UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Infermieristica

FASD: Spettro dei Disordini Feto Alcolici, dalla diagnosi all'approccio infermieristico

Relatore:
Dott. Wladimiro Bonifazi

Tesi di Laurea di:
Linda Victoria Cioppi

A.A. 2023/2024

INDICE

1. INTRODUZIONE 1

1.1 Origini e storia dell'alcol 2
1.2 Meccanismi di azione dell'alcol nell'organismo 3
1.3 Il consumo di alcol: abitudini e tendenze 5
1.4 Strategie di prevenzione dell'abuso di alcol 8
1.5 Alcol e gravidanza 9
1.6 Spettro dei Disordini Feto Alcolici 11
1.7 Diagnosi di FASD 14
1.8 Disturbi racchiusi nello Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD) 18
1.9 Il ruolo dei professionisti sanitari 21

2. OBIETTIVI 22

3. MATERIALI E METODI 24

4. RISULTATI 27

5. DISCUSSIONE 33

6. CONCLUSIONI 36

7. BIBLIOGRAFIA 38

8. SITOGRAFIA 40

1.INTRODUZIONE

L'alcol, noto anche come alcol etilico o etanolo, è una sostanza psicoattiva con effetti tossici e potenzialmente dipendenti (OMS, 2018). La sua origine risale a più di ventimila anni fa e, nonostante le diverse modalità di consumo nel corso del tempo, rimane una delle sostanze più utilizzata a livello mondiale. Oltre a essere tra i principali fattori di rischio per la mortalità prematura in Europa, l'alcol è oggetto di regolamentazioni e linee guida specifiche. L' Istituto Nazionale di Ricerca per gli Alimenti e la Nutrizione (INRAN), in collaborazione con l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), ha stabilito delle linee guida per definire la quantità giornaliera di alcol considerata sicura per il consumo (Ministero della Salute, 2024).

Il consumo di alcol può assumere diverse forme, tra cui l'uso problematico o a rischio, l'abuso, il binge drinking e la dipendenza. Ogni forma di consumo presenta impatti totalmente negativi sulla salute individuale e sul contesto sociale in cui la persona è inclusa. In particolare, il Disturbo da Uso di Alcol (DUA) è accertato come una condizione patologica, classificata nei Manuali diagnostici e statistici dei disturbi mentali. Diversi studi hanno messo in luce approcci preventivi e terapeutici per gestire sia le persone a rischio, sia le persone che hanno sviluppato una dipendenza (Istituto Europeo Dipendenze, 2019). In tal senso, molte nazioni hanno adottato leggi specifiche per regolamentare la distribuzione, la vendita e l'acquisto di alcolici, mentre per il trattamento della dipendenza si utilizzano diversi farmaci, somministrati sia nei Servizi Sanitari, sia nelle Comunità terapeutiche, con l'obiettivo di gestire gli stati di astinenza, mantenere la sobrietà e prevenire le ricadute.

Un aspetto fondamentale di questi trattamenti è che il supporto farmacologico venga integrato a interventi psicologici, sia individuali che di gruppo, per garantirne l'efficacia.

Questo elaborato si concentra sull'abuso di alcol durante la gravidanza e le sue gravi conseguenze sul feto, sia durante la gestazione che nel periodo postnatale. In particolare, l'analisi si concentra sullo Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD) esaminando le varie complicazioni che derivano da tale condizione.

1.1 Origini e storia dell'alcol

L'alcol è la sostanza psicotropa più antica e ampiamente consumata. Il termine deriva dagli Arabi e significa "meglio di ogni cosa". Le prime bevande alcoliche hanno avuto origine circa ventimila anni fa.

Nell'antichità, l'alcol veniva considerato principalmente come un alimento. Tuttavia, intorno al 1400, studiosi e ricercatori iniziarono a concentrarsi sugli effetti dannosi derivanti da un consumo eccessivo di alcol, stabilendo per la prima volta un criterio per valutare l'abuso della sostanza. Successivamente, vennero introdotte leggi sempre più diffuse per regolare il consumo di alcol.

Tra le complicazioni associate al consumo di alcol, nel 1968 Paul Lemoine, in Francia, descrisse 127 casi di bambini nati da madri alcoliste, identificando anomalie morfologiche e cognitive (Lemoine et al., 1968). Nel 1973, negli Stati Uniti, Jones e Smith esaminarono una serie di anomalie nei bambini nati da madri che avevano consumato alcol durante la gravidanza, portando alla prima descrizione della Sindrome Alcolica Fetale (FAS) (Jones & Smith, 1973).

Queste osservazioni si basavano su tre casi di bambini con caratteristiche morfologiche specifiche, ritardo della crescita e problemi neurologici, rivisitando le malformazioni e i comportamenti precedentemente definiti come "Funny Looking Kids", cioè bambini dall'aspetto "bizzarro". Cinque anni dopo, Clarren e Smith ipotizzarono che la causa principale del ritardo mentale nel mondo occidentale fosse l'abuso di alcol durante la gravidanza, considerandolo il principale problema neuro cognitivo per i bambini (Clarren & Smith, 1978). Più recentemente, una vasta gamma di disturbi nei neonati esposti all'alcol durante la gravidanza è stata raccolta sotto un unico termine, lo Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD).

1.2 Meccanismi di azione dell'alcol nell'organismo

L'alcol, scientificamente identificato come etanolo, esercita un effetto bifasico sul corpo umano, che si manifesta in due fasi distinte a seconda della quantità assunta. Nella fase iniziale, l'alcol induce uno stato di euforia e disinibizione, fenomeno che può essere attribuito alla sua capacità di stimolare il rilascio di dopamina nel cervello. Questo meccanismo spiega perché, in quantità moderate, molte persone sperimentano un miglioramento del loro umore, aumentando la sensazione di allegria e socievolezza.

Con l'aumento del consumo, gli effetti che prevalgono sono quelli depressivi. In questa fase, l'alcol agisce come un depressore del sistema nervoso centrale, rallentando progressivamente le funzioni cognitive e motorie. Di conseguenza, si osserva una riduzione delle capacità di giudizio, una compromissione della coordinazione motoria e, in situazioni estreme, può verificarsi uno stato di incoscienza o addirittura coma, a causa dell'intossicazione grave (Fatebenefratelli, 2024).

Gli effetti a lungo termine di un consumo eccessivo e prolungato di alcol, si possono riscontrare in danni gravi al fegato, problemi cardiovascolari e soprattutto il consumo sproporzionato può avere effetti devastanti sul sistema nervoso, questo perché esso è un depressore del sistema nervoso centrale che può produrre effetti sedativi e ansiolitici temporanei. Si andrà ad alterare l'equilibrio chimico nel cervello e andrà a interferire con i meccanismi di regolazione dell'umore.

La relazione tra disturbi psichiatrici e consumo di alcol può essere descritta come bidirezionale: le persone affette da disturbi psichiatrici, infatti, possono essere maggiormente predisposte a ricorrere all'alcol come forma di auto-medicazione, nel tentativo di alleviare i sintomi psicologici. Al contempo, l'abuso cronico può contribuire non solo allo sviluppo di nuovi disturbi psichiatrici, ma anche al peggioramento di quelli preesistenti. L'alcol, infatti, ha effetti depressivi sul sistema nervoso centrale che possono amplificare o scatenare condizioni come l'ansia, la depressione e altri disturbi dell'umore.

Nel caso di dipendenza, l'interruzione improvvisa del consumo può scatenare una sindrome da astinenza, i cui sintomi sono spesso debilitanti e pericolosi. Tra i segnali più comuni vi sono ansia, tremori, sudorazione e nausea. Tuttavia, nei casi più gravi, l'astinenza può evolvere in complicazioni estremamente serie, come convulsioni e

delirium, una condizione caratterizzata da confusione mentale, allucinazioni e alterazioni del sistema nervoso autonomo. Questi sintomi non solo sono fisicamente e psicologicamente stressanti, ma rappresentano anche una grave minaccia per la salute, rendendo difficile il processo di disintossicazione e aumentando significativamente il rischio di ricadute.

1.3 Il consumo di alcol: abitudini e tendenze

Il 26 luglio 2024 il Ministero della Salute ha pubblicato la relazione annuale sul consumo di bevande alcoliche nel nostro Paese (Istituto Superiore di Sanità, 2024).

Nel 2022, circa 8 milioni di italiani di età superiore agli 11 anni (corrispondenti al 21,2% degli uomini e al 9,1% delle donne) hanno consumato quantità di alcol tali da compromettere la loro salute. In particolare, la fascia di popolazione con la più alta prevalenza di consumatori a rischio è quella dei minori di età compresa tra i 16 e i 17 anni, con circa 650.000 giovani (il 38,6% dei maschi e il 36,8% delle femmine) che assumono alcol in quantità pericolose per la salute. Un altro gruppo vulnerabile riguarda gli anziani, con circa 2.550.000 uomini ultrasessantacinquenni a rischio, di cui il 32,4% nella fascia di età 65-74 anni e il 30,2% tra gli ultrasettantacinquenni (Scafato et all., 2024).

Gruppo di Popolazione	Numero di Consumatori a Rischio	Percentuale di Consumatori a Rischio
Totale (11 anni e più)	8.000.000	21,2% uomini / 9,1% donne
Giovani (16-17 anni)	650.000	38,6% maschi / 36,8% femmine
Anziani (65-74 anni)	Non specificato	32,4%
Anziani (oltre 75 anni)	Non specificato	30,2%
Uomini ultrasessantacinquenni	2.550.000	—

Tab. 1: Consumo medio di alcol in Italia (Istituto Superiore di Sanità, 2024).

Il binge drinking è un fenomeno crescente, particolarmente tra i giovani, e rappresenta una delle forme più pericolose di abuso di alcol. Questo comportamento si caratterizza per il consumo rapido e massiccio di alcol in un breve lasso di tempo, con l'obiettivo di raggiungere rapidamente uno stato di ebbrezza. Il fenomeno dell'abuso di alcol tra i giovani nasce spesso dalle ansie sociali, dal desiderio di approvazione e dalla sensazione di sentirsi fuori posto. Si tratta di un comportamento che, inizialmente, si è

sviluppato come espressione di una moda giovanile nei campus universitari americani, ma che ora sta guadagnando sempre più terreno anche in Europa, specialmente nel Nord Europa. In Italia, dove persiste una cultura fortemente radicata legata al consumo di alcol, il fenomeno sta dilagando tra le nuove generazioni.

Secondo alcuni studi, gli adolescenti consumano alcol meno frequentemente rispetto agli adulti, ma quando lo fanno, lo bevono in quantità molto più elevate. L'obiettivo di molti giovani, consapevoli e intenzionali, è quello di raggiungere rapidamente uno stato di ebbrezza, arrivando spesso a una vera e propria ubriacatura con perdita di controllo e intossicazione. Una convinzione diffusa tra i giovani è che, se l'abuso avviene solo una volta alla settimana, non ci siano reali conseguenze. Essi tendono a alternare questi episodi di eccesso con periodi di astinenza, nella convinzione di limitare i danni e ridurre così le possibili complicazioni fisiche e psicologiche.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha più volte sottolineato come l'alcol rappresenti la prima causa di morte tra i giovani di età compresa tra i 15 e i 29 anni. Nonostante ciò, il consumo di alcol continua a diffondersi, e molti dei suoi effetti negativi sulla salute e sulla società restano ancora sconosciuti o sottovalutati. Secondo i dati dell'OMS, l'alcol provoca più vittime delle droghe illegali, ma è ancora percepito come un semplice vizio, mentre le sue implicazioni sociali ed economiche sono enormi. L'alcol è responsabile di numerosi decessi dovuti a malattie correlate, incidenti stradali e ricoveri ospedalieri. Nonostante i gravi costi sociali, le bevande alcoliche sono sempre più accessibili, aumentando il rischio di un consumo eccessivo e le sue conseguenze devastanti.

Un'altra categoria di popolazione particolarmente vulnerabile è rappresentata dalle donne in gravidanza. Secondo le statistiche raccolte dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) nel 2018, il consumo di alcol tra le donne in età fertile è in costante incremento. Tale fenomeno sembra essere legato a fattori socioeconomici, all’evoluzione dei ruoli di genere e alla crescente accettabilità sociale dell’assunzione di alcol da parte delle donne. Nonostante le chiare controindicazioni mediche, un numero significativo di donne in stato di gravidanza persiste nel consumo di alcol. Le Linee guida nutrizionali stabiliscono limiti stringenti, riconoscendo il periodo gestazionale come il più delicato e vulnerabile per il bambino rispetto all’esposizione a qualsiasi bevanda contenente alcol (Ministero della Salute, 2024). In particolare, i neonati di madri che consumano almeno ottanta grammi di

alcol puro al giorno o che sono coinvolte in episodi di binge drinking sono considerati ad altissimo rischio. Vi è una stretta correlazione tra l'uso di bevande alcoliche in gravidanza e la probabilità che nasca un bambino con diagnosi di FASD, in relazione al trimestre in cui la madre ha assunto alcol. Nel primo trimestre, la probabilità di sviluppare disordini feto-alcolici aumenta di dodici volte rispetto alla media. Se l'esposizione al consumo di alcol avviene sia nel primo che nel secondo trimestre, tale probabilità cresce fino a sessantuno volte. Infine, se l'assunzione di alcol persiste per tutta la durata della gravidanza, la probabilità di insorgenza di FASD risulta essere sessantacinque volte superiore rispetto ai casi in cui non vi è esposizione al alcol.

Questi dati evidenziano la necessità di interventi mirati, in particolare per le categorie più vulnerabili, che richiedono un'attenzione particolare alla protezione della salute. Risulta quindi fondamentale l'adozione di misure di prevenzione specifiche, nonché la diffusione di informazioni chiare e adeguate a sensibilizzare e ridurre i rischi associati al consumo eccessivo di alcol in queste popolazioni. (Istituto Superiore di Sanità, 2024)

1.4 Strategie di prevenzione dell'abuso di alcol

Nel corso degli anni, sono state sviluppate diverse strategie di prevenzione per contrastare il consumo dannoso di alcol. Una delle principali iniziative è la campagna di sensibilizzazione rivolta ai giovani, la quale mira a coinvolgerli attivamente, affinché possano comprendere i rischi legati all'abuso di alcol e diventare essi stessi promotori di un messaggio di consapevolezza tra i loro coetanei.

Un intervento di prevenzione risulta essere ancor più efficace se prevede il coinvolgimento delle famiglie, che possono svolgere un ruolo fondamentale nel monitorare e supportare i propri figli. In questo contesto, è cruciale rafforzare la rete di sostegno attraverso una stretta collaborazione con i professionisti del settore, come i professionisti sanitari (Istituto Europeo Dipendenze, 2019).

Uno strumento di prevenzione che si è dimostrato molto efficace è il Test CAGE. Adottato in misura maggiore per la sua semplicità e rapidità di somministrazione (Ewing, 1984).consiste in quattro domande, apparentemente semplici, che hanno lo scopo di analizzare il rapporto che si ha con l'alcol.

Per quanto riguarda le donne in gravidanza, dal 1999, il 9 settembre viene celebrata la Giornata Internazionale per la Prevenzione della Sindrome Feto-Alcolica e dei Disturbi Correlati, con l'obiettivo di accrescere la consapevolezza sui pericoli connessi all'uso di alcol durante la gravidanza. Questa giornata ha lo scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica riguardo ai rischi potenzialmente devastanti per il feto e per la salute neonatale derivanti dal consumo di alcol in gravidanza, promuovendo azioni preventive e informative (Ministero della Salute, 2021).

1.5 Alcol e gravidanza

La donna è particolarmente sensibile agli effetti dell'alcol a causa di una minore quantità dell'enzima epatico che lo metabolizza (alcol deidrogenasi) rispetto all'uomo, oltre a una massa corporea inferiore.

L'abuso di alcol aumenta il rischio di sviluppare tumore al seno, osteoporosi e ha effetti negativi sulla fertilità, causando insufficienza ovarica a causa della ridotta produzione di ormoni estro-progestinici. Inoltre, l'assunzione contemporanea di contraccettivi orali porta a una permanenza più lunga dell'alcol nel circolo sanguigno.

Durante la gravidanza, l'assunzione di alcol è pericolosa anche per il feto, poiché può causare aborto spontaneo, parto pretermine e basso peso alla nascita. Sia l'alcol che l'acetaldeide, prodotto della metabolizzazione dell'alcol, attraversano la placenta e raggiungono il feto, che è più vulnerabile agli effetti dannosi e tossici, poiché non è in grado di metabolizzarli rapidamente.

A seconda dell'età gestazionale, della quantità, della frequenza del consumo di alcol i danni al feto possono variare in gravità.

Il neonato potrebbe presentare disturbi specifici legati all'alcol, come per esempio la sindrome feto-alcolica (FAS), una condizione irreversibile e progressiva. Una madre che consuma almeno 80 grammi di alcol puro al giorno espone il neonato a un alto rischio di FAS. È importante sapere che un bicchiere di vino (125 ml), una birra (330 ml), un aperitivo (80 ml) o un bicchiere di superalcolico (40 ml) contengono la stessa quantità di alcol, circa 12 grammi, che corrispondono a un'unità alcolica (l'unità di misura per il consumo di alcol).

Per una donna non gravida, è consigliato non superare 1-2 unità alcoliche al giorno. In gravidanza, anche questa quantità può provocare problemi cognitivi e comportamentali nel bambino, come iperattività, difficoltà di attenzione, di apprendimento e relazioni affettive compromesse con la famiglia e gli amici, aumentando anche il rischio di sviluppare dipendenza da alcol in età adulta.

L'alcol è classificato tra le sostanze teratogene, cioè capaci di provocare malformazioni nel nascituro. A differenza di altre sostanze tossiche, l'etanolo attraversa rapidamente la barriera placentare, raggiungendo concentrazioni simili o superiori a quelle presenti nel sangue materno. Il feto possiede un sistema epatico immaturo, privo di un'efficace attività

dell'enzima alcol deidrogenasi, fondamentale per la metabolizzazione dell'etanolo, e quindi risulta molto più vulnerabile ai suoi effetti tossici.
Le conseguenze dell'alcol sul feto dipendono da numerosi fattori:
- la quantità e la frequenza del consumo,
- il momento della gravidanza in cui avviene l'esposizione,
- la genetica materna,
- l'assunzione contemporanea di altre sostanze (es. tabacco o droghe),
- lo stato nutrizionale della madre.

Il primo trimestre di gestazione è il periodo più critico, in quanto avviene la formazione degli organi (organogenesi), ma anche il secondo e il terzo trimestre sono vulnerabili allo sviluppo cerebrale. L'alcol può interferire con la migrazione neuronale, la formazione delle sinapsi, la crescita dendritica e lo sviluppo della mielina, causando danni cerebrali permanenti.

Tra gli effetti documentati dell'esposizione prenatale all'alcol si includono:
- aborto spontaneo e morte fetale,
- parto prematuro,
- ritardo della crescita intrauterina (IUGR),
- microcefalia,
- anomalie cranio-facciali,
- alterazioni cardiache, renali e scheletriche.

A livello post-natale, i bambini esposti in utero all'alcol presentano spesso:
- difficoltà cognitive (memoria, attenzione, apprendimento),
- disturbi del comportamento (iperattività, impulsività, irritabilità),
- problemi nella regolazione emotiva,
- ritardo del linguaggio,
- difficoltà nelle relazioni sociali.

Anche una quantità moderata o occasionale di alcol può essere dannosa. I dati scientifici sottolineano come non esista una soglia sicura di consumo in gravidanza. Per questo motivo, le linee guida dell'OMS, del Ministero della Salute e dell'Istituto Superiore di Sanità raccomandano l'astensione totale dall'alcol durante tutta la gravidanza e, idealmente, anche nel periodo del concepimento.
È fondamentale, infine, contrastare i falsi miti ancora diffusi – come l'idea che "un bicchiere non fa male" – e aumentare la consapevolezza sociale e culturale rispetto ai rischi reali e scientificamente documentati legati al consumo di alcol in gravidanza.

1.6 Spettro dei Disordini Feto Alcolici

L'esposizione alcolica durante la gravidanza rappresenta una delle principali cause di danni allo sviluppo fetale, con conseguenze a lungo termine per il bambino. Questi danni si manifestano attraverso una serie di disturbi neurologici e comportamentali, noti come Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD). Il termine FASD racchiude un insieme di patologie che vanno dalla forma più grave, la Sindrome Feto-Alcolica (FAS), fino a forme meno gravi di disturbi neurologici legati all'alcol. La FAS è considerata la manifestazione clinica più severa di questo spettro e rappresenta una delle principali cause di ritardo mentale nei bambini, che continuano a manifestare difficoltà cognitive e comportamentali anche nell'età adulta. I deficit cognitivi e comportamentali associati alla FAS sono stati recentemente riconosciuti nel Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM-5), evidenziando l'importanza della diagnosi e dell'intervento precoce. L'alcol, agendo sui principali neurotrasmettitori come GABA, glutammato e serotonina, altera profondamente lo sviluppo cerebrale. Interferisce con l'equilibrio chimico del cervello, induce stress ossidativo, modifica i meccanismi epigenetici come la metilazione del DNA e compromette i processi di proliferazione neuronale e la formazione delle connessioni sinaptiche. Tutto ciò contribuisce alla comparsa di un'architettura cerebrale anomala, con conseguenze significative sulle funzioni cognitive e comportamentali.

Le manifestazioni cliniche del FASD possono includere ritardo mentale e difficoltà di apprendimento, deficit dell'attenzione, difficoltà di linguaggio e comunicazione, scarsa capacità di giudizio, impulsività, difficoltà motorie e di coordinazione, disturbi emotivi e sociali come isolamento, bassa empatia e aggressività, oltre a disturbi del sonno e

ipersensibilità sensoriale. Questi sintomi possono variare notevolmente da individuo a individuo. Alcuni bambini possono sembrare del tutto nella norma nei primi anni di vita, ma iniziare a mostrare difficoltà cognitive e comportamentali solo durante la scuola o l'adolescenza.

Le ripercussioni sociali ed economiche del FASD sono rilevanti: le persone affette presentano un rischio elevato di fallimento scolastico, dipendenza da sostanze, disoccupazione cronica, coinvolgimento nel sistema giudiziario e isolamento sociale. I costi per la società sono estremamente alti, sia per quanto riguarda l'assistenza sanitaria, che per il supporto educativo, sociale e giudiziario, con stime internazionali che parlano di miliardi di euro ogni anno.

La prevenzione del FASD è del tutto possibile, ma richiede un impegno concreto in termini di educazione, formazione degli operatori sanitari e campagne di sensibilizzazione rivolte alla popolazione.
Le manifestazioni cliniche dei disturbi dello spettro feto-alcolico variano notevolmente tra i soggetti, con differenze in termini di gravità e sintomi specifici. La diagnosi precoce è fondamentale per migliorare la qualità della vita dei bambini colpiti, poiché gli interventi precoci possono ridurre l'intensità dei deficit cognitivi e comportamentali e migliorare le capacità di adattamento e funzionamento sociale.
Le cause alla base dell'FASD sono strettamente legate all'assunzione di alcol durante la gravidanza. Tuttavia, non è necessario un consumo eccessivo di alcol per determinare danni al feto: anche una quantità moderata può avere effetti deleteri, specialmente nelle fasi più vulnerabili dello sviluppo. Le evidenze scientifiche suggeriscono che l'alcol può alterare lo sviluppo del cervello fetale, interferendo con la formazione delle strutture cerebrali e con la connettività neuronale, con impatti duraturi su capacità cognitive, comportamento e funzioni motorie.
In Italia, come in molti altri Paesi, la sensibilizzazione sul tema FASD è cresciuta negli ultimi anni, ma rimangono ancora sfide significative per il riconoscimento e la gestione di questi disturbi. La prevenzione, attraverso campagne di educazione sanitaria, è cruciale per evitare i danni causati dall'alcol in gravidanza. Inoltre, è fondamentale che i professionisti della salute, tra cui infermieri, ostetrici, pediatri e psicologi, siano

adeguatamente formati per effettuare una diagnosi tempestiva e adottare un approccio multidisciplinare nel trattamento dei bambini e delle famiglie coinvolte.

1.7 Diagnosi di FASD

Una diagnosi tempestiva di FASD è cruciale per avviare un percorso di intervento che fornisca un adeguato supporto alla persona con FASD e alla sua famiglia. Sebbene la diagnosi possa essere effettuata in qualsiasi fase della vita, nella maggior parte dei casi viene posta durante l'infanzia.

La diagnosi precoce è di fondamentale importanza: sapere che un bambino ha subito l'esposizione all'alcol durante la gravidanza e che soffre di FASD o FAS consente di avviare un trattamento mirato che può prevenire o ridurre l'insorgenza di problematiche sociali e di apprendimento nei primi anni di vita, nonché le disabilità secondarie che potrebbero emergere in adolescenza.

Inoltre, una diagnosi tempestiva di FASD ha un ruolo preventivo nel caso di identificazione delle madri biologiche, poiché permette di intervenire per evitare future gravidanze esposte all'alcol.

Anche nell'età adulta, la diagnosi continua a essere utile per migliorare le condizioni di vita e di salute della persona.

Infine, la diagnosi gioca un ruolo centrale nel ridurre l'impatto economico della FASD sui sistemi sanitari, sociali, educativi, giudiziari e lavorativi. Sebbene gli studi su questo tema siano ancora limitati, si stima che i costi economici associati alla FASD, comprendenti l'assistenza sanitaria, l'istruzione speciale, l'assistenza residenziale, il sistema giudiziario, le perdite di produttività causate dalla morbilità e mortalità prematura, nonché le perdite di produttività dei caregiver e i costi intangibili, siano estremamente elevati. Tali costi aumentano notevolmente se la diagnosi non viene fatta precocemente o se risulta errata, comportando trattamenti inadeguati e un supporto insufficiente

L'acronimo FASD è un termine ombrello che raccoglie varie situazioni cliniche che sono descritte in base alle possibili disabilità presenti nel soggetto:

- Sindrome Feto Alcolica (FAS, Foetal Alcohol Syndrome), è la manifestazione pienamente espressa dei danni causati dall'esposizione fetale all'alcol;
- Sindrome Feto Alcolica Parziale (PFAS, Partial Foetal Alcohol Syndrome);
- Difetti Congeniti Associati all'Alcol (ARBD, Alcohol Related Birth Defects);
- Disturbi dello Sviluppo Neurologico Associati all'Alcol (ARND, Alcohol Related Neurodevelopmental Disorder) comprendono una gamma di disturbi

neurocomportamentali correlati all'esposizione fetale all'alcol, definiti anche con l'acronimo italiano DSNA, Disturbi dello Sviluppo Neurologico correlati all'Alcol.

La diagnosi di FAS/FASD si basa su un criterio di esclusione, in quanto non esistono test biochimici o genetici specifici per confermare la condizione. Essa dipende principalmente dall'esame clinico del bambino e, in particolare, dall'anamnesi del consumo di alcol da parte della madre durante la gravidanza. Elementi anamnestici della madre, come esperienze di detenzione carceraria, abusi fisici e psicologici, uso di sostanze stupefacenti o uno stile di vita negligente, possono rivelarsi utili per la valutazione.

Nel caso della FAS, i segni principali sono comunemente descritti come la "triade": bassa statura, dismorfismi facciali e ritardo psicomotorio. È evidente che la diagnosi varia e diventa più complessa a seconda dell'età del paziente: neonatale, scolare o adolescenziale.

Durante il periodo neonatale, è possibile sospettare la FAS in presenza di basso peso alla nascita, microcefalia, dismorfismi facciali (come fessure palpebrali corte, zigomi poco sviluppati, filtro nasale allungato e appiattito, e labbro superiore sottilissimo) e sintomi neurologici come irritabilità e difficoltà a stabilire il contatto visivo.

Il ritardo nello sviluppo neuromotorio può essere individuato già nei primi tre anni di vita, ma è durante l'età scolare che la diagnosi è più chiara, poiché i segni della triade sono più evidenti. Nell'adolescente, oltre ai segni clinici già descritti, possono manifestarsi disturbi del comportamento, sia a livello individuale che sociale

Disturbo	**Caratteristiche principali**	**Gravità**	**Diagnosi**
Sindrome Feto-Alcolica (FAS)	Anomalie facciali, ritardo mentale, deficit cognitivi e comportamentali, crescita ridotta	Alta	Basata su triade clinica (anomalie facciali, ritardo crescita, disfunzione SNC)
Sindrome Feto-Alcolica Parziale (pFAS)	Alcuni segni fisici e cognitivi, ma non tutti quelli richiesti per la FAS completa	Moderata	Diagnosi clinica parziale, spesso supportata da anamnesi materna
Disturbi dello Sviluppo Neurologico correlati all'Alcol (ARND)	Difficoltà cognitive e comportamentali in assenza di caratteristiche fisiche tipiche	Variabile	Prevalentemente neuropsichiatrica, richiede esclusione di altre cause
Difetti Congeniti Associati all'Alcol (ARBD)	Malformazioni fisiche (cuore, reni, scheletro), senza necessariamente problemi cognitivi	Bassa/variabile	Indagine clinica per confermare difetti fisici associati ad alcol

Tab. 2 Disturbi racchiusi nello Spettro dei Disordini Feto Alcolici

I. Sindrome Feto Alcolica (FAS)

La diagnosi richiede tutti i criteri indipendentemente dalla documentata esposizione prenatale all'alcol:

A. Specifiche anomalie facciali, tra cui ≥ 2:
   1. Rime palpebrali brevi (≤ 10th percentile)
   2. Labbro superiore sottile (di tipologia 4 o 5, valutato su specifica scala)
   3. Filtro naso-labiale appianato (di tipologia 4 o 5, valutato su specifica scala)

B. Ritardo di crescita pre/o post-natale:
   1. Altezza e / o peso ≤ 10th percentile

C. Deficit della crescita celebrale/anomalie del sistema nervoso centrale tra cui ≥ 1:
   1. Circonferenza cranica ≤10th percentile
   2. Anomalie cerebrali strutturali (in particolare anomalie del corpo calloso, dei gangli della base, della corteccia cerebrale e del cervelletto)
   3. Convulsioni non febbrili ricorrenti (essendo state escluse altre cause di crisi epilettiche)

D. Alterazioni neuro-comportamentali:
   1. Per i bambini ≥ 3 anni (a o b):
      - Alterazioni cognitive:
        - Evidente alterazione del funzionamento globale (abilità intellettive generali ≥1.5 SD sotto la media, o QI performance o QI verbale o QI spaziale ≥ 1.5 SD sotto la media)

      oppure

      - Alterazioni comportamentali senza alterazioni cognitive:
        - Deficit cognitivo in almeno 1 dominio neuro-comportamentale ≥ 1.5 SD sotto la media (funzionamento esecutivo, difficoltà specifiche di apprendimento, difficoltà di memoria o difficoltà visuo-spaziali)
        - Evidente deficit del comportamentale in almeno 1 dominio ≥1.5 SD sotto la media in difficoltà di auto-regolazione (difficoltà di regolazione dell'umore o del comportamento, deficit dell'attenzione o controllo degli impulsi)
   2. Per bambini < 3 anni:
      - Evidenza di ritardo dello sviluppo ≥ 1.5 SD sotto la media

II. Sindrome Feto Alcolica Parziale (PFAS)

Per bambini con esposizione prenatale all'alcol documentata la diagnosi richiede i criteri A e B:

A. Specifiche anomalie facciali, tra cui ≥ 2:
   1. Rime palpebrali brevi (≤ 10th percentile)
   2. Labbro superiore sottile (di tipologia 4 o 5, valutato su specifica scala)
   3. Filtro naso-labiale appianato (di tipologia 4 o 5, valutato su specifica scala)

B. Alterazioni neuro-comportamentali (come per FAS).

Per bambini senza esposizione prenatale all'alcol documentata la diagnosi richiede i criteri A-B-C:

A. Specifiche anomalie facciali, tra cui ≥ 2:
   1. Rime palpebrali brevi (≤ 10th percentile)
   2. Labbro superiore sottile (di tipologia 4 o 5, valutato su specifica scala)
   3. Filtro naso-labiale appianato (di tipologia 4 o 5, valutato su specifica scala)

B. Ritardo della crescita pre/o post-natale o deficit della crescita celebrale/anomalie del sistema nervoso centrale:
   1. Altezza e/o peso ≤ 10th percentile

   oppure

2. Deficit della crescita celebrale/anomalie del sistema nervoso centrale tra cui ≥ 1:
    a. Circonferenza cranica ≤10th peroentile
    b. Anomalia strutturali del cervello (come per FAS)
    c. Ricorrenti convulsioni non febbrili (essendo state escluse altre cause di crisi epilettiche)

C. Alterazioni neuro-comportamentali (come per FAS)

III. Disturbi dello sviluppo neurologico associati all'alcool (ARND)

La diagnosi richiede i criteri A-B e non può essere posta sotto i 3 anni di età:

A. Documentata esposizione prenatale all'alcol
B. Deficit neuro-comportamentale (come per FAS, ma solo per bambini con età superiore >3 anni)

IV. Difetti congeniti neonatali associati all'alcool (ARDB)

La diagnosi richiede i criteri A-B:

A. Documentata esposizione prenatale all'alcool
B. Una o più malformazioni specifiche maggiori a carico di cuore (difetti del setto interatriale, del setto interventricolare, difetti troncoconali, grossi vasi aberranti) scheletro (sinostosi radioulnare, difetti della segmentazione vertebrale, grandi contratture articolari, scoliosi) ; reni (reni aplasici, ipoplasici, displasici, a "ferro di cavallo", duplicazioni ureterali); occhi (strabismo, ptosi, anomalie vascolari retiniche, ipoplasia del nervo ottico); orecchie (ipoacusia trasmissiva, ipoacusia neurosensoriale).

Tab.3:. Criteri aggiornati per la diagnosi FASD. (trad. e adattato da Hoyme et al., 2016)

1.8 Disturbi racchiusi nello Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD)

I disturbi rientranti nello spettro dei disordini feto-alcolici comprendono una serie di condizioni fisiche, comportamentali e cognitive causate dall'esposizione alcolica durante la gravidanza. Questi disturbi possono variare in gravità e manifestarsi in modi diversi, e includono:

1. Sindrome feto-alcolica (FAS - Fetal Alcohol Syndrome): la forma più grave dei disordini feto-alcolici ed è caratterizzata da:

    Anomalie facciali: come un labbro superiore sottile, occhi piccoli o distanziati, ponte nasale piatto.

    Deficit cognitivi: ritardo mentale o difficoltà di apprendimento e memoria.

    Problemi comportamentali: impulsività, difficoltà di concentrazione, iperattività, scarsa capacità di risolvere problemi.

    Crescita ridotta: basso peso e altezza alla nascita, che possono continuare durante la crescita.

2. Disturbi del comportamento e dell'apprendimento: I bambini con FASD possono presentare: difficoltà a mantenere l'attenzione e a concentrarsi, problemi di memoria a breve termine, disturbi dell'apprendimento, inclusi difficoltà a leggere, scrivere e fare calcoli matematici, comportamenti impulsivi e difficoltà a comprendere le regole sociali, rischio maggiore di sviluppare disturbi emotivi o psichiatrici, come ansia e depressione.
3. Problemi motori e di coordinazione: I bambini con FASD possono presentare difficoltà con il coordinamento e l'equilibrio, così come una scarsa motricità fine (difficoltà nell'uso delle mani per attività come scrivere o vestirsi).
4. Difficoltà sociali e interpersonali: I soggetti con FASD possono incontrare difficoltà nelle relazioni interpersonali, mostrando una scarsa capacità di comprendere le emozioni altrui, di regolare le proprie emozioni o di interagire in modo appropriato con coetanei o adulti.
5. Problemi di linguaggio e comunicazione: I bambini con FASD possono presentare difficoltà con il linguaggio, ritardi nel linguaggio o problemi nell'uso del linguaggio in modo appropriato.
6. Anomalie neurologiche: Possono manifestarsi disturbi neurologici, come danni cerebrali, che possono influenzare le normali funzioni neurologiche.
7. Disturbi psicologici ed emotivi: Le persone con FASD sono più predisposte a sviluppare disturbi psicologici, come ansia, depressione, difficoltà di regolazione emotiva e comportamenti a rischio.

Il grado di gravità di questi disturbi dipende da vari fattori, come il momento e la quantità di alcol consumato durante la gravidanza, l'uso concomitante di altre sostanze, la genetica della madre e altri fattori ambientali.



Foto 1: Aspetti clinici della Sindrome Feto Alcolica

Alterazioni	Età di comparsa
Alterazioni dei sistemi sensoriali	<12 mesi
Alterazioni motorie	< 12-24 mesi
Difficoltà di comunicazione	<12-24 mesi
Difficoltà di comprensione - elaborazione del linguaggio	<12-24 mesi
Difficoltà di attenzione	24 mesi
Difficoltà di memoria e di apprendimento	3 anni
Impulsività	6 anni
Difficoltà ad elaborare le informazioni	7-8 anni
Compromissione delle funzioni esecutive	7-9 anni
Difficoltà di adattamento sociale	adolescenza
Alterazione della capacità di giudizio	adolescenza
Difficoltà di elaborare concetti astratti	adolescenza

Tab.4: Alterazioni caratteristiche manifestate dalle persone con FASD.

1.9 Il ruolo dei professionisti sanitari

È essenziale sottolineare il ruolo cruciale dei professionisti sanitari nell'identificare i casi di FASD. Oltre alle problematiche già menzionate, vi sono altre difficoltà legate alla diagnosi e, di conseguenza, alla definizione di programmi di trattamento, che possono dipendere da diversi fattori.

Molti professionisti non sono sufficientemente informati sulla FASD. In alcuni casi, la condizione non viene nemmeno riconosciuta o diagnosticata, anche quando il rischio è evidente nei figli di donne ad alto rischio.

Si teme che la diagnosi possa stigmatizzare il bambino e la famiglia. Inoltre, esiste una certa resistenza nel diagnosticare una condizione che non è curabile. Diversi studi hanno evidenziato come i professionisti siano preoccupati che la diagnosi possa risultare troppo penalizzante.

Non sempre è chiaro che, pur essendo una disabilità permanente, i sintomi della FASD, se trattati adeguatamente, possono migliorare nel tempo. In alcuni casi, è possibile prevenire lo sviluppo di disabilità secondarie, in particolare nel campo della salute mentale e nelle problematiche legate alla dipendenza.

Tutti questi punti evidenziano le difficoltà che i professionisti possono incontrare nella gestione della FASD, e derivano principalmente da una formazione insufficiente sulla condizione, che è ancora poco conosciuta e presa in considerazione. Per questo motivo, è necessario promuovere percorsi formativi adeguati sulla sindrome e sviluppare una rete nazionale di servizi diagnostici specializzati.

I professionisti sanitari medici, ostetriche, pediatri, psicologi, infermieri rivestono un ruolo centrale nella prevenzione, diagnosi e gestione del FASD. Tuttavia, molte criticità ostacolano un approccio efficace a questa condizione.

Per quanto riguarda le problematiche e i limiti attuali, numerose indagini evidenziano che i professionisti non ricevono una formazione adeguata sul FASD nei percorsi universitari, la condizione è spesso sotto diagnosticata o confusa con altri disturbi del neurosviluppo e esiste una reticenza culturale nel formulare la diagnosi, per timore di colpevolizzare la madre o creare stigma. Tutto ciò contribuisce a ritardi diagnostici e a trattamenti inadeguati, che aggravano le disabilità secondarie.

La prevenzione primaria consiste nel sensibilizzare le donne in età fertile sull'importanza dell'astensione dall'alcol, soprattutto in fase pre-concezionale e nei primi mesi di

gravidanza. La diagnosi precoce riguarda il riconoscimento dei segnali clinici compatibili con FASD nei bambini, come ritardo della crescita, dismorfismi facciali e problemi cognitivi e comportamentali, per indirizzare verso una valutazione specialistica. L'intervento multidisciplinare prevede la collaborazione con neuropsichiatri, terapisti, educatori e assistenti sociali, al fine di creare piani terapeutici personalizzati e supportare le famiglie. La formazione continua è fondamentale per aggiornarsi costantemente sulle evidenze scientifiche e partecipare a corsi e seminari specifici sul FASD.

Per rendere più efficace il ruolo dei professionisti, è auspicabile inserire moduli obbligatori sul FASD nei corsi universitari sanitari, istituire centri di riferimento regionali per la diagnosi e il trattamento, promuovere campagne di informazione pubblica coordinate dal sistema sanitario nazionale e creare una rete di supporto per le famiglie, con interventi psicologici, educativi e sociali mirati. Solo attraverso un approccio integrato, precoce e informato, è possibile affrontare con successo le sfide poste dal FASD e ridurre drasticamente il numero di nuovi casi.

.

2.OBIETTIVI

L’elaborato si propone di analizzare in modo critico e approfondito le conseguenze del consumo di alcol durante la gravidanza, con particolare attenzione ai disturbi dello Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD).

Viene esaminato l’impatto dell’esposizione prenatale all’alcol sullo sviluppo fetale, evidenziando i meccanismi patogenetici che determinano danni neurologici, fisici e comportamentali. Una parte centrale del lavoro è dedicata alle difficoltà diagnostiche legate all’assenza di marcatori specifici e alla complessità clinica della patologia, che ostacolano un riconoscimento precoce e tempestivo dei casi. In tale contesto, viene valorizzato il ruolo dell’infermiere quale figura chiave nella prevenzione primaria, nella promozione della salute e nell’intercettazione dei fattori di rischio, grazie alla sua vicinanza alle donne in età fertile e alla presenza capillare nei servizi territoriali e materno-infantili. L’elaborato include anche un’analisi delle linee guida nazionali e internazionali, individuandone punti di forza e criticità, e propone interventi concreti per migliorare la formazione degli operatori sanitari, potenziare la capacità diagnostica e rafforzare le strategie di prevenzione.

Infine, l’obiettivo è promuovere una maggiore consapevolezza collettiva sui rischi legati al consumo di alcol in gravidanza, contribuendo alla diffusione di una cultura sanitaria basata sulla prevenzione e sulla tutela della salute materno-infantile.

3. MATERIALI E METODI

Il presente lavoro è stato condotto secondo una metodologia di tipo compilativo, attraverso una revisione narrativa della letteratura scientifica riguardante il consumo di alcol durante la gravidanza e le relative conseguenze sullo sviluppo del feto, in particolare in relazione allo Spettro dei Disturbi Feto-Alcolici (FASD – Fetal Alcohol Spectrum Disorders). L'obiettivo di questo approccio è stato quello di raccogliere, analizzare criticamente e sintetizzare le principali evidenze emerse nel contesto nazionale e internazionale, al fine di offrire un quadro aggiornato, coerente e utile alla pratica infermieristica. La ricerca bibliografica è stata svolta tra gennaio e marzo 2025, utilizzando come fonti esclusivamente documenti ufficiali, articoli scientifici, e linee guida. Le banche dati consultate per l'individuazione degli articoli e dei documenti includono: PubMed,, Google Scholar, e Cochrane Library. L'utilizzo combinato di queste fonti ha garantito una copertura ampia e multidisciplinare della letteratura disponibile.

Sono stati adottati criteri di inclusione rigorosi, che hanno previsto la selezione di studi:

- pubblicati tra il 2010 e il 2024;
- in lingua italiana o inglese;
- riguardanti il consumo di alcol in gravidanza e gli effetti sul feto o sul neonato;
- condotti su popolazioni femminili in età fertile, in gravidanza o su neonati/bambini con diagnosi di FASD;
- rilevanti per il contesto sanitario e infermieristico.

Sono stati invece esclusi:

- studi non scientifici o non validati;
- articoli privi di rigore metodologico;
- documenti in lingue diverse dall'italiano o dall'inglese;
- pubblicazioni precedenti al 2010;
- fonti prive di valore applicativo in ambito assistenziale.

Complessivamente, sono stati selezionati 25 articoli, inclusi studi osservazionali, revisioni sistematiche, linee guida, rapporti epidemiologici, e documenti ufficiali redatti da enti autorevoli come l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), il Ministero della Salute e l'Associazione Italiana FASD. La selezione è stata guidata dal principio della pertinenza rispetto all'argomento e dalla qualità metodologica delle fonti.

L’analisi della letteratura ha consentito di raccogliere dati qualitativi e quantitativi riguardanti la prevalenza del consumo alcolico tra le donne in gravidanza, le percentuali di rischio legate all’insorgenza del FASD in funzione del periodo gestazionale, le principali manifestazioni cliniche dei disordini correlati e le buone pratiche assistenziali e preventive attuate in ambito sanitario.

Per costruire le stringhe di ricerca è stata utilizzata la metodologia PIOM

P	POPULATION	Donne in gravidanza con diagnosi di FASD.
I	INTERVENTION	Interventi infermieristici di prevenzione, educazione e screening
O	OUTCOME	Riduzione del consumo di alcol durante la gravidanza.
M	METODO	Revisione della letteratura

Tab 5: Quesito di ricerca

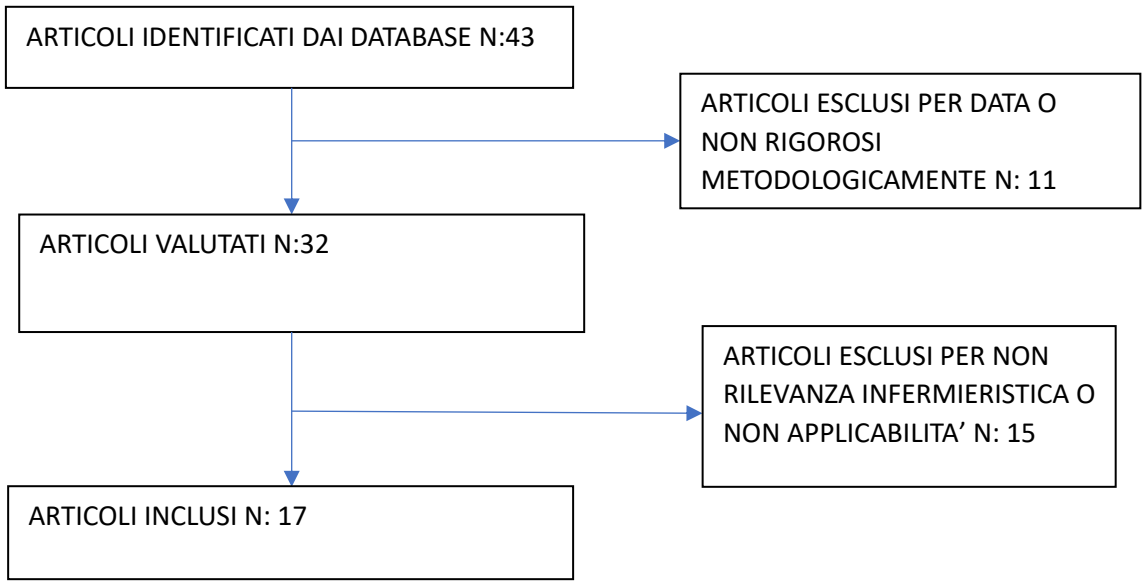
Italiano	**Inglese**
Sindrome Feto Alcolica	Fetal Alcohol Syndrome
Diagnosi precoce	Early diagnosis
Educazione sanitaria	Health education
Gravidanza a rischio	High-Risk Pregnancy
Neurotossicità fetale	Fetal neurotoxicity

Tab 6 Traduzione parole chiave

FONTE	TROVATI	NON PERTINENTI	INCLUSI
PubMed	32	17	15
Google Scholar	3	3	0
Cochrane	8	6	2

Tab 7: Fonti utilizzate

Qui è riportato il diagramma di selezione degli articoli ricercati



4. RISULTATI

Dalla revisione della letteratura effettuata sono emersi numerosi dati e considerazioni che evidenziano con forza l'impatto negativo del consumo di alcol in gravidanza e la gravità delle conseguenze legate allo sviluppo dello Spettro dei Disordini Feto Alcolici (FASD). Le fonti analizzate concordano nel ritenere l'alcol uno dei principali agenti teratogeni, in grado di causare danni permanenti al sistema nervoso centrale del feto, con manifestazioni cliniche e comportamentali che possono perdurare per tutta la vita.

Uno dei risultati più significativi riguarda la correlazione tra il periodo di esposizione all'alcol e il rischio di insorgenza del FASD. In particolare, i dati raccolti mostrano che l'esposizione nel primo trimestre di gravidanza aumenta il rischio di sviluppare FASD di 12 volte rispetto alla media. Se il consumo di alcol avviene sia nel primo che nel secondo trimestre, il rischio sale a 61 volte, mentre un'esposizione continuativa per tutta la gravidanza aumenta il rischio fino a 65 volte. Questi numeri evidenziano come anche l'assunzione episodica o occasionale di alcol possa essere sufficiente a compromettere il normale sviluppo del feto.

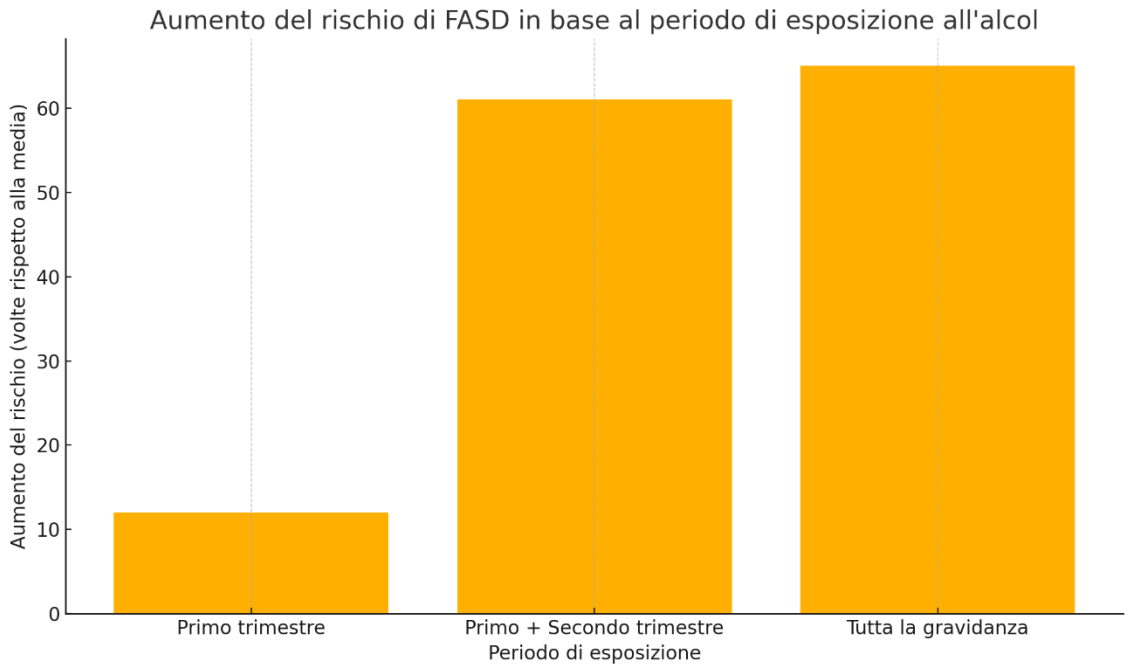


Grafico 1: Aumento del rischio di FASD in base al periodo di esposizione all' alcol

La letteratura analizzata mette in luce che il FASD comprende un ampio spettro di condizioni, tra cui:

- **Sindrome Feto-Alcolica (FAS)**: forma più grave, caratterizzata da dismorfismi facciali, ritardo della crescita e danno neurologico;
- **Partial FAS (pFAS)**: presenza di alcuni segni fisici e cognitivi;
- **Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorder (ARND)**: disturbi cognitivi e comportamentali in assenza di anomalie fisiche;
- **Alcohol-Related Birth Defects (ARBD)**: malformazioni congenite associate all'alcol, soprattutto cardiache, renali e scheletriche.

Dal punto di vista epidemiologico, le fonti ufficiali (OMS, Ministero della Salute, ISS) riportano che il FASD è largamente sottodiagnosticato, sia in Italia che nel resto del mondo. In Europa si stima che la prevalenza reale sia di circa il 2-5% tra i bambini in età scolare, anche se solo una piccola percentuale di questi riceve una diagnosi formale. Le difficoltà diagnostiche sono legate principalmente alla mancanza di tratti fisici evidenti nei casi meno gravi e alla scarsa formazione specifica dei professionisti sanitari.

I bambini affetti da FASD, come evidenziato nella letteratura, mostrano un'ampia gamma di problematiche: disturbi dell'attenzione, difficoltà di apprendimento, impulsività, scarsa capacità di regolazione emotiva, ipersensibilità sensoriale e, in molti casi, problematiche comportamentali che possono evolvere in disturbi psichiatrici in adolescenza o età adulta.

Un altro risultato chiave emerso dalla revisione è il ruolo determinante della prevenzione. Tutte le fonti consultate sottolineano che il FASD è interamente prevenibile con l'astensione dall'alcol durante la gravidanza. Tuttavia, i dati rivelano che una parte significativa delle donne continua a consumare alcol anche dopo la scoperta della gravidanza, spesso per mancanza di informazione, sottovalutazione del rischio o per la presenza di problematiche psicosociali.

Infine, è stato evidenziato il ruolo centrale dell'infermiere e del personale sanitario nell'attività di educazione alla salute, prevenzione e supporto precoce. Il counseling prenatale, l'impiego di strumenti di screening (come il test CAGE o T-ACE) e la costruzione di un rapporto di fiducia con la donna risultano fondamentali per intercettare e ridurre i comportamenti a rischio. Tuttavia, emerge anche una carenza di formazione

specifica sulla FASD, che rappresenta una barriera alla diagnosi precoce e alla presa in carico efficace.

In sintesi, i risultati della revisione confermano che il FASD rappresenta un importante problema di sanità pubblica, fortemente sottostimato ma interamente prevenibile. L'assenza di una diagnosi precoce e l'insufficiente consapevolezza del rischio alcolico in gravidanza costituiscono le principali criticità da affrontare, anche attraverso un maggiore coinvolgimento del personale infermieristico e l'adozione di politiche sanitarie mirate.

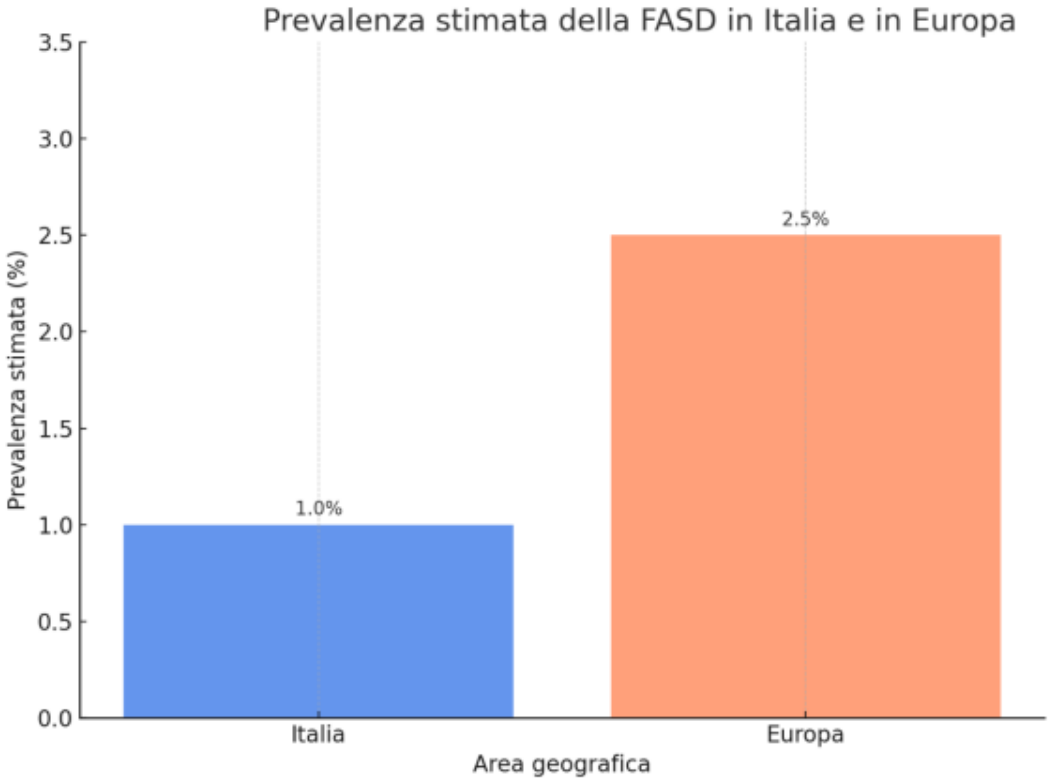


Grafico 2: Prevalenza stimata della FASD in Italia e in Europa .

La prevalenza stimata della FASD in Europa è tra il 2% e il 5% tra i bambini in età scolare. In Italia, la condizione è fortemente sotto diagnosticata, spesso a causa della mancanza di segni fisici evidenti e della scarsa formazione del personale sanitario. (Popova et al., 2017; Istituto Superiore di Sanità, 2024)

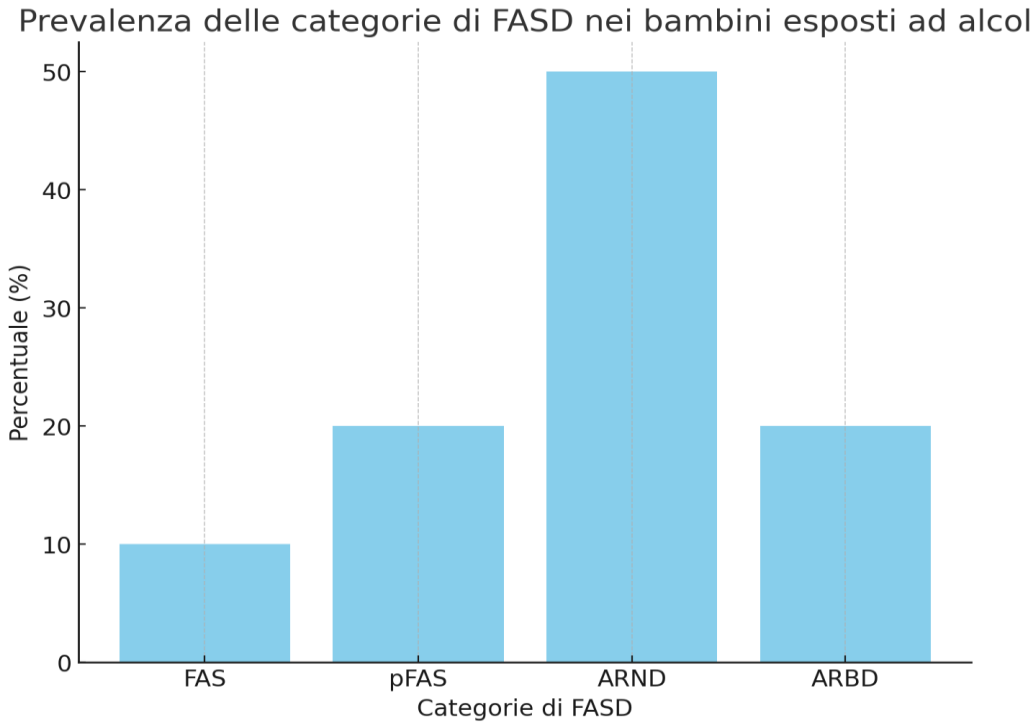


Grafico 3: Prevalenza delle categorie di FASD nei bambini esposti ad alcol

Il grafico mostra la suddivisione delle diagnosi all'interno dello spettro FASD: FAS, pFAS, ARND, ARBD. Serve a rappresentare la varietà e l'eterogeneità delle manifestazioni cliniche nei bambini esposti all'alcol in gravidanza.

Il grafico mostra la distribuzione percentuale delle diverse categorie diagnostiche incluse nello spettro FASD tra i bambini esposti all'alcol in gravidanza. La FAS (Sindrome Feto-Alcolica) rappresenta la forma più grave, ma numerosi casi rientrano nelle diagnosi di pFAS (forma parziale), ARND (disturbi neurologici) e ARBD (malformazioni fisiche).

Questo dato è fondamentale perché sottolinea come la maggior parte dei casi di FASD non presenti i segni facciali tipici della FAS, rendendo la diagnosi più difficile. Il grafico evidenzia l'urgenza di sviluppare strumenti diagnostici più sensibili e di formare adeguatamente i professionisti sanitari per riconoscere anche le forme meno evidenti ma clinicamente rilevanti. (May et al., 2014).

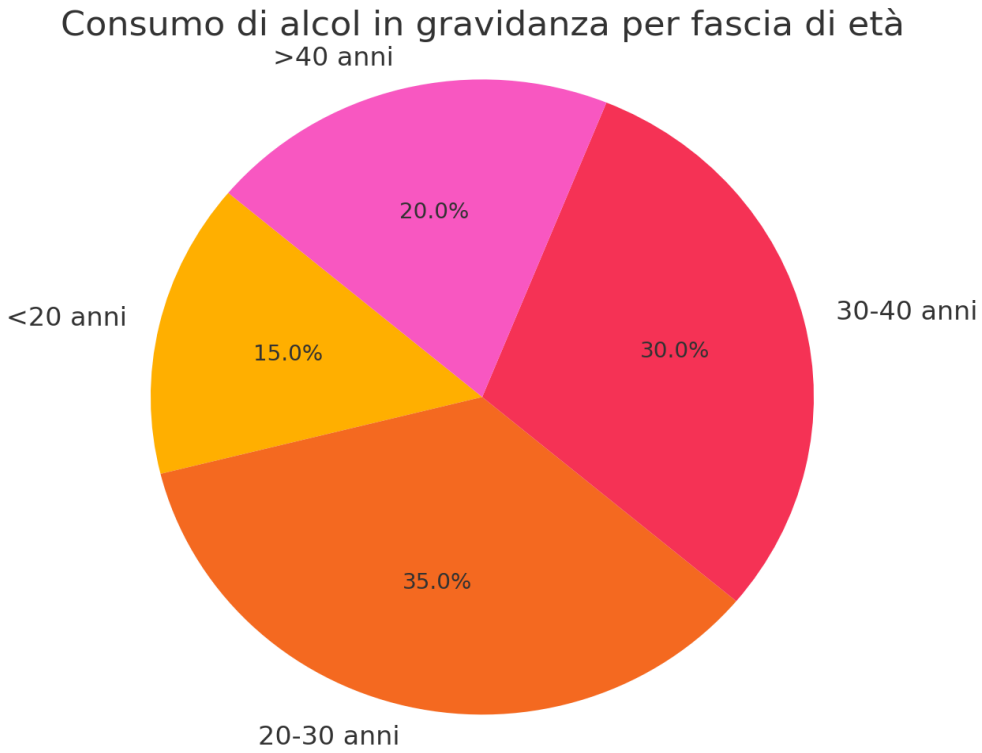


Grafico 4: Consumo di alcol in gravidanza per fascia di età

Questo grafico illustra le percentuali di donne che consumano alcol durante la gravidanza, suddivise per fasce d'età. Evidenzia che anche nelle fasce più giovani (16–24 anni) esiste una percentuale significativa di consumo. (Scafato et al., 2024; Istituto Superiore di Sanità, 2024).

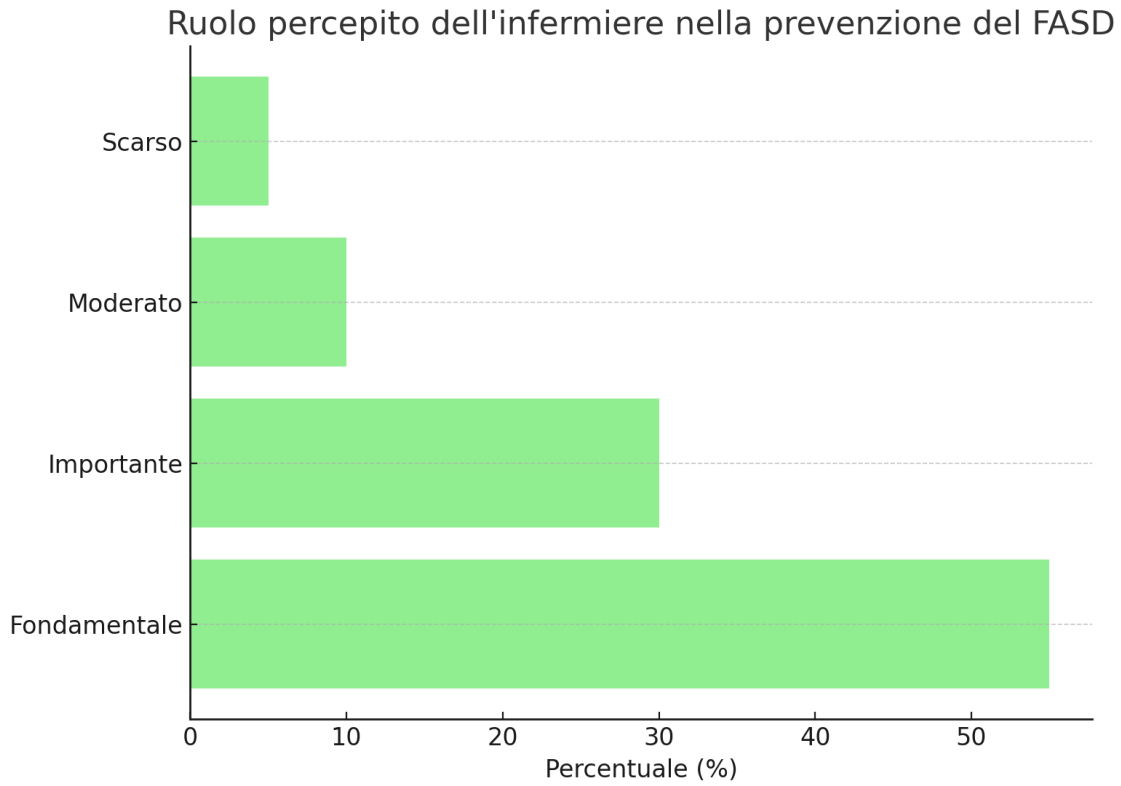


Grafico 5: Ruolo dell'infermiere nella prevenzione del FASD

Il grafico sintetizza le principali attività preventive svolte dalla figura infermieristica, tra cui: educazione alla salute, counseling, screening (es. test CAGE). È pensato per valorizzare il ruolo proattivo dell'infermiere nella protezione della salute materno-infantile. (Associazione Italiana FASD, 2023; Ministero della Salute, 2021).

5.DISCUSSIONE

L'analisi condotta in questo elaborato ha permesso di mettere in luce, in maniera chiara e sistematica, la complessità e la gravità delle conseguenze legate al consumo di alcol durante la gravidanza, con particolare attenzione allo Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD). I risultati della revisione narrativa della letteratura hanno evidenziato in modo inequivocabile come l'alcol sia un agente teratogeno estremamente dannoso, capace di compromettere in modo irreversibile lo sviluppo fetale, soprattutto a carico del sistema nervoso centrale. L'alcol attraversa facilmente la barriera placentare e raggiunge il feto, il quale, a causa dell'immaturità enzimatica, non è in grado di metabolizzarlo adeguatamente, rendendolo vulnerabile a danni strutturali e funzionali.

Un dato di particolare rilevanza riguarda l'associazione tra il periodo di esposizione all'alcol e la probabilità di insorgenza del FASD. La letteratura scientifica consultata concorda nel ritenere che il primo trimestre sia il periodo di maggiore rischio, con un'incidenza fino a 12 volte superiore rispetto ai casi in cui non vi è esposizione. Tale rischio cresce in modo esponenziale se il consumo di alcol si protrae nel secondo e terzo trimestre, arrivando a una probabilità 65 volte maggiore nei casi di assunzione per tutta la durata della gravidanza. Questo elemento conferma che non esiste un livello sicuro di consumo: anche una singola unità alcolica può rappresentare un fattore di rischio significativo, in particolar modo nelle fasi critiche dello sviluppo embrionale.

Un aspetto che emerge con forza è la sottostima del fenomeno, dovuta a diversi fattori culturali, clinici e formativi. Da un lato, la società tende a normalizzare l'assunzione di alcol, considerandola parte integrante della socialità e minimizzandone i rischi, soprattutto in relazione alla salute fetale. Dall'altro, vi è una carenza di informazione e sensibilizzazione sia nella popolazione generale che tra gli stessi operatori sanitari. La mancata consapevolezza delle conseguenze e la diffusione di falsi miti – ad esempio, l'idea che "un bicchiere ogni tanto non faccia male" – continuano ad alimentare comportamenti pericolosi, anche in donne consapevoli dello stato di gravidanza.

Un ulteriore ostacolo alla prevenzione e alla diagnosi precoce è rappresentato dalla natura complessa e multifattoriale della FASD. Molti dei soggetti colpiti, infatti, non presentano segni fisici evidenti, e i disturbi neuro cognitivi e comportamentali si manifestano solo in età scolare o adolescenziale. Inoltre, la diagnosi si basa su criteri clinici, in assenza di

marcatori biologici o test diagnostici specifici, il che rende indispensabile un'anamnesi dettagliata, che spesso è difficile da ottenere per reticenza o mancanza di informazione da parte della madre. L'assenza di formazione specifica tra i professionisti sanitari aggrava ulteriormente il problema: spesso il FASD viene confuso con altri disturbi del neurosviluppo, come l'ADHD o i disturbi dello spettro autistico, ritardando l'intervento e aumentando il rischio di disabilità secondarie.

Nonostante le difficoltà, la letteratura suggerisce che una diagnosi tempestiva e un intervento precoce multidisciplinare possano migliorare significativamente la qualità della vita dei soggetti affetti da FASD. Le strategie di supporto devono includere programmi di riabilitazione neuropsicologica, interventi educativi personalizzati, supporto psicologico per il minore e la famiglia, e l'adozione di approcci pedagogici flessibili. L'approccio deve essere centrato sulla persona, con piani assistenziali individualizzati che tengano conto delle specifiche esigenze cognitive, affettive e relazionali del bambino.

In questo contesto, il ruolo dell'infermiere assume una rilevanza cruciale. La figura infermieristica è in prima linea nell'educazione alla salute, nella promozione di stili di vita sani, nella prevenzione e nell'identificazione precoce dei fattori di rischio. Gli infermieri che operano nei servizi materno-infantili, nei consultori familiari e nell'assistenza territoriale sono in una posizione privilegiata per instaurare un rapporto di fiducia con le donne in gravidanza, intercettare comportamenti potenzialmente dannosi e offrire informazioni chiare, empatiche e basate sull'evidenza scientifica. Tuttavia, per poter svolgere efficacemente questo ruolo, è indispensabile un potenziamento della formazione specifica sul FASD all'interno dei percorsi accademici e della formazione continua.

Tra i punti di forza di questo lavoro vi è l'approfondita analisi della letteratura scientifica più recente, che ha permesso di offrire un quadro aggiornato e multidisciplinare sul tema. Inoltre, l'attenzione rivolta all'impatto del FASD non solo sul piano clinico, ma anche sociale, educativo ed economico, ha consentito una riflessione più ampia sulle implicazioni per il sistema sanitario e per la comunità. I costi sociali associati alla gestione di individui con FASD sono elevatissimi, e comprendono non solo l'assistenza sanitaria e scolastica, ma anche l'intervento dei servizi sociali e della giustizia minorile.

Tra i limiti di questa ricerca si segnala l'assenza di dati primari raccolti sul campo, dovuta alla natura compilativa dell'elaborato. Un possibile sviluppo futuro potrebbe consistere nell'elaborazione di studi osservazionali o qualitativi condotti in ambito territoriale, per analizzare più nel dettaglio la percezione del rischio alcolico tra le donne in età fertile, o per valutare l'efficacia delle strategie educative attuate nei consultori o nei corsi di accompagnamento alla nascita.

Alla luce di quanto emerso, si possono delineare alcune proposte operative:

- introdurre screening sistematici sull'assunzione di alcol nelle prime visite ostetriche;
- creare percorsi formativi sul FASD obbligatori per infermieri, ostetriche, medici e pediatri;
- avviare campagne di sensibilizzazione rivolte alla popolazione generale;
- istituire centri di riferimento regionali per la diagnosi e il trattamento dei disturbi feto-alcolici;
- rafforzare la rete di sostegno per le famiglie, con interventi psicologici, educativi e assistenziali integrati.

In conclusione, l'approfondimento del tema FASD mette in evidenza la necessità di un cambio di paradigma culturale e professionale: da una concezione passiva e tardiva della cura, a un modello proattivo e preventivo, incentrato sulla promozione della salute e sull'educazione consapevole. Solo attraverso l'integrazione tra ricerca, formazione, pratica clinica e politiche pubbliche sarà possibile ridurre l'incidenza del FASD e garantire un futuro più sano e dignitoso per i bambini e le famiglie coinvolte.

6.CONCLUSIONI

Il presente elaborato ha affrontato in maniera sistematica e approfondita il tema del consumo di alcol in gravidanza e le sue conseguenze sullo sviluppo del feto, focalizzandosi in particolare sullo Spettro dei Disordini Feto-Alcolici (FASD). Attraverso l'analisi della letteratura scientifica, è emerso come l'alcol rappresenti uno dei principali agenti teratogeni, capace di compromettere in modo irreversibile lo sviluppo neurologico, cognitivo e comportamentale del nascituro, anche in presenza di un consumo occasionale o moderato.

I dati raccolti mostrano con evidenza che non esiste una soglia sicura di consumo alcolico durante la gravidanza. L'esposizione all'alcol, soprattutto nei primi mesi di gestazione, aumenta significativamente il rischio di FASD e delle sue forme cliniche correlate. Questo sottolinea l'importanza dell'astensione totale dall'alcol come unica strategia veramente efficace per la prevenzione primaria di tali disordini.

La sindrome feto-alcolica, nella sua forma più grave, e i disturbi neuro evolutivi ad essa associati rappresentano una condizione cronica, spesso sottodiagnosticata e trascurata, ma con un impatto importante sul benessere del bambino, della famiglia e della collettività. Le difficoltà cognitive, comportamentali e relazionali che caratterizzano i soggetti con FASD richiedono un intervento precoce, personalizzato e multidisciplinare.

In questo contesto, la figura dell'infermiere riveste un ruolo centrale nella prevenzione, nell'educazione alla salute e nella presa in carico dei casi. Grazie alla vicinanza con la persona e alla capacità di instaurare un rapporto di fiducia, l'infermiere può agire precocemente per intercettare situazioni a rischio, fornire informazioni chiare e basate sull'evidenza, e supportare le famiglie nel percorso assistenziale e riabilitativo. Tuttavia, la revisione della letteratura ha evidenziato una significativa carenza di formazione specifica sul FASD tra gli operatori sanitari, che limita l'efficacia delle strategie di prevenzione e diagnosi precoce.

Pertanto, è auspicabile un investimento formativo da parte delle istituzioni accademiche e sanitarie, attraverso l'introduzione di moduli obbligatori nei corsi di laurea, l'organizzazione di eventi educativi e l'istituzione di centri di riferimento per la diagnosi e il trattamento dei disturbi da esposizione prenatale all'alcol. Parallelamente, si rende necessaria una maggiore diffusione di campagne di sensibilizzazione rivolte alla

popolazione generale, con particolare attenzione alle donne in età fertile e ai contesti di vulnerabilità sociale.

In conclusione, la prevenzione del FASD è non solo possibile, ma doverosa. È una responsabilità etica, professionale e sociale che coinvolge tutti gli attori del sistema sanitario, educativo e comunitario. Solo attraverso un approccio integrato, basato sulla consapevolezza, sulla formazione e sulla presa in carico precoce, sarà possibile ridurre l'incidenza di questi disturbi e garantire a ogni bambino il diritto a una vita sana, sicura e pienamente inclusiva.

7 BIBLIOGRAFIA

- Associazione Italiana FASD. (2023). *Guida pratica alla prevenzione*.
- Centers for Disease Control and Prevention (CDC). (2022). *Alcohol Use in Pregnancy*.
- Clarren, S.K., & Smith, D.W. (1978). The fetal alcohol syndrome. *The New England Journal of Medicine*, 298(19), 1063–1067.
- CAGE Questionnaire. (Ewing, J.A. 1984). Detecting alcoholism: The CAGE questionnaire. *JAMA*, 252(14), 1905–1907.
- DSM-5. (2013). *Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali*, 5ª edizione. American Psychiatric Association.
- Fatebenefratelli. (2024). *Effetti dell'alcol sul sistema nervoso centrale*
- Hoyme, H.E., Kalberg, W.O., Elliott, A.J., et al. (2016). Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 138(2), e20154256.
- Istituto Europeo Dipendenze. (2019). *Prevenzione dell'alcolismo*.
- Istituto Superiore di Sanità. (2024). *Rapporto sul consumo di alcol in gravidanza*.
- Jones, K.L., & Smith, D.W. (1973). Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *The Lancet*, 302(7836), 999-1001.
- Lemoine, P., Harousseau, H., Borteyru, J.P., & Menuet, J.C. (1968). Children of alcoholic parents – anomalies observed in 127 cases. *Ouest Med*, 21, 476–482.

- May, P.A., Baete, A., Russo, J., et al. (2014). Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorders among children in a southeastern US community. *Pediatrics*, 134(5), 855–866.
- Ministero della Salute. (2021). *Giornata internazionale sulla prevenzione della FASD*.
- Ministero della Salute. (2024). *Linee guida nutrizionali per la gravidanza*.
- Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS). (2018). *Global status report on alcohol and health*.
- Popova, S., Lange, S., Probst, C., Parunashvili, N., & Rehm, J. (2017). Prevalence of alcohol consumption during pregnancy and FASD: Global perspectives. *The Lancet Global Health*, 5(3), e290–e299.
- PubMed, CINAHL, Google Scholar, ScienceDirect, Cochrane Library. *Banche dati scientifiche utilizzate nella revisione* (accesso: gennaio-marzo 2025).
- Scafato, E. (2015). Epidemiologia e prevenzione del consumo alcolico. *Osservatorio Nazionale Alcol – CNESPS, Istituto Superiore di Sanità*.
- Scafato, E., et al. (2024). *Relazione sul consumo di alcol in Italia*. Ministero della Salute, Direzione generale della prevenzione sanitaria.
- Stratton, K., Howe, C., & Battaglia, F. (1996). *Fetal Alcohol Syndrome: Diagnosis, Epidemiology, Prevention, and Treatment*. National Academy Press.

8 SITOGRAFIA

- https://www.fasd.it
- https://www.cdc.gov/ncbddd/fasd/alcohol-use.html
- https://www.fbf-sacrocuore.it
- https://www.istitutoeuropeodipendenze.it
- https://www.iss.it
- https://www.salute.gov.it
- https://www.salute.gov.it
- https://www.who.int