

Por qué es importante la evaluación diagnóstica de los TEAF

Jocelynn Cook, PhD, MBA^a, Audrey McFarlane, MBA^b, Katherine Flannigan, PhD, R. Psych^b, Ana Hanlon-Dearman, MD, MSc, FRCPC, FAAP^{cd}, Kathy Unsworth, MPH, MBA^b

^a Sociedad de Obstetras y Ginecólogos de Canadá

^b Red de Investigación sobre TEAF de Canadá, Vancouver, BC

^c Centro de TEAF de Manitoba

^d Universidad de Manitoba

MENSAJES CLAVE

El diagnóstico temprano de los Trastornos del Espectro Alcohólico Fetal (TEAF) permite comprender las fortalezas y desafíos de la persona, lo que facilita el acceso a servicios adecuados de intervención y apoyo. A su vez, un diagnóstico temprano puede mitigar el desarrollo de dificultades en la vida diaria asociadas a esta discapacidad del neurodesarrollo y promover resultados más saludables. Incluso si las personas no cumplen los criterios para un diagnóstico de TEAF, un proceso integral de evaluación multidisciplinaria para quienes han tenido exposición prenatal al alcohol (EPA) proporciona información importante sobre el aprendizaje, el comportamiento y la salud física y mental que guiará la atención y los apoyos adecuados. Este documento temático destaca la importancia de una evaluación diagnóstica de los TEAF para apoyar y mejorar los resultados para las personas diagnosticadas y sus familias.

Asunto:

Los Trastornos del Espectro Alcohólico Fetal (TEAF) son un término diagnóstico utilizado para describir los impactos neuroconductuales y físicos que se presentan a lo largo de toda la vida en el cerebro y el cuerpo de personas expuestas prenatalmente al alcohol. Las personas con TEAF experimentarán ciertos retos en su vida diaria y necesitarán apoyo para afrontar estos desafíos y alcanzar su máximo potencial. La identificación temprana y eficaz mediante tamizaje y evaluación diagnóstica, que conduzcan a intervenciones adecuadas, es importante para mejorar los resultados de esta compleja población.

Antecedentes:

Los TEAF son una discapacidad de toda la vida que afecta al 4% de los canadienses o a más de 1,5 millones de personas [1-5]. Las personas con TEAF no suelen ser identificadas y, cuando no reciben apoyo, pueden experimentar desafíos complejos, incluyendo problemas de salud mental (aproximadamente el 90% de las personas con TEAF) y problemas de consumo de sustancias (aproximadamente el 48% de los individuos con TEAF) [6-8]. Los síntomas de los TEAF suelen ser

CanFASD desean agradecer a los miembros de la [Fundación de Investigaciones Sociales, A.C. \(FISAC\)](#) por traducir este documento al español.

complejos, presentan similitudes a otras condiciones y pueden no reconocerse hasta más adelante en la vida, por lo que las personas con TEAF pueden no llegar a la atención de los proveedores de servicios hasta la edad escolar o más allá. *"A menudo, los niños acuden primero a médicos familiares, pediatras y psicólogos que carecen de la experiencia suficiente para diagnosticar con confianza los TEAF"* [9]. La EPA generalmente está subregistrado debido al estigma y la vergüenza asociados tanto al consumo de alcohol durante el embarazo como a los propios TEAF. Como resultado, se pierden oportunidades para una evaluación integral. Debido a estos problemas, muchas personas con TEAF pueden ser diagnosticadas erróneamente con otras discapacidades o no ser reconocidas por completo. Por estas razones, se considera que la estimación de la prevalencia en todos los estudios es conservadora [12].

Los efectos de la EPA son complejos y multifacéticos. Aunque la EPA puede afectar a personas de cualquier edad, género, cultura, origen socioeconómico o región geográfica, la probabilidad de efectos adversos de la EPA, incluidos los TEAF, puede aumentar en grupos que han experimentado o están experimentando adversidades y traumas, desafíos de salud mental, consumo de alcohol en la familia y entre pares, y aislamiento social y económico [10]. Cada individuo con TEAF es único y tiene áreas, tanto de fortalezas, como de desafíos que pueden identificarse como parte de la evaluación diagnóstica multidisciplinar de los TEAF [11].

Los TEAF encajan perfectamente dentro de la definición de *discapacidad* tal como se establece en la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD) [13]. El segundo párrafo del Artículo 1 de la CDPD identifica que *"las personas con discapacidad incluyen aquellas que tienen discapacidades físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a largo plazo que, en interacción con diversas barreras, pueden dificultar su participación plena y efectiva en la sociedad en igualdad de condiciones con los demás"* [13]. Sin embargo, las personas con TEAF pueden no obtener un diagnóstico debido a diversos desafíos en el proceso, lo que puede crear barreras para acceder a los apoyos y servicios necesarios para el éxito individual. Incluso cuando se reconoce que una persona tiene TEAF, muchas tienen inteligencia promedio, por lo que puede no cumplir los criterios diagnósticos para una discapacidad intelectual (es decir, CI inferior a 70) necesarias para recibir apoyo y servicios. Además, la imposibilidad de obtener un diagnóstico debido a recursos diagnósticos limitados ha hecho que las personas con TEAF no puedan acceder a los apoyos y servicios necesarios y continúen sufriendo discriminación y estigma continuos [14].

Garantizar el acceso a servicios integrales de evaluación y diagnóstico está alineado con varios artículos descritos en la CDPD, incluyendo la sensibilización (Artículo 8) y el derecho a la salud y a la atención sanitaria sin discriminación por motivos de discapacidad (Artículo 25) [13]. A pesar de esto, los niños y jóvenes con TEAF y otras necesidades complejas no han recibido un buen apoyo y en gran medida no se identifican en los datos recopilados sobre el apoyo financiado con fondos públicos [16]. Investigaciones recientes indican que los apoyos y servicios identificados para personas con TEAF siguen siendo escasos y que los TEAF siguen siendo una prioridad baja en Canadá para la investigación y políticas que orientan el desarrollo de recursos y servicios [17].

Importancia e implicaciones de una evaluación diagnóstica temprana de los TEAF

Aunque los TEAF son una discapacidad permanente y de toda la vida, el diagnóstico temprano y

preciso proporciona un mecanismo para acceder a servicios de intervención y apoyo que puede mitigar el desarrollo de consecuencias adversas y los costos asociados [9,18-20]. La importancia de apoyar a las personas con TEAF y a sus familias a lo largo de la vida también es fundamental para lograr y mantener resultados exitosos [22-26].

El diagnóstico a cualquier edad conduce a una mejor comprensión tanto de las fortalezas como de las áreas desafiantes del individuo, aunque el diagnóstico temprano de los TEAF se asocia con menos efectos adversos en la vida adulta [18]. El diagnóstico puede ayudar a identificar las fortalezas sobre las que construir y apoyar, así como guiar objetivos y expectativas realistas y personalmente significativas en otras áreas. Las familias suelen sentir alivio cuando reciben un diagnóstico y comprenden los problemas subyacentes que afectan a la persona con TEAF. La identificación de los TEAF entre las personas y sus familias también puede proporcionar un sentido de comunidad y una voz para la autodefensa.

Realizar un diagnóstico de TEAF puede ayudar a quienes tienen discapacidad a obtener servicios de salud, educación y formación profesional adaptados a sus necesidades específicas. La evaluación de los TEAF requiere tanto un diagnóstico etiológico (es decir, identificar la causa) como un diagnóstico funcional (es decir, identificar consecuencias), así como una oportunidad de prevención. El diagnóstico de TEAF y una mejor comprensión de la persona que lo recibe, pueden proporcionar educación y fomentar un apoyo significativo para las mujeres que luchan con el consumo problemático de alcohol.

Aunque el diagnóstico de TEAF es fundamental en los primeros años, es especialmente importante comprender cómo evolucionan las manifestaciones neuropsiquiátricas y del neurodesarrollo. En particular, esta comprensión puede formar la base de apoyos y servicios que ayudan con dificultades durante tiempos de transición, como el acceso a la escuela primaria, intermedia y superior, así como al pasar a la vida adulta y a los servicios para adultos.

El papel del tamizaje en la evaluación diagnóstica de los TEAF

El tamizaje de los TEAF es un proceso para identificar a personas que tienen EPA y que presentan comportamientos o características que pueden estar asociadas con los TEAF. Estas personas pueden beneficiarse de derivaciones para una evaluación adicional, incluyendo la evaluación diagnóstica de los TEAF, y para recibir apoyos informados sobre los mismos. El tamizaje sensible y específico también ayuda a estimar la prevalencia de los TEAF. A nivel organizacional, saber cuántas personas pueden tener TEAF puede informar decisiones de programas y políticas, como justificar camas de hospitalización centradas en TEAF, o abogar por recursos para apoyar a un trabajador específico con TEAF en plantilla [27-29].

El tamizaje infantil para la EPA y el diagnóstico temprano también pueden facilitar la prevención de partos posteriores afectados por la EPA, proporcionando intervenciones, tratamiento, asesoramiento y apoyo adecuados a los padres [30]. Las estrategias de tamizaje adecuadas también pueden facilitar el reconocimiento y la intervención temprana para otros hermanos [31].

El tamizaje *únicamente* es efectivo si las personas están siendo evaluadas correctamente y si la herramienta de tamizaje aplicada está validada. El tamizaje puede considerarse en grupos como:

- Personas que participan en programas de tratamiento por consumo de sustancias que intentan quedar embarazadas, que son sexualmente activas pero no usan anticonceptivos, o durante el embarazo
- Niñas y niños atendidos en clínicas de neurodesarrollo y/o genética
- Niñas y niños en sistemas de cuidado infantil (por ejemplo, orfanatos, hogares de acogida, servicios sociales/bienestar infantil, etc.)
- Población penitenciaria
- Jóvenes en programas de justicia juvenil
- Clientes en los sistemas de atención de salud mental y adicciones

Evaluación diagnóstica a lo largo de la vida

Aunque puede ser más complicado, es posible diagnosticar con precisión a bebés y niñas/niños pequeños con TEAF. Un estudio reciente revisó 10 años de evidencia para la evaluación diagnóstica de niñas y niños en edad preescolar con EPA y demostró que quienes cumplían los criterios para TEAF presentaban un deterioro global del desarrollo significativamente mayor en comparación con aquellos con EPA sola [30]. Estas niñas y niños en edad preescolar mostraron habilidades de lenguaje receptivo y expresivo significativamente deterioradas, habilidades motoras afectadas y más dificultades con las funciones ejecutivas y adaptativas [30]. Sus dificultades en la función ejecutiva, junto con diferencias significativas en el procesamiento sensorial, afectaron sus comportamientos diarios. También es importante señalar que estos desafíos pueden empeorar con el tiempo [28, 32-36].

Las y los investigadores han demostrado que la evaluación estandarizada de las habilidades de procesamiento motor y sensorial, junto con una evaluación integral del lenguaje, son predictores significativos del diagnóstico de TEAF en niñas y niños en edad preescolar con EPA [30]. La evaluación e identificación temprana ayudarán a padres, cuidadores y profesionales a apoyar al niño o niña para promover un desarrollo óptimo y reducir los efectos de los TEAF, mejorando los patrones de desarrollo a medida que envejecen, evitando así futuros posibles efectos adversos comúnmente asociados a los TEAF [33].

Un diagnóstico de TEAF durante la edad adulta también puede ser beneficioso para la persona, su familia y la comunidad. Actualmente, las y los adultos en Canadá tienen acceso limitado a los servicios de diagnóstico en comparación con niñas, niños y jóvenes. Las y los adultos con TEAF suelen necesitar apoyos para mantener el trabajo y la vivienda, ayuda financiera, tratamiento especializado para problemas de salud mental y asistencia en diversas tareas de la vida diaria. El acceso a este tipo de apoyos puede depender de un diagnóstico de discapacidad y, en ausencia de diagnóstico, los servicios para personas con TEAF y sus familias pueden no estar disponibles o ser retenidos [3,27].

Recomendaciones:

1. Personas de todas las edades pueden beneficiarse de una evaluación para el diagnóstico de TEAF. La derivación de personas de cualquier edad para una evaluación diagnóstica de TEAF debe realizarse siempre que haya evidencia o sospecha de EPA.
2. Fortalecer y aumentar el acceso a los servicios de tamizaje y diagnóstico de los TEAF es

fundamental para aumentar las oportunidades de intervención más temprana. El tamizaje podría desempeñar un papel importante en poblaciones conocidas por tener tasas de prevalencia más altas de TEAF, incluyendo personas en el sistema de protección infantil, correccionales y programas de tratamiento de salud mental y consumo de sustancias. Involucrar a los hacedores de política pública para establecer procesos y criterios de derivación en diferentes sistemas (salud, educación, servicios sociales, etc.) y optimizar las referencias para el diagnóstico de TEAF, es fundamental para este esfuerzo, al igual que aumentar la capacidad diagnóstica en todo el país. Además, los responsables políticos deberían invertir en una plantilla informada y formada sobre los TEAF, así como en herramientas de tamizaje y servicios de evaluación diagnóstica. La educación y formación también es necesaria para incrementar la capacidad para el reconocimiento de los TEAF fuera de los centros especializados en la evaluación de los mismos.

3. Los criterios diagnósticos para los TEAF son los mismos para las y los adultos que para personas jóvenes, pero las herramientas diagnósticas y el equipo de evaluación pueden variar, ya que la importancia y capacidad para evaluar los distintos dominios cerebrales de funcionamiento pueden variar con la edad. La duración y estructura de la evaluación deben adaptarse a las necesidades y a la capacidad de la persona, para participar plenamente en el proceso. Las recomendaciones posteriores a la evaluación diagnóstica deben abordar las necesidades básicas e inmediatas de la persona y ayudarlo a acceder a los apoyos y servicios que necesita. Puede haber momentos a lo largo de la vida de una persona en los que las evaluaciones deban actualizarse, especialmente los componentes neuropsicológicos.
4. Los padres, cuidadores y otras personas que apoyan a una persona evaluada para TEAF deberían estar facultados para participar en el proceso diagnóstico siempre que sea posible, así como en las actividades de planificación de cuidados que resulten. Apoyar la participación familiar permitirá a los clínicos obtener información más completa que facilitará y fortalecerá el proceso de evaluación y les preparará para su papel en la asistencia a sus seres queridos tras un diagnóstico. Las familias y cuidadores también desempeñan un papel activo e invaluable ayudando a niñas, niños, jóvenes y personas adultas con posible TEAF a completar los numerosos componentes del proceso diagnóstico.
5. Al ratificar la CDPD en 2010, Canadá consintió estar obligado por esta convención y ha acordado desarrollar políticas nacionales que proporcionen a las personas con discapacidad oportunidades de protección, provisión y participación. Por ello, todos los niveles de gobierno están obligados a asegurarse de implementar políticas, legislación, programas y servicios para atender las diferencias individuales, manteniendo al mismo tiempo el respeto por la dignidad inherente de cada persona. Las provincias y territorios de Canadá deben considerar el CDPD y los derechos de las personas a tener acceso a un diagnóstico de TEAF.
6. El diagnóstico de TEAF debe incluir oportunidades significativas para contactar con madres biológicas que puedan estar luchando con problemas de consumo de alcohol y/o sustancias y que puedan necesitar cuidados para sí mismas de manera respetuosa y sensible. La formación sobre las mejores prácticas para hablar con mujeres sobre el consumo de alcohol durante el embarazo también debería ser una parte obligatoria del currículo de salud.
7. La evaluación diagnóstica debe proporcionar una discusión sobre las fortalezas y desafíos de cada individuo, con el objetivo de facilitar intervenciones y apoyos que proporcionen resultados tangibles en colaboración con individuos, familias, comunidades y sistemas.

Referencias:

1. Flannigan, K., Unsworth, K and Harding, K. July 2018. The Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorder. Retrieved from: <https://canfasd.ca/wp-content/uploads/publications/Prevalence-1-Issue-Paper-FINAL.pdf>.
2. May, PA, Hasken, JM., Hooper, SR., Hedrick, DM., et al. (2021) Estimating the community prevalence, child traits, and maternal risk factors of fetal alcohol spectrum disorders (FASD) from a random sample of school children. *Drug and Alcohol Dependence*, Volume 227.
3. Chiandetti, A., Hernandez, G., Mercadal-Hally, M., Alvarez, A., Andreu-Fernandez, V., Navarro-Tapia, E., . . . Garcia-Algar, O. (2017). Prevalence of prenatal exposure to substances of abuse: Questionnaire versus biomarkers. *Reproductive Health*, 14(1), 137.
4. Sampson, P. D., Streissguth, A. P., Bookstein, F. L., Little, R. E., Clarren, S. K., Dehaene, P., . . . Graham, J. M., Jr. (1997). Incidence of Fetal Alcohol Syndrome and prevalence of alcohol-related neurodevelopmental disorder. *Teratology*, 56(5), 317-326.
5. May, P. A., Gossage, J. P., Kalberg, W. O., et al. (2009). Prevalence and epidemiologic characteristics of FASD from various research methods with an emphasis on recent in-school studies. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15(3), 176-192. doi:10.1002/ddrr.68
6. Popova S, Temple V, Dozet D, O'Hanlon G, Toews C, Rehm J. Health, social and legal outcomes of individuals with diagnosed or at risk for fetal alcohol spectrum disorder: Canadian example. *Drug Alcohol Depend*. 2021 Feb 1;219:108487. doi: 10.1016/j.drugalcdep.2020.108487. Epub 2020 Dec 23. PMID: 33385689.
7. Streissguth, A.P., et al., Understanding the occurrence of secondary disabilities in clients with fetal alcohol syndrome (FAS) and fetal alcohol effects (FAE). Final report to the Centers for Disease Control and Prevention, 1996, University of Washington, Fetal Alcohol and Drug Unit:Seattle.
8. Flannigan, K., McLachlan, K., Pei, J., et al. (2020). Fetal Alcohol Spectrum Disorder and adversity. Retrieved from <https://canfasd.ca/wp-content/uploads/publications/FASD-and-Adversity-Issue-Paper-FINAL.pdf>
9. Popova, S., Charness, M.E., Burd, L. et al. Fetal alcohol spectrum disorders. *Nat Rev Dis Primers* 9, 11 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41572-023-00420-x>
10. Flannigan, K., Harding, L., Pei, J. et al. Dec. 2020. The Unique Complexities of Fetal Alcohol Spectrum Disorder. Retrieved from: <https://canfasd.ca/wp-content/uploads/publications/FASD-as-a-Unique-Disability-Issue-Paper-FINAL.pdf>
11. Harding, K., Flannigan, K. and McFarlane, A. July 2019. Policy Action paper: Toward a Standard Definition of Fetal Alcohol Spectrum Disorder in Canada. Retrieved from: <https://canfasd.ca/wp-content/uploads/publications/Toward-a-Standard-Definition-of-FASD-Final.pdf>
12. Bertrand, J., Interventions for children with fetal alcohol spectrum disorders (FASDs): overview of findings for five innovative research projects. *Res.Dev.Disabil.*, 2009. 30(5): p. 986---1006.
13. United Nations, *Convention on the Rights of Persons with Disabilities (CRPD)*. n.d.; Available from: <https://www.un.org/development/desa/disabilities/convention-on-the-rights-of-personswith-disabilities.html>.
14. Green, C.R., J. Cook, and A. Salmon, Why is FASD diagnosis important? 2015, Canada FASD Research Network.
15. Ferreira, V.K.L. and M.S. Cruz, Intelligence and Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Review. *J Popul Ther Clin Pharmacol*, 2017. 24(3): p. e1-e18.
16. Charlesworth, J., Left out: Children and youth with special needs in the pandemic. 2020. Available from https://rcybc.ca/wp-content/uploads/2020/12/CYSN_Report.pdf
17. Pei, J., et al., An Integrative Systems Approach to Enhancing Service Delivery for Individuals with Complex Needs. *Current Developmental Disorders Reports*, 2021.
18. Streissguth, A.P., et al., Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *J.Dev.Behav.Pediatr.*, 2004. 25(4): p. 228---238.
19. Grant, T.M., et al., Preventing alcohol and drug exposed births in Washington state: intervention findings from three parent---child assistance program sites. *Am J Drug Alcohol Abuse*, 2005. 31(3): p. 471---90.
20. Popova, S., et al., Cost of fetal alcohol spectrum disorder diagnosis in Canada. *PLoS One*, 2013. 8(4): p. e60434.
21. Stade, B.C., et al., The burden of prenatal exposure to alcohol: revised measurement of cost. *The Canadian Journal of Clinical Pharmacology*, 2009. 16(1): p. e91---102.
22. Streissguth, A.P., et al., Fetal alcohol syndrome in adolescents and adults. *JAMA*, 1991. 265(15): p. 1961---1967.
23. Burd, L., et al., Recognition and management of fetal alcohol syndrome. *Neurotoxicol Teratol*, 2003. 25(6): p. 681---8.
24. Streissguth, A.P., Fetal Alcohol Syndrome: A guide for families and communities. 1997, Baltimore, MD: Paul H. Brooks.
25. Streissguth, A. and J. Kanter, The Challenge of Fetal Alcohol Syndrome: Overcoming Secondary Disabilities. 1997, USA: University of Washington Press.
26. Flannigan, K., Unsworth, K. and Harding K. The Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorder. July 2018. Retrieved from: <https://canfasd.ca/wp-content/uploads/publications/Prevalence-1-Issue-Paper-FINAL.pdf>
27. Rutman D. Article commentary: Becoming FASD informed: Strengthening practice and programs working with women with FASD. *Substance abuse: research and treatment*. 2016;10, SART-S34543.
28. Popova S, Lange S, Chudley AE, Reynolds JN, Rehm J. World Health Organization International Study on the Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD) Canadian Component: A report prepared by the Institute for Mental Health Policy Research, Centre for Addiction and Mental Health. Ontario, Canada: WHO; 2018

29. McLachlan, K., McNeil, A., Pei, J. et al. Prevalence and characteristics of adults with fetal alcohol spectrum disorder in corrections: A Canadian case ascertainment study. BMC Public Health; 2019;19(43).
30. Astley SJ, Bailey D, Talbot C, Clarren SK (2000a) Fetal alcohol syndrome (FAS) primary prevention through FAS diagnosis: I. Identification of high-risk birth mothers through the diagnosis of their children. Alcohol 35: 499–508.
31. Astley SJ, Bailey D, Talbot C, Clarren SK (2000b) Fetal alcohol syndrome (FAS) primary prevention through FAS diagnosis: II. A comprehensive profile of 80 birth mothers of children with FAS. Alcohol 35: 509–519.
32. Chudley, A.E., et al., Challenges of diagnosis in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol spectrum disorder in the adult. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2007. 145C(3): p. 261-272.
33. Hanlon-Dearman, A., Proven, S., Scheepers, K., Cheung, L and Marles, S. (2020). Ten years of evidence for the diagnostic assessment of preschoolers with prenatal alcohol exposure. Journal of Population Therapeutics & Clinical Pharmacology, Vol 27(3): e49-e68.
34. Olson HC, Jirikowic T, Kartin D, Astley S. Responding to the challenge of early intervention for fetal alcohol spectrum disorders. Infants & Young Children. 2007;20(2):172–89. <https://doi.org/10.1097/01.IYC.0000264484.73688.4a3>.
35. Proven S, Ens C, Beaudin PG. The language profile of school-aged children with Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD). Can J Speech-Lang Pathol Audiol. 2014;37(4):268–79.
36. McLachlan K, Andrew G, Pei J, Rasmussen C. Assessing FASD in young children: Exploring clinical complexities and diagnostic challenges. J Popul Ther Clin Pharmacol. 2015;22(1):e108-124.