Rechazo del alimento
- Regurgitaciones
- Vómitos intensos
- Heces blandas
- Heces líquidas
- NS/NR

16. ¿Notaron algún rasgo facial característico? (Pueden marcar más de una opción)

- Surco liso entre la nariz y el labio superior (surco nasolabial sin marcas)
- Labio superior fino
- Distancia corta entre las esquinas internas y externas de los ojos, lo que da una apariencia de ojos separados.
- No
- NS/NR

17. Talla, peso, perímetro craneal... (Pueden marcar más de una opción)

- Cabeza más pequeña en comparación con el peso y la estatura
- Estatura y peso normal
- Percentil 10 o inferior

- NS/NR

18. En referencia a trastornos de la conducta... (Pueden marcar más de una opción)

- Problemas de succión
- Problemas para dormir
- Problemas para realizar ejercicios de coordinación y equilibrio
- Conducta hiperactiva
- Le costaba prestar atención
- Le costaba memorizar
- Presentaba dificultades en la escuela
- Dificultad en el aprendizaje
- Problemas para completar tareas o pasar de una actividad a otra
- Dificultad para poner en práctica lo que había aprendido de memoria
- Presentaba retraso en el habla y el lenguaje
- Padecía discapacidad intelectual o coeficiente intelectual bajo
- Le costaba seguir instrucciones o realizar acciones
- Capacidad de razonamiento y juicio deficientes
- Le costaba tener la percepción de los conceptos abstractos (tiempo, espacio, dinero...)
- Presentaba un retraso significativo en el desarrollo
- Le costaba determinar qué hacer en una situación específica
- Malinterpretaba las palabras de los demás, las acciones o movimientos del cuerpo
- Tenía dificultad para entretenerse
- Podía ser visto como perezoso o sin motivación
- Tenía capacidad para organizar o planificar
- Presentaba retraso en la deambulación
- Dificultad para calmarse
- Dificultad para escribir
- Problemas para dibujar
- Dificultad en las destrezas manuales
- Ninguna
- NS/NR

---

19. Problemas relacionados con la alteración de sistemas... (Pueden marcar más de una opción)

- Problemas de audición
- Problemas de visión
- Sensibilidad a luces brillantes
- Sensibilidad a sabores
- Sensibilidad a texturas
- Sensibilidad a ciertas prendas de vestir
- Sensibilidad a sonidos fuertes
- Problemas de huesos
- Problemas de corazón
- Problemas de riñones
- Ninguno
- NS/NR

20. ¿Era cuidadoso con su higiene?

- Si
- No
- NS/ NR

21. Una vez diagnosticado ¿Cuál fue el tratamiento? ¿Y cual es el tratamiento actual?

22. ¿Qué recomendaciones les daría a otros padres que debutan con un diagnóstico de SAF?

23. Espacio para aportar alguna información que consideren importante

### Annex 3: Taules dels resultats de l'enquesta

#### Mitjà pel qual van conèixer l'Associació:

|                                   | Total                      | SAF Group                  | AFASAF                     |
|-----------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| <b>Internet</b>                   | 26,7% → 16/60<br>respostes | 55,6% → 10/18<br>respostes | 14,3% → 6/42<br>respostes  |
| <b>Televisió i Premsa</b>         | 21,7% → 13/60<br>respostes | 16,7% → 3/18<br>respostes  | 23,3% → 10/42<br>respostes |
| <b>Amics/ coneguts</b>            | 16,7% → 10/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes   | 21,4% → 9/42<br>persones   |
| <b>Fundadores de l'Associació</b> | 8,3% → 5/60<br>respostes   | 5,6% → 1/18<br>respostes   | 9,5% → 4/42<br>respostes   |
| <b>Jornades en Sevilla</b>        | 3,3% → 2/60<br>respostes   | --                         | 4,8% → 2/42<br>respostes   |
| <b>Junta d'Andalusia</b>          | 1,7% → 1/60<br>respostes   | --                         | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>Professionals</b>              | 10% → 6/60<br>respostes    | 5,6% → 1/18<br>respostes   | 11,9% → 5/42<br>respostes  |
| <b>Ràdio</b>                      | 1,7% → 1/60<br>respostes   | --                         | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>Xarxes socials</b>             | 5% → 3/60<br>respostes     | 5,6% → 1/18<br>resposta    | 4,8% → 2/42<br>respostes   |
| <b>Web de l'Associació</b>        | 1,7% → 1/60<br>respostes   | --                         | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>Respostes no vàlides</b>       | 3,3% → 2/60<br>respostes   |                            |                            |

*Taula 5 Mitjà pel qual van conèixer l'Associació. Elaboració pròpia*

#### Edat d'adopció:

|               | Total                      | SAF Group                 | AFASAF                     |
|---------------|----------------------------|---------------------------|----------------------------|
| <b>1 any</b>  | 23,3% → 14/60<br>respostes | 11,1% → 2/18<br>respostes | 28,6% → 12/42<br>respostes |
| <b>2 anys</b> | 28,3% → 17/60<br>respostes | 33,3% → 6/18<br>respostes | 26,2% → 11/42<br>respostes |

|               |                          |                           |                           |
|---------------|--------------------------|---------------------------|---------------------------|
| <b>3 anys</b> | 25% → 15/60<br>respostes | 33,3% → 6/18<br>respostes | 21,4% → 9/42<br>respostes |
| <b>4 anys</b> | 10% → 6/60<br>respostes  | 11,1% → 2/18<br>respostes | 9,5% → 4/42<br>respostes  |
| <b>5 anys</b> | 8,3% → 5/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 9,5% → 4/42<br>respostes  |
| <b>6 anys</b> | 1,7% → 1/60<br>resposta  | 5,6% → 1/18<br>respostes  | --                        |
| <b>7 anys</b> | 3,3% → 2/60<br>respostes | --                        | 4,8% → 2/42<br>respostes  |

**Taula 6** Edat d'adopció. *Elaboració pròpia.*

**Sobre el coneixement del país de procedència i estil de vida de la gestant:**

|                                                                             | <b>Total</b>               | <b>SAF Group</b>           | <b>AFASAF</b>              |
|-----------------------------------------------------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| <b>Coneixien el lloc de procedència de la gestant i l'estil de vida</b>     | 58,3% → 35/60<br>respostes | 55,6% → 10/18<br>respostes | 59,5% → 25/42<br>respostes |
| <b>No coneixien el lloc de procedència de la gestant ni l'estil de vida</b> | 28,3% → 17/60<br>respostes | 38,9% → 7/18<br>respostes  | 23,8% → 10/42<br>respostes |
| <b>Altra resposta</b>                                                       | 13,3% → 8/60<br>respostes  | 5,6% → 1/18<br>respostes   | 16,7% → 7/42<br>respostes  |

**Taula 7** Coneixement del país de procedència i estil de vida de la gestant. *Elaboració pròpia.*

**En cas de conèixer el país:**

|                   | <b>Total</b>             | <b>SAF Group</b>          | <b>AFASAF</b>              |
|-------------------|--------------------------|---------------------------|----------------------------|
| <b>Rússia</b>     | 35% → 21/60<br>respostes | 38,9% → 7/18<br>respostes | 33,3% → 14/42<br>respostes |
| <b>Espanya</b>    | 5% → 3/60<br>respostes   | --                        | 7,1% → 3/42                |
| <b>Ucraïna</b>    | 3,3% → 2/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>Argentina</b>  | 1,7% → 1/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | --                         |
| <b>Bulgària</b>   | 1,7% → 1/60<br>respostes | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>Kazajistan</b> | 1,7% → 1/60<br>respostes | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes   |

|                |                          |                          |                          |
|----------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| <b>Moscou</b>  | 1,7% → 1/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes | --                       |
| <b>Sibèria</b> | 1,7% → 1/60<br>respostes | --                       | 2,4% → 1/42<br>respostes |

Taula 8: País de procedència de la gestant. Elaboració pròpia.

**Sobre el consum de la gestant:**

|                             | <b>Total</b>               | <b>SAF Group</b>           | <b>AFASAF</b>              |
|-----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| <b>Tenien constància</b>    | 25% → 15/60<br>respostes   | 27,8% → 5/18<br>respostes  | 23,8% → 10/42<br>respostes |
| <b>No tenien constància</b> | 71,7% → 43/60<br>respostes | 72,2% → 13/18<br>respostes | 71,4% → 30/42<br>respostes |
| <b>Altra resposta</b>       | 3,3% → 2/60<br>respostes   | --                         | 4,8% → 2/42<br>respostes   |

Taula 9: Consum de la gestant. Elaboració pròpia.

**Edat d'inici dels comportaments/trets característics del SAF:**

|                | <b>Total</b>               | <b>SAF Group</b>          | <b>AFASAF</b>              |
|----------------|----------------------------|---------------------------|----------------------------|
| <b>1 any</b>   | 6,7% → 4/60                | --                        | 9,5% → 4/42<br>respostes   |
| <b>2 anys</b>  | 21,7% → 13/60<br>respostes | 27,8% → 5/18<br>respostes | 9,5% → 5/42<br>respostes   |
| <b>3 anys</b>  | 35% → 21/60<br>respostes   | 22,2% → 4/18<br>respostes | 40,5% → 17/42<br>respostes |
| <b>4 anys</b>  | 16,7% → 10/60<br>respostes | 27,8% → 5/18<br>respostes | 9,5% → 5/42<br>respostes   |
| <b>5 anys</b>  | 11,7% → 7/60<br>respostes  | 16,7% → 3/18<br>respostes | 9,5% → 4/42<br>respostes   |
| <b>6 anys</b>  | 1,7% → 1/60<br>respostes   | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>7 anys</b>  | 1,7% → 1/60<br>respostes   | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>10 anys</b> | 3,3% → 2/60<br>respostes   | --                        | 4,8% → 2/42<br>respostes   |
| <b>15 anys</b> | 1,7% → 1/60<br>respostes   | 5,6% → 1/18<br>respostes  | --                         |

Taula 10: Inici dels comportaments/trets característics del SAF. Elaboració pròpia.

**Primera vegada que van acudir a consulta:**

|                   | <b>Total</b>               | <b>SAF Group</b>          | <b>AFASAF</b>              |
|-------------------|----------------------------|---------------------------|----------------------------|
| <b>1 any</b>      | 3,3% → 2/60<br>respostes   | --                        | 4,8% → 2/42<br>respostes   |
| <b>2 anys</b>     | 8,3% → 4/60<br>respostes   | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 7,1% → 3/42<br>respostes   |
| <b>3 anys</b>     | 23,3% → 14/60<br>respostes | 22,2% → 4/18<br>respostes | 23,8% → 10/42<br>respostes |
| <b>4 anys</b>     | 16,7% → 10/60<br>respostes | 11,1% → 2/18<br>respostes | 19% → 8/42<br>respostes    |
| <b>5 anys</b>     | 20% → 12/60<br>respostes   | 38,9% → 7/18<br>respostes | 11,9% → 5/42<br>respostes  |
| <b>6 anys</b>     | 8,3% → 5/60<br>respostes   | --                        | 11,9% → 5/42<br>respostes  |
| <b>8 anys</b>     | 3,3% → 2/60<br>respostes   | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>10 anys</b>    | 6,7% → 4/60<br>respostes   | 11,1% → 2/18<br>respostes | 4,8% → 2/42<br>respostes   |
| <b>12 anys</b>    | 1,7% → 1/60<br>respostes   | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>13 anys</b>    | 1,7% → 1/60<br>respostes   | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes   |
| <b>16 anys</b>    | 1,7% → 1/60<br>respostes   | 5,6% → 1/18<br>respostes  | --                         |
| <b>No vàlides</b> | 6,7% → 4/42<br>respostes   | --                        | 9,5% → 4/42<br>respostes   |

*Taula 11: Primera vegada que van acudir a consulta. Elaboració pròpia.***Estat de diagnòstic de SAF:**

|                         | <b>Total</b>             | <b>SAF Group</b>          | <b>AFASAF</b>             |
|-------------------------|--------------------------|---------------------------|---------------------------|
| <b>Sense diagnòstic</b> | 15% → 9/60<br>respostes  | 11,1% → 2/18<br>respostes | 16,7% → 7/42<br>respostes |
| <b>Al naixement</b>     | 1,7% → 1/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | --                        |
| <b>2 anys</b>           | 1,7% → 1/60<br>respostes | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes  |

|                |                          |                           |                          |
|----------------|--------------------------|---------------------------|--------------------------|
| <b>3 anys</b>  | 1,7% → 1/60<br>respostes | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes |
| <b>4 anys</b>  | 3,3% → 2/60<br>respostes | --                        | 4,8% → 2/42<br>respostes |
| <b>5 anys</b>  | 5% → 3/60<br>respostes   | --                        | 7,1% → 3/42<br>respostes |
| <b>6 anys</b>  | 5% → 3/60<br>respostes   | --                        | 7,1% → 3/42<br>respostes |
| <b>7 anys</b>  | 6,7% → 4/60<br>respostes | 11,1% → 2/18<br>respostes | 4,8% → 2/42<br>respostes |
| <b>8 anys</b>  | 5% → 3/60<br>respostes   | --                        | 7,1% → 3/42<br>respostes |
| <b>9 anys</b>  | 8,3% → 5/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 9,5% → 4/42<br>respostes |
| <b>10 anys</b> | 5% → 3/60<br>respostes   | --                        | 7,1% → 3/42<br>respostes |
| <b>11 anys</b> | 1,7% → 1/60<br>respostes | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes |
| <b>12 anys</b> | 8,3% → 5/60<br>respostes | 11,1% → 2/18<br>respostes | 7,1% → 3/42<br>respostes |
| <b>13 anys</b> | 6,7% → 4/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 7,1% → 3/42<br>respostes |
| <b>14 anys</b> | 3,3% → 2/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 2,4% → 1/42<br>respostes |
| <b>15 anys</b> | 6,7% → 4/60<br>respostes | 16,7% → 3/18<br>respostes | 2,4% → 1/42<br>respostes |
| <b>16 anys</b> | 5% → 3/60<br>respostes   | 11,1% → 2/18<br>respostes | 2,4% → 1/42<br>respostes |
| <b>18 anys</b> | 1,7% → 1/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | --                       |
| <b>19 anys</b> | 3,3% → 2/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 2,4% → 1/42<br>respostes |
| <b>20 anys</b> | 1,7% → 1/60<br>respostes | --                        | 2,4% → 1/42<br>respostes |
| <b>22 anys</b> | 3,3% → 2/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 2,4% → 1/42<br>respostes |

Taula 12: Edat del diagnòstic de SAF. Elaboració pròpia.

## ÍTEMS RELACIONATS AMB EL DIAGNÒSTIC

En relació amb el sistema nerviós:

|                                                | Total                        |                               | SAF Group                    |                               | AFASAF                       |                               |
|------------------------------------------------|------------------------------|-------------------------------|------------------------------|-------------------------------|------------------------------|-------------------------------|
| Presenten:                                     | Si                           | No                            | Si                           | No                            | Si                           | No                            |
| <b>Plor agut</b>                               | 10% →<br>6/60<br>respostes   | 90% →<br>54/60<br>repostes    | 5,6% →<br>1/18<br>respostes  | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 11,9% →<br>5/42<br>respostes | 88,1% →<br>37/42<br>respostes |
| <b>Plor continu</b>                            | 3,3% →<br>2/60<br>respostes  | 96,7% →<br>58/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes  | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 2,4% →<br>1/42<br>respostes  | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>Dorm &lt;1h després de menjar</b>           | 3,3% →<br>2/60<br>respostes  | 96,7% →<br>58/60<br>respostes | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 4,8% →<br>2/42<br>respostes  | 95,2% →<br>40/42<br>respostes |
| <b>Dorm &lt;2h després de menjar</b>           | 1,7% →<br>1/60<br>respostes  | 98,3% →<br>59/60<br>respostes | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 2,4% →<br>1/42<br>respostes  | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>Dorm &lt;3h després de menjar</b>           | 3,3% →<br>2/60<br>respostes  | 96,7% →<br>58/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes  | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 2,4% →<br>1/42<br>respostes  | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>Reflex del moro hiperactiu</b>              | 13,3% →<br>8/60<br>respostes | 86,7% →<br>52/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes  | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 16,7% →<br>7/42<br>respostes | 83,3% →<br>35/42<br>respostes |
| <b>R. del moro marcadament hiperactiu</b>      | 20%<br>→12/60<br>respostes   | 80% →<br>48/60<br>respostes   | 22,2% →<br>4/18<br>respostes | 77,8% →<br>14/18<br>respostes | 19% →<br>8/42<br>respostes   | 81% →<br>34/42<br>respostes   |
| <b>Tremolor lleuger al ser estimulat</b>       | 6,7% →<br>4/60<br>respostes  | 93,3% →<br>56/60<br>respostes | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 9,5% →<br>4/42<br>respostes  | 90,5% →<br>38/42<br>respostes |
| <b>Tremolor moderat o greu al ser molestat</b> | --                           | 100% →<br>60/60<br>respostes  | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | --                           | 100% →<br>42/42<br>repsostes  |
| <b>Tremolor lleuger espontani</b>              | 8,3% →<br>5/60<br>respostes  | 91,7% →<br>55/60<br>respostes | 11,1% →<br>2/18<br>respostes | 88,9% →<br>16/18<br>respostes | 7,1% →<br>3/42<br>respostes  | 92,9% →<br>39/42<br>respostes |

|                                   |                               |                               |                              |                               |                               |                               |
|-----------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| <b>Hipertonia muscular</b>        | 15% →<br>9/60<br>respostes    | 85% →<br>51/60<br>respostes   | 11,1% →<br>2/18<br>respostes | 88,9% →<br>16/18<br>respostes | 16,7% →<br>7/42<br>respostes  | 83,3% →<br>35/42<br>respostes |
| <b>Excoriacions</b>               | 11,7% →<br>7/42<br>respostes  | 88,3% →<br>53/60<br>respostes | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 16,7% →<br>7/42<br>respostes  | 93,3% →<br>35/42<br>respostes |
| <b>Mioclònies</b>                 | 21,7% →<br>13/60<br>respostes | 78,3% →<br>47/60<br>respostes | 22,2% →<br>4/18<br>respostes | 77,8% →<br>14/18<br>respostes | 21,4% →<br>9/42<br>respostes  | 78,6% →<br>33/42<br>respostes |
| <b>Convulsions generalitzades</b> | 1,7% →<br>1/60<br>respostes   | 98,3% →<br>59/60<br>respostes | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 2,4% →<br>1/42<br>respostes   | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>NS/NR</b>                      | 40% →<br>24/60<br>respostes   | --                            | 38,9% →<br>7/18<br>repsostes | --                            | 40,5% →<br>17/42<br>respostes | --                            |

Taula 13: Alteracions del sistema nerviós. Elaboració pròpia.

**Alteracions vegetatives i respiratòries:**

|                                 | Total                        |                               | SAF Group                    |                               | AFASAF                      |                               |
|---------------------------------|------------------------------|-------------------------------|------------------------------|-------------------------------|-----------------------------|-------------------------------|
|                                 | Si                           | No                            | Si                           | No                            | Si                          | No                            |
| <b>Sudoracions</b>              | 9,3% →<br>5/60<br>respostes  | 91,7% →<br>55/60<br>respostes | 16,7% →<br>3/18<br>respostes | 83,3% →<br>15/18<br>respostes | 4,8% →<br>2/42<br>respostes | 95,2% →<br>40/42<br>respostes |
| <b>T° 37,2-38,3°C</b>           | 1,7% →<br>1/60<br>respostes  | 98,3% →<br>59/60<br>respostes | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 2,4% →<br>1/60<br>respostes | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>T° 38,7°C</b>                | --                           | 100% →<br>60/60<br>respostes  | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | --                          | 100% →<br>42/42<br>respostes  |
| <b>Badalls freqüents</b>        | 11,7% →<br>7/42<br>respostes | 88,3% →<br>53/60<br>respostes | 16,7% →<br>3/18<br>respostes | 83,3% →<br>15/18<br>respostes | 9,5% →<br>4/42<br>respostes | 90,5% →<br>38/42<br>respostes |
| <b>Erupcions cutànies fugaç</b> | 10% →<br>6/60<br>respostes   | 90% →<br>54/60<br>respostes   | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 14,% →<br>6/42<br>respostes | 95,7% →<br>36/42<br>respostes |

|                                                  |                               |                               |                               |                               |                               |                               |
|--------------------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| <b>Obstrucció nasal</b>                          | 16,7% →<br>10/60<br>respostes | 53,3% →<br>50/60<br>respostes | 11,1% →<br>2/18<br>respostes  | 88,9% →<br>16/18<br>respostes | 19% →<br>8/42<br>respostes    | 81% →<br>34/42<br>respostes   |
| <b>Aleteig nasal</b>                             | 1,7% →<br>1/42<br>respostes   | 98,3% →<br>59/60<br>respostes | --                            | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 2,4% →<br>1/42<br>respostes   | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>Esternuts<br/>freqüents</b>                   | 6,7% →<br>4/60<br>respostes   | 93,3% →<br>56/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes   | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 7,1% →<br>3/42<br>respostes   | 92,9% →<br>39/42<br>respostes |
| <b>FR &gt; 60/min</b>                            | 3,3% →<br>2/60<br>respostes   | 96,7% →<br>58/60<br>respostes | --                            | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 4,8% →<br>2/42<br>respostes   | 95,2% →<br>40/42<br>respostes |
| <b>Dificultat<br/>respiratòria i<br/>tiratge</b> | 6,7% →<br>4/60<br>respostes   | 93,3% →<br>56/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes   | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 7,1% →<br>3/42<br>respostes   | 92,9% →<br>39/42<br>respostes |
| <b>NS/NR</b>                                     | 61,7% →<br>37/60<br>respostes | --                            | 55,6% →<br>10/18<br>respostes | --                            | 64,3% →<br>27/42<br>respostes | --                            |

Taula 14: Alteracions vegetatives i respiratòries. Elaboració pròpia.

**Alteracions gastrointestinals:**

|                                | Total                        |                               | SAF Group                    |                               | AFASAF                       |                               |
|--------------------------------|------------------------------|-------------------------------|------------------------------|-------------------------------|------------------------------|-------------------------------|
| Presenten:                     | Si                           | No                            | Si                           | No                            | Si                           | No                            |
| <b>Succió intensa</b>          | 3,3% →<br>2/60<br>respostes  | 96,7% →<br>58/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes  | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 2,4% →<br>1/42<br>respostes  | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>Rebuig de<br/>l'aliment</b> | 13,3% →<br>8/60<br>respostes | 86,7% →<br>52/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes  | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 16,7% →<br>7/42<br>respostes | 83,3% →<br>35/42<br>respostes |
| <b>Regurgitacions</b>          | 1,7% →<br>1/60<br>respostes  | 98,3% →<br>59/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes  | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | --                           | 100% →<br>42/42<br>respostes  |
| <b>Vòmits intensos</b>         | 5% →<br>3/60<br>respostes    | 95% →<br>57/60<br>respostes   | --                           | 100% →<br>18/18<br>respostes  | 7,1% →<br>3/42<br>respostes  | 92,9% →<br>39/42<br>respostes |
| <b>Femta tova</b>              | 8,3% →<br>5/60<br>respostes  | 91,7% →<br>55/60<br>respostes | 11,1% →<br>2/18<br>respostes | 88,9% →<br>16/18<br>respostes | 7,1% →<br>3/42<br>respostes  | 92,9% →<br>39/42<br>respostes |

|                      |                               |                               |                               |                               |                                |                               |
|----------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|-------------------------------|
| <b>Femta líquida</b> | 3,3% →<br>2/60<br>respostes   | 96,7% →<br>58/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes   | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 2,4% →<br>1/42 re<br>respostes | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>NS/NR</b>         | 71,7% →<br>43/60<br>respostes | --                            | 77,8% →<br>14/18<br>respostes | --                            | 69% →<br>29/42<br>respostes    | --                            |

Taula 15: Alteracions gastrointestinals. Elaboració pròpia.

**Respecte als trets facials:**

|                                                   | <b>Total</b>                  |                               | <b>SAF Group</b>             |                                | <b>AFASAF</b>                 |                               |
|---------------------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------------------|--------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| <b>Presenten:</b>                                 | <b>Si</b>                     | <b>No</b>                     | <b>Si</b>                    | <b>No</b>                      | <b>Si</b>                     | <b>No</b>                     |
| <b>Solc llis entre el nas i llavi superior fi</b> | 35% →<br>21/60<br>respostes   | 65% →<br>39/60<br>respostes   | 27,8% →<br>5/18<br>respostes | 72,2% →<br>13/18<br>respostes  | 38,1% →<br>16/42<br>respostes | 61,9% →<br>26/42<br>respostes |
| <b>Llavi superior fi</b>                          | 33,3% →<br>20/60<br>respostes | 66,7% →<br>40/60<br>respostes | 27,8% →<br>5/18<br>respostes | 72,2% →<br>→13/18<br>respostes | 35,7% →<br>15/42<br>respostes | 64,3% →<br>27/42<br>respostes |
| <b>“Ulls separats”</b>                            | 25% →<br>15/60<br>respostes   | 75% →<br>45/60<br>respostes   | 16,7% →<br>3/18<br>respostes | 83,3% →<br>15/18<br>respostes  | 28,6% →<br>12/42<br>respostes | 71,4% →<br>30/42<br>respostes |
| <b>Presenten trets característics</b>             | 50% →<br>30/60<br>respostes   | 50% →<br>30/60<br>respostes   | 44,4% →<br>8/18<br>respostes | 55,6% →<br>10/18<br>respostes  | 52,5% →<br>22/42<br>respostes | 47,5% →<br>20/42<br>respostes |
| <b>NS/NR</b>                                      | 3,3% →<br>2/60<br>respostes   | --                            | --                           | --                             | 4,8% →<br>2/42<br>respostes   | --                            |

Taula 16: Trets facials. Elaboració pròpia.

**Paràmetres antropomètrics:**

|                                                       | <b>Total</b>                  |                               | <b>SAF Group</b>             |                               | <b>AFASAF</b>                 |                               |
|-------------------------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| <b>Presenten:</b>                                     | <b>Si</b>                     | <b>No</b>                     | <b>Si</b>                    | <b>No</b>                     | <b>Si</b>                     | <b>No</b>                     |
| <b>Cap més petit en comparació amb pes i estatura</b> | 51,7% →<br>31/60<br>respostes | 48,3% →<br>29/60<br>respostes | 38,9% →<br>7/18<br>respostes | 61,1% →<br>11/18<br>respostes | 57,1% →<br>24/42<br>respostes | 42,9% →<br>18/42<br>respostes |
| <b>Estatura i pes normal en relació a l'edat</b>      | 23,3% →<br>14/60<br>respostes | 76,7% →<br>46/60<br>respostes | 27,8% →<br>5/18<br>respostes | 72,2% →<br>13/18<br>respostes | 21,4% →<br>9/42<br>respostes  | 78,6% →<br>33/42<br>respostes |

|                                |                               |    |                              |    |                               |    |
|--------------------------------|-------------------------------|----|------------------------------|----|-------------------------------|----|
| <b>Percentil 10 o inferior</b> | 43,3% →<br>26/60<br>respostes | -- | 33,3% →<br>6/18<br>respostes | -- | 47,6% →<br>20/42<br>respostes | -- |
| <b>NS/NR</b>                   | 13,3% →<br>8/60<br>respostes  | -- | 16,7% →<br>3/18<br>respostes | -- | 11,9% →<br>5/42<br>respostes  |    |

Taula 17: Paràmetres antropomètrics. Elaboració pròpia.

## En referència als trastorns de conducta:

|                                                                   | Total                      |                               | SAF Group                     |                               | AFASAF                        |                               |
|-------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| Presenten:                                                        | Si                         | No                            | Si                            | No                            | Si                            | No                            |
| <b>Problemes de succió</b>                                        | 3,3% → 2/60<br>respostes   | 96,7% →<br>58/60<br>respostes | 5,6% →<br>1/18<br>respostes   | 94,4% →<br>17/18<br>respostes | 2,4% →<br>1/42<br>respostes   | 97,6% →<br>41/42<br>respostes |
| <b>Poblemes per dormir</b>                                        | 23,3% → 14/60<br>respostes | 76,7% →<br>46/60<br>respostes | 22,2% →<br>4/18<br>respostes  | 77,8% →<br>14/18<br>respostes | 23,8% →<br>10/42<br>respostes | 76,2% →<br>32/42<br>respostes |
| <b>Probles per realitzar exercicis de coordinació i equilibri</b> | 38,3% → 23/60<br>respostes | 61,7% →<br>37/60<br>respostes | 44,4% →<br>8/18<br>respostes  | 55,6% →<br>10/18<br>respostes | 35,7% →<br>15/42<br>respostes | 64,3% →<br>27/42<br>respostes |
| <b>Conducta hiperactiva</b>                                       | 73,3% → 44/60<br>respostes | 26,7% →<br>16/60<br>respostes | 66,7% →<br>12/18<br>respostes | 33,3% →<br>6/18<br>respostes  | 76,2% →<br>32/42<br>respostes | 23,8% →<br>10/42<br>respostes |
| <b>Dificultats en l'atenció</b>                                   | 95% → 57/60<br>respostes   | 5% →<br>3/60<br>respostes     | 100% →<br>18/18<br>respostes  | --                            | 92,9% →<br>39/42<br>respostes | 7,1% →<br>3/ 42<br>respostes  |
| <b>Problemes per memoritzar</b>                                   | 71,7% → 43/60<br>respostes | 28,3% →<br>17/60<br>respostes | 77,8% →<br>14/18<br>respostes | 22,2% →<br>4/18<br>respostes  | 69% →<br>29/42<br>respostes   | 31% →<br>13/42<br>respostes   |
| <b>Dificultat en l'escola</b>                                     | 85% → 51/0<br>respostes    | 15% →<br>9/60<br>respostes    | 77,8% →<br>14/18<br>respostes | 22,2% →<br>4/18<br>respostes  | 88,1% →<br>37/42<br>respostes | 11,9% →<br>5/42<br>respostes  |
| <b>Dificultat en l'aprenentatge</b>                               | 91,7% → 49/60<br>respostes | 18,3% →<br>11/60<br>respostes | 77,8% →<br>14/18<br>respostes | 22,2% →<br>4/18<br>respostes  | 83,3% →<br>35/42<br>respostes | 16,7% →<br>7/42<br>respostes  |

|                                                                    |                            |                            |                            |                            |                            |                            |
|--------------------------------------------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| <b>Problemes en completar tasques o canviar d'activ.</b>           | 90% → 54/60<br>respostes   | 10% → 6/60<br>respostes    | 88,9% → 16/18<br>respostes | 11,1% → 2/18<br>respostes  | 90,5% → 38/42<br>respostes | 9,5% → 4/42<br>respostes   |
| <b>Dificultat en posar en pràctica aprenentatges de memòria</b>    | 78,3% → 47/60<br>respostes | 21,7% → 16/60<br>respostes | 83,3% → 15/18<br>respostes | 16,7% → 3/18<br>respostes  | 76,2% → 32/42<br>respostes | 23,8% → 10/42<br>respostes |
| <b>Retard en la parla i en el llenguatge</b>                       | 48,3% → 29/60<br>respostes | 51,7% → 31/60<br>respostes | 33,3% → 6/18<br>respostes  | 66,7% → 12/18<br>respostes | 54,8% → 23/42<br>respostes | 45,2% → 19/42<br>respostes |
| <b>Discapacitat intel·lectual o CI baix</b>                        | 53,3% → 32/60<br>respostes | 46,7% → 28/60<br>respostes | 44,4% → 8/18<br>respostes  | 55,6% → 10/18<br>respostes | 57,1% → 24/42<br>respostes | 42,9% → 18/42<br>respostes |
| <b>Problemes en seguir instruccions</b>                            | 68,3% → 41/60<br>respostes | 31,7% → 19/60<br>respostes | 66,7% → 12/18<br>respostes | 33,3% → 6/18<br>respostes  | 69% → 29/42<br>respostes   | 31% → 13/42<br>respostes   |
| <b>Problemes de raonament i judici deficient</b>                   | 68,3% → 41/60<br>respostes | 31,7% → 19/60<br>respostes | 72,2% → 13/18<br>respostes | 27,8% → 5/42<br>respostes  | 66,7% → 28/42<br>respostes | 33,3% → 14/42<br>respostes |
| <b>Dificultat en la percepció de conceptes abstractes</b>          | 83,3% → 50/60<br>respostes | 16,7% → 10/60<br>respostes | 83,3% → 15/18<br>respostes | 16,7% → 3/18<br>respostes  | 83,3% → 35/42<br>respostes | 16,7% → 7/42<br>respostes  |
| <b>Retard en el desenvolupament</b>                                | 50% → 30/60<br>respostes   | 50% → 30/60<br>respostes   | 55,6% → 10/18<br>respostes | 44,4% → 8/18<br>respostes  | 47,6% → 20/42<br>respostes | 52,4% → 22/42<br>respostes |
| <b>Problemes per determinar que fer en situacions específiques</b> | 43,3% → 29/60<br>respostes | 51,7% → 31/60<br>respostes | 50% → 9/18<br>respostes    | 50% → 9/18<br>respostes    | 47,6% → 20/42<br>respostes | 51,4% → 22/42<br>respostes |
| <b>Malinterpreten les altres (paraules, accions, movim.)</b>       | 46,7% → 28/60<br>respostes | 53,3% → 62/60<br>respostes | 33,3% → 6/18<br>respostes  | 66,7% → 12/18<br>respostes | 52,4% → 22/42<br>respostes | 47,6% → 20/42<br>respostes |
| <b>Dificultat en entretenir-se</b>                                 | 43,3% → 26/60<br>respostes | 56,7% → 34/60<br>respostes | 44,4% → 8/18<br>respostes  | 55,6% → 10/18<br>respostes | 42,9% → 18/42<br>respostes | 57,1% → 24/42<br>respostes |

|                                            |                            |                            |                            |                            |                            |                            |
|--------------------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| <b>Se'ls veu com a mandrosos</b>           | 40% → 24/60<br>respostes   | 60% → 36/60<br>respostes   | 33,3% → 6/18<br>respostes  | 63,2% → 12/18<br>respostes | 42,9% → 18/42<br>respostes | 57,1% → 24/42<br>respostes |
| <b>Capacitat per organitzar/planificar</b> | 11,7% → 7/60<br>respostes  | 88,3% → 53/60<br>respostes | 16,7% → 3/18<br>respostes  | 83,3% → 15/18<br>respostes | 9,5% → 4/42<br>respostes   | 90,5% → 38/42<br>respostes |
| <b>Retard en la deambulació</b>            | 8,3% → 5/60<br>respostes   | 91,7% → 55/60<br>respostes | 22,2% → 4/18<br>respostes  | 77,8% → 14/18<br>respostes | 2,4% → 1/42<br>respostes   | 97,6% → 41/42<br>respostes |
| <b>Dificultat per calmar-se</b>            | 58,3% → 35/60<br>respostes | 41,7% → 25/60<br>respostes | 61,1% → 11/18<br>respostes | 38,9% → 7/18<br>respostes  | 57,1% → 24/42<br>respostes | 42,9% → 18/42<br>respostes |
| <b>Problemes per escriure</b>              | 50% → 30/60<br>respostes   | 50% → 30/60<br>respostes   | 55,6% → 10/18<br>respostes | 44,4% → 8/18<br>respostes  | 47,6% → 20/42<br>respostes | 52,4% → 22/42<br>respostes |
| <b>Problemes per dibuixar</b>              | 53,3% → 32/60<br>respostes | 46,7% → 28/60<br>respostes | 61,1% → 11/18<br>respostes | 38,9% → 7/18<br>respostes  | 50% → 21/42<br>respostes   | 50% → 21/42<br>respostes   |
| <b>Problemes en les habilitats manuals</b> | 56,7% → 34/60<br>respostes | 43,3% → 26/60<br>respostes | 50% → 9/18<br>respostes    | 50% → 9/18<br>respostes    | 59,5% → 25/42<br>respostes | 40,5% → 17/42<br>respostes |

Taula 18: Trastorns de la conducta. Elaboració pròpia.

**Problemes relacionats amb l'alteració de sistemes:**

| Presenten:                            | Total                    |                          | SAF Group                 |                            | AFASAF                     |                            |
|---------------------------------------|--------------------------|--------------------------|---------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
|                                       | Si                       | No                       | Si                        | No                         | Si                         | No                         |
| <b>Problemes d'audició</b>            | 10% → 6/60<br>respostes  | 90% → 54/60<br>respostes | 11,1% → 2/18<br>respostes | 88,9% → 16/18<br>respostes | 9,5% → 4/42<br>respostes   | 90,5% → 38/42<br>respostes |
| <b>Problemes de visió</b>             | 40% → 24/60<br>respostes | 60% → 36/60<br>respostes | 44,4% → 8/18<br>respostes | 55,6% → 10/18<br>respostes | 38,1% → 16/42<br>respostes | 61,9% → 26/42<br>respostes |
| <b>Sensibilitat a llums brillants</b> | 30% → 18/60<br>respostes | 70% → 42/60<br>respostes | 33,3% → 6/18<br>respostes | 66,7% → 12/18<br>respostes | 28,6% → 12/42<br>respostes | 71,4% → 30/42<br>respostes |
| <b>Sensibilitat als sabors</b>        | 10% → 6/60<br>respostes  | 90% → 54/60<br>respostes | 5,6% → 1/18<br>respostes  | 94,4% → 17/18<br>respostes | 11,9% → 5/42<br>respostes  | 88,1% → 37/42<br>respostes |

|                                              |                               |                               |                               |                               |                               |                               |
|----------------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| <b>Sensibilitat a textures</b>               | 20% →<br>12/60<br>respostes   | 80% →<br>48/60<br>respostes   | 11,1% →<br>2/18<br>respostes  | 88,9% →<br>16/18<br>respostes | 23,8% →<br>10/42<br>respostes | 76,2% →<br>32/42<br>respostes |
| <b>Sensibilitat a determinada vestimenta</b> | 20% →<br>12/60<br>respostes   | 80% →<br>48/60<br>respostes   | 16,7% →<br>3/18<br>respostes  | 83,3% →<br>15/18<br>respostes | 21,4% →<br>9/42<br>respostes  | 78,6% →<br>33/42<br>respostes |
| <b>Sensibilitat a sons forts</b>             | 63,3% →<br>38/60<br>respostes | 36,7% →<br>22/60<br>respostes | 61,1% →<br>11/18<br>respostes | 38,9% →<br>7/18<br>respostes  | 64,3% →<br>24/42<br>respostes | 35,7% →<br>15/42<br>respostes |
| <b>Problemes d'ossos</b>                     | 10% →<br>6/60<br>respostes    | 90% →<br>54/60<br>respostes   | 11,1% →<br>2/18<br>respostes  | 88,9% →<br>16/18<br>respostes | 9,5% →<br>4/42<br>respostes   | 90,5% →<br>38/42<br>respostes |
| <b>Problemes de cor</b>                      | 11,7% →<br>7/60<br>respostes  | 88,3% →<br>53/60<br>respostes | 11,1% →<br>2/18<br>respostes  | 88,9% →<br>16/18<br>respostes | 11,9% →<br>5/42<br>respostes  | 88,1% →<br>37/42<br>respostes |
| <b>Problemes de ronyons</b>                  | --                            | 100% →<br>60/60<br>respostes  | --                            | 100% →<br>18/18<br>respostes  | --                            | 100% →<br>42/42<br>respostes  |
| <b>NS/NR</b>                                 | 3,3% →<br>2/60<br>respostes   |                               |                               |                               |                               |                               |

Taula 19: Alteració de sistemes. Elaboració pròpia.

**Era acurat amb la seva higiene?**

|                                     | <b>Total</b>               | <b>SAF Group</b>           | <b>AFASAF</b>              |
|-------------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| <b>Era acurat amb la higiene</b>    | 23,3% → 14/60<br>respostes | 22,2% → 4/18<br>respostes  | 23,8% → 10/42<br>respostes |
| <b>No era acurat amb la higiene</b> | 71,7% → 43/60<br>respostes | 72,2% → 13/18<br>respostes | 71,4% → 30/42<br>respostes |
| <b>NS/NC</b>                        | 5% → 3/60<br>respostes     | 5,6% → 1/18<br>respostes   | 4,8% → 2/42<br>respostes   |

Taula 20: Higiene. Elaboració pròpia.

---

## **Annex 4: Entrevista**

1. Quin coneixement tenia sobre el SAF abans de crear l'Associació?
2. Té relació directa amb el SAF?
3. Amb quina finalitat o quin va ser el principal motiu pel qual es va crear l'Associació?
4. Amb qui va crear l'Associació?
5. A qui va dirigida?
6. Quin tipus d'ajuda va rebre per fundar l'Associació? I actualment?
7. Amb quantes col·laboracions compta l'Associació?
8. Quins objectius a llarg termini espereu aconseguir amb l'Associació?
9. Quins serveis i activitats ofereix l'Associació?
10. Quins canvis o millores heu pogut observar des de que es va crear l'Associació en relació al SAF?
11. Quins són els principals signes i símptomes que considereu que caracteritzen al SAF?
12. Què considereu que es necessita per arribar a un diagnòstic precoç?
13. Es coneix un tractament eficaç?
14. Quines recomanacions els hi doneu als familiars o als nous integrants de l'Associació?

---

**Annex 5: Certificat d'assistència**



**Universitat Autònoma de Barcelona**

**Departament de Biologia Animal, de Biologia Vegetal i d'Ecologia**  
**Unitat d'Antropologia**

Bellaterra, 8 d'Abril de 2019

Jo, **Joan Francesc Barquinero Estruch**, Professor Agregat de la Universitat Autònoma de Barcelona, i Vice-degà d'Ordenació Acadèmica i Qualitat de la Facultat de Biociències de la Universitat Autònoma Barcelona.

Faig constar:

Que Na **Sònia Moreno Bravo** amb D.N.I 48019939-X, ha assistit a la Jornada sobre els trastorns l'espectre alcohòlic fetal (TEAF) realitzada a la nostra Facultat en el marc de la setmana saludable. La jornada s'ha dut a terme el dia 5 d'Abril de 9:15 a 14:00.

I per a que així consti a tots els efectes i a petició de la interessada, signo la present a Bellaterra, 8 d'Abril de 2019

**JOAN FRANCESC  
BARQUINERO  
ESTRUCH - DNI  
39171400P**

Firmado digitalmente  
por JOAN FRANCESC  
BARQUINERO ESTRUCH  
- DNI 39171400P  
Fecha: 2019.04.08  
12:38:41 +02'00'



## Universitat Autònoma de Barcelona

Departament de Biologia Animal, de Biologia Vegetal i d'Ecologia  
Unitat d'Antropologia

Bellaterra, 8 d'Abril de 2019

Jo, Joan Francesc Barquinero Estruch, Professor Agregat de la Universitat Autònoma de Barcelona, i Vice-degà d'Ordenació Acadèmica i Qualitat de la Facultat de Biociències de la Universitat Autònoma Barcelona.

Faig constar:

Que Na Aida Moreno Díaz amb D.N.I 39930712-K, ha assistit a la Jornada sobre els trastorns l'espectre alcohòlic fetal (TEAF) realitzada a la nostra Facultat en el marc de la setmana saludable. La jornada s'ha dut a terme el dia 5 d'Abril de 9:15 a 14:00.

I per a que així consti a tots els efectes i a petició de la interessada, signo la present a Bellaterra, 8 d'Abril de 2019

JOAN FRANCESC  
BARQUINERO  
ESTRUCH - DNI  
39171400P

Firmado digitalmente  
por JOAN FRANCESC  
BARQUINERO ESTRUCH  
- DNI 39171400P  
Fecha: 2019.04.08  
12:37:27 +02'00'

---

## Annex 6: Consentiment informat Associació SAF Group

---

Universitat Rovira i Virgili  
Treball Final de Grau d'Infermeria

Data: \_\_\_\_\_

Jo \_\_\_\_\_ amb document d'identitat \_\_\_\_\_ certifico que he estat informada amb la claredat i veracitat deguda respecte a l'exercici acadèmic que les estudiants Aida Moreno Díaz i Sònia Moreno Bravo m'han convidat a participar; que actuo conseqüentment, lliure i voluntàriament com a col·laboradora contribuint a aquest procediment de forma activa i dono el meu consentiment a que l'entrevista que hem realitzaran sigui gravada i posteriorment redactada i utilitzada per al seu treball d'investigació amb fins acadèmics.

Sóc coneixedora de l'autonomia suficient que posseeixo per a retirar-me i/o oposar-me a l'exercici acadèmic quan ho consideri convenient i sense necessitat de justificació alguna.

\_\_\_\_\_  
Estudiant d'Infermeria: \_\_\_\_\_

Document d'identitat: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Estudiant D'Infermeria: \_\_\_\_\_

Document d'identitat: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Fundadora de l'Associació SAF Group

Document d'identitat \_\_\_\_\_

---

## Annex 7: Consentiment informat Associació AFASAF

---

Universitat Rovira i Virgili  
Treball Final de Grau d'Infermeria

Data: \_\_\_\_\_

Jo \_\_\_\_\_ amb document d'identitat \_\_\_\_\_ certifico que he estat informada amb la claredat i veracitat deguda respecte a l'exercici acadèmic que les estudiants Aida Moreno Díaz i Sònia Moreno Bravo m'han convidat a participar; que actuo conseqüentment, lliure i voluntàriament com a col·laboradora contribuint a aquest procediment de forma activa i dono el meu consentiment a que l'entrevista que hem realitzaran sigui gravada i posteriorment redactada i utilitzada per al seu treball d'investigació amb fins acadèmics.

Sóc coneixedora de l'autonomia suficient que posseeixo per a retirar-me i/o oposar-me a l'exercici acadèmic quan ho consideri convenient i sense necessitat de justificació alguna.

---

Estudiant d'Infermeria: \_\_\_\_\_

Document d'identitat: \_\_\_\_\_

---

Estudiant D'Infermeria: \_\_\_\_\_

Document d'identitat: \_\_\_\_\_

---

Fundadora de l'Associació AFASAF

Document d'identitat \_\_\_\_\_

## Annex 8: Infografia



