



RAPPORTI ISTISAN 21|25

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento mirato dello spettro dei disturbi feto alcolici e della sindrome feto alcolica

A cura di
Adele Minutillo, Simona Pichini, Paolo Berretta



EPIDEMIOLOGIA
E SANITÀ PUBBLICA

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

**Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento
mirato dello spettro dei disturbi feto alcolici
e della sindrome feto alcolica**

A cura di
Adele Minutillo, Simona Pichini, Paolo Berretta
Centro Nazionale Dipendenze e Doping

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Rapporti ISTISAN
21/25

Istituto Superiore di Sanità

Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento mirato dello spettro dei disturbi feto alcolici e della sindrome feto alcolica.

A cura di Adele Minutillo, Simona Pichini, Paolo Berretta

2021, vi, 89 p. Rapporti ISTISAN 21/25

L'uso di alcol etilico durante la gravidanza e la conseguente esposizione fetale a questo teratogeno può causare disordini dello sviluppo del feto, quali ritardo della crescita, anomalie cranio facciali, malformazioni di organo e anomalie neuro comportamentali. Tali manifestazioni cliniche sono note come spettro dei disturbi feto alcolici (*Foetal Alcohol Spectrum Disorder*, FASD), la cui patologia più grave è la sindrome feto alcolica (*Foetal Alcohol Syndrome*, FAS). Si tratta di disabilità trasparenti e permanenti ancora poco conosciute nel nostro Paese. In questo Rapporto i maggiori esperti di queste patologie chiariscono come effettuare interventi di prevenzione nelle gestanti e nella comunità sui rischi dell'alcol gestazionale, come effettuare una diagnosi precoce nei neonati in cui ci sia sospetto di esposizione al fine di intervenire rapidamente con un trattamento mirato a rendere minime le disabilità secondarie nelle persone affette dallo spettro o dalla sindrome completamente espressa e garantire un percorso di vita sereno, sicuro e nella maggiore autonomia possibile.

Parole chiave: Spettro dei disturbi feto alcolici; Sindrome feto alcolica; Alcol in gravidanza

Istituto Superiore di Sanità

Prevention, early diagnosis and targeted treatment of foetal alcohol spectrum disorder and foetal alcohol syndrome.

Edited by Adele Minutillo, Simona Pichini, Paolo Berretta

2021, vi, 89 p. Rapporti ISTISAN 21/25 (in Italian)

The use of ethyl alcohol during pregnancy and subsequent foetal exposure to this teratogen can cause developmental disorders of the foetus, such as growth retardation, craniofacial abnormalities, organ malformations and neuro behavioural abnormalities. These clinical manifestations are known as Foetal Alcohol Spectrum Disorder, whose most severe expression is Foetal Alcohol Syndrome. These are transparent and permanent disabilities still poorly known in our country. In this report, the leading experts in these pathologies clarify how to carry out preventive interventions in pregnant women and in the community on the risks of gestational alcohol, how to make an early diagnosis in newborns in which there is suspicion of exposure in order to quickly intervene with a targeted treatment to minimize secondary disabilities in people affected by the spectrum or the fully expressed syndrome and to guarantee a peaceful, safe life path with the greatest possible autonomy.

Key words: Foetal alcohol spectrum disorders; Foetal alcohol syndrome; Alcohol in pregnancy

Si ringraziano Antonella Bacosi, Simonetta Di Carlo, Chiara Fraioli, Laura Martucci, Michele Sciotti per l'assistenza tecnica.

Per informazioni su questo documento scrivere a: adele.minutillo@iss.it

Il rapporto è accessibile online dal sito di questo Istituto: www.iss.it

Citare questo documento come segue:

Minutillo A, Pichini S, Berretta P (Ed.). *Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento mirato dello spettro dei disturbi feto alcolici e della sindrome feto alcolica*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2021. (Rapporti ISTISAN 21/25).

Legale rappresentante dell'Istituto Superiore di Sanità: *Silvio Brusaferrò*

Registro della Stampa - Tribunale di Roma n. 114 (cartaceo) e n. 115 (online) del 16 maggio 2014

Direttore responsabile della serie: *Paola De Castro*

Redazione: *Sandra Salinetti*

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori, che dichiarano di non avere conflitti di interesse.



INDICE

Acronimi	iii
Prefazione	v
Capitolo 1. Sindrome feto alcolica e spettro dei disturbi feto alcolici: definizione e quadro generale <i>Salvatore Caruso, Mauro Ceccanti, Sheherazade Lana, Luigi Memo, Patrizia Riscica,</i> <i>Luigi Tarani, Simona Pichini</i>	1
Capitolo 2. Epidemiologia della sindrome feto alcolica e dello spettro dei disturbi feto alcolici <i>Mauro Ceccanti, Sherahazade Lana, Simona Pichini, Patrizia Riscica,</i> <i>Giuseppe Battistella, Paolo Berretta, Stefania Bazzo</i>	11
Capitolo 3. Diagnosi della sindrome fetoalcolica e dello spettro dei disturbi feto alcolici <i>Luigi Tarani, Patrizia Riscica, Luigi Memo, Giovanna Coriale, Patrizia Messina,</i> <i>Francesco Paolo Busardò, Alba Ricchi, Carla Trevisan, Simona Pichini</i>	21
Capitolo 4. Spettro dei disturbi feto alcolici: quali trattamenti possibili <i>Stefania Bazzo, Francesco Paolo Busardò, Federica Cereatti, Giovanna Coriale,</i> <i>Claudio Diaz, Simona Gencarelli, Patrizia Riscica, Valter Spiller, Carla Trevisan,</i> <i>Bruna Zampier, Adele Minutillo</i>	34
Capitolo 5. Prevenzione dello spettro dei disturbi feto alcolici <i>Stefania Bazzo, Giuliana Moino, Francesco Marini, Patrizia Messina, Adele Minutillo</i>	58
Capitolo 6. Comunicazione tra operatori e famiglie con FAS/FASD nel sistema di cura e prevenzione <i>Paolo Berretta, Stefania Bazzo, Chiara Cannas, Claudio Diaz, Paolo Civitelli, Giuliana Moino,</i> <i>Danilo Rasia, Patrizia Riscica, Valter Spiller, Adele Minutillo</i>	76

ACRONIMI

ABA	<i>Applied Behavioral Analysis</i>
ADHD	<i>Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder</i>
AIDEFAD	Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe
ALD	Acetaldeide deidrogenasi
APC	<i>Alcohol Per capita Consumption</i>
ARDB	<i>Alcohol Related Birth Defects</i>
ARND	<i>Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorders</i>
AUDIT	<i>Alcol Use disorders Identification Test</i>
CNV	Comunicazione non violenta (o non verbale)
DALYS	<i>Disability Adjusted Life Years</i>
DEFAD	Disturbi da Esposizione Fetale ad Alcol e Droghe
DNCA	Difetti alla Nascita Causati dall'Alcol
DSNA	Disturbo dello Sviluppo Neurologico correlato all'Alcol
EDPQS	<i>European Drug Prevention Quality Standards</i>
EMCDDA	<i>European Monitoring Centre for Drugs and Drug Addiction</i>
EtG	Etilglucuronide
EUFASD	<i>European Fetal Alcohol Spectrum Disorders Alliance</i>
EUPC	<i>European Prevention Curriculum</i>
FAS	<i>Foetal Alcohol Sindrome</i>
FASD	<i>Foetal Alcohol Spectrum Disorders</i>
FIPE	Federazione italiana dei pubblici esercizi
GABA	Acido γ -amminobutirrico
ISTAT	Istituto Nazionale di Statistica
NAD+	Aldeide deidrogenasi
NMDA	N-methyl-D-aspartate
pFAS	<i>partial Foetal Alcohol Syndrome</i>
RND	<i>Rare Neurological Diseases</i>
SDG	<i>Sustainable Development Goals</i>
SSN	Servizio Sanitario Nazionale
TEACCH	<i>Treatment Education Autistic related Communication-handicapped Children</i>
UNODC	<i>United Nations Office on Drugs and Crime</i>
YLL	<i>Years of Life Lost</i>
WHO	<i>World Health Organization</i>

PREFAZIONE

La dipendenza dall'alcol così come il suo consumo eccessivo cronico riguarda una condizione clinica che implica un orientamento compulsivo nei confronti di questa sostanza psicotropa, caratterizzato da assuefazione e tolleranza con contestuale sottovalutazione e disinteresse verso le conseguenze negative che ne derivano sia a livello di salute personale sia nell'ambito socio-familiare.

Le conseguenze di assunzione di alcol diventano particolarmente gravi nei casi di donne consumatrici di alcol nel momento in cui desiderano un figlio o sono già in gravidanza.

L'uso di alcol durante la gravidanza e la conseguente esposizione fetale può causare un numero di disordini dello sviluppo neurologico correlati all'alcol noto come spettro dei disturbi feto alcolici (*Foetal Alcohol Spectrum Disorder*, FASD), la cui manifestazione più grave è la sindrome fetto alcolica (*Foetal Alcohol Syndrome*, FAS).

La FAS rappresenta la prima causa conosciuta di ritardo mentale nel bambino poi adulto, tanto che i deficit cognitivi e comportamentali che provoca sono stati inseriti di recente nel Manuale Diagnostico e Statistico dei disturbi mentali (DSM 5).

La FAS e la FASD sono completamente prevenibili evitando il consumo di alcol durante la gravidanza e nei momenti appena precedenti ad essa quando si desidera avere un figlio.

La prima difficoltà intorno a questo fenomeno riguarda la definizione del costrutto.

Non c'è ancora chiarezza sulla traduzione in italiano della dicitura inglese *Foetal Alcohol Spectrum Disorders*. Le traduzioni più usate, ad esempio dal Ministero della Salute e dall'Istituto Superiore di Sanità, sono Spettro dei Disturbi Feto Alcolici, Spettro dei Disordini Feto Alcolici e Sindrome Feto Alcolica, ma in letteratura si trovano diverse denominazioni della sindrome e non si esclude che siano presenti ulteriori possibili traduzioni. Con la nascita dell'Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e Droghe (AIDEFAD) è stato proposto anche il termine Disturbi da Esposizione Fetale ad Alcol e Droghe (DEFAD) per descrivere i possibili danni fetali anche quando c'è un'esposizione a sostanze psicoattive. Sarebbe quanto mai auspicabile arrivare ad un'unica definizione in lingua italiana che abbia il consenso di tutto il mondo scientifico. Mentre in alcuni Paesi, tra cui l'Italia, si utilizzano gli acronimi in lingua inglese, in altri Paesi è possibile trovare acronimi diversi (es. in Francia, Spagna, Portogallo la sindrome fetto alcolica è indicata con SAF).

In questo documento descriveremo la FASD come un termine ombrello che raccoglie varie situazioni cliniche che sono descritte in base alle possibili disabilità presenti e ci riferiremo alle varianti cliniche incluse nello spettro della FASD:

- Sindrome Feto Alcolica (FAS, *Foetal Alcohol Syndrome*), che 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*) che comprende una gamma di disturbi neuro comportamentali correlati all'esposizione fetale all'alcol è definito anche con l'acronimo italiano DSNA, Disturbi dello Sviluppo Neurologico correlato all'Alcol.

In passato è stato utilizzato anche il termine *Foetal Alcohol Effects* (FAE, Effetti fetali dell'alcol) ora in disuso.

Una seconda difficoltà riguarda il fatto che le informazioni attuali riguardanti la vera prevalenza del consumo di alcol durante la gravidanza e la conseguente esposizione fetale ad esso sono essenzialmente carenti in Italia, a causa limitazioni metodologiche degli studi condotti.

Inoltre, il numero crescente sul territorio nazionale di donne in età fertile che provengono da Paesi con alti livelli di consumo di alcol (es. Europa dell'Est, Sud America), il crescente affido/adozione di bambini provenienti da queste nazioni potrebbero far crescere le stime nazionali, ancora non esaminate.

In assenza di una chiara conoscenza nazionale sulla diffusione della FAS e della FASD fino ad ora non sono stati stabiliti protocolli nazionali per informare le donne sui rischi del consumo di alcol in gravidanza e per individuare i neonati eventualmente esposti all'alcol materno così da indirizzarli verso interventi mirati a contenere disabilità dello sviluppo neurologico legate all'alcol.

Il progetto "Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento mirato dello spettro dei disturbi feto alcolici (*Fetal Alcohol Spectrum Disorder*, FASD) e della sindrome feto alcolica (*Fetal Alcohol Syndrome*, FAS)", realizzato con il supporto tecnico e finanziario del Ministero della Salute – CCM (Centro nazionale per la prevenzione e il controllo delle malattie), è il primo tentativo in Italia di fornire delle risposte organiche su queste patologie poco conosciute, poco diagnosticate e poco trattate attraverso un'azione di ricerca, formazione e informazione.

Le attività di ricerca riguardano l'analisi di capelli materni e meconi neonatali per misurare l'etilglucuronide (EtG) metabolita diretto dell'alcol etilico biomarcatore nei capelli materni del consumo gestazionale e nel meconio neonatale dell'esposizione fetale all'alcol materno.

Le attività di formazione hanno riguardato l'erogazione di tre corsi di formazione a distanza sulla diagnosi, prevenzione e trattamento della FASD e della FAS e infine le attività di informazione hanno consentito la creazione di due opuscoli e un poster distribuiti capillarmente alle risorse territoriali che ne fanno richiesta.

Questo rapporto è il tentativo di sintetizzare il lavoro svolto in collaborazione con gli esperti e le associazioni che si occupano di FASD e di FAS.

I curatori

Capitolo 1.

SINDROME FETO ALCOLICA E SPETTRO DEI DISTURBI FETO ALCOLICI: DEFINIZIONE E QUADRO GENERALE

Salvatore Caruso (a), Mauro Ceccanti (b), Sheherazade Lana (c), Luigi Memo (d), Patrizia Riscica (e),
Luigi Tarani (f), Simona Pichini (g)

(a) Dipartimento di Chirurgia Generale e Specialità Medico Chirurgiche, Università di Catania, Presidio
“G Rodolico” – Policlinico di Catania.

(b) ASL Roma 1, Roma

(c) Dipartimento Materno Infantile, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico Burlo Garofolo, Trieste

(d) Ambulatorio di Genetica Clinica, AULSS n 3, Serenissima e AULSS n 8 Berica, Vicenza

(e) Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe, Spresiano (TV)

(f) Dipartimento Materno Infantile e Scienze Urologiche, Sapienza Università di Roma, Roma

(g) Centro Nazionale Dipendenze e Doping, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Uso di alcol e procreazione

L'uso di alcol etilico (in seguito denominato alcol) durante la gravidanza e la conseguente esposizione fetale ad esso può causare disordini dello sviluppo del feto, quali ritardo della crescita, anomalie cranio facciali, malformazioni di organo e anomalie neuro comportamentali. Tali manifestazioni cliniche sono note come spettro dei disturbi feto alcolici (*Foetal Alcohol Spectrum Disorder*, FASD), la cui patologia più grave è la sindrome feto alcolica (*Foetal Alcohol Syndrome*, FAS) (de Sanctis *et al.*, 2011). Altri possibili quadri sono: la FAS parziale (PFAS), i disordini dello sviluppo neurologico alcol-correlati (*Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorders*, ARND) e i difetti congeniti alcol-correlati (*Alcohol-Related Birth Defects*, ARBD).

La correlazione tra consumo di alcol e difficoltà procreative è nota sin dall'antichità. Prima con evidenze empiriche e poi con studi scientifici è stato provato che l'uso costante di bevande alcoliche influisce negativamente non solo sulla fertilità femminile ma anche in quella maschile (Boedt *et al.*, 2021).

Il consumo di alcol rientra nella tematica della *tossicità riproduttiva* e della *tossicità dello sviluppo*, intendendosi con tali termini tutti gli effetti che possono essere conseguenti all'esposizione paterna e/o materna ad agenti tossici nel periodo che precede il concepimento, durante lo sviluppo prenatale o nel periodo successivo alla nascita del bambino (allattamento). L'effetto tossico può incidere sulla funzionalità degli organi riproduttivi genitoriali e/o del sistema endocrino correlato, sia dell'uomo che della donna. A differenza della tossicità esercitata da vari agenti sui diversi apparati organici, che si manifesta come sviluppo di una malattia nell'individuo esposto, la tossicità riproduttiva si esprime all'interno di una coppia. In altre parole, l'esposizione di un membro della coppia, per es. l'uomo, ad un agente tossico può manifestarsi come evento negativo sull'altro membro, per esempio come aumento della frequenza di aborto spontaneo nella donna. L'alcol inoltre rientra tra i fattori che determinano un impatto epigenetico sulla riproduzione. Per epigenetica si intende il cambiamento dell'espressione genica, determinato da fattori ambientali. I fattori ambientali possono essere di qualunque tipo: cibo, sostanze tossiche, inquinamento, esercizio fisico, emozioni, traumi psichici, ecc. Questi elementi possono attivare e disattivare parti del nostro genoma attraverso l'azione di processi biochimici in cui si ha l'aggiunta di gruppi metilici o acetilici, che determinano alterazioni nella trascrizione dei geni.

Un segnale epigenetico è un cambiamento ereditabile che non altera la sequenza nucleotidica di un gene, ma la sua attività. Di conseguenza possiamo ritrovare nelle generazioni successive dei danni dovuti a fattori ambientali riferibili ai nonni e ai bisnonni. Quindi considerando i fattori epigenetici, se si consuma alcol in gravidanza, il danno che ne deriva può essere presente non solo sul prodotto di concepimento, ma anche nelle generazioni future.

Nello specifico, il consumo di alcolici può agire negativamente sui meccanismi di ovulazione nella donna e sulla produzione di ormoni femminili. La conseguenza è un'insufficienza ovarica che si può manifestare da una parte con irregolarità mestruali, dall'altra con l'assenza del ciclo mestruale (amenorrea) o menopause precoci. Allo stesso tempo, l'alcol agisce sull'apparato genitale maschile, ripercuotendosi sulla fertilità stessa, con manifestazioni che vanno dalla atrofia testicolare, diminuzione della libido e basso numero di spermatozoi, con elevata concentrazione di atipie morfologiche, fino alla disfunzione erettile.

Nel caso della donna, l'età è una variabile molto influente sull'esito procreativo, con una palese differenza fra l'adolescente e la giovane adulta. L'adolescente che consuma alcolici può andare incontro ad irregolarità mestruali, mentre ad una donna con età compresa tra i 25 e i 40 anni possono occorrere eventi più drammatici, come cicli anovulatori o amenorrea.

Non è stato possibile ad oggi stabilire la quantità minima di alcol che può arrecare un danno alla riproduzione ed è molto difficile misurare in maniera diretta l'incidenza dell'alcol sulla fertilità, a causa della variabile individuale e dell'impossibilità di svolgere studi clinici controllati, se non su modello animale. Numerose ricerche hanno evidenziato che le donne bevitrici che assumono oltre le 10 unità di alcol a settimana (l'equivalente di 7 calici di vino) subiscono una forte riduzione della capacità a concepire, pari al 20% (Anwar *et al.*, 2021).

Come sopra riportato, nell'uomo il consumo di alcol riduce sensibilmente i livelli di ormoni androgenici, con un severo danno nella maturazione degli spermatozoi. Quindi gli ambiti gametico ed endocrino vengono danneggiati (Emanuele *et al.*, 1998). A livello testicolare l'abuso di alcol è correlato ad una possibile modificazione strutturale dell'apparato riproduttivo, questo è l'epifenomeno di ipoandrogenismo e danno dei gameti.

Per quanto finora esposto, una coppia con problemi procreativi deve necessariamente andare incontro ad un counselling specifico sulle abitudini di vita e in particolare esaminare se esistono problematiche di consumo eccessivo di alcol, che possono costituire un possibile fattore di rischio al mancato concepimento.

A tal proposito, è bene ricordare che non è sufficiente smettere di bere immediatamente prima di un tentativo di concepimento, ma è necessario un periodo, al momento non bene definito temporalmente, di *washout* (intervallo nel trattamento in corso, spesso utilizzato negli studi incrociati dove viene determinato un periodo definito prima di passare a un nuovo farmaco), poiché gli effetti dell'alcol non vengono catabolizzati immediatamente (Gupta *et al.*, 2016).

La funzione procreativa può riprendere da quando si decide di smettere di bere, ma è anche vero che può sussistere una certa difficoltà al concepimento che può prolungarsi nel tempo.

Numerosi studi clinici e sperimentali, già nel ventesimo secolo, hanno chiaramente dimostrato che il consumo di etanolo durante la gravidanza può produrre nel feto una serie di disturbi dello sviluppo neuro comportamentale, neurobiologico, fisiologico, pervasivi e di lunga durata (Beattie, 1992).

Nel 1968 Paul Lemoine aveva già descritto, anche una serie di alle anomalie facciali e alterazioni cognitive e comportamentali nei figli di madri alcoliste (Lemoine *et al.*, 1968).

Fu solo 5 anni dopo, nel 1973 che, due ricercatori statunitensi, Kenneth Lyons Jones e David W. Smith studiarono sistematicamente gli effetti dell'esposizione prenatale all'alcol, ottenendo una maggiore attenzione da parte del mondo scientifico (Jones *et al.*, 1973).

Da allora migliaia di ricerche hanno confermato e ampliato in modo significativo questi primi risultati descrivendo numerosi deficit, compresi i disturbi della funzione neuro-cognitiva, auto-regolamentare e adattiva (Memo *et al.*, 2013).

Subito dopo l'identificazione di quella che fu definita sindrome feto alcolica sono iniziati numerosi studi che hanno utilizzato modelli animali per studiare in forma controllata gli effetti dell'esposizione prenatale all'alcol (Almeida *et al.*, 2020).

Questi studi sperimentali si sono rilevati fondamentali, in prima istanza per confermare che l'alcol è una sostanza teratogena e in secondo luogo per chiarire i meccanismi d'azione sull'embrione e sul feto, quali l'alterazione degli effetti comportamentali e gli effetti funzionali/neurobiologici conseguenti all'esposizione prenatale.

È stato dimostrato che l'alcol attraversa prontamente non solo la barriera placentare ma anche quella ematoencefalica e in questa maniera influenza lo sviluppo delle cellule fetali dell'apparato del sistema nervoso centrale.

Per cui, se da una parte è ormai evidenziato che l'alcol in gravidanza comporta nell'embrione un ritardo nella crescita (che è dose dipendente), dall'altro è stato dimostrato che comporta anche un ritardo del differenziamento cellulare, quantitativo e qualitativo, alterazioni specifiche dell'espressione genica e del contenuto proteico con possibile riduzione anche del peso di cuore e reni, ma soprattutto del cervello (Caputo *et al.*, 2016).

L'alcol può indurre una riduzione della proliferazione della popolazione delle cellule staminali, che di conseguenza comporta una riduzione della produzione sia di nuovi neuroni che di nuove cellule gliali. Alcune regioni del cervello, a seconda della dose e dei tempi di esposizione, possono essere più suscettibili all'alcol, come l'ippocampo, l'amigdala e il cervelletto.

Inoltre, nei casi più severi l'esposizione all'alcol può determinare un'architettura corticale disorganizzata, elemento che influenza il modello di comunicazione all'interno e attraverso le regioni coinvolte nella funzione cognitiva superiore.

Gli effetti teratogeni dell'alcol sono dannosi per lo sviluppo del sistema nervoso centrale particolarmente durante due periodi critici della gestazione: i primi due mesi gestazionali, quando è possibile che la donna non sappia ancora di essere in gravidanza, in quanto periodo estremamente delicato, in cui il cervello si sta sviluppando in maniera estremamente rapida (Alfonso-Loeches *et al.*, 2011) e il terzo trimestre, quando avviene lo scatto di crescita del cervello. Generalizzando, l'esposizione all'alcol durante la vita fetale può compromettere in maniera importante lo sviluppo dell'apparato cerebrale in tutte le fasi della gestazione in quanto può influire in maniera negativa sia sulla neurogenesi sia sulla differenziazione e sulla sinaptogenesi (Wang *et al.*, 2013).

È d'obbligo ricordare che l'alcol è una sostanza che genera delle lesioni cellulari a causa della produzione di un metabolita tossico quale la acetaldeide. Sia l'acetaldeide che l'etanolo generano un danno vascolare di perfusione placentare che crea uno stato di ipossia cronica, con conseguenze negative sullo sviluppo embrionale e fetale. Ha un effetto teratogeno diretto perché il feto non è in grado di metabolizzare l'etanolo e quindi va a colpire soprattutto il sistema nervoso centrale (Karl *et al.*, 1988).

Riassumendo quanto finora riportato, si può concludere che la possibile conseguenza di un'esposizione antenatale non trascurabile all'alcol è riassumibile nello spettro dei disturbi feto alcolici il cui acronimo è FASD dalla nomenclatura anglosassone *Foetal Alcohol Spectrum Disorders*. Con questo acronimo si vuole specificare un quadro clinico caratterizzato da 3 caratteristiche particolari: 1) dismorfismi facciali; 2) ritardo dell'accrescimento; 3) anomalie neuro comportamentali. Si tratta di una diagnosi "ad ombrello" poiché contiene al suo interno l'elenco di una serie di manifestazioni cliniche che non sempre possono essere contemporaneamente presenti.

La Sindrome Feto Alcolica (FAS), nell'ambito della FASD, è la forma clinica più grave, dove sono concomitanti e presenti tutte e tre le caratteristiche cliniche specificate sopra.

La Sindrome Feto Alcolica parziale (PFAS) prevede la concomitanza di due manifestazioni cliniche principali e quindi può essere coadiuvante nella diagnosi l'anamnesi positiva del consumo di alcol in gravidanza.

I Difetti Congeniti Alcol-correlati (*Alcohol-Related Birth Defects*, ARBD) e i Disordini dello Sviluppo Neurologico Alcol-correlati (*Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorders*, ARND) sono due diagnosi di Sindrome Feto Alcolica meno evidenti e più difficili da diagnosticare, anche in relazione al fatto che un elemento fondamentale, per poter far diagnosi di queste ultime due sindromi, è la presenza nell'anamnesi materna di un consumo dichiarato di alcol durante la gravidanza. In generale, la diagnosi è più tardiva, frequentemente in età scolare, proprio perché sono assenti o poco osservabili le manifestazioni cliniche più evidenti.

L'anamnesi alcolologica ostetrica si rivela molto importante non solo per individuare i fattori di rischio, per pianificare l'assistenza o per avviare un intervento di sensibilizzazione, ma anche per coadiuvare la diagnosi differenziale e precoce dello spettro dei disordini feto alcolici.

La comunità scientifica è concorde nel suddividere le conseguenze dell'esposizione prenatale all'alcol in disabilità primarie e secondarie, ed è bene distinguere questi due ambiti (McGee Petrenko *et al.*, 2011; Streissguth *et al.*, 1996).

Le disabilità primarie sono quelle che riflettono i principali danni morfologici e neuropsicologici dello spettro dei disordini feto alcolici, per cui il neonato ha dei dismorfismi facciali tipici: microcefalia (circonferenza cranica al di sotto del quinto percentile; linee palpebrale breve; filtro nasale piatto e allungato; labbro superiore sottile (Streissguth *et al.*, 2004). In generale, è un bambino piccolo che rimarrà di dimensione modeste, con deficit di crescita staturo-ponderale pre e post natale. Possono essere presenti dei veri e propri difetti di organo come labiopalatoschisi, ma anche anomalie scheletriche, cardiache o delle anomalie di sviluppo del sistema nervoso centrale, con una serie di disfunzioni comportamentali (Bell *et al.*, 2014).

Viceversa, le disabilità secondarie sono quelle che compaiono più tardi nella vita del paziente e sono il risultato sia dei danni organici cerebrali che di complicazioni avvenute per l'assenza di una diagnosi specifica o di un trattamento in tempo rapido delle disabilità primarie.

È noto da tempo che all'esposizione prenatale all'alcol è associata ad una serie di gravi problemi neurologici. Grazie solo ai recenti progressi della risonanza magnetica nucleare e più in generale delle tecniche diagnostiche per immagini, è stato possibile collegare a tali quadri clinici le corrispondenti alterazioni strutturali e funzionali (Treit *et al.*, 2020).

In particolare, tramite la risonanza cerebrale sono emerse delle anomalie o malformazioni strutturali, che includono da una parte la riduzione complessiva del volume cerebrale (in particolare della sostanza grigia e della sostanza bianca), dall'altra una riduzione del volume totale del corpo calloso e una disorganizzazione del sistema nervoso centrale con specifiche anomalie strutturali di aree vulnerabili all'alcol.

Inoltre, la risonanza magnetica funzionale ha permesso di accertare che l'esposizione prenatale all'alcol può comportare una restrizione dell'efficienza delle cellule nervose e anche un globale decremento delle risorse cerebrali necessarie all'elaborazione delle informazioni.

Fatta salva la microcefalia, nel neonato non è ancora apprezzabile il quadro clinico neurologico nella sua totalità. Normalmente possono essere presenti nel piccolo lattante delle disfunzioni della motricità e dei tremori così come difficoltà nella suzione.

Attualmente, con una anamnesi alcolologica della madre partoriente ed effettuando una risonanza magnetica (a seconda delle anomalie riscontrate nel sistema nervoso centrale) del neonato con sospetto di esposizione all'alcol materno, è possibile confermare ulteriormente la diagnosi di FAS o FASD e porre anche le basi per una prognosi.

Non bisogna mai dimenticare che le conseguenze dell'esposizione antenatale all'alcol sono potenzialmente permanenti. Con il passare delle settimane dopo la nascita si possono evidenziare anche delle alterazioni ancor più evidenti, rispetto al ritmo sonno veglia e una esacerbata irritabilità in risposta agli stimoli sonori e visibili semplici.

Il puerperio, di per sé, è una fase particolarmente vulnerabile per la neomamma. È un periodo di grande affaticamento, di grande deprivazione di sonno, di grandi cambiamenti di ritmo sonno-veglia. È un momento in cui si possono slatentizzare delle situazioni psicologiche di fragilità o di stati d'ansia in cui la donna comincia ad elaborare il vissuto del parto, che a volte può essere connesso ad una esperienza traumatica. Si tratta di un ciclo che rende la donna ancor più vulnerabile ad un possibile consumo di alcol.

Quando i servizi di ginecologia e/o neonatologia prendono in carico la diade mamma/bambino è fondamentale stabilire se si è proceduto per un intervento minimo di sensibilizzazione sui rischi dell'alcol gestazionale e se è stata svolta un'anamnesi alcolica.

Infine, è determinate identificare situazioni nuove di rischio o confermare situazioni pregresse per pianificare un'assistenza mirata e individuale che coinvolga anche un gruppo multidisciplinare per tutelare, supportare e promuovere la salute materno/neonatale nel breve e nel lungo periodo.

Placenta e passaggio transplacentare dell'alcol

La placenta è un organo deciduo, quindi temporaneo, che si forma nell'utero durante la gravidanza. La placenta è deputata a nutrire, proteggere e sostenere la crescita fetale; inizia a formarsi quando l'ovulo femminile viene fecondato, quindi dopo 4-5 giorni dall'incontro con gli spermatozoi. È un organo che nasce, matura e muore in nove mesi.

Attraverso i vasi sanguigni della placenta inizia un'importante comunicazione o meglio la prima trasmissione biologica e la relazione di scambio tra mamma e il feto.

La particolarità di questo sistema risiede nel fatto che il sangue materno e quello fetale non si uniscono mai, ma madre e feto entrano in contatto attraverso scambi gassosi. Arriva ossigeno dalla madre e viene fuori anidride carbonica dal feto, giungono sostanze nutritive e vengono fuori sostanze di scarto, con uno scambio continuo di ormoni e di anticorpi.

La salute della placenta dipende molto dalla salute della gestante, lo stesso ambiente placentare difende da eventuali infezioni, che nel caso della madre transitano verso il feto (es. patologie virali).

Di conseguenza, non solo la placenta, ma anche la madre difende il feto in funzione del suo stile di vita. Se tale ciclo viene alterato, questi delicatissimi equilibri si interrompono. Ad esempio, sostanze come la nicotina o l'alcol attraversano la placenta e possono ostacolare la crescita e la salute del feto.

Se una donna gravida consuma bevande alcoliche, l'alcol e alcuni metaboliti primari come ad esempio l'acetaldeide, giungono direttamente nel sangue del nascituro attraverso la placenta. Il feto non è in grado di catabolizzare né l'alcol, né l'acetaldeide come un adulto proprio perché il suo fegato non è in grado di adempiere a questo compito. Di conseguenza il feto viene esposto molto più a lungo agli effetti nocivi dell'alcol e dei metaboliti, con la sostanza che continua a circolare nell'organismo fetale (Teane *et al.*, 2021).

L'ecografia prenatale può evidenziare in alcuni casi eventuali anomalie alcol correlate: anomalie cerebrali, in particolare anomalie del corpo calloso, anomalie oculari e renali, dismorfismi facciali specifici e ritardo di crescita (Gómez-Roig *et al.*, 2021).

In media il 10% della popolazione femminile beve in modo rilevante, mentre l'incidenza della FAS è pari ad 1/1000 (Popova *et al.*, 2018), questo dimostra che non tutte le donne che bevono poi hanno feti con malformazioni e disabilità correlabili con l'alcol e stili di vita inadeguati.

Evidentemente ci sono dei fattori legati alla placenta, che in ogni coppia madre bambino è differente e si comporta differentemente nel filtrare questa molecola, eventualmente metabolizzarla e quindi raggiungere il feto in percentuale differente.

Accanto a questi fattori protettivi placentari esistono sicuramente anche altri fattori individuali legati alla genetica del nascituro (Carter *et al.*, 2018).

Per questo è fondamentale il richiamo al concepimento responsabile in quanto quando lo stato di gravidanza viene diagnosticamente individuato (presumibilmente fra la sesta e l'ottava settimana) il feto ha tutti gli organi già in formazione. Nello specifico, la differenziazione fra cellule staminali e organi specifici è un processo che in quel momento è già avvenuto, soprattutto quando si parla di cervello e cuore.

Quindi, tutti quei comportamenti dannosi, intrapresi nel corso delle prime sei settimane di inconsapevolezza rispetto alla gravidanza, possono danneggiare il feto con meccanismi molto vari fra loro. Fra questi i meccanismi tossici diretti incidono specificatamente sulla capacità di proliferazione cellulare, in particolar modo dei neuroni, sulla capacità di migrazione dei neuroni e poi anche meccanismi epigenetici (situazioni in cui genetica e ambiente vengono in contatto) (Alberry *et al.*, 2021).

L'esposizione prenatale all'alcol è riconosciuta come elemento alterante i profili di metilazione del DNA delle cellule cerebrali (danno epigenetico) durante lo sviluppo e per essere parte della architettura molecolare alla base dell'eziologia della FAS/FASD (Darbinian *et al.*, 2021; Legault *et al.*, 2021).

Un numero crescente di prove indica che l'esposizione all'alcol da parte del feto durante lo sviluppo del cervello innesca delle alterazioni epigenetiche durature, inclusa la metilazione del DNA, che si protraggono per molto tempo dopo il *trauma* iniziale, supportando il ruolo dell'epigenetica nei fenotipi FAS/FASD (Öztürk *et al.*, 2017; Laufer *et al.*, 2015).

Tuttavia, non ci sono evidenze robuste su come l'etanolo influenzi la finestra di sviluppo precoce contrassegnata da cambiamenti dinamici nella metilazione del DNA e di come l'interferenza con questo processo fondamentale possa programmare future disabilità neurologiche legate alla FAS/FASD. Durante la fase di sviluppo del pre-impianto, ossia il periodo tra la fecondazione dell'ovocita e l'impianto dell'embrione nell'utero, l'epigenoma subisce un'ampia riprogrammazione che avvia il programma di sviluppo (McGraw *et al.*, 2013; Peat *et al.*, 2014).

Questa essenziale onda di riprogrammazione rimuove la maggior parte dei segni distintivi di metilazione del DNA attraverso il genoma, ad eccezione di sequenze specifiche che includono regioni di controllo dell'imprinting (ICR), per attivare il programma di sviluppo embrionale (McGraw *et al.*, 2015; Messerschmidt *et al.*, 2014).

I segni di metilazione del DNA vengono quindi riacquisiti in modo specifico per sesso, cellula e tessuto durante il periodo peri-impianto e i segni continuano a essere modulati durante la specificazione della discendenza (Liu *et al.*, 2019; Zhang *et al.*, 2018). Gli studi dimostrano che gli embrioni nella fase pre-impianto possono avere risposte epigenetiche sesso-specifiche a sfide ambientali simili, portando a dimorfismo sessuale a lungo termine nelle traiettorie di programmazione dello sviluppo (Pérez-Cerezales *et al.*, 2018; Lowe *et al.*, 2015)

Effetti dell'uso di alcol in gravidanza

Gli effetti dell'alcol sul feto sono estremamente variabili e vanno dall'assenza di danni fino all'aborto o morte del feto. In questa ottica, diventa importante comprendere le variabili che possono aumentare o diminuire le probabilità che l'esposizione prenatale all'alcol produca effetti deleteri sullo sviluppo fetale.

Attualmente i fattori noti per essere coinvolti in modo critico nella teratogenicità sono i seguenti: la quantità di alcol consumato durante la gravidanza (la possibilità di danneggiare il feto aumenta proporzionalmente all'aumentare del consumo di alcol da parte della madre); la tipologia del consumo di alcol (se cronico o occasionale); l'intensità dell'esposizione; l'interazione con altre sostanze (tabacco, droghe, ecc.); i fattori alimentari e la capacità del metabolismo (carenza di zinco, acido folico, ferro, colina, omega3 ecc. peggiorano lo stato di salute).

Esistono dei veri e propri fattori genetici, in particolare quello che può variare da soggetto a soggetto è la capacità di metabolizzare l'alcol attraverso due enzimi: l'alcol deidrogenasi e l'acetaldeide deidrogenasi. È noto che una maggiore attività dell'alcol deidrogenasi e un maggior metabolismo dell'alcol siano associati ad una ridotta incidenza di teratogenicità (Cederbaum, 2012).

Inoltre, la capacità di metabolismo dell'alcol varia con l'etnia, l'età, lo stato ormonale, il peso corporeo e le dimensioni del fegato (Cederbaum, 2012). Ulteriori fattori da tenere in considerazione sono le condizioni di vita, il ceto sociale, il livello di istruzione, lo stress materno e fetale (Cederbaum, 2012), ed è questa la prospettiva seguita dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (World Health Organization, WHO) secondo cui l'incidenza di consumo di alcol in gravidanza è direttamente proporzionale alla maggiore accessibilità, al maggior consumo generale associato anche l'alimentazione. In altri termini, secondo la WHO, il rischio è presente nell'ambito socioculturale (Schölin, 2016).

La WHO, inoltre, punta i riflettori sulla percezione sociale del danno alcol correlato, sottolineando che da una parte il consumo cronico e dannoso per la salute materno fetale è un binomio altamente consolidato e condiviso sia fra gli operatori socio-sanitari che nella popolazione; dall'altra il consumo occasionale e sporadico, come possibile danno per la salute materno fetale, è un tema sottovalutato e sottostimato (WHO, 2016).

Tra i fattori di rischio socioculturali per il consumo di alcol in età riproduttiva, sono citati anche lo status socioeconomico alto e la scolarità (WHO, 2016).

L'età riproduttiva è un momento particolare della vita di una donna, proprio perché essa è più sensibile a tutti quei danni che possono essere provocati dall'uso a rischio di alcol.

L'operatore sanitario ha diversi strumenti per identificare questi fattori di rischio. Il principale è l'anamnesi, che si rivela molto importante per valutare il fattore di rischio pregresso o nuove insorgenze, per definire lo stato della gravidanza e pianificarne l'assistenza (cfr. cap. 3).

Nella maggioranza dei casi gli operatori sanitari incontrano le donne quando la gestazione è iniziata, mentre sarebbe auspicabile che questo incontro avvenisse in un periodo precedente durante il quale poter "costruire" delle condizioni ottimali per raggiungere una gravidanza senza rischi. Dunque, è fondamentale una sensibilizzazione della popolazione sulla necessità di rinunciare all'uso dell'alcol in gravidanza ma anche in fase pre-gravidica. Ciò porta all'esigenza di pianificare una educazione a favore di una buona qualità di vita personale e per una riduzione di comorbidità nel post-natale. È possibile strutturare questo indirizzo nelle attività degli operatori sanitari presenti sul territorio, soprattutto nei servizi consultoriali.

Gli argomenti su cui insistere sono: in primis l'assunzione di responsabilità da parte dei potenziali genitori, i pericoli per il nascituro, ma anche un uso corretto dei sistemi contraccettivi che si rivelano efficaci per quelle donne che sono sessualmente attive, ma che usano quantità dannose di alcol (e che non desiderano o pianificano una gravidanza)

Queste persone possono andare incontro a gravidanze in maniera inconsapevole, non conoscendo la loro condizione per molte settimane; questo è dovuto anche alla irregolarità mestruale a cui sono sovente abituate. Difatti, le donne sessualmente attive e fertili che consumano più di sette bevande alcoliche a settimana e che non utilizzano dei contraccettivi efficaci, possono andare incontro alla possibilità di avere una gravidanza esposta all'alcol e partorire bambini con deficit intellettivi, cognitivi e psicosociali. La medicina prenatale è il luogo dove strutturare il counselling per questa tipologia di interventi.

Rispetto all'uso dei sistemi contraccettivi, si sottolinea l'evidenza che i metodi contraccettivi ormonali, diversi fra loro per combinazione e per la somministrazione, di fatto sono i più sicuri (Britton *et al.*, 2020).

Tutti gli operatori sanitari che entrano in contatto con i futuri genitori dovrebbero fornire informazioni ponendo l'accento sui rischi connessi all'assunzione di alcol e dimostrare quale può essere il destino di un bambino che è stato esposto all'alcol in gravidanza.

Bibliografia

- Alberry B, Laufer BI, Chater-Diehl E, Singh SM. Epigenetic impacts of early life stress in fetal alcohol spectrum disorders shape the neurodevelopmental continuum. *Front Mol Neurosci.* 2021 Jun 3;14:671891.
- Alfonso-Loeches S, Guerri C. Molecular and behavioral aspects of the actions of alcohol on the adult and developing brain. *Crit Rev Clin Lab Sci.* 2011 Jan-Feb;48(1):19-47.
- Almeida L, Andreu-Fernández V, Navarro-Tapia E, Aras-López R, Serra-Delgado M, Martínez L, García-Algar O, Gómez-Roig MD. Murine models for the study of fetal alcohol spectrum disorders: an overview. *Front Pediatr.* 2020 Jul 15;8:359.
- Anwar MY, Marcus M, Taylor KC. The association between alcohol intake and fecundability during menstrual cycle phases. *Hum Reprod.* 2021 Aug 18;36(9):2538-2548. doi: 10.1093/humrep/deab121.
- Bell JC, Raynes-Greenow C, Turner RM, Bower C, Nassar N, O'Leary CM. Maternal alcohol consumption during pregnancy and the risk of orofacial clefts in infants: a systematic review and meta-analysis. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2014 Jul;28(4):322-32.
- Beattie JO. Alcohol exposure and the fetus. *Eur J Clin Nutr.* 1992 Jun;46 Suppl 1:S7-17.
- Boedt T, Vanhove AC, Vercoe MA, Matthys C, Dancet E, Lie Fong S. Preconception lifestyle advice for people with infertility. *Cochrane Database Syst Rev.* 2021 Apr 29;4(4):CD008189.
- Britton LE, Alspaugh A, Greene MZ, McLemore MR. CE: an evidence-based update on contraception. *Am J Nurs.* 2020 Feb;120(2):22-33.
- Caputo C, Wood E, Jabbour L. Impact of fetal alcohol exposure on body systems: A systematic review. *Birth Defects Res C Embryo Today.* 2016 Jun;108(2):174-80.
- Carter RC, Chen J, Li Q, Deysenroth M, Dodge NC, Wainwright HC, Molteno CD, Meintjes EM, Jacobson JL, Jacobson SW. Alcohol-related alterations in placental imprinted gene expression in humans mediate effects of prenatal alcohol exposure on postnatal growth. *Alcohol Clin Exp Res.* 2018;42(8):1431-43.
- Cederbaum AI. Alcohol metabolism. *Clin Liver Dis.* 2012 Nov;16(4):667-85.
- Darbinian N, Selzer ME. Oligodendrocyte pathology in fetal alcohol spectrum disorders. *Neural Regen Res.* 2021 Mar;17(3):497-502.
- de Sanctis L, Memo L, Pichini S, Tarani L, Vagnarelli F. Fetal alcohol syndrome: new perspectives for an ancient and underestimated problem. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2011 Oct;24 Suppl 1:34-7.
- Emanuele MA, Emanuele NV. Alcohol's effects on male reproduction. *Alcohol Health Res World.* 1998;22(3):195-201.

- Gómez-Roig MD, Pascal R, Cahuana MJ, García-Algar O, Sebastiani G, Andreu-Fernández V, Martínez L, Rodríguez G, Iglesia I, Ortiz-Arrabal O, Mesa MD, Cabero MJ, Guerra L, Llurba E, Domínguez C, Zanini MJ, Foraster M, Larqué E, Cabañas F, Lopez-Azorín M, Pérez A, Loureiro B, Pallás-Alonso CR, Escuder-Vieco D, Vento M. Environmental exposure during pregnancy: influence on prenatal development and early life: a comprehensive review. *Fetal Diagn Ther.* 2021;48(4):245-257.
- Gupta KK, Gupta VK, Shirasaka T. An update on fetal alcohol syndrome-pathogenesis, risks, and treatment. *Alcohol Clin Exp Res.* 2016;40(8):1594-1602.
- Jones KL, Smith DW. Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet.* 1973 Nov 3;302(7836):999-1001.
- Karl PI, Gordon BH, Lieber CS, Fisher SE. Acetaldehyde production and transfer by the perfused human placental cotyledon. *Science.* 1988 Oct 14;242(4876):273-5.
- Kazakevych J, Sayols S, Messner B, Krienke C, Soshnikova N. Dynamic changes in chromatin states during specification and differentiation of adult intestinal stem cells. *Nucleic Acids Res.* 2017;45(10):5770-84.
- Lauffer BI, Kapalanga J, Castellani CA, Diehl EJ, Yan L, Singh SM. Associative DNA methylation changes in children with prenatal alcohol exposure. *Epigenomics.* 2015;7(8):1259-74.
- Legault LM, Doiron K, Breton-Larrivière M, Langford-Avelar A, Lemieux A, Caron M, Jerome-Majewska LA, Sinnott D, McGraw S. Pre-implantation alcohol exposure induces lasting sex-specific DNA methylation programming errors in the developing forebrain. *Clinical epigenetics.* 2021;13(1):164.
- Lemoine P, Harousseau H, Borteyru J-P, *et al.* Les enfants de parents alcooliques: Anomalies observées. A propos de 127 cas [Children of alcoholic parents: Abnormalities observed in 127 cases]. *Ouest Medical* 1968;21:476-82.
- Lowe R, Gemma C, Rakyan VK, Holland ML. Sexually dimorphic gene expression emerges with embryonic genome activation and is dynamic throughout development. *BMC Genomics.* 2015;16(1):295.
- McGraw S, Oakes CC, Martel J, Cirio MC, de Zeeuw P, Mak W, *et al.*, Loss of DNMT1o disrupts imprinted X chromosome inactivation and accentuates placental defects in females. *PLoS Genet.* 2013;9(11):e1003873.
- McGraw S, Zhang JX, Farag M, Chan D, Caron M, Konermann C, Oakes CC, Mohan KN, Plass C, Pastinen T, Bourque G, Chaillet JR, Trasler JM. Transient DNMT1 suppression reveals hidden heritable marks in the genome. *Nucleic Acids Res.* 2015 Feb 18;43(3):1485-97.
- McGee Petrenko CL, Riley EP. The effects of prenatal alcohol exposure on brain and behavior. In: Preece P, Riley EP (Ed.). *Alcohol, drugs and medication in pregnancy.* Mac Keith Press; London, England: 2011. p. 108-29.
- Memo L, Gnoato E, Caminiti S, Pichini S, Tarani L. Fetal alcohol spectrum disorders and fetal alcohol syndrome: the state of the art and new diagnostic tools. *Early Hum Dev.* 2013 Jun;89 Suppl 1:S40-3.
- Messerschmidt DM, Knowles BB, Solter D. DNA methylation dynamics during epigenetic reprogramming in the germline and preimplantation embryos. *Genes Dev.* 2014;28(8):812-28.
- Anwar MY, Marcus M, Taylor KC. The association between alcohol intake and fecundability during menstrual cycle phases. *Human Reproduction.* 2021;36(9):2538-48. doi: 10.1093/humrep/deab121.
- Öztürk NC, Resendiz M, Öztürk H, Zhou FC. DNA Methylation program in normal and alcohol-induced thinning cortex. *Alcohol.* 2017;60:135-47.
- Peat JR, Dean W, Clark SJ, Krueger F, Smallwood SA, Ficiz G, Kim JK, Marioni JC, Hore TA, Reik W. Genome-wide bisulfite sequencing in zygotes identifies demethylation targets and maps the contribution of TET3 oxidation. *Cell Rep.* 2014 Dec 24;9(6):1990-2000.
- Pérez-Cerezales S, Ramos-Ibeas P, Rizos D, Lonergan P, Bermejo-Alvarez P, Gutiérrez-Adán A. Early sex-dependent differences in response to environmental stress. *Reproduction.* 2018;155(1):R39-r51.

- Popova S, Lange S, Probst C, Gmel G, Rehm J. Global prevalence of alcohol use and *binge drinking* during pregnancy, and fetal alcohol spectrum disorder. *Biochem Cell Biol.* 2018 Apr;96(2):237-40.
- Streissguth AP, Bookstein FL, Barr HM, Sampson PD, O'Malley K, Kogan Young J. Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *J Dev Behav Pediatr.* 2004;25:228-38.
- Streissguth AP, Barr HM, Kogan J, Bookstein FL. *Final report: Understanding the occurrence of secondary disabilities in clients with fetal alcohol syndrome (FAS) and fetal alcohol effects (FAE).* Seattle, WA: University of Washington Publication Services; 1996.
- Teane SE, Young SL, Clifton VL, Gallo LA, Akison LK, Moritz KM. Prenatal alcohol consumption and placental outcomes: a systematic review and meta-analysis of clinical studies. *Am J Obstet Gynecol.* 2021 Jun 26:S0002-9378(21)00745-6.
- Treit S, Jeffery D, Beaulieu C, Emery D. Radiological findings on structural magnetic resonance imaging in fetal alcohol spectrum disorders and healthy controls. *Alcohol Clin Exp Res.* 2020 Feb;44(2):455-62.
- Wang H, DuBois DW, Tobery AN, Griffith WH, Brandt P, Frye GD. Long-lasting distortion of GABA signaling in MS/DB neurons after binge-like ethanol exposure during initial synaptogenesis. *Brain Res.* 2013 Jul 3;1520:36-50.
- Schölin L. *Prevention of harm caused by alcohol exposure in pregnancy. Rapid review and case studies from Member States.* Copenhagen: World Health Organization, Regional Office for Europe; 2016.
- Zhang Y, Xiang Y, Yin Q, Du Z, Peng X, Wang Q, *et al.*, Dynamic epigenomic landscapes during early lineage specification in mouse embryos. *Nat Genet.* 2018;50(1):96-105.

Capitolo 2.

EPIDEMIOLOGIA DELLA SINDROME FETO ALCOLICA E DELLO SPETTRO DEI DISTURBI FETO ALCOLICI

Mauro Ceccanti (a), Sherahazade Lana (b), Simona Pichini (c), Patrizia Riscica (d),
Giuseppe Battistella (e), Paolo Berretta (c), Stefania Bazzo (d)

(a) Università La Sapienza, ASL Roma 1.

(b) Dipartimento Materno Infantile, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

(c) Centro Nazionale Dipendenze e Doping, Istituto Superiore di Sanità, Roma

(d) Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe, Spresiano (TV)

(e) AULSS 2 Marca Trevigiana, Regione Veneto, Treviso

Introduzione

Nella panoramica sui principali aspetti epidemiologici della FASD (*Foetal Alcohol Spectrum Disorders*) e del consumo di alcol in gravidanza a livello nazionale e internazionale, è importante specificare che i dati disponibili non sempre sono rappresentativi della realtà attuale per problemi metodologici degli studi e per i differenti anni in cui tali studi sono stati condotti.

Esistono infatti metanalisi che per alcuni Paesi riportano dati recenti, per altri dati dell'ultimo decennio e per altri ancora gli unici dati disponibili hanno datazione ancora meno recente.

In particolare, risulta difficile avere dei dati sistematici sulla diffusione del problema nei diversi Paesi e a livello globale, in quanto ad oggi gli studi che hanno stimato l'incidenza e la prevalenza della FASD e della FAS (*Foetal Alcohol Sindrome*) nel mondo sono ancora limitati e non c'è uniformità nei criteri di diagnosi e nei metodi di rilevazione applicati.

Inoltre, la FASD è ancora sottostimata a causa delle numerose diagnosi non effettuate o confuse con altre patologie. È possibile comunque affermare che i Paesi che hanno livelli di consumo di alcol più elevati nella popolazione generale e in particolare nelle donne (es. Sud Africa, Russia e nazioni dell'Est europeo) sono quelli che riportano una maggiore presenza di casi di FAS.

Un'ulteriore difficoltà è data dal fatto che è impossibile identificare alla nascita tutti i bambini che hanno ricevuto danni da esposizione fetale all'alcol, poiché non esiste uno screening neonatale di routine e per tale motivo non viene utilizzata la misura dell'incidenza ma quella della *prevalenza*, anche se in epidemiologia la misura più importante di un qualsiasi problema di salute è espressa dalla sua *incidenza* nella popolazione.

In generale, il *tasso d'incidenza* o meglio di *prevalenza* della FASD è rappresentato dal numero di nati vivi in un certo periodo di tempo (es. anno) e in una popolazione specifica che hanno un quadro di FASD rispetto al totale dei nati. Normalmente è intesa come proporzione di soggetti che hanno avuto danni misurabili da esposizione fetale in una data popolazione, in un dato momento (*percentuale*) quando si tratta di numero casi ogni 100 soggetti, "per 1000" quando si parla di numero di casi ogni 1.000 soggetti.

La prevalenza della FASD ad una data età nell'infanzia misura con buona approssimazione l'incidenza della FASD di quella coorte, in quanto i danni teratogeni sono irreversibili e in Italia la mortalità infantile è molto bassa.

Alcol: azione, metabolismo e misura del consumo

L'alcol etilico o etanolo deriva dalla fermentazione degli zuccheri e, pur avendo un alto potere calorico, non possiede principi nutritivi. Ha un'azione tossica su molti organi vitali e provoca danni diretti e indiretti sugli stessi, determina modificazioni dello stato ossidoriduttivo delle cellule e produce metaboliti tossici e reattivi, come l'acetaldeide, capaci di provocare lesioni cellulari. È stata dimostrata per l'alcol un'azione teratogena e cancerogena (IARC, 1988).

L'alcol produce effetti specifici e potenti sulle funzioni di almeno due tipi di importanti recettori neuronali: i recettori per l'acido gamma-aminobutirrico (GABA) e quelli per il glutammato.

Questi due neurotrasmettitori sono responsabili della maggior parte dell'attività cerebrale inibitoria (GABA) ed eccitatoria (glutammato). L'alcol deprime l'attività cerebrale principalmente aumentando l'attività inibitoria dei recettori GABA e riducendo l'attività eccitatoria del glutammato.

Mentre l'aumento dell'attività del GABA è probabilmente responsabile della maggior parte degli effetti sedativi dell'alcol, la soppressione dell'attività del glutammato, principalmente agendo su un suo particolare recettore chiamato NMDA, può avere, anche a dosi molto basse, un effetto specifico sulla formazione dei ricordi e sul *problem solving*.

Quest'azione è probabilmente responsabile dei deficit di memoria a cui vanno incontro le persone dopo aver bevuto (<http://www.neuroscienzedipendenze.it/alcol.html>).

L'alcol è una sostanza psicotropa con potenziale d'abuso e rischio di dipendenza molto elevato (Becker, 2008) che dopo consumo viene assorbito: per l'80% nell'intestino per il 20% dallo stomaco e colon. La velocità di assorbimento dipende da: tipo e gradazione alcolica, presenza di cibo nello stomaco, motilità gastrointestinale.

Il metabolismo dell'alcol avviene per il 90-95% a livello epatico, il 5-10% viene invece eliminato direttamente da urine, feci, respiro e sudore (U.S. Department of Health and Human Services, 2007).

Tale metabolismo dell'alcol, nel nostro organismo, avviene in due fasi. La prima fase è l'ossidazione ad acetaldeide tramite l'aldeide deidrogenasi (NAD⁺), sebbene in alcuni casi interviene anche il sistema microsomiale di ossidazione dell'etanolo (Meos). Infine, esiste una terza via metabolica mediata dall'enzima catalasi. Si tratta comunque di un meccanismo di importanza marginale rispetto agli altri due (Cederbaum *et al.*, 2012).

La seconda fase comprende l'ossidazione dell'acetaldeide ad acido acetico mediata dall'enzima acetaldeide deidrogenasi (ALD), ciclo di Krebs, con prodotti finali quali anidride carbonica e acqua (Dervaux, 2018). Tuttavia, quando l'apporto di alcol è elevato, il fegato non riesce a smaltire l'eccesso di etanolo e riversa in circolo anche l'acetaldeide, una sostanza tossica per l'intero organismo (Rocco *et al.*, 2014).

Il metabolismo dell'alcol determina un grande impegno epatico a scapito di altri processi. Dato che la velocità di ossidazione è di circa 12-15 mg all'ora e che un fegato danneggiato dall'alcol presenta un metabolismo rallentato, è fisiologico che quando si assumono quantitativi elevati, una maggior quantità di alcol rimanga in circolo senza essere metabolizzato.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (World Health Organization, WHO) ha stabilito dei parametri indicativi per il consumo di alcol a basso rischio per la salute umana misurati in Unità Alcoliche (UA) (WHO, 2011). A tale proposito è bene specificare che una UA corrisponde a circa 12 grammi di etanolo, che possono essere contenuti in un bicchiere piccolo (125 mL) di vino a media gradazione, in una lattina o bottiglia di birra (330 mL) di media gradazione o in una dose da bar (40 mL) di superalcolico.

Attualmente viene considerato a basso rischio un consumo di 2 UA al giorno per l'uomo, 1 UA per la donna, 1 UA al giorno per gli ultrasessantacinquenni. Si raccomanda inoltre, di non

consumare bevande alcoliche prima dei 18 anni. Come parametro di maggior rischio viene preso in considerazione il *binge drinking*, ovvero il consumo in una sola occasione di 4 o più UA, e anche il consumo di alcolici fuori pasto. Poiché qualunque quantità di alcol consumata è da considerarsi potenzialmente dannosa per la salute, per avere un rischio zero non deve essere esserci nessun consumo.

Consumo di alcol e stili di consumo

L'assunzione rischiosa o dannosa di bevande alcoliche è un grave problema in termini di salute pubblica. In Europa, l'alcol è la causa del 4% di tutte le morti e di circa il 5% degli anni di vita persi per disabilità. Questi dati suggeriscono da tempo agli Stati Membri l'adozione di seri programmi di contrasto al fenomeno.

Le linee guida per una sana alimentazione (CREA, 2018), in accordo con la WHO, definiscono a basso rischio un consumo di 2 UA al giorno per l'uomo adulto e 1 UA al giorno per le donne adulte e per gli anziani di entrambi i sessi, corrispondenti rispettivamente a 24 e 12 grammi di alcol.

In Italia, la Legge 189/2012 vieta la vendita e la somministrazione di bevande alcoliche ai minori di 18 anni in virtù della scientificamente comprovata immaturità fisiologica, di inefficienza dei meccanismi di metabolizzazione e smaltimento delle bevande alcoliche con maggiore compromissione per la salute rispetto ad un adulto.

Ciò è scaturito dall'effetto d'intossicazione di quantità anche minime che possono condurre ad un danno biologico a prevalente carico del cervello che in età giovanile (tra i 12 e i 25 anni) presenta una marcata vulnerabilità, visto l'effetto dell'azione tossica dell'uso di alcol sui neuroni e sulla rimodulazione (*pruning*) e maturazione funzionale di un organo che può risultare danneggiato irreversibilmente dall'azione diretta dell'etanolo (Ministero della Salute, 2020).

Le linee guida suggeriscono l'astensione dal consumo fino al compimento dei 18 anni, per poi sconsigliarne l'uso sino ai 25 anni.

A livello europeo sono state condivise numerose azioni di prevenzione per ritardare l'età del primo contatto con la sostanza, così come richiesto anche dagli obiettivi di prevenzione della WHO.

Nel nostro Paese, i dati pubblicati dall'ISTAT nel 2020 e riferiti all'anno 2019 confermano la tendenza degli ultimi anni, di aumento del consumo occasionale e del consumo fuori pasto. In controtendenza invece il diminuito consumo giornaliero.

Il bere alcolici rimane una criticità nella fascia giovanile della popolazione. Ciò suggerisce di mantenere alta l'attenzione su questo target. In tale segmento, i comportamenti a rischio sul consumo di alcol si rivelano particolarmente diffusi nella fascia di età compresa tra i 18 e i 24 anni. Il fenomeno è comunque differenziato per genere, tra i ragazzi è circa il doppio rispetto alle ragazze (Ministero della Salute, 2020).

Epidemiologia dell'alcol nel mondo

La WHO pubblica con cadenza quasi annuale il documento *Global status report on alcohol and health*, che rappresenta la fotografia del consumo di bevande alcoliche e del carico di malattia attribuibile all'alcol a livello globale (WHO, 2018a). Il rapporto descrive, inoltre, le diverse politiche intraprese dai diversi stati per fronteggiare questo grave problema di sanità pubblica.

Di media sono circa 2,3 miliardi le persone che consumano bevande alcoliche a livello planetario. Ogni soggetto di età maggiore di 15 anni beve ogni anno 6,4 litri di alcol puro. Visto che il 43% della popolazione globale assume alcolici, di fatto chi beve davvero consuma una media di 15,1 litri di alcol puro annualmente; più della metà (57%, o 3,1 miliardi di persone) della popolazione con più di 15 anni di età dichiara di essersi astenuta dal bere alcolici nei precedenti 12 mesi.

Il consumo medio giornaliero calcolato fra chi beve alcolici è di 33 grammi di alcol puro al giorno, corrispondenti circa a 2 bicchieri (ciascuno da 150 mL) di vino, o ad una bottiglia di birra grande (750 mL) o a due bicchierini (ciascuno da 40 mL) di super alcolici. In tutto il mondo, più di un quarto (27%) di tutti i ragazzi di 15-19 anni consuma alcolici e i tassi di consumo di alcol per questa fascia d'età sono in assoluto e per frequenza i più alti registrati: in Europa (44%), Americhe (38%) e Pacifico occidentale (38%). Diversi studi condotti a livello scolastico rivelano che, in molti Paesi, l'uso di alcol inizia ben prima dei 15 anni con differenze molto piccole tra ragazzi e ragazze (WHO, 2018a).

Il motivo dei diversi livelli di consumo fra aree geografiche risiede nella presenza di numerosi fattori quali ad esempio: situazione sociodemografica, livelli di astensione della popolazione, sviluppo economico, cultura, tipi di bevande preferite. Ponendo dei termini di paragone, solamente il 2,9% della popolazione nella Regione WHO del Mediterraneo orientale ha consumato alcol negli ultimi 12 mesi mentre, al contrario, i consumi alcolici tra la popolazione della Regione europea sono oltre un quinto (21,2%) del totale mondiale.

L'alcol è consumato da più della metà della popolazione in tre Regioni della WHO (America, Europa e Pacifico occidentale) e l'Europa è la Regione nel mondo in cui il consumo medio è il doppio del valore medio mondiale, nei fatti il più alto consumo pro capite del pianeta.

Si notano spiccate differenze geografiche per quanto riguarda la tipologia di bevande consumate. Globalmente, il 44,8% dell'alcol viene consumato sotto forma di superalcolici, che rappresentano anche il tipo di bevanda più consumata nelle Regioni del Sud-Est asiatico, del Mediterraneo e del Pacifico occidentale (WHO, 2018a).

I dati disponibili più recenti riferiti all'anno 2016, riportano che il consumo dannoso di alcol è stato causa di più di 3 milioni di decessi ogni anno (il 5,3% di tutti i decessi), e più di tre quarti di queste morti si sono verificate tra uomini. I decessi sono riconducibili per il 28% a infortuni (come quelli dovuti a incidenti stradali, autolesionismo e violenza interpersonale); per il 21% a disturbi digestivi; per il 19% a malattie cardiovascolari mentre il resto è correlato ad altre condizioni di salute come malattie infettive, tumori, disturbi mentali ecc.

La maggiore incidenza di decessi alcol-attribuibili è stata osservata nella Regione europea della WHO (10,1 della mortalità complessiva e 10,8% del totale degli anni di vita persi per malattia, disabilità o morte prematura, *Disability Adjusted Life Years*, DALY) viceversa i minori sono stati registrati nelle Regioni WHO del Mediterraneo Orientale (0,7% della mortalità complessiva e 0,7% dei DALY totali).

Si stima che in tutto il mondo circa 240 milioni di uomini e 45 milioni di donne soffrano di disturbi legati al consumo di alcol, con le prevalenze più alte nella Regione europea (14,8% uomini e 3,5% donne) e in quella delle Americhe (11,5% uomini e 5,1% donne).

L'utilizzo nocivo di bevande alcoliche è un fattore causale in oltre 200 malattie, fra cui il cancro, e di situazioni d'incidentalità e infortunio. Ogni anno l'uso di alcol, ai livelli medi di circa 30 grammi di consumo medio pro capite, genera il 5,1% del carico globale di malattia e infortuni – pari a 133 milioni di anni di vita persi per malattia, disabilità o morte prematura (DALY).

Negli anni compresi fra il 2005 e il 2016 è stata osservata una riduzione del consumo pro capite di alcol nella Regione europea della WHO (da 12,3 a 9,8 litri), un'effettiva stabilità nelle Regioni Africana, delle Americhe e del Mediterraneo orientale, un aumento nelle Regioni del Pacifico occidentale e del Sud-Est asiatico.

Nel periodo intercorso tra il 2010 e il 2016 si è stata registrata una riduzione dei decessi alcol correlati standardizzati per l'età (da 44,6 a 38,8 per 100.000 abitanti) e una sostanziale stabilità del carico di malattia (da 134,3 a 132,6 milioni di DALY), ancora inaccettabilmente elevato, specie nei Paesi a reddito medio e basso.

Epidemiologia dell'alcol in Europa

Nel vecchio continente circa 800 persone muoiono ogni giorno per cause riconducibili al consumo di alcol, di cui una percentuale molto elevata è riferita alla fascia d'età compresa tra 20 e 24 anni, pari a circa un decesso su quattro.

Nel corso del 2016 le morti sono state oltre 290mila, ovvero il 5,5% di tutti i decessi registrati nei Paesi dell'Unione Europea, compresi Norvegia e Svizzera (WHO, 2018a). Nella sola Regione Europea, questi numeri corrispondono a circa il 10% di tutti i decessi.

Inoltre, nelle stime della WHO, il consumo di alcol è considerato la causa di oltre 200 malattie, di cui 40 sono attribuibili ad un consumo dannoso e rischioso (WHO, 2018b).

Sono state indicate due ampie categorie di malattie alcol correlate: le malattie non trasmissibili e croniche (come ad esempio i disturbi neurologici, il cancro, le malattie cardiovascolari e le cirrosi epatica) e le lesioni non intenzionali e intenzionali (WHO, 2018b; Cogliano *et al.*, 2011).

La WHO ha stimato infatti che il 29% dei decessi alcol correlati sono avvenuti per patologie oncologiche, il 20% per cirrosi epatica, il 19% per malattie cardiovascolari e il 18% per incidenti. Si stima inoltre che 7,6 milioni di anni siano stati persi prematuramente a causa del consumo di alcol (WHO, 2019).

È bene rammentare che le conseguenze sulla società sono devastanti e includono anche maggiori costi per l'assistenza sanitaria e per la comunità; con gravi ripercussioni sull'operatività dei servizi sanitari e sulla loro produttività.

Secondo l'Osservatorio Nazionale Alcol e il *WHO Collaborating Centre Research & Health Promotion on Alcohol and Alcohol-Related Health Problems* dell'Istituto Superiore di Sanità, le interferenze da parte del mondo della produzione sulle politiche di riduzione del consumo di alcol e quest'ultimo rappresentano i principali ostacoli per il raggiungimento di 13 dei 17 obiettivi di sviluppo sostenibile con ripercussioni su tutte e tre le dimensioni dell'Agenda 2030 (economica, sociale e ambientale) da raggiungere entro il 2030 (Ministero della Salute, 2020).

L'Assemblea generale delle Nazioni Unite ha suggerito di utilizzare il Consumo Pro-capite di alcol in litri di alcol puro (CPA) come parametro di riferimento per interventi volti a rafforzare la prevenzione e il trattamento dell'abuso di sostanze, inclusi stupefacenti e alcol (United Nations, 2015).

A fronte di un iniziale incremento del consumo pro-capite, fra gli anni 1970 e 1998, in Europa (*Annual Percentage Change, APC*) 1970-1975: +1,7 $p < 0,01$) si è osservata una diminuzione tra il 1975 e il 1998 (APC 1975-1998: -1,5 $p < 0,01$), mentre in Italia la diminuzione è stata costante e più consistente (APC 1970-1998: -3,1 $p < 0,01$) (Ministero della Salute, 2020).

Nel triennio successivo l'indicatore è aumentato in maniera non statisticamente significativa sia in Europa (APC 1998-2001: +1,9 $p < 0,2$) che in Italia (APC 1998-2001: +4,0 $p < 0,2$).

Tra il 2002 e il 2018 il consumo pro-capite di alcol a livello europeo è diminuito annualmente di 0,7 litri di alcol puro (APC 2001-2018: -0,7 $p < 0,01$) mentre in Italia, a fronte di una diminuzione rilevata tra il 2002 e il 2010 (APC 2001-2010: -3,5 $p < 0,01$) si è assistito ad un lieve incremento tra il 2011 e il 2018 (APC 2010-2018: +0,7 $p < 0,2$) sebbene non significativo da un punto di vista statistico (Ministero della Salute, 2020).

Nell'analisi dei litri di alcol consumati per tipologia di bevanda, emerge che in Europa la maggior parte sono consumati bevendo vino, seguito da birra e in ultimo da liquori, ma gli

andamenti sono stati molto diversi tra il 1970 e il 2018 sia a livello territoriale che di bevanda consumata (Ministero della Salute, 2020).

Il consumo medio pro capite di vino è diminuito sia in Italia che in Europa, passando rispettivamente da 16,58 e 6,38 nel 1970 a 5,08 e 3,65 nel 2018 ma la riduzione media annua è stata doppia nel nostro Paese (APC 1970-2018: Italia -2,6 p<0,01; Europa -1,2 p<0,01).

Tra il 1970 e il 2018 si è registrato un incremento dei litri di alcol consumati bevendo birra nel nostro Paese che sono passati da 0,75 a 1,94 (APC 1970-2018: +1,9 p<0,01) a fronte di una piccola riduzione registrata in Europa (APC 1970-2018: -0,2 p<0,01) (Ministero della Salute, 2020).

Il consumo medio di altri alcolici infine è diminuito sia in Italia che in Europa ma come per il vino, la riduzione è stata più consistente nel nostro Paese (APC 1970-2018: -2,6 p<0,01). Il cambiamento ha riguardato soprattutto i consumatori già moderati, lasciando inalterata o leggermente incrementata la quota di consumatori a rischio e aumentando il gap esistente tra tali categorie (Ministero della Salute, 2020).

Epidemiologia dell'alcol in Italia

In Italia ogni giorno in media sono circa 50 le persone che muoiono a causa dell'alcol, oltre 17.000 ogni anno. Sulla base dei dati nazionali scaturiti dal monitoraggio del "Sistema di Monitoraggio Alcol-correlato – SISMA", risulta una tendenza di stabilità nel trend di crescita anziché di attesa e mancate diminuzioni del consumo di alcol puro pro-capite, salito a oltre 7 litri (www.epicentro.iss.it/alcol/SismaOnline).

Non mostrano segni di decremento i numeri relativi ai consumatori fuori pasto, ai consumatori a rischio e ai *binge drinker* (consumatori che bevono fino ad ubriacarsi perdendo il controllo in un arco di tempo molto ristretto, indicativamente 2-3 ore).

L'analisi dell'esposizione al rischio alcol correlato si incardina sull'utilizzo di un sistema d'indicatori validati a livello nazionale ed europeo a cui danno un forte contributo l'ISTAT con le statistiche desumibili dall'elaborazione delle Indagini annuali Multiscopo e l'Istituto Superiore di Sanità in collaborazione con il Ministero della Salute (Ministero della Salute, 2020).

Sulla base dei dati ISTAT, nel 2019 (ultima rilevazione ad oggi) il 66,8% della popolazione italiana di 11 anni e più ha consumato almeno una bevanda alcolica (pari a 36 milioni e 344 mila persone), con prevalenza maggiore tra i maschi (77,8%) rispetto alle femmine (56,5%).

Il 20,6% dei consumatori (11 milioni 232 mila persone) beve quotidianamente (31,1% tra i maschi e 10,9% tra le femmine).

Nell'anno 2019 è del tutto stabile, rispetto all'anno precedente, il consumo nell'anno (66,8%); il consumo occasionale (46,2% nel 2018 e 46,6% nel 2019), il consumo fuori pasto (30,2% nel 2018 e 30,6% nel 2019) e il consumo giornaliero (20,6% nel 2018 e 20,2% nel 2019) (Ministero della Salute, 2020; ISTAT, 2019).

I mutamenti nelle abitudini a distanza di 10 anni sono sparsi in tutte le fasce d'età, ma in maniera diversificata. Tra i giovani fino a 24 anni e tra gli adulti 25-44enni c'è un maggior calo di consumo giornaliero; tra gli adulti di 45-64 anni e gli anziani over 65 aumenta principalmente il numero di consumatori occasionali e, specialmente tra le donne, il numero di consumatrici di alcol fuori pasto.

Nel 2019, nella popolazione di 11 anni e più che ha consumato alcolici nell'anno, beve vino il 54,2% di cui 65,8% maschi e 43,4% femmine. Nella stessa popolazione considerata beve birra il 50,5%, con una prevalenza dei consumatori di sesso maschile (64,4%) all'incirca doppia rispetto a quella femminile (37,3%). Gli aperitivi alcolici, amari e superalcolici sono consumati dal 46% della popolazione di età superiore a 11 anni e come nel caso della birra, la prevalenza tra i maschi (58,1%) è circa il doppio rispetto a quella tra le femmine (34,6%).

I consumatori giornalieri di bevande alcoliche che hanno bevuto vino sono stati il 17,6% (25,9% maschi e 9,9% femmine), mentre hanno bevuto birra il 5,3% (8,8% maschi e 2% femmine) e infine hanno bevuto aperitivi, amari, superalcolici lo 0,6% (1,1% maschi e 0,2% femmine) (ISTAT, 2019).

Negli ultimi anni si è assistito anche a sensibili modifiche rispetto alle classi di età e al tipo di bevande consumate. L'assunzione privilegiata di vino e birra diminuisce in quasi tutte le fasce di età, mentre aumenta l'abitudine a consumare altri alcolici insieme al vino e alla birra, specialmente tra le donne sopra i 45 anni.

Rispetto agli ultimi dati disponibili, il consumo di alcol è più marcato nel Centro-Nord, soprattutto nel Nord-est (70,5%) e tra i maschi (Nord-est=79,2%; Nord-ovest=78,4%; Centro=78,3%). Anche la quota più elevata di consumatori giornalieri si concentra nel Centro-nord, specialmente nel Nord (21,6%).

Valutata la componente demografica dei Comuni, la percentuale di consumatori nell'anno è più elevata nei Comuni centro dell'area metropolitana e nei Comuni con più di 50.000 abitanti, mentre nei Comuni fino a duemila abitanti è più alta la percentuale dei consumatori giornalieri categorie (Ministero della Salute, 2020).

Tra le persone di 25 anni e più, il numero di consumatori di bevande alcoliche aumenta al crescere del titolo di studio conseguito. Ciò avviene soprattutto per le donne: tra quelle con licenza elementare consuma alcol almeno una volta all'anno il 43,1%, quota che sale al 74,6% fra le laureate. Le differenze di genere, pur permanendo, diminuiscono all'aumentare del titolo di studio, anche a parità di età. Andamento inverso ha, invece, il consumo quotidiano, che risulta crescente al diminuire del titolo di studio, per entrambi i sessi ma soprattutto per gli uomini

Nel 2019, il 47,9% dei ragazzi e il 40,7% delle ragazze di età compresa tra 11 e 24 anni ha consumato almeno una bevanda alcolica nel corso dell'anno; per entrambi i generi si rileva una diminuzione della prevalenza rispetto all'anno 2009, ma più marcata tra i ragazzi (-8,4 punti percentuali tra i maschi contro -2 tra le femmine).

Nella fascia di età 11-24 anni è soprattutto diffusa la consuetudine di bere alcolici fuori dai pasti, con una frequenza di almeno una volta a settimana. Ciò indica un comportamento nel consumo di alcol adottato in modo abituale e potenzialmente a rischio. Pertanto, possiamo considerare il consumo di alcol tra i giovani, a tutt'oggi, una criticità che suggerisce di mantenere alta l'attenzione su questa fascia di popolazione categorie (Ministero della Salute, 2020).

I comportamenti a rischio sul consumo di alcol nella popolazione giovanile sono particolarmente diffusi nella fascia di età compresa tra i 18 e i 24 anni. Il fenomeno è comunque differenziato per genere, tra i ragazzi è circa il doppio rispetto alle ragazze.

Nel 2018 il consumo abituale eccedentario, nella classe di età 18-24 anni era in 2,1%, di cui il 2,2% maschi e l'1,9% femmine. Nel 2019 il consumo abituale eccedentario nella stessa classe di età è stato l'1,7%, di cui il 2,3% maschi e 1% femmine.

Tra i comportamenti a rischio nel consumo di bevande alcoliche tra i giovani il *binge drinking* rappresenta l'abitudine più diffusa e consolidata.

Nel 2018 il fenomeno del *binge drinking* riguardava il 17,2% dei giovani tra i 18 e i 24 anni di età, di questi il 22,6% erano maschi e l'11,1% erano femmine.

Nel 2019 il fenomeno del *binge drinking* ha riguardato il 16% dei giovani tra i 18 e i 24 anni di età, di questi il 20,6% maschi e l'11% femmine (ISTAT, 2019).

Consumo di alcol in gravidanza, epidemiologia della FAS e della FASD

Riguardo al consumo dell'alcol in gravidanza, i più recenti dati internazionali sono quelli presenti nelle revisioni sistematiche e metanalisi realizzate dal team canadese coordinato da S. Popova (Popova *et al.*, 2017; Popova *et al.*, 2016).

Sebbene le metanalisi di questo gruppo canadese siano molto esaustive contenendo informazioni raccolte da moltissime nazioni, il limite che presentano è che vengono riportati studi spesso non rappresentativi della nazione in cui si svolgono, ma solo di alcune sub-popolazioni non indicative di tutto il Paese dove lo studio è stato condotto e si riferiscono ad anni molto differenti tra di loro e spesso sono studi molto datati.

Il gruppo di lavoro ha stimato che, al 2012, circa il 10% delle donne nel mondo consuma alcol durante la gravidanza, con differenze importanti tra i vari stati.

Per quanto riguarda più specificatamente l'area dell'Europa, è rappresentativa un'indagine condotta su circa 7900 donne in 11 Paesi europei tra il 2011 e il 2012, in base alla quale circa il 16% delle intervistate ha riferito di aver consumato bevande alcoliche in gravidanza.

Anche in questo caso, sono presenti differenze tra i vari Paesi coinvolti e dalle informazioni riportate è difficile comprendere i quantitativi di alcol consumati in gravidanza e la frequenza del consumo.

Per quanto riguarda l'Italia, non esistono solidi studi sul consumo di alcol in gravidanza estesi all'intero territorio nazionale e che siano basati sulla misura oggettiva di un biomarcatore di consumo nelle donne in gravidanza. A tal proposito, ad oggi sono stati utilizzati questionari sulle abitudini al bere compilati durante le visite prenatali sebbene studi internazionali abbiano dimostrato nel corso degli anni la scarsa validità delle risposte delle donne in gravidanza rispetto al consumo di alcolici così come di sigarette, farmaci e sostanze psicoattive (Eichler *et al.*, 2016).

Gli unici dati disponibili sul territorio italiano sono quelli relativi alla valutazione della sperimentazione pilota del sistema di sorveglianza dei principali determinanti di salute del bambino, dal concepimento fino ai 2 anni di vita, inseriti nel Programma nazionale GenitoriPiù (www.genitoripiu.it).

Una rilevazione che nel biennio 2014/2016 ha coinvolto cinque regioni (Campania, Calabria, Marche, Puglia e Veneto) e la ASL Milano (oggi ATS della Città Metropolitana di Milano).

Il target esaminato era costituito dalle mamme di bambini fino ai 2 anni di vita accompagnati presso i Centri Vaccinali per effettuare le vaccinazioni richieste. La ricerca ha coinvolto 14.263 donne, a cui è stato somministrato un questionario specifico.

Il consumo di bevande alcoliche con una frequenza di almeno 1-2 volte al mese durante la gravidanza è risultato variabile dal 9,9% al 28,6%. Il *binge drinking* in gravidanza è stato rilevato in circa il 3%-6% dei casi.

Successivamente, nella prima edizione della rilevazione del *Sistema di sorveglianza sui determinanti di salute nella prima infanzia* sono state intervistate, tra dicembre 2018 e aprile 2019, complessivamente 29.492 mamme nelle 11 regioni che ad oggi hanno aderito alla Sorveglianza: Piemonte, Valle d'Aosta, Provincia Autonoma (PA) di Trento, Marche, Lazio, Campania, Puglia, Calabria, Basilicata, Sicilia e Sardegna. Il 19,7% delle mamme ha dichiarato di aver assunto bevande alcoliche almeno 1-2 volte al mese durante la gravidanza e il 34,9% durante l'allattamento (<https://www.epicentro.iss.it/sorveglianza02anni>).

A livello territoriale le mamme che hanno consumato bevande alcoliche almeno 1-2 volte al mese durante la gravidanza variano dal 15,8% in Calabria al 32,9% in Valle d'Aosta, con valori tendenzialmente più alti nelle regioni del Centro-Nord. Tali percentuali si riducono notevolmente

se si considerano soltanto le frequenze di consumo più elevate: tra lo 0,6% e il 2,2% delle mamme ha dichiarato di aver assunto alcol due o più volte a settimana

Scarsissimi studi hanno verificato la correlazione tra consumo di alcol in gravidanza e FAS. In uno studio del 1995 è stato rilevato che il 4,3% dei bambini nati da donne che hanno bevuto molto (una media di due o più drink al giorno, o da cinque a sei drink alla volta) nascerà con la FAS: ogni 23 donne che bevono molto in gravidanza, nascerà un bambino con la sindrome completa (Abel, 1995).

L'intero spettro della FASD, invece è stimato intorno ai 9 casi su 1000 nati vivi, quindi circa l'1% della popolazione globale. Tuttavia, stime più recenti su bambini in età scolare riferiscono una prevalenza di FASD che oscilla tra il 2% e il 5% negli Stati Uniti e in alcuni Paesi dell'Europa Occidentale (Popova *et al.*, 2019).

Bibliografia

- Abel EL. An update on incidence of FAS: FAS is not an equal opportunity birth defect. *Neurotoxicol Teratol.* 1995 Jul-Aug;17(4):437-43. doi: 10.1016/0892-0362(95)00005-c. (Becker HC. Alcohol dependence, withdrawal, and relapse. *Alcohol Res Health.* 2008;31(4):348-361.
- Cederbaum AI. Alcohol metabolism. *Clin Liver Dis.* 2012 Nov;16(4):667-85. doi: 10.1016/j.cld.2012.08.002.
- Centro di ricerca Alimenti e Nutrizione del Consiglio per la ricerca in agricoltura e l'analisi dell'economia agraria. *Linee Guida per una sana alimentazione italiana. Revisione 2018.* Roma: CREA; 2019. Disponibile all'indirizzo: <https://www.crea.gov.it/web/alimenti-e-nutrizione/-/linee-guida-per-una-sana-alimentazione-2018>; ultima consultazione 19/10/2021.
- Clavel-Chapelon F, Thiebaut A, Berrino F; EPIC Working Group on Diet WGO. *Alcohol consumption and breast cancer risk. Preliminary results of the EPIC cohort.* Lyon: International Agency for Research on Cancer; 2002. (IARC Scientific Publications No. 156).
- Cogliano VJ, Baan R, Straif K, Grosse Y, Lauby-Secretan B, El Ghissassi F, Bouvard V, Benbrahim-Tallaa L, Guha N, Freeman C, Galichet L, Wild CP. Preventable exposures associated with human cancers. *J Natl Cancer Inst.* 2011 Dec 21;103(24):1827-39. doi: 10.1093/jnci/djr483.
- Dervaux A. Dépister et traiter précocément l'alcoolodépendance [Early detection and treatment of Alcohol dependence]. *Presse Med.* 2018 Jun;47(6):532-534. French. doi: 10.1016/j.lpm.2018.05.012.
- Eichler A, Grunitz J, Grimm J, Walz L, Raabe E, Goecke TW, Beckmann MW, Kratz O, Heinrich H, Moll GH, Fasching PA, Kornhuber J. Did you drink alcohol during pregnancy? Inaccuracy and discontinuity of women's self-reports: On the way to establish meconium ethyl glucuronide (EtG) as a biomarker for alcohol consumption during pregnancy. *Alcohol.* 2016 Aug;54:39-44. doi: 10.1016/j.alcohol.2016.07.002.
- IARC (International Agency for Research on Cancer). *Alcohol Drinking.* Lyon: International Agency for Research on Cancer; 1988. (IARC Scientific Publications No. 44).
- ISTAT. *Indagine "Aspetti della vita quotidiana" - 2019.* Roma: Istituto Nazionale di Statistica; 2019.
- Ministero della Salute. *Relazione del Ministro della Salute al Parlamento sugli interventi realizzati ai sensi della legge 30.3.2001 n. 125 "Legge quadro in materia di alcol e problemi alcol correlati",* Roma: Ministero della Salute; 2020.
- Popova S, Lange S, Probst C, Gmel G, Rehm J. Estimation of national, regional, and global prevalence of alcohol use during pregnancy and fetal alcohol syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Glob Health.* 2017 Mar;5(3):e290-e299. doi: 10.1016/S2214-109X(17)30021-9. Epub 2017 Jan 13. Erratum in: *Lancet Glob Health.* 2017 Mar;5(3):e276.

- Popova S, Lange S, Probst C, Shield K, Kraicer-Melamed H, Ferreira-Borges C, Rehm J. Actual and predicted prevalence of alcohol consumption during pregnancy in the WHO African Region. *Trop Med Int Health*. 2016 Oct;21(10):1209-1239. doi: 10.1111/tmi.12755.
- Popova S, Lange S, Shield K, Burd L, Rehm J. Prevalence of fetal alcohol spectrum disorder among special subpopulations: a systematic review and meta-analysis. *Addiction*. 2019 Jul;114(7):1150-1172. doi: 10.1111/add.14598.
- Rocco A, Compare D, Angrisani D, Sanduzzi Zamparelli M, Nardone G. Alcoholic disease: liver and beyond. *World J Gastroenterol*. 2014 Oct 28;20(40):14652-9. doi: 10.3748/wjg.v20.i40.14652.
- Rodriguez FD, Coveñas R. Biochemical Mechanisms Associating Alcohol Use Disorders with Cancers. *Cancers (Basel)*. 2021 Jul 15;13(14):3548. doi: 10.3390/cancers13143548.
- United Nations. *Transforming our world: the 2030 agenda for sustainable development*. New York: United Nations; 2015. (Resolution A/RES/70/1)
- U.S. Department of Health and Human Services. Alcohol metabolism: an update. *Alcohol Alert* 2007;72. Disponibile all'indirizzo: <https://pubs.niaaa.nih.gov/publications/aa72/AA72.pdf>; ultima consultazione 10/9/2021.
- WHO. *Global status report on alcohol and health. 2011*. Geneva: World Health Organization; 2011.
- WHO. *Global status report on alcohol and health. 2018*. Geneva: World Health Organization; 2018a.
- WHO. *Fact sheet on alcohol consumption, alcohol-attributable harm and alcohol policy responses in European Union Member States, Norway and Switzerland*. Copenhagen. WHO; 2018b.
- WHO. *Status report on alcohol consumption, harm and policy responses in 30 European countries 2019*. World Health Organization Regional Office for Europe, 2019.

Capitolo 3.

DIAGNOSI DELLA SINDROME FETOALCOLICA E DELLO SPETTRO DEI DISTURBI FETO ALCOLICI

Luigi Tarani (a), Patrizia Riscica (b), Luigi Memo (c), Giovanna Coriale (d), Patrizia Messina (e), Francesco Paolo Busardò (f), Alba Ricchi (g), Carla Trevisan (b), Simona Pichini (h)

(a) Dipartimento Materno Infantile e Scienze Urologiche, Sapienza Università di Roma, Roma

(b) Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe, Spresiano (TV)

(c) Ambulatorio di Genetica Clinica, AULSS n 3, Serenissima e AULSS n 8 Berica, Vicenza

(d) ASL Roma 1, Roma

(e) Policlinico Umberto I, Sapienza Università di Roma, Roma

(f) Dipartimento di Eccellenza di Scienze Biomediche e Salute pubblica, Università Politecnica delle Marche, Ancona

(g) Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno-Infantili e dell'Adulto, Università degli studi di Modena e Reggio Emilia, Modena

(h) Centro Nazionale Dipendenze e Doping, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Diagnosi di FAS/FASD

La diagnosi di FAS/FASD (*Foetal Alcohol Syndrome/Foetal Alcohol Spectrum Disorders*) è attualmente possibile secondo il criterio di esclusione poiché non esiste ad oggi un test biochimico o genetico che la possa confermare (Hoyme *et al.*, 2016; Klug *et al.*, 2021). La sua valutazione nasce da un sospetto clinico che porta all'esecuzione di test della medicina generale e di test genetici; dopodiché si basa sull'esame obiettivo del bambino e soprattutto sull'anamnesi del consumo di alcol gestazionale, proprio perché l'elemento diagnostico fondamentale è quello nel quale si conferma l'assunzione di alcol da parte della madre durante il periodo gestazionale. Vanno poi connessi degli elementi anamnestici che riguardano la storia della madre (es. la permanenza in carcere, gli abusi fisici e psicologici, l'uso di droghe o incuria nello stile di vita, ecc.).

Diversamente, se il bambino viene adottato da orfanotrofi dai Paesi dell'Est Europa, è necessario conoscere le schede anamnestiche o tentare una diagnosi differenziale (Colom *et al.*, 2021; Tenenbaum *et al.*, 2020). Tutti questi elementi anamnestici vanno convogliati in un quadro clinico che risponde a criteri diagnostici. La difficoltà più grande da affrontare è rappresentata dall'attuale assenza di uniformità sulle linee guida di FASD applicate nei diversi Paesi nel mondo. Nel corso degli anni sono state sviluppate da differenti gruppi di ricerca diverse linee guida per la diagnosi: le *Institute of Medicine Guidelines* (IOM) (Stratton *et al.*, 1996); il *4-Digit Diagnostic Code* (Astley, 2004); le *Hoyme Updated Clinical Guidelines* (Hoyme *et al.*, 2016), le *Canadian FASD Guidelines* (Chudley *et al.*, 2005); le *Centers for Disease Control and Prevention (CDC) Guidelines* (Bertrand *et al.*, 2004), le *British Medical Association Guidelines* (BMA Board of Science, 2007) e la *Australian Guide to the diagnosis of FASD* (Bower & Elliott, 2016).

La mancanza di criteri diagnostici uniformemente accettati a livello internazionale rende la diagnosi di FAS/FASD una sfida complessa, in continua evoluzione e ancora in corso.

Attualmente in Italia si utilizzano le *Hoyme Updated Clinical Guidelines* (Hoyme *et al.*, 2016), di cui si presenta un prospetto nel Riquadro 1.

RIQUADRO 1. Criteri aggiornati per la diagnosi di FASD

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 ($\leq 10^\circ$ 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 $\leq 10^\circ$ percentile
- C. Deficit della crescita celebrale/anomalie del sistema nervoso centrale tra cui ≥ 1 :
 1. Circonferenza cranica $\leq 10^\circ$ 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:
 - Alterazioni cognitive:
 - Evidente alterazione del funzionamento globale (abilità intellettive generali $\geq 1,5$ SD sotto la media, o QI performance o QI verbale o QI spaziale $\geq 1,5$ SD sotto la media)
 - Oppure
 - Deficit cognitivo in almeno 1 dominio neuro-comportamentale $\geq 1,5$ SD sotto la media (funzionamento esecutivo, difficoltà specifiche di apprendimento, difficoltà di memoria o difficoltà visuo-spaziali)
 - Alterazioni comportamentali senza alterazioni cognitive:
 - Evidente deficit del comportamentale in almeno 1 dominio $\geq 1,5$ 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 $\geq 1,5$ 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 ($\leq 10^\circ$ 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 ($\leq 10^\circ$ 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 $\leq 10^\circ$ percentile
oppure
 2. Deficit della crescita celebrale/anomalie del sistema nervoso centrale tra cui ≥ 1 :
 - a. Circonferenza cranica $\leq 10^\circ$ percentile
 - 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'alcol (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'alcol (ARDB)

La diagnosi richiede i criteri A-B:

- A. Documentata esposizione prenatale all'alcol
- 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).

L'applicazione di questi criteri clinici fa in modo che sia possibile effettuare una diagnosi che si inserisca fra le quattro della FASD. Anche per questi motivi, l'acronimo FASD è riconosciuto come un termine "ombrello" che raccoglie varie situazioni cliniche che sono descritte in base alle possibili disabilità presenti.

La FAS è la manifestazione completa della sindrome, mentre possiamo avere manifestazioni meno gravi con alterazioni fisiche e neuro comportamentali. Le possibili varianti cliniche sono: Sindrome Feto Alcolica Parziale (*Partial Foetal Alcohol Syndrome*, PFAS); Difetti congeniti causati dall'Alcol (*Alcohol Related Birth Defects*, ARBD); Disturbo dello Sviluppo Neurologico correlato all'Alcol (*Alcohol Related Neurodevelopmental Disorder*, ARND).

In passato è stato utilizzato anche il termine *Foetal Alcohol Effects* (FAE, effetti fetali dell'alcol) ora in disuso. L'ARND, che comprende una gamma di disturbi neuro comportamentali correlati all'esposizione fetale all'alcol, è definito anche come Disturbo dello Sviluppo Neurologico correlato all'Alcol (DSNA). Il corrispondente in lingua italiana dell'ARBD è Difetti alla Nascita Causati dall'Alcol (DNCA).

Dunque, la diagnosi è un procedimento clinico e successivamente di tipo laboratoristico, in quanto sono previste tecniche diagnostiche esplorative quali la risonanza magnetica cerebrale, le ecografie dell'encefalo, del cuore o dei reni tra i test viene consigliata l'ibridazione genomica comparativa su *microarray* (*Array - Comparative Genomic Hybridization* o Array-CGH) per identificare anomalie del DNA possono essere la causa di diverse patologie.

In generale, le linee guida di cui si è accennato sopra hanno in comune l'utilizzo di quattro criteri diagnostici: la presenza di segni dismorfologici, difetti di accrescimento, l'esposizione documentata all'alcol e la presenza di disturbi a livello cognitivo/comportamentale. Sono anche presenti disturbi cognitivi comportamentali.

Ciò che differenzia le varie linee guida è il punto da cui partono per la raccolta dei dati, le linee guida IOM (Stratton *et al.*, 1996) e quelle canadesi (Chudley *et al.*, 2005) prendono in considerazione la raccolta dati relativamente ai segni dismorfologici e alla predisposizione all'alcol, mentre quelle australiane si basano sulle informazioni relative al funzionamento cognitivo e comportamentale dell'individuo, con l'aggiunta della raccolta di informazioni sull'esposizione documentata all'alcol.

Oltre le linee guida internazionali si possono utilizzare anche i criteri del DSM che nella sua quinta edizione (APA, 2013), ha inserito la Sindrome Feto Alcolica nella categoria diagnostica: Disturbo neurocomportamentale associato all'esposizione prenatale all'alcol (ND-PAE). Le persone che soddisfano i criteri per una diagnosi FASD secondo le linee guida IOM possono anche soddisfare i criteri per ND-PAE.

A differenza delle linee guida internazionali, il DSM 5 utilizza due criteri per produrre una diagnosi: i disturbi del funzionamento del sistema nervoso centrale (cognitivi e comportamentali) e i dati rispetto all'esposizione del feto all'alcol.

Utilità della diagnosi precoce di FAS/FASD

Come per tutte le patologie degenerative, anche nel caso della FAS o della FASD, la diagnosi precoce permette di ridurre quella che è la potenzialità prospettica del danno.

Poiché i problemi in questo caso sono soprattutto di carattere neuropsicologico (con delle carenze in aree ben precise) è chiaro che prima si interviene sulle alterazioni con gli strumenti della riabilitazione (logopedia, psicomotricità, fisioterapia) e prima si cagionano minori disfunzioni al paziente.

Nell'osservazione dell'ARBD ci sono bambini con cardiopatie congenite isolate, a cui non vengono eseguite anamnesi alcolologiche materne. Verosimilmente, se fossero inserite all'interno dell'anamnesi delle domande sul consumo materno di alcol nel periodo gestazionale, sarebbe

possibile dare a tali cardiopatie (che hanno un'incidenza molto elevata 1/300 neonati) una giustificazione legata all'esposizione prenatale all'alcol (Burd *et al.*, 2007).

Rispetto poi alle disabilità di natura cerebrale, è importante ricordare che la plasticità neuronale è massima nei bambini e si perde con l'avanzare dell'età. Il corpo di un adulto è ormai strutturato, mentre un bambino nei primi mesi e nei primi anni di vita ha delle capacità residue su cui è possibile lavorare, in termini di riabilitazione.

La diagnosi può essere eseguita per campo intellettuale, per quello motorio, per quello emotivo/affettivo e di conseguenza può manifestarsi con un ritardo del linguaggio (sovente verso i due anni) o con un ritardo mentale.

Per risalire alle cause di questo ritardo mentale si deve necessariamente investigare sulle abitudini di vita della madre e l'ambiente in cui è nato il bambino.

Nei bambini piccoli possono esserci dei circuiti cerebrali silenziosi che vengono stimolati sia dal lavoro della famiglia che dal lavoro di un buon terapeuta.

Dunque, è importante lavorare in équipe, ognuno con i compiti ben delineati perché la sindrome è molto vasta e comprende moltissimi ambiti della riabilitazione, che deve essere giustappunto il più precoce possibile per recuperare il gap tempestivamente.

Sindromi genetiche e diagnosi differenziale

Proprio perché nel caso della FASD o della FAS si tratta di una diagnosi di esclusione, bisogna analizzare quando i segni clinici sono presenti e a quali sindromi si possono associare.

Nel caso della FAS, i segni essenziali sono rappresentati da quella che più comunemente viene chiamata "triade": bassa statura, faccia dismorfica, ritardo psicomotorio.

È chiaro che la diagnosi è differente e più complessa in funzione dell'età in cui essa viene richiesta: l'età neonatale, l'età scolare e l'adolescenza.

Nel neonato è possibile apporre diagnosi di FAS, per esempio osservando il basso peso alla nascita e quando sono presenti dei segni dismorfici del volto.

I segni del volto sono principalmente le fessure delle palpebre corte, gli zigomi poco sviluppati, il filtro allungato (la zona che va dal naso al labbro superiore) che nei bambini con la FAS è anche molto appiattito. Un altro elemento da prendere in considerazione è il labbro superiore molto sottile.

Queste caratteristiche sono l'espressione di un blocco della maturazione del volto in conseguenza dell'interruzione della maturazione del sistema nervoso centrale. Il volto è l'espressione dello sviluppo del cervello, se lo sviluppo di esso si arresta si ferma anche quello della faccia, soprattutto nella parte mediana.

Il ritardo dello sviluppo neuromotorio è un parametro rilevabile nei primi tre anni di vita. I neonati hanno dei segni abbastanza caratteristici rappresentati ad esempio dalla irrequietezza, dal fatto che rifuggono lo sguardo; tutti elementi che richiedono una certa sensibilità clinica.

Un'età ottimale per fare una diagnosi in realtà è quella scolare, momento in cui i bambini presentano tutti i segni di questa triade, espressi in modo chiaro.

Nell'adolescente, a questi elementi clinici già citati, si possono aggiungere i disturbi del comportamento sia individuale che sociale. La lista dei segni da identificare è abbastanza articolata, però anche generica, quindi può appartenere ad una serie di sindromi simili alla FAS (la sindrome di Aarskog-Scott, la sindrome di DiGeorge o sindrome velo-cardiofacciale, la sindrome di Cornelia de Lange, la sindrome di Dubowitz, la sindrome di Noonan, la sindrome di Williams) che devono essere escluse.

Ci sono poi delle condizioni legate all'utilizzo di farmaci in gravidanza (es. idantoina, valproato) che possono dare gli stessi segni dismorfologici nel neonato, nonché la fenilchetonuria

materna (<https://rarediseases.org/rare-diseases/fetal-hydantoin-syndrome/>) (Woodward *et al.*, 2018).

Il complesso lavoro di distinzione di queste sindromi è compito del genetista clinico, che deve eseguire una serie di misurazioni nel neonato e nei successivi momenti di crescita in termini di statura, peso, circonferenza cranica e valutare se il bambino ha rispettato le tappe dello sviluppo psicomotorio, per poi fotografarlo e valutare gli aspetti dismorfici del volto a quale di queste condizioni possono essere associati.

Esistono dei sistemi diagnostici, anche computerizzati, nei quali si possono inserire i segni o sintomi del paziente per avere successivamente una lista di proposte diagnostiche di sindromi compatibili con quella del paziente in esame (Pelz *et al.*, 1996).

Una volta identificate le possibili patologie, è importante esplorare anche la possibilità di un test genetico specifico di ogni sindrome.

Come già accennato, la sindrome parziale e la sindrome totale sono caratterizzate da segni dismorfologici che le rendono facilmente individuabili. Ciò può essere diagnosticato anche in assenza della informazione circa l'esposizione prenatale all'alcol. La ARND, invece, è caratterizzata da disturbi neurocognitivi e per essere diagnosticata è necessaria una documentazione sull'esposizione all'alcol.

Non sempre però è facile ottenere l'informazione riguardante l'abitudine all'alcol della mamma nel corso della gravidanza. In primo luogo, perché la risposta alla domanda "hai bevuto durante la gravidanza?" può determinare nella donna dei meccanismi di difesa tali da bloccare eventuali risposte oneste, rispetto alle abitudini alcoliche assunte nel passato. In secondo luogo, perché a volte questo tipo di informazioni non vengono raccolte dall'operatore.

In generale, la diagnosi di ARND è difficile da eseguire. Se si considera che il 90% dei pazienti con FASD è diagnosticabile come ARND, si deduce facilmente che molti individui esposti all'alcol prima della nascita non arrivano alla diagnosi (Vorgias *et al.*, 2021).

I soggetti FASD hanno il 70% di possibilità di sviluppare un disturbo dell'attenzione e dell'iperattività. Non essendo diagnosticati come FASD, accade molto frequentemente che la diagnosi che ricevono è quella di sindrome di iperattività e deficit dell'attenzione (*Attention Deficit Hyperactivity Disorder*, ADHD) (Mattson *et al.*, 2019).

Numerosi bambini FASD vengono diagnosticati per un disturbo di attenzione e iperattività. Il problema sorge quando bisogna iniziare il trattamento terapeutico di questi pazienti.

Pur avendo a livello fenomenologico caratteristiche molto simili, le due diagnosi si differenziano fra di loro per i processi cognitivi deficitari. Alcuni studi hanno messo in evidenza come nella FASD il processo cognitivo più frequentemente deficitario sia quello dell'*encoding*, ovvero quello della codifica dell'informazione o di aggancio dell'attenzione. Questa sembrerebbe una caratteristica specifica del funzionamento cognitivo della FASD.

A livello terapeutico, se si lavora come in presenza dell'ADHD si corre il rischio che il percorso terapeutico non risulti efficace; diverso sarebbe stato se il bambino fosse stato trattato come un soggetto con ADHD con una condizione clinica di FASD.

Altro disturbo frequentemente presente in concomitanza alla FASD è il Disturbo dello Spettro Autistico (Stevens *et al.*, 2012). Molti bambini con FASD presentano sintomi simili a quelli che caratterizzano lo spettro autistico. Si conosce ancora poco rispetto a come i sintomi autistici si esprimano all'interno della condizione clinica della FASD e in che cosa si differenzia dal disturbo dello spettro autistico. Sicuramente, avrà delle caratteristiche specifiche qualora i disturbi dello spettro autistico siano presenti nella condizione clinica della FASD.

Ulteriori disturbi frequentemente associati, sono quelli a carattere psichiatrico che nella FASD si configurano come disabilità secondarie o come conseguenza dei disturbi cognitivi comportamentali (Wozniak *et al.*, 2019).

Altra condizione, spesso associata alla FAS, è quella clinica dei disturbi psicopatologici, anche rispetto a tale ambito conosciamo poco.

Ciò che è conosciuto è che la manifestazione dei disturbi psichiatrici nella condizione FASD risulta essere molto più grave, intensa e farmaco-resistente rispetto ai disturbi psichiatrici che si presentano come patologia a sé stante (Hoyme *et al.*, 2016).

Prospettive della diagnosi precoce

È auspicabile che la diagnosi possa essere intrapresa ovunque, che non sia soltanto ad appannaggio di alcuni centri. Quindi, tutte le figure sanitarie coinvolte in questo ambito dovrebbero conoscere non solo la parte teorica e pratica dell'esame obiettivo, ma anche le basi del settore laboratoristico strumentale.

Numerosi genetisti clinici hanno trovato decisivo ripercorrere il lavoro del prof. Hoyme nel visitare i bambini, proprio perché c'è uno stile diverso da quello adottato per altre sindromi.

Come accennato, una forte componente della capacità diagnostica è relativa all'attività di laboratorio, quindi l'obiettivo primario è quello di potenziare le capacità diagnostiche e diffonderle a tutto il territorio nazionale.

Da tempo, l'Istituto Superiore di Sanità è promotore di un lavoro sui biomarcatori di consumo materno e di esposizione fetale all'alcol (es. metaboliti dell'alcol) che si possono rintracciare nelle matrici biologiche

Un biomarcatore in una matrice biologica della puerpera permette di individuare il consumo gestazionale di alcol in una forma obiettiva, così come la misura di un biomarcatore in una matrice biologica neonatale indica l'esposizione fetale all'alcol materno.

Biomarcatori per la diagnosi di consumo di alcol in gravidanza e di esposizione fetale nel neonato

Normalmente in gravidanza il consumo di alcol, così come il consumo di farmaci o di sostanze psicotrope, viene identificato attraverso dei questionari.

Questa tipologia di rilevazione funziona molto bene nel contesto anglosassone, dove lo stigma di essere consumatori è sicuramente meno forte rispetto a quello che si avverte nel sud dell'Europa e nell'area mediterranea dove le madri tendono a omettere il consumo di alcol più frequentemente a causa del senso di colpa (palesato di fronte alla comunità, al proprio medico o al proprio compagno) oppure perché reputano grave il consumo di droghe o perché il consumo di alcolici in questo contesto è sicuramente più limitato rispetto a quello che avviene nel nord Europa.

L'ultima frontiera della ricerca su questo argomento pone accanto alla raccolta di informazioni, l'esame dei biomarcatori dell'alcol proprio perché questi ultimi costituiscono la misura oggettiva di ciò che viene consumato dalla madre ed eventualmente ricevuto dal feto.

Il biomarcatore del consumo di alcol in gravidanza è l'etilglucuronide (EtG), un metabolita ossidativo dell'alcol, che è possibile misurare nel sangue e nelle urine, per l'evidenziazione di un consumo recente.

Per poter esaminare invece il consumo di alcol in ogni momento della gravidanza e anche subito prima del suo inizio, questo biomarcatore si misura nei capelli della puerpera (Busardò *et al.*, 2018). I capelli crescono mediamente 1 cm al mese e sono come un nastro registratore di tutti i consumi di xenobiotici, ossia sostanze esterne all'organismo nei mesi di crescita del capello stesso. Effettuando quindi una analisi segmentale (per segmenti di 1 o più cm) è possibile identificare i consumi mensili e quindi facendo un'analisi a ritroso, segmentale centimetro per

centimetro, è semplice identificare tale consumo durante ogni mese della gravidanza o prima che essa sia iniziata.

Esistono dei valori soglia dell'EtG nel capello per identificare una madre astinente, che dunque non beve; tale valore è pari o inferiore a 5 picogrammi per milligrammo di capello.

Un altro valore soglia importante è quello di 30 picogrammi per milligrammo di capello e tutti i valori superiori ad esso che indica invece una bevitrice cronica eccessiva (Gomez-Roig *et al.*, 2018).

Il range di valori tra 5 e 30 picogrammi per milligrammo di capello indica invece le madri che bevono in maniera sociale e comunque non raccomandata durante la gravidanza, in cui l'unica raccomandazione è l'astinenza totale dall'alcol.

Da uno studio condotto dal gruppo di ricerca del Centro Nazionale Dipendenze e Doping dell'ISS nel 2016 emerge ad un valore superiore agli 11 picogrammi di EtG per milligrammo di capello materno nell'intera ciocca di 9 cm relativa a tutta la gravidanza corrisponde una esposizione fetale (riscontrabile con valori elevati di EtG nel meconio neonatale) e quindi l'alcol giunge sino al feto (Joya *et al.*, 2016)

Il taglio del capello, previo consenso materno si può fare nel corso della prima visita antenatale o in quelle successive, per fare poi successivamente un intervento breve sui rischi connessi all'uso di alcol. Dai cm di capello esaminati prossimali al cuoio capelluto si può risalire alle abitudini di consumo prima e durante tutta la gravidanza.

Sul nascituro è possibile utilizzare il meconio come matrice. Si tratta in un materiale organico di colore bruno-verdastro contenuto nell'intestino fetale, che si produce a partire dal secondo/terzo trimestre e fornisce quindi informazioni su eventuale esposizione del feto a xenobiotici durante gli ultimi due trimestri della gravidanza.

Nel 2008 il gruppo di ricerca del Centro Nazionale Dipendenze e Doping dell'Istituto Superiore di Sanità in collaborazione con la Tossicologia Forense dell'Università di Pavia ha messo a punto l'esame dell'EtG nel meconio neonatale, stabilendo un valore soglia al di sopra del quale era provata una esposizione fetale all'alcol gestazionale (Morini *et al.*, 2008). Il valore soglia è stato rivisto nel tempo e nell'attualità un valore di EtG di 30 ng per grammo di meconio è il valore sopra il quale un neonato viene considerato prenatalmente esposto all'alcol gestazionale (Malaca *et al.*, 2019).

Tale esame non è mai stato introdotto nella routine degli esami di screening neonatale per l'elevato costo delle analisi e la strumentazione complessa richiesta per tale analisi normalmente non disponibile nei laboratori ospedalieri.

L'esame dell'EtG nel meconio può essere richiesto ai dipartimenti di Medicina Legale e tossicologia Forense di molte Università Italiane, ma attualmente in Italia viene effettuata presso il Centro Nazionale Dipendenze e Doping dell'Istituto Superiore di Sanità e dal Dipartimento di Scienze Biomediche e Sanità Pubblica, Università Politecnica delle Marche, Università delle Marche.

Attraverso il meconio è possibile stabilire quale sia stato il consumo alcolico da parte della madre nel secondo e terzo trimestre, con dei quali valori che possono essere attribuiti alla concentrazione di EtG nello stesso, ovvero 30 nanogrammi per grammo di meconio.

Un valore superiore ai 30 nanogrammi rivela un'esposizione all'alcol etilico; pertanto, una volta che il meconio è positivo (con un valore superiore a tale concentrazione di 30) sarà necessario adottare alcune azioni di monitoraggio.

Dato di laboratorio

Il meconio viene espulso nel corso delle prime 24 ore, con una raccolta assai semplice che avviene attraverso il pannolino.

Per ciò che attiene la madre, questo dato è utile per comprendere il reale consumo di alcol ed eventualmente di altre sostanze da abuso, per poi indirizzarla verso un intervento breve e mirato da parte di un professionista di settore.

Il comparto scientifico è concorde sul fatto che tale percorso diagnostico dovrebbe esser di routine, assieme a tutte le altre analisi propedeutiche ad accertare lo stato di salute. A maggior ragione, si dovrebbe svolgere obbligatoriamente quando c'è un sospetto, quando si palesa una situazione di particolare fragilità ed è conosciuta la storia della madre, con un conclamato consumo alcolico.

Se c'è un'astinenza nel corso della prima visita antenatale, l'esame si può ripetere o non ripetere, ma qualora sia presente un valore di EtG sopra gli 11 picogrammi è doveroso informare la madre.

In questo secondo caso, l'esame andrebbe ripetuto nel secondo trimestre, per vedere se la madre continua a bere ed eventualmente indirizzarla presso un centro di alcologia o allungare l'intervento breve rispiegando nuovamente tutti rischi dovuti all'assunzione di alcol in gravidanza (anche minimo). Se poi nel terzo trimestre ci sono ancora dei valori elevati, diviene obbligatorio intraprendere l'analisi del meconio.

Su come utilizzare il dato nel neonato il cui meconio ha valore di EtG pari o superiori ai 30 nanogrammi grammo è fondamentale evidenziare che tali valori non sono sicuramente forieri di uno sviluppo della FAS o della FASD. Tuttavia, sarà necessario (proprio perché al momento non ci sono dei protocolli precisi) iniziare con una visita presso un neuro psichiatra infantile e monitorare qualsiasi comportamento anomalo; ciò per ripetere con intervalli di tempo stabiliti un follow-up costante nel tempo.

Ruolo dell'ostetrica

L'ostetrica è la figura professionale sanitaria di riferimento per la promozione della salute riproduttiva nella donna e la prevenzione della FASD.

Un maggior chiarimento sulle funzioni degli operatori sanitari che assistono le donne in gravidanza viene fornito dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (World Health Organization, WHO), che ha preso in considerazione questa condizione fisiologica (tramite delle apposite linee guida) per l'identificazione e il trattamento dell'uso di sostanze in gravidanza.

Già dal primo incontro con la donna, in periodo pre-concezionale, in gravidanza o in puerperio l'ostetrica individua fattori di rischio per la salute materno neonatale attraverso l'anamnesi ostetrica personale e familiare, attua un intervento minimo di sensibilizzazione sui possibili rischi associati a stili di vita e consumo di sostanza potenzialmente dannosi, e pianifica un piano assistenziale personalizzato, quando indicato con il coinvolgimento di altre figure professionali, e con il consenso della donna.

Tuttavia, non sempre i genitori che risultano positivi allo screening sull'uso di alcol sono disponibili a modificare le proprie abitudini e stili di vita, spesso a causa di senso di colpa, stigma sociale o scarsa consapevolezza delle reali possibili implicazioni per la salute nel lungo termine, ad esempio se associate ad un consumo moderato o occasionale di alcol.

L'ostetrica, così come tutti i professionisti sanitari, ha la responsabilità professionale e deontologica di trasmettere informazioni oggettive basate su evidenza scientifica, affinché la donna e la coppia possano attuare una scelta autonoma e consapevole. Inoltre, laddove indicato, attiva la rete di supporto territoriale multidisciplinare per sostenere la coppia nel tempo attraverso follow-up mirati.

L'anamnesi ostetrica prevede di fatto già nella sua routine domande sulle abitudini alimentari e sugli stili di vita; tuttavia sono spesso generiche in riferimento alla tipologia di sostanza, modalità e tempistiche di assunzione.

È quindi di fondamentale importanza introdurre nell'anamnesi delle domande anamnestiche di carattere alcolico, mirate ad individuare non solo il consumo di alcol ma anche la sua modalità e tempistiche di assunzione.

Tale metodologia si rivela importante per identificare le consumatrici o le donne che consumano occasionalmente e che hanno un'inconsapevolezza rispetto ad un possibile danno causato dall'alcol.

Infine, un'anamnesi ostetrica mirata e una conseguente analisi alcolica mirata sono non solo fondamentali per evidenziare situazioni a rischio e pianificare l'assistenza, ma anche occasioni di intervento assistenziale minimo, ovvero un tempo specifico di prevenzione che l'operatore dedica per sensibilizzare circa i rischi associati ad un consumo di alcol in gravidanza.

Nei Paesi anglosassoni vengono utilizzati dei test standardizzati, come l'AUDIT Test (*Alcohol Use Disorders Identification Test*) (WHO, 2001), l'AUDIT-C (Bazzo *et al.*, 2015) e T-ACE (*Tolerance – Annoyed, Cut down, or Eye-opener question*) (Chang *et al.*, 2010) utilizzati anche per la popolazione italiana. Quindi, è utile il dosaggio di marcatori biologici come l'EtG, prodotto diretto del metabolismo dell'alcol che consente di individuare il consumo della sostanza durante la gestazione.

Tale indagine non è costosa, non è invasiva. È un semplice esame delle urine che viene inserito insieme ad altri accertamenti richiesti alla paziente in fase di controllo. Qualsiasi ammissione o rilevamento di consumo in gravidanza va registrato come uno screening positivo e in questi casi l'ostetrica deve informare la donna sui rischi connessi all'assunzione di alcol nel periodo gestazionale e incoraggiarla a smettere di bere.

Se la donna ha una dipendenza da alcol, deve essere indirizzata verso i servizi deputati al trattamento del disturbo da alcol.

Nel caso di un accertamento positivo in gravidanza già in atto, l'ostetrica ha il compito di tranquillizzare la madre e informarla che non sempre questa sindrome si sviluppa e che comunque verranno prese tutte le precauzioni affinché la salute del bambino sia tutelata.

Infatti, si dovrebbe dare avvio ad un percorso di assistenza programmata del bambino. Alla nascita andrebbe programmata una visita con il pediatra dismorfologo e genetista, che procederà ad altre valutazioni con cadenza annuale fino a definizione della diagnosi, anche dal punto di vista psicologico, per individuare alcuni deficit tipici. Per ogni specifico caso è indicato intervenire precocemente e con modalità personalizzate.

Secondo le più recenti linee guida nazionali (Ministero della Salute *et al.*, 2011) per la gravidanza fisiologica, i professionisti di settore e, in particolare, l'ostetrica debbono informare le donne gravide (o che hanno pianificato una gravidanza) di assumere zero alcol durante la gravidanza. Questo perché l'alcol passa la barriera placentare e influenza il normale sviluppo del feto in qualsiasi momento della gravidanza.

L'intervento di sensibilizzazione e prevenzione dei possibili danni alcol correlati per la salute materno neonatale è altrettanto fondamentale in puerperio. L'ostetrica nell'intervento assistenziale post natale informa la donna e la coppia sui rischi associati al consumo di alcol in allattamento, in quanto l'alcol, per osmosi, passa nel latte, rendendolo alcolico. I neonati esposti all'alcol presentano irritabilità, disfunzioni della suzione, alterazioni sonno veglia. Il consumo di alcol è contro indicato sempre, anche nelle madri che scelgono la formula per alimentare i propri neonati, perché è sostanza psicotropa, e può quindi alterare e rallentare la risposta di accudimento rispetto i bisogni primari del neonato.

Criticità e utilità

Questa sindrome, di solito è diagnosticata in una fase avanzata dell'infanzia, benché la diagnosi precoce sia importante per garantire al bambino l'accesso a programmi educativi e servizi sociali specifici, sia per lui e per il nucleo familiare.

Difatti, i bambini affetti da FASD su cui si interviene tempestivamente e che ricevono un'educazione particolare hanno maggiori probabilità di sviluppare pienamente il proprio potenziale.

Una diagnosi attendibile è possibile se l'eccessivo consumo di alcol della madre è documentato e se si verificano i casi di ritardo pre e postnatale della crescita, di peculiarità fisiche specifiche (testa e viso), di disfunzioni del sistema nervoso centrale e danni conseguenti.

La diagnosi finale combina la valutazione psicologica, i segni fisici e la storia prenatale, richiedendo lo sforzo congiunto di genetisti, psicologi clinici, logopedisti e neuropsicologi.

Per i nati è invece possibile identificare la FAS attraverso la diagnosi ecografica prenatale incentrata su: ritardo di crescita intrauterino, specifico dismorfismo facciale, malformazioni del corpo calloso, dei tessuti oculari e renali (https://www.epicentro.iss.it/alcol_fetale).

Criticità della diagnosi

La diagnosi di FASD è una diagnosi clinica con la caratteristica di *esclusione*. Il primo passo è esaminare perfettamente l'anamnesi di questa tipologia di pazienti, per eseguire i test genetici di massima e infine giungere alle conclusioni diagnostiche.

Quindi, essendo una diagnosi clinica e pur sempre discutibile, ciò accade anche in tutte quelle condizioni cliniche genetiche note, in cui esistono test genetici che si possono fare degli errori diagnostici per entusiasmo, figurarsi in questa dove non ci sono possibilità di comprovare con test biochimici o genetici, l'ipotesi diagnostica di tipo clinico.

Il dato essenziale, di conseguenza, è quello dell'assunzione da parte della madre di alcol nel corso del periodo gestazionale, ma questo non sempre si può rilevare perché molto spesso si incontrano dei bambini adottati.

Ma la vera criticità diagnostica è far emergere la parte immersa, quella molto più profonda dell'iceberg, dove ci sono i disturbi neurologici associati a fenotipi.

Quando la sindrome è evidente nei primi anni di vita, si palesa con una determinata evidenza una stigmata del volto. Se invece i sintomi del bambino cominciano a manifestarsi più avanti, dai 3 ai 5 anni o addirittura in adolescenza, la sindrome si può confondere (a causa della pluralità di manifestazioni) con tutta una serie di disturbi del neurosviluppo che vanno dalla mancanza di concentrazione, all'iperattività, al ritardo cognitivo, fino ai disturbi dell'umore e ai i disturbi della condotta. Questo perché il danno provocato dall'alcol e dai suoi metaboliti sul feto, durante la gravidanza, dipende da tanti fattori. Prima di tutto dal periodo in cui il feto è stato aggredito, poi dalla quantità assunta. Di conseguenza le manifestazioni sono estremamente variabili.

La difficoltà che si trovano ad affrontare gli operatori è proprio riuscire a distinguere i sintomi della FASD da quelli di altri disturbi del neurosviluppo.

I principali impedimenti per acquisire un'anamnesi dichiarata e sufficientemente completa risiedono nei sentimenti materni riverberati nell'onestà intellettuale di ammettere che il bambino ha dei disturbi, un ritardo o delle malformazioni causate dall'uso di alcol da parte della madre.

Sovente si assiste alla mancanza di consapevolezza del danno arrecato, poiché non si conosce quello che si è fatto, si ignorano le ripercussioni negative a lungo termine delle proprie abitudini non corrette. Di solito manca la consapevolezza, ma anche quando c'è, si presentano dei sentimenti di vergogna e di colpa che contrastano l'ammissione di aver consumato alcol durante

la gravidanza. Quindi, molto spesso non si giunge ad una diagnosi, proprio perché non c'è una anamnesi completa, non c'è una documentazione medica che supporta la possibile diagnosi. Non solo nelle madri naturali, ma anche rispetto all'alveo familiare dei bambini adottati. I genitori adottivi (spesso non informati dalle associazioni) non sono a conoscenza dell'ambiente di provenienza del bambino ed erroneamente pensano che con un amore incondizionato il bambino possa migliorare; purtroppo, questo bambino ha un danno organico.

Nei casi di adozione, la criticità maggiore da superare è avere la possibilità di conoscere tutta la storia del bambino e che inizia con il rapporto che ha con la madre (storia della gravidanza).

Utilità della diagnosi precoce

L'utilità della diagnosi tempestiva in generale vale per tutte le condizioni genetiche, ma anche oncologiche o per le patologie degenerative; prima si intercetta, prima si interviene.

Siccome i danni nella FAS sono di carattere neuro-psicologico (con delle carenze in ambiti ben precisi) è chiaro che prima si interviene in determinate aree con gli strumenti della riabilitazione (logopedia, psicomotricità, fisioterapia) e prima si arreca beneficio al paziente.

Questo perché la plasticità neuronale dei bambini nei primi mesi e nei primi anni di vita consente di lavorare, in termini di riabilitazione, sulle capacità residue. Diventa palese il vantaggio di una diagnosi precoce.

Per esempio, nell'osservazione dell'ARBD accade di incontrare bambini con cardiopatie congenite isolate, a cui non viene fatta un'anamnesi alcolica materna. Per tale problema se all'interno dell'anamnesi fosse inserita una domanda sul consumo materno di alcol, sarebbe possibile dare a queste cardiopatie (che hanno un'incidenza molto elevata 1/300 neonati) un'etichetta di riconoscimento. Ciò serve per capire la genesi del problema, intervenire precocemente ed evitare che si possa ripetere nuovamente ad esempio negli eventuali futuri fratelli.

In generale, il vantaggio della diagnosi precoce è quello di consentire il pieno conseguimento delle abilità di un soggetto anche con abilità ridotte e fare leva anche sui minimi potenziali residui, fare proprio un punto di forza su quello che c'è di residuo per poterlo sviluppare.

Nei bambini piccoli possono esserci dei circuiti cerebrali silenziosi che vengono stimolati sia dal lavoro della famiglia che dal lavoro di un buon terapeuta.

Inoltre, è importante sottolineare ancora una volta quanto sia determinante lavorare in équipe, ognuno con i compiti ben delineati perché la sindrome è molto vasta e comprende moltissimi ambiti della riabilitazione che deve essere giustappunto il più precoce possibile per recuperarli tempestivamente.

Bibliografia

- American Psychiatric Association. *DSM-5 Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Raffaello Cortina Editore; 2014.
- Astley SJ. *Diagnostic guide for fetal alcohol spectrum disorders: The 4-Digit Diagnostic Code*. Third Edition. Seattle, WA: University of Washington; 2004. Disponibile all'indirizzo: <http://depts.washington.edu/fasdpn/pdfs/guide2004.pdf>; ultima consultazione 4/10/2021.
- Bazzo S, Battistella G, Riscica P, Moino G, Dal Pozzo G, Bottarel M, Geromel M, Czerwinsky L, Reliability of a self-report Italian version of the AUDIT-C questionnaire, used to estimate alcohol consumption by pregnant women in an obstetric setting. *Riv Psichiatr* 2015;50(2):89-94 doi 10.1708/1872.20456.

- Bertrand J, Floyd RL, Weber MK, O'Connor ML, Riley EP, Johnson KA, Cohen DE. *National Task Force on Fetal Alcohol Syndrome and Fetal Alcohol Effect. Fetal Alcohol Syndrome: guidelines for referral and diagnosis*. Atlanta, GA: Centers for Disease Control and Prevention; 2004.
- BMA Board of Science. *Fetal alcohol spectrum disorders: A guide for healthcare professionals*. 2007. London: British Medical Association; 2007.
- Bower C, Elliott EJ on behalf of the Steering Group. *Australian Guide to the diagnosis of Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD)*. Canberra: Australian Government Department of Health; 2020. Disponibile all'indirizzo: https://www.fasdhub.org.au/contentassets/32961d4a5cf94de48ebcf985c34d5456/australian-guide-to-the-diagnosis-of-fasd_all-appendices_feb2020_isbn.docx.pdf; ultima consultazione 2/11/2021.
- Burd L, Deal E, Rios R, Adickes E, Wynne J, Klug MG. Congenital heart defects and fetal alcohol spectrum disorders. *Congenit Heart Dis*. 2007 Jul-Aug;2(4):250-5. doi: 10.1111/j.1747-0803.2007.00105.x.
- Busardò FP, Pichini S, Zaami S, Pacifici R, Kintz P. Hair testing of GHB: an everlasting issue in forensic toxicology. *Clin Chem Lab Med*. 2018 Jan 26;56(2):198-208. doi: 10.1515/cclm-2017-0397.
- Chang G, Fisher ND, Hornstein MD, Jones JA, Orav EJ. Identification of risk drinking women: T-ACE screening tool or the medical record. *J Womens Health (Larchmt)*. 2010 Oct;19(10):1933-9. doi: 10.1089/jwh.2009.1911.
- Chudley A, Conry J, Cook J, Looock C, Rosales T, LeBlanc N. Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*. 2005;1(172(5 Suppl):S1-S2
- Colom J, Segura-García L, Bastons-Compta A, Astals M, Andreu-Fernandez V, Barcons N, Vidal R, Ibar AI, Fumadó V, Gómez N, Russiñol A, Garcia-Algar O. Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) among Children Adopted from Eastern European Countries: Russia and Ukraine. *Int J Environ Res Public Health*. 2021 Feb 3;18(4):1388. doi: 10.3390/ijerph18041388.
- Gomez-Roig MD, Marchei E, Sabra S, Busardò FP, Mastrobattista L, Pichini S, Gratacós E, Garcia-Algar O. Maternal hair testing to disclose self-misreporting in drinking and smoking behavior during pregnancy. *Alcohol*. 2018 Mar;67:1-6. doi: 10.1016/j.alcohol.2017.08.010.
- Hoyme HE, Kalberg WO, Elliott AJ, Blankenship J, Buckley D, Marais AS, Manning MA, Robinson LK, Adam MP, Abdul-Rahman O, Jewett T, Coles CD, Chambers C, Jones KL, Adnams CM, Shah PE, Riley EP, Charness ME, Warren KR, May PA. Updated clinical guidelines for diagnosing fetal alcohol spectrum disorders. *Pediatrics*. 2016 Aug;138(2):e20154256. doi: 10.1542/peds.2015-4256.
- Inkelis SM, Thomas JD. Sleep in infants and children with prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res*. 2018 May 31;42(5):1011-1016. doi: 10.1111/acer.13803.
- Joya X, Marchei E, Salat-Batlle J, García-Algar O, Calvaresi V, Pacifici R, Pichini S. Fetal exposure to ethanol: relationship between ethyl glucuronide in maternal hair during pregnancy and ethyl glucuronide in neonatal meconium. *Clin Chem Lab Med*. 2016 Mar;54(3):427-35. doi: 10.1515/cclm-2015-0516.
- Klug MG, O'Connell AM, Palme A, Kobrinsky N, Burd L. A Validation study of the alcohol related neurodevelopmental disorders behavioral checklist. *Alcohol Clin Exp Res*. 2021 Apr;45(4):765-772. doi: 10.1111/acer.14570.
- Malaca S, Marchei E, Barceló Martín B, Minutillo A, Pichini S. Novel fast ultra-performance liquid chromatography-tandem mass spectrometry (UHPLC-MS/MS) and extraction of ethylglucuronide in meconium samples. *Drug Test Anal*. 2019 Sep;11(9):1471-1475. doi: 10.1002/dta.2658.
- Mattson SN, Bernes GA, Doyle LR. Fetal Alcohol Spectrum Disorders: a review of the neurobehavioral deficits associated with prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res*. 2019 Jun;43(6):1046-1062. doi: 10.1111/acer.14040.
- Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità CeVEAS. *Gravidanza fisiologica*. Roma: Ministero della Salute; 2011. (Linea guida 20).

- Morini L, Marchei E, Pellegrini M, Groppi A, Stramesi C, Vagnarelli F, Garcia-Algar O, Pacifici R, Pichini S. Liquid chromatography with tandem mass spectrometric detection for the measurement of ethyl glucuronide and ethyl sulfate in meconium: new biomarkers of gestational ethanol exposure? *Ther Drug Monit.* 2008 Dec;30(6):725-32. doi: 10.1097/FTD.0b013e31818b2fd9.
- Pelz J, Arendt V, Kunze J. Computer assisted diagnosis of malformation syndromes: an evaluation of three databases (LDDDB, POSSUM, and SYNDROC). *Am J Med Genet.* 1996 May 3;63(1):257-67.
- Stevens SA, Nash K, Koren G, Rovet J. Autism characteristics in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Child Neuropsychol.* 2013;19(6):579-87. doi: 10.1080/09297049.2012.727791.
- Stratton K, Howe C, Battaglia F (Ed.). *Fetal Alcohol Syndrome: Diagnosis, Epidemiology, Prevention, and Treatment.* Washington, DC: National Academy Press; 1996.
- Tenenbaum A, Mandel A, Dor T, Sapir A, Sapir-Bodnaro O, Hertz P, Wexler ID. Fetal alcohol spectrum disorder among pre-adopted and foster children. *BMC Pediatr.* 2020 Jun 3;20(1):275. doi: 10.1186/s12887-020-02164-z.
- Vorgias D, Bernstein B. *Fetal Alcohol Syndrome.* [Updated 2021 Jul 26]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island, FL: StatPearls Publishing; 2021 Jan-. Disponibile all'indirizzo: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448178/>; ultima consultazione 2/11/2021.
- WHO. *AUDIT: the Alcohol Use Disorders Identification Test: guidelines for use in primary health care.* Geneva: World Health Organization; 2001. Disponibile all'indirizzo: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/67205>; ultima consultazione 2/11/2021.
- Woodward LJ, Christopher C, McPherson CC, Volpe JJ. Chapter 38 - Passive Addiction and Teratogenic Effects. In: Volpe JJ et al. (Ed). *Volpe's Neurology of the Newborn (Sixth Edition).* Neurology of the Newborn. Fifth Edition. Elsevier; 2018. p. 1149-1189.
- Wozniak JR, Riley EP, Charness ME. Clinical presentation, diagnosis, and management of fetal alcohol spectrum disorder. *Lancet Neurol.* 2019 Aug;18(8):760-770. doi: 10.1016/S1474-4422(19)30150-4.

Capitolo 4.

SPETTRO DEI DISTURBI FETO ALCOLICI: QUALI TRATTAMENTI POSSIBILI

Stefania Bazzo (a), Francesco Paolo Busardò (b), Federica Cereatti (c), Giovanna Coriale (c), Claudio Diaz (a), Simona Gencarelli (c), Patrizia Riscica (a), Valter Spiller (d), Carla Trevisan (a), Bruna Zampieri (e), Adele Minutillo (f)

(a) *Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe, Spresiano (TV)*

(b) *Dipartimento di eccellenza di scienze biomediche e salute pubblica, Università Politecnica delle Marche, Ancona*

(c) *ASL Roma 1, Roma*

(d) *ASL 3 Genova, Genova*

(e) *AULSS 2 Marca Trevigiana, Regione Veneto*

(f) *Centro Nazionale Dipendenze e Doping, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

Introduzione

La presa in carico dei pazienti con FAS (*Foetal Alcohol Sindrome*) o FASD (*Foetal Alcohol Spectrum Disorders*) può rivelarsi difficoltosa se non si ha una conoscenza approfondita delle disabilità primarie e secondarie che caratterizzano le sindromi. Le disabilità primarie riguardano i danni di tipo organico e funzionale, soprattutto a livello cerebrale. I bambini che mostrano le disabilità primarie possono presentare dei quadri di alterazione dissimili, che vanno dal ritardo intellettivo, al deficit cognitivo, dal disturbo dell'attenzione, dell'apprendimento, fino ai disturbi della condotta. Sovente, questi bambini hanno difficoltà di apprendimento, fanno fatica a riconoscere le relazioni, il contesto ambientale, sociale e fanno fatica a seguire le regole; mostrano irrequietezza, possono apparire distratti, ipersensibili e a volte aggressivi con difficoltà a gestire la rabbia, non riconoscono il pericolo, sono molto influenzabili e facilmente manipolabili. Talvolta si fidano troppo dell'estraneo, non capiscono la portata dei reali pericoli e spesso hanno dei contatti sessuali inappropriati nel corso dell'adolescenza, perché non interpretano bene il contesto. Molte ragazze, ma anche ragazzi, possono diventare vittime di violenza o abusi o avere delle gravidanze indesiderate. Le persone con FAS/FASD mostrano spesso difficoltà anche nella gestione del denaro, come quadro rispecchiante le difficoltà della vita quotidiana (Greenfield, 2002).

Con tutte queste premesse, appare chiara la necessità di porre grande attenzione ai bambini sospetti/con FAS/FASD sin dalle prime fasi della loro crescita, al fine di gestire al meglio le future complicazioni che possono sfociare nelle disabilità secondarie. Queste sono il risultato a lungo termine della complessità di FAS/FASD, dovuta principalmente ai danni organici cerebrali alla nascita che determinano disordini del neurosviluppo, spesso non riconosciuti e/o mal diagnosticati.

Nell'ambito delle disabilità secondarie si evidenzia in generale una scarsa autonomia, spesso c'è un fallimento scolastico e lavorativo, i ragazzi tendono, causa anche la loro ingenuità e manipolabilità, a commettere o essere vittime di crimini, a volte c'è un comportamento sessuale inadeguato e infine possono presentare le due disabilità più gravi e più frequenti, che sono i problemi di salute mentale e i problemi di dipendenza da sostanze o alcol (Olson *et al.*, 2021).

Le disabilità secondarie coinvolgono tutto il nucleo familiare e hanno spesso un ruolo nella disintegrazione del nucleo familiare (ISS, 2020a).

Le disabilità secondarie sono più frequenti tra le persone con FASD che non hanno la FAS completamente espressa, ma ARND (*Alcohol Related Neurodevelopmental Disorder*) ossia un Disturbo Neurologico Alcol Correlato (ISS, 2020b). Lo sviluppo di queste problematiche è più presente in quelle persone che hanno un quoziente intellettivo nella norma o semmai poco inferiore, e che fondamentalmente sono quelle persone che non vengono intercettate o diagnosticate precocemente (Moore *et al.*, 2015).

Come accennato, i problemi di salute mentale e la dipendenza da sostanze sono situazioni che compaiono di frequente nell'età adolescenziale/adulta. Oramai, è dimostrata la componente epigenetica per cui una sostanza utilizzata dalla madre può determinare un cambiamento nell'espressione genica e quindi una ereditarietà del problema e l'attitudine anche al consumo di sostanze (Thanh *et al.*, 2013).

Il trauma epigenetico potrebbe essere implicato anche nell'ambito dei disturbi mentali, quali disturbi di ansia, attacchi di panico, disturbi di personalità fino ad arrivare ha disturbi più importanti come la depressione, il disturbo bipolare, il disturbo psicotico e schizofrenia (Olson *et al.*, 2021).

Verosimilmente, questo accade come somma di fattori ambientali, traumi e predisposizione dovuta alla natura dell'individuo, da intendersi appunto come situazione emotiva, situazione ambientale e proprie risorse (ISS, 2020a).

La dipendenza spesso si instaura non solo per cause epigenetiche, ma anche perché è presente uno stato ansioso che accompagna tutta la quotidianità della persona che ha la FAS/FASD e che la fa sentire inadeguata. L'uso di alcol e/o sostanze psicotrope (soprattutto la cannabis) fa scoprire alla persona la possibilità di placare la sua sofferenza. Ciò si trasforma così in un'*autoterapia* (ISS, 2020a).

Un altro aspetto che interviene nel facilitare lo sviluppo di questa sintomatologia è sicuramente il fatto di non aver effettuato una diagnosi precoce e di non aver accompagnato la persona nel suo percorso di crescita; ma dovendo essere onesti, dobbiamo dire che fino a non molto tempo fa si pensava pressoché solo alla diagnosi di FAS, il disturbo più grave.

Gli operatori dei servizi pubblici per le dipendenze oggi si stanno interrogando sull'esposizione prenatale all'alcol dei loro pazienti, notando delle caratteristiche di complessità che possono far riflettere anche sulla cura. Sarebbe interessante comprendere se anche gli psichiatri si stanno ponendo gli stessi quesiti e sarebbe auspicabile uno studio per valutare le persone con disturbo psicotico nella persona con FASD e il disturbo psicotico delle persone senza, per cominciare ad osservare quali sono le caratteristiche e le differenze. Lo scopo è tendere verso una medicina più personalizzata nella quale sia possibile *cucire la cura addosso al paziente*.

È possibile intervenire sulle disabilità secondarie prima di tutto attraverso la diagnosi precoce, sapere cosa può rischiare quel bambino fin dall'inizio, è uno strumento importantissimo perché permette un percorso di trattamento mirato, per tutta la famiglia in generale (Olson *et al.*, 2021).

Quando si parla di famiglia in questo contesto, solitamente ci si riferisce a due tipologie: quelle adottive e quelle biologiche.

Per quanto riguarda le famiglie in cui è presente un'adozione, sovente non sono sufficientemente supportate per questo percorso. Purtroppo, molti genitori adottivi si trovano impreparati e poco informati, essere genitori diventa un percorso ricco di ostacoli e difficilissimo (Thanh *et al.*, 2013).

Per quanto riguarda invece le famiglie con padri e madri biologici, utilizzatori di sostanze psicoattive, si palesa il problema della presa in carico anche per evitare gravidanze successive (problema estremamente complesso e per certi versi invisibile e trascurato dagli operatori sanitari) (ISS, 2020b).

È possibile prevenire questa situazione, cercando di intervenire precocemente in un percorso che deve essere strutturato, in cui debbono entrare in campo non solo più figure professionali, ma anche gli stakeholder come vedremo più avanti.

Un altro elemento di riflessione è la scarsa conoscenza della FASD e questa è una seria lacuna che andrebbe colmata perché quando i bambini crescono hanno bisogno di essere riconosciuti, perché nelle situazioni meno gravi in cui non c'è ad esempio un'insufficienza mentale, i genitori prendono come capricci i comportamenti dei figli permettendo l'instaurarsi di conflitti di difficile gestione. Se i genitori non comprendono fino in fondo la genesi del problema, è compito degli operatori di salute accompagnare la famiglia in percorsi educativi e riabilitativi specifici. È importante che i professionisti si mettano in rete e dialoghino per attivare delle alleanze terapeutiche sia con le famiglie che fra di loro.

Naturalmente, questo non significherà che sarà possibile prevenire tutto, perché sicuramente ci saranno delle situazioni molto più gravi, ma sarà possibile iniziare un percorso che darà maggiore serenità alle famiglie con una diagnosi obiettiva. Una diagnosi obiettiva aiuterà i genitori a diventare consapevoli che sussiste di base un disturbo; questa consapevolezza li rasserenerà, liberandoli da eventuali sensi di colpa.

In questo quadro, non bisogna dimenticare l'importanza della formazione degli operatori a tutti i livelli proprio per fornire una consapevolezza maggiore, e l'informazione verso la comunità, ovvero una consapevolezza sociale di questa problematica; se c'è sensibilizzazione, la persona verrà trattata in maniera diversa e sicuramente più supportata (ISS, 2020a).

Per fare un esempio concreto dell'importanza della formazione, sappiamo che i pazienti FAS/FASD possono presentare problemi con l'integrazione sensoriale, ovvero quell'abilità del cervello ad integrare i vari sensi (udito, tatto, ecc.) e fare in modo che la nostra mente ne dia un'immagine equilibrata. Se si presenta un disturbo in questa integrazione il cervello non riesce ad elaborare correttamente e quindi va in sovraccarico. Quando accade questa situazione, perché magari ci sono troppe luci o troppi rumori o troppe informazioni, il cervello esplose in una sorte di corto circuito e questa esplosione si manifesta come rabbia, auto espressa o indirizzata verso l'esterno.

Se l'operatore, i familiari e il paziente stesso non conoscono che quella rabbia è il risultato di un sovraccarico sensoriale, non avranno nessuno strumento per intervenire correttamente. Differentemente, se il genitore, l'insegnante, il medico, conoscono il problema della persona (disturbo sensoriale) avranno gli strumenti idonei per prevenirlo, perché riusciranno a cogliere i segnali in tempo; inoltre, potranno suggerire strategie, per esempio suggerire al paziente FASD di uscire dal supermercato non appena avverte il sovraccarico sensoriale, oppure frequentare supermercati più piccoli.

Un altro esempio è quello per cui la persona non segua le indicazioni che la famiglia gli propone. In questo caso sarebbe importante verificare se quella persona ha un problema nell'integrazione delle informazioni e della elaborazione delle stesse, perché in questo caso, come strategia, si potrebbe pensare ad una pianificazione delle azioni che quella persona dovrà compiere nel corso della giornata. In questo modo, il suo cervello avrà una lista che gli dice punto per punto cosa deve fare e solitamente lo esegue (ISS, 2020b).

È facilmente comprensibile come dare il giusto nome al problema (diagnosi oggettiva), prendere in carico l'intero nucleo familiare fornendo strumenti e strategie sono elementi che aiuteranno la persona ad acquisire consapevolezza di sé e quindi ad avere una visione di sé stesso reale e non confusa. Una persona che d'altro canto subisce questa disorganizzazione è destinata a una vita frustrante, perché non comprenderà e non troverà delle strategie idonee.

Strumenti di intervento

Come accennato nei capitoli precedenti, la diagnosi precoce è di fondamentale importanza perché permette di pianificare un piano di intervento in grado di ridurre il rischio di disabilità secondarie. Non sempre la diagnosi è possibile nei primi mesi di vita, cosa che permetterebbe di seguire la crescita del bambino e prendere in carico da subito la famiglia (Streissguth *et al.*, 2004). È certo che l'intervento precoce, comunque prima dei 6 anni di vita, permette di avviare un trattamento sufficientemente adeguato, tale da far diminuire notevolmente le disabilità secondarie in età adolescenziale e in età adulta. Tutto questo grazie alla plasticità del cervello, che può ottenere il massimo beneficio da un trattamento precoce sviluppando il suo potenziale residuo.

Il trattamento della FAS/FASD richiede specificatamente un approccio integrato perché, data la variabilità delle problematiche che si possono presentare, è necessario che siano coinvolte diverse discipline e professionalità. Per il trattamento della FAS/FASD in generale si propone un modello ad ampio respiro in cui il successo degli interventi dipende da quanto questi ultimi integrino l'analisi personalizzata dell'individuo con l'ambiente, le relazioni con genitori e con gli insegnanti.

Poiché la FAS/FASD è una sindrome che si presenta con diverse manifestazioni cliniche e gravità, non esiste un trattamento standard, ma ogni persona va seguita con un programma che si adatti alle problematiche individuali e all'ambiente che frequenta (famiglia, scuola, lavoro). I trattamenti vanno rivisti molte volte e *cuciti* addosso alla persona. Un trattamento efficace deve essere rivolto sia al bambino con approccio cognitivo comportamentale, sia ai genitori, attraverso ad esempio il *parent training*. È poi fondamentale la formazione degli insegnanti per i quali si suggerisce un percorso formativo specifico sulla relazione con il bambino e la sua famiglia.

Tra gli esempi di modello integrato, riportiamo il modello sviluppato nei Paesi Bassi (<https://www.zo-zorgoplossingen.nl/>) che si sviluppa su tre livelli, a cui corrispondono specifiche strategie di supporto:

1. Gli effetti principali della FAS/FASD sono i problemi causati direttamente dalle alterazioni del sistema nervoso centrale. La persona con FAS/FASD può avere diversi livelli di funzionamento che possono variare nel tempo. Questo è spesso indicato come un problema motivazionale o di atteggiamento, ma è un effetto diretto del danno al sistema nervoso centrale. Questi effetti richiedono assistenza: è infatti importante ricordare che la FAS/FASD è una disabilità in cui molte manifestazioni possono migliorare ma non risolversi, e il tentare a tutti i costi di risolverle può solo aumentare la frustrazione;
2. Gli effetti secondari sono i problemi causati dagli effetti primari. I fallimenti, i problemi e le difficoltà influenzano le emozioni, l'autostima e il comportamento. Ad esempio, ripetuti fallimenti creano bassa autostima e tendenza a evitare nuove situazioni. Gli effetti secondari possono essere ridotti attraverso modalità di *coaching* per raggiungere le maggiori competenze possibili;
3. Il sistema di supporto è l'ambiente in cui vive la persona con FAS/FASD e la sua famiglia, dove si instaurano relazioni e si sviluppano le attività. Nell'ambiente si manifestano gli effetti della FASD: tali effetti possono essere invisibili in alcune situazioni e manifestarsi in modo anche importante in altre (es. in casa). L'ambiente necessita di forme di supporto per sostenere la persona con FASD.

L'importanza della qualità della relazione tra professionista e persona assistita è universalmente riconosciuta, al punto da essere ormai considerata un vero e proprio strumento professionale. In ambito sanitario una buona relazione si fonda su una comunicazione professionale efficace come vedremo nel prossimo capitolo, qui basti comprendere che un numero

molto ampio di ricerche ha evidenziato che una comunicazione professionale efficace si basa su alcuni principi generali e su alcune abilità specifiche che possono essere descritte, apprese e applicate da tutti i professionisti (Rosengren, 2012).

Un interessante modello, che può essere un presupposto di molti interventi professionali, è il counselling motivazionale che, con uno stile collaborativo, parte dal riconoscimento del valore dell'esperienza della persona e utilizza abilità relazionali specifiche per accrescere la motivazione al cambiamento e favorire una partecipazione attiva della persona al proprio percorso di cura di cui parleremo nel paragrafo successivo per dedicare questo paragrafo all'illustrazione degli strumenti più utilizzati con pazienti FAS/FASD (Ministero della Salute, 2015).

Le persone con FAS/FASD possono beneficiare di diversi tipi di trattamenti, in relazione alla sintomatologia e al livello di sviluppo raggiunto dal bambino. Nel caso vi siano danni organici è indispensabile affrontarli in prima istanza, come per esempio cure cardiologiche, odontoiatriche, ortopediche o altro. Si prosegue con un approccio cognitivo-comportamentale integrato sulla persona, sulla famiglia, sugli insegnanti e l'ambiente di lavoro, utilizzando il metodo ABA (*Applied Behavioural Analysis*), il metodo TEACCH (*Treatment Education Autistic related Communication-handicapped Children*) e/o il *Coping power*. Infine, come può essere utile un trattamento farmacologico e quali sono i principali farmaci usati.

I bambini con FAS/FASD possono avere malformazioni e alterazioni fisiche di vario genere che necessitano di cure mediche specifiche. Possono nascere, oltre che con le caratteristiche facciali specifiche, con difetti cardiaci quali Difetti del setto InterAtriale (DIA) o Difetti del setto InterVentricolare (DIV), anomalie dei grandi vasi, malformazioni renali, difetti scheletrici, ipoacusia, strabismo, alterazioni retiniche, malformazioni dentali, malformazioni alle dita delle mani e altro. Inoltre, essendoci problemi di crescita e di nutrizione, spesso hanno bisogno di percorsi di riabilitazione nutrizionale, che sembra abbiano un effetto protettivo e possano migliorare i danni cognitivi.

Sarà perciò importante sostenere il bambino e la famiglia in questo iter, tenendo conto che non sempre il bambino (e qualche adulto poi) accetterà questi trattamenti che potrebbero scatenare rabbia e rifiuto, quindi saranno da attivare strategie motivanti, senza coercizioni, per permettere un approccio sereno alle cure. Sarà fondamentale un buon sostegno ai genitori (Bastons-Compta *et al.*, 2018).

I pazienti con FASD presentano un maggior rischio di manifestare ritardo cognitivo, ADHD (*Attention Deficit Hyperactivity Disorder*), disturbi di apprendimento, disturbi pervasivi dello sviluppo (autismo e altri disturbi pervasivi non specificati), disturbo oppositivo provocatorio), disturbi della condotta (Kalberg *et al.*, 2007)

Queste patologie possono avvalersi di trattamenti con approccio cognitivo comportamentale, mirati alla modificazione e al miglioramento dei comportamenti manifesti e delle emozioni.

L'obiettivo è migliorare la qualità della vita dei pazienti e aiutarli a gestire o risolvere l'eventuale cronicizzazione di queste psicopatologie.

Si propongono di seguito alcuni metodi con approccio cognitivo comportamentale che potrebbero essere concretamente utilizzati per il trattamento delle persone con FASD (Petrenko *et al.*, 2017).

Il metodo ABA, introdotto negli anni '60 del secolo scorso da Ivar Lovaas, si basa sulla teoria dell'apprendimento e del condizionamento operante. Il comportamento viene modificato e consolidato dalle conseguenze che lo stesso riceve (Ricci *et al.*, 2014). Ad esempio, se un bambino tira la coda al gatto, il gatto graffia, aiuteremo il bambino a riconoscere la conseguenza negativa. Il comportamento viene analizzato in base agli stimoli che lo precedono (antecedenti) e ai movimenti in risposta allo stimolo (conseguenze). I bambini con FAS/FASD non hanno empatia con l'ambiente e non comprendono le conseguenze e faticano a cambiare il comportamento.

Per condizionare il comportamento si utilizzano i concetti chiave:

- *Prompting*: consiste nella presentazione di un indizio o un aiuto in modo da ottenere un comportamento che altrimenti non verrebbe messo in atto, in quanto non ancora presente nel repertorio comportamentale del bambino;
- *Fading*: consiste nel ridurre gradualmente e poi eliminare gli aiuti utilizzati, a mano a mano che il bambino mostra di non averne più bisogno, al fine di garantire l’acquisizione del comportamento adeguato e l’autonomia della risposta;
- *Shaping*: è una procedura che prevede il rinforzamento sistematico delle risposte che siano approssimazioni successive sempre più simili al comportamento adeguato;
- *Chaining*: è una procedura utilizzata per insegnare lunghe sequenze comportamentali che per un bambino con FASD sarebbero impossibili da imparare tutte in una volta, ma la cui acquisizione è possibile quando l’intera sequenza viene rotta in piccoli comportamenti. (Ricci *et al.*, 2014).

Il metodo ABA viene utilizzato per bambini e adulti con gravi alterazioni del comportamento sia in ambito di terapia clinica, che nella psicologia del lavoro o altro. Dalla letteratura emerge che il metodo è maggiormente efficace se inizia precocemente, possibilmente prima dei quattro anni. Il metodo è utile per poter lavorare su una serie di comportamenti problema, quali comportamenti ripetitivi e stereotipati, autolesionismo, aggressività, comportamenti distruttivi.

Questi atteggiamenti sono causa di ritardi o incapacità di comunicazione, ostacolano l’apprendimento e il normale funzionamento nella vita di tutti i giorni (Granpeesheeh *et al.*, 2009).

Per *task analysis* si intende una procedura che consente di scomporre un’abilità (o competenza) in sotto-abilità più semplici, secondo una sequenza temporale. Si riporta di seguito un esempio di analisi del comportamento secondo il metodo ABA tratto da Educational Academy (<http://educational--academy.blogspot.com/2018/08/il-chaining-per-insegnare-comportamenti.html>):

- prendere lo spazzolino;
- prendere il dentifricio;
- togliere il cappuccio dal dentifricio;
- afferrare lo spazzolino con la mano sinistra;
- afferrare il dentifricio con la mano destra;
- spremere una piccola quantità di dentifricio sullo spazzolino;
- aprire il rubinetto;
- bagnare lo spazzolino sotto il rubinetto;
- mettere lo spazzolino in bocca;
- spazzolare i denti inferiori sul lato sinistro della bocca;
- spazzolare i denti superiori sul lato sinistro della bocca;
- spazzolare i denti inferiori sul lato destro della bocca;
- spazzolare i denti superiori sul lato destro della bocca;
- spazzolare i denti superiori davanti;
- spazzolare i denti inferiori davanti;
- sputare nel lavandino;
- riempire il bicchiere di acqua (in questo caso il bicchiere è solitamente nel lavandino);
- mantenere in bocca l’acqua;
- sputare l’acqua;
- asciugare la bocca;
- risciacquare lo spazzolino;
- mettere a posto.

Il metodo TEACCH (1966) (Micheli & Zacchini, 2016) è un metodo educativo per bambini con disturbo dello spettro autistico e disturbo della comunicazione e/o insufficienza mentale, problematiche spesso presenti nella FAS/FASD.

Il metodo prevede la presa in carico totale sia orizzontale che verticale, che significa che deve essere applicato in ogni momento della giornata e ogni periodo dell'anno e della vita. L'ideatore è stato Eric Schopler nel 1960 nello Stato americano della Carolina del Nord (USA) per le persone con deficit comunicativi e le loro famiglie. Il metodo TEACCH dal 1972 è diventato un programma di Stato e successivamente è stato adottato in molti Paesi del mondo.

L'obiettivo che si pone il metodo TEACCH è realizzare l'autonomia della persona tramite uno specifico programma individualizzato basato sui punti di forza e sulle abilità emergenti di questi bambini. Questa metodologia permette di gestire i cosiddetti "comportamenti-problema" (comportamenti dirompenti e distruttivi). Buona parte di questi problemi nascono dalla confusione che l'ambiente presenta, ma sono ridotti quando il bambino incontra un ambiente organizzato secondo i principi dell'educazione strutturata.

È importante adattare l'ambiente domestico, di studio e di lavoro e modificarlo in base alle esigenze della persona, seguendo progressivamente l'evoluzione dei cambiamenti. Questo comporta un miglioramento della qualità di vita del bambino e dei suoi familiari e una conseguente riduzione dello stress, in quanto il bambino diventa più autonomo e meno richiestivo.

Le caratteristiche del metodo TEACCH sono definite da una continua riformulazione degli obiettivi da raggiungere. Questa modalità per le persone con FASD, dura tutta la vita. Il trattamento deve adeguarsi alle diverse età e impone un'estrema individualizzazione dell'intervento.

La collaborazione tra terapisti e familiari è fondamentale in quanto è fonte di sostegno nei momenti più gravosi. Si basa su un reciproco scambio di notizie e osservazioni, che permette un più efficace percorso del trattamento.

I due metodi strutturati sull'approccio cognitivo comportamentale si differenziano in quanto il metodo ABA viene usato nei bambini piccoli (scuola materna e primaria) o adulti più gravi, inseriti nell'ambiente familiare, per tre quattro incontri alla settimana ed è un intervento precoce e intensivo, mentre il modello TEACCH viene utilizzato con bambini più grandi, adolescenti (scuola secondaria o 1° e 2° grado) e adulti in ambiente scolastico o in situazioni di attività sociale, è molto importante la collaborazione con gli insegnanti, istruttori, allenatori.

Entrambi i metodi sono applicabili a qualunque patologia e a qualsiasi comportamento socialmente inadeguato che debba essere in qualche modo modificato.

Il *Coping power* è un modello di trattamento in setting di gruppo per i disturbi del comportamento dirompente (disturbo della condotta) in età evolutiva, applicato dalla preadolescenza in poi (Muratori *et al.*, 2013).

Coping significa *far fronte, tener testa*. In Italia il *Coping power* è stato particolarmente analizzato e studiato all'Università di Pisa (Muratori *et al.*, 2013) dove attualmente si tengono corsi di formazione sul metodo. Il programma prevede l'utilizzo di tecniche cognitivo-comportamentali e attività volte al potenziamento di diverse abilità nella gestione del quotidiano. Le attività prevedono gruppi omogenei per età e patologie.

Il programma prevede per i bambini l'utilizzo di tecniche cognitivo-comportamentali e attività volte al potenziamento di diverse abilità nella gestione del quotidiano: organizzazione dello studio, riconoscere i segnali della rabbia e imparare a modularli, riconoscere il punto di vista dell'altro, resistere alle pressioni dei pari, entrare in contatto e apprezzare gruppi positivi.

Queste attività si svolgono in gruppo omogeneo per età e patologia, in modo che ci sia un coinvolgimento emotivo, il bambino fa esperienza in vivo delle proprie emozioni e fa esperienza del rapporto sociale con i pari. Si utilizza il *role play*, o gioco di ruolo, che è una tecnica di simulazione dove i partecipanti devono svolgere il ruolo di attori e rappresentare spontaneamente

alcune situazioni, mentre altri partecipanti fungono da osservatori dei contenuti, seguirà un'analisi e una discussione di quanto accaduto. Per i genitori in parallelo si attivano dei gruppi di *parent training* per migliorare le abilità di gestione nel quotidiano, la capacità di soluzione dei problemi e ridurre lo stress.

Il *parent training* è un metodo in setting di gruppo finalizzato all'incremento delle abilità genitoriali nella gestione dei comportamenti problematici dei figli. I disordini comportamentali che hanno maggiormente beneficiato di questo tipo di intervento sono ADHD, disturbo oppositivo provocatorio, disturbi alimentari, ansia, autismo, tutti disordini correlabili ai danni da esposizione fetale all'alcol.

Sul modello del *parent training*, questi interventi sono altamente strutturati, realizzati in un setting di gruppo per genitori, accomunati dall'esperienza di difficoltà di relazione con un figlio con problematiche specifiche. I genitori possono confrontarsi, sperimentare nuovi approcci, trovare sostegno e condivisione. Gli obiettivi sono di incrementare le abilità quotidiane dei genitori nella gestione quotidiana del figlio, ridurre lo stress genitoriale e familiare e migliorare le capacità genitoriali nella soluzione dei problemi. Gli incontri sono focalizzati su contenuti diversi e integrano tecniche diverse (discussioni, video, *role play*, ecc.).

Gli adulti con FAS/FASD presentano disabilità secondarie, spesso perché la diagnosi di FAS/FASD è stata tardiva, o addirittura inesistente, e vanno curati a seconda del quadro clinico con trattamenti specifici (ISS, 2020a).

Le persone con FAS/FASD presentano un'alta percentuale di possibilità di sviluppare patologie psichiatriche, quali ad esempio disturbi di personalità, disturbi d'ansia, disturbi depressivi, disturbo bipolare, psicosi e di dipendenza da sostanze psicotrope, in particolare l'alcol. Un trattamento precoce e individualizzato, basato su un quadro diagnostico completo, favorirà una buona presa in carico condivisa con altri servizi coinvolti.

In generale bisogna tenere presente che è fondamentale la conoscenza e la comprensione di questa disabilità da parte dell'ambiente circostante: non solo dei familiari, ma anche dei vicini di casa, dei colleghi, degli amici, dei volontari, della comunità in generale. Nei confronti delle persone con FAS/FASD bisogna avere un approccio motivante che indirizzi verso comportamenti positivi in modo non rigido e/o punitivo, favorire l'autostima, la creatività e l'equilibrio, creare un clima facilitante, prediligere una routine quotidiana con strutture funzionali e di supporto, implementare buone relazioni attraverso il coinvolgimento della società (Community Living British Columbia, 2011).

La formazione degli operatori dovrebbe essere basata su alcuni aspetti rilevanti, quali la conoscenza teorico-pratica dello sviluppo normale del bambino, un'aggiornata conoscenza teorica della FASD, dell'autismo, del ritardo mentale e di altre sindromi associate. Molto importante è attivare un training intensivo e in itinere sull'educazione strutturata, in quanto le persone con varie difficoltà, hanno bisogno di una strutturazione dell'ambiente per orientarsi e per rassicurarsi. Gli operatori devono acquisire buone capacità di gestione dei "comportamenti problema", ovvero quei comportamenti dirompenti, distruttivi e pericolosi per l'individuo, per gli altri e per l'ambiente.

Infine, è da sottolineare che l'approccio formativo per gli operatori è multidisciplinare e interprofessionale, in quanto sono formati in diverse discipline quali, logopedia, terapia della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, terapia occupazionale, fisioterapia, psicologia, pedagogia ed educazione, per un approccio eclettico integrato verso i pazienti e le famiglie.

Per le persone con FAS/FASD si deve sempre tenere presente che un contesto di vita sano può migliorare le loro condizioni, proteggendole dallo sviluppo delle disabilità secondarie e aiutandole a sviluppare al meglio le proprie potenzialità. I fattori protettivi sono: un contesto familiare stabile con solidi legami di attaccamento, non essere vittime di violenza, relazioni

familiari che rispettino i differenti ruoli dei componenti, essere seguiti nel tempo da servizi specializzati nelle disabilità dopo avere ricevuto una diagnosi precoce (Petrenko *et al.*, 2014).

Non sempre i trattamenti descritti sono sufficienti per normalizzare il comportamento della persona in cura e ridurre lo stress quotidiano. In questi casi è necessario ricorrere al supporto farmacologico con scelta mirata in base ai sintomi e all'età. Il trattamento farmacologico deve essere prolungato per mesi, anche anni per ottenere un cambiamento e consolidarlo. L'individuo percepisce di essere in grado di vivere in modo migliore, meno faticoso e con contatti sociali soddisfacenti. Ci sono in atto studi neuroradiologici che, in seguito al trattamento combinato educativo, comportamentale e farmacologico, attestano un aumento del volume, con aumentata attività, di alcuni nuclei della base encefalica, che prima risultavano iposviluppati (Olson *et al.*, 2021).

Non sono stati approvati farmaci specifici per il trattamento della FAS/FASD, tuttavia alcuni farmaci sono usati per migliorare la qualità di vita. I farmaci comunemente usati sono i seguenti:

- stimolanti del Sistema Nervoso Centrale (metilfenidato) in presenza di comorbidità con ADHD;
- antipsicotici atipici (rispridone e aripiprazolo) per ridurre i comportamenti problematici e ripetitivi;
- antidepressivi tipo inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina (*Selective Serotonin reuptake inhibitors*, SSRI) per ridurre i disturbi d'ansia e depressione.

Bisogna sempre tenere presente che ogni individuo risponde in modo diverso ai trattamenti farmacologici, sia per quanto riguarda il dosaggio che la molecola (Mela *et al.*, 2020).

In Canada un gruppo di studiosi ha proposto un algoritmo per l'uso degli psicofarmaci negli individui con FASD. L'algoritmo dovrebbe semplificare e migliorare il trattamento farmacologico, riducendo gli effetti collaterali e la non conformità ai farmaci. Tale percorso non è ancora stato convalidato, lo studio è ancora aperto per quanti siano interessati ad inviare feedback e proposte (Mela *et al.*, 2020).

Counselling motivazionale

La *teoria della motivazione* su cui si fonda l'intervento di counselling motivazionale descrive la motivazione intrinseca come costituita da alcuni elementi distinti e intercorrelati tra loro (Spiller, 2014). I due aspetti che solitamente compaiono per primi sono: a) l'insoddisfazione e la preoccupazione per la situazione così come si presenta, ossia il malessere, il disagio, le criticità della condizione che la persona vive in quel momento; b) la consapevolezza delle *buone ragioni* per cambiare, ossia la considerazione degli elementi problematici. A questi si vanno ad aggiungere l'individuazione degli obiettivi di miglioramento che la persona ha in mente ipotizzando il cambiamento e la "fiducia nelle proprie capacità" di riuscire a modificare la situazione nella direzione desiderata. Questi elementi sono la base su cui si fonda "la decisione e l'impegno" nella direzione del cambiamento, come determinazione e volontà di agire, anche per lungo tempo, per modificare la situazione (Bogg *et al.*, 2019).

Miller e Rollnick descrivono la *Motivational Interview* (nota in Italia come colloquio/counselling motivazionale) molto semplicemente come un "particolare tipo di conversazione" sul cambiamento (Miller & Rollnick, 2014). Lo stile di intervento utilizza prevalentemente modalità relazionali centrate sulla persona (privilegia quindi le argomentazioni evocate dalla persona piuttosto che quelle indicate dal professionista) per far emergere, accrescere e sostenere la motivazione intrinseca al cambiamento (Pócs *et al.*, 2017). A livello internazionale la *Motivational Interview* è considerata uno dei metodi più conosciuti e validati per accrescere la consapevolezza di un problema, sviluppare la motivazione al cambiamento e accompagnare i processi di modificazione di comportamenti, atteggiamenti e stili di vita non salutari (Di Clemente

et al., 2017). È divenuto fondamento dei più recenti Interventi di Consulenza Breve in ambito sanitario (Bert et al., 2005).

Il counselling motivazionale è risultato particolarmente utile negli interventi di consulenza breve quando il tempo a disposizione per affrontare un argomento significativo è limitato a pochi minuti (Smedslund et al., 2011). Questo avviene solitamente nei cosiddetti *interventi in setting opportunistici*, ossia quando è utile sollevare una particolare questione (es. il consumo di alcol) all'interno di una consultazione che avviene in occasione di contatti per altre attività sanitarie (es. una visita ginecologica ad inizio gravidanza). Il tempo limitato impone una particolare attenzione nel proporre interventi realmente efficaci. Alcuni accorgimenti, derivati dal counselling motivazionale sono utili per accrescere la probabilità che l'intervento risulti più efficace. Seguire uno schema a più fasi, che può svilupparsi in modo più o meno completo in base al tempo che si ha a disposizione diviene quindi una buona linea guida per accrescere l'efficacia della consulenza.

Per prima cosa è sempre utile creare e mantenere un clima relazionale favorevole, orientato alla comprensione e privo il più possibile di elementi di invalidazione e trappole della comunicazione. Occorre quindi:

- comunicare che il professionista ritiene utile affrontare uno specifico argomento anche se può sembrare non collegato alla consultazione in corso (es. parlare del consumo di alcol durante la prima visita in gravidanza).
- se il tempo lo consente, si possono assumere informazioni sul punto di vista della persona sull'argomento, utilizzando domande aperte, l'ascolto riflessivo e riassumendo per esplorare comportamenti, atteggiamenti o abitudini e avere un'idea sulla disponibilità e la motivazione al cambiamento della persona.
- può essere infine possibile personalizzare l'intervento, cogliendo e sottolineando gli aspetti già presenti, legati agli elementi della motivazione emersi e aggiungendo in modo assertivo (chiaro, neutro e sottotono) alcune considerazioni professionali sugli elementi non espressi.

Alle abilità e competenze descritte fino a questo punto occorre aggiungere alcuni aspetti specifici legati agli interventi con pazienti con FAS/FASD. Le persone con FASD, seppur in gradi differenti, hanno caratteristiche particolari piuttosto definite. Possono presentare disturbi del linguaggio e difficoltà nella espressione e comprensione di contenuti, vissuti e significati. È più probabile incontrare nelle persone con FAS/FASD una difficoltà di autocontrollo, di autoregolazione, di gestione degli impulsi. Può essere inoltre presente una difficoltà, in una conversazione, a mantenere l'alternanza dei tempi e la congruenza dei contenuti. La persona con FASD può avere una comprensione della conversazione più letterale (spesso è carente nella cosiddetta *metacognizione*). L'ironia, il sarcasmo, le metafore e anche la comunicazione paraverbale e non verbale possono risultare non chiare ed essere equivocate. Possono avere infine una maggiore difficoltà a riconoscere e gestire le proprie emozioni e a identificare le emozioni altrui.

Per questi motivi, sarebbe utile utilizzare pochi semplici accorgimenti per accrescere l'efficacia della consultazione con soggetti con FAS/FASD come, per esempio, utilizzare il minor numero possibile di parole nell'esprimere un concetto, che deve essere spiegato con chiarezza e semplicità. Visto che le persone con FAS/FASD possono avere più difficoltà con i concetti astratti, è quindi utile evitare metafore, doppi sensi, l'ironia, le allusioni e mantenere la comunicazione ad un elevato livello di concretezza (ISS, 2020b). Con i bambini può essere utile una comunicazione scritta, con schemi e disegni. Occorre inoltre tenere a mente che la persona con FAS/FASD elabora le informazioni più lentamente e quindi è utile esporre un concetto alla volta, parlare lentamente, fare pause, ripetere e riassumere spesso i punti trattati (ISS, 2020b).

Può inoltre essere utile chiedere periodicamente feedback su quanto affrontato fino a quel momento, per assicurarsi che la comprensione degli eventi sia stata sufficientemente chiara. Occorre prestare particolare attenzione alla congruenza tra la comunicazione verbale e non verbale per semplificare e rendere univoco il significato della comunicazione. Se sono presenti difficoltà di mentalizzazione, occorre non dare per scontata la comprensione del legame fra cause ed effetti o della corretta sequenza temporale degli eventi. È infine importante considerare che molto spesso i problemi personali relazionali e sociali legati alla malattia possono aver indotto reazioni difensive allo stigma o di autosvalutazione e autoinvalidazione (autocritica e colpevolizzazione non motivata), per cui occorre particolare attenzione per evitare di cadere nelle più comuni trappole della comunicazione (cfr. cap. 6).

Pensando all'uso del counselling motivazionale nella FAS, è fondamentale pensare all'utilità dell'intervento breve.

Il lavoro che si tenta di fare con gli interventi brevi è quello di rendere utile l'azione qualsiasi sia il tempo a disposizione; quindi, da questo punto di vista si considera un intervento breve quello fatto sotto i 10 minuti, che pensando al lavoro di un medico o di un ginecologo è un tempo lunghissimo. La valenza dell'intervento breve è riuscire ad orientare l'interesse della persona, a sollevare il problema, senza che la cosa susciti una reazione di protezione, una reazione di difesa.

Quindi, orientare la conversazione, sollevando un problema specifico, come potrebbe essere il consumo di alcol in gravidanza, ottiene dei risultati solo se il percorso è accompagnato da una attenta osservazione e comprensione della reazione che la persona ha.

In questo senso, la capacità dell'operatore nell'intervento breve è quella di utilizzare il feedback della persona che ha di fronte, quando viene sollevato il problema, per capire qual è la sua posizione rispetto alla disponibilità ad affrontare il problema, e quindi alla possibilità di poterlo successivamente orientare al cambiamento. Ovviamente, è fondamentale chiedere prima di esprimersi su quale sia il pensiero della persona, solo così riusciamo a proporre un intervento realmente personalizzato.

Nei contesti specifici, come i reparti di ostetricia o di ginecologia, è importante che si formino i professionisti adeguatamente rispetto a questo tema, che spesso è sconosciuto. Il professionista dovrebbe chiedere se la persona beve durante la gravidanza e, a seconda della risposta, in una cornice relazione di massima attenzione e di ascolto, indirizzare, sia confermando e valorizzando la scelta di non bere, testimoniando che è un comportamento salutare sia per la persona che per il feto. Questo atteggiamento del professionista da una parte consente il rafforzamento di quello che la persona già sta facendo o altrimenti, se la persona dovesse rispondere che c'è un consumo di alcol, permette di valutare insieme il problema e stimolare la riflessione, comunicando delle informazioni specifiche legate al fatto che il consumo di alcol può nuocere (anche se non è stata determinata la quantità esatta) e che sospendere il consumo avrà sicuramente effetti protettivi sulla salute della madre e del feto.

Tutti i professionisti, che entrano in gioco durante questo periodo così delicato, dovrebbero prestare sempre la massima attenzione al problema e sollevare la questione del consumo di alcol in gravidanza, guardando sempre con attenzione e sensibilità alle modalità con cui vengono poste le domande specifiche all'interlocutore.

Il contributo che può portare il counselling motivazionale nei percorsi di prevenzione e di cura legati alle problematiche della FAS/FASD risiede nel fatto che propone sia una teoria della motivazione sia una teoria del cambiamento.

Il counselling motivazionale identifica alcuni elementi su cui gli operatori possono attivamente intervenire per modificare la situazione che si presenta e orientare la persona verso comportamenti più protettivi per la propria salute o quella del nascituro. Se la famiglia aspetta un bambino anche il marito può essere motivato a fare qualcosa di protettivo verso la moglie, che a sua volta è

motivata a fare qualcosa di protettivo verso il nascituro. L'intervento può coinvolgere quindi l'intero nucleo familiare.

Inoltre, il counselling motivazionale offre alcune linee guida rispetto ad un modello di cambiamento. Utilizza specifiche abilità relazionali per aiutare una persona a motivarsi, qualsiasi sia la condizione motivazionale che il soggetto manifesta in quel momento (Pócs *et al.*, 2017). Per ciascuna condizione è possibile quindi immaginare un intervento specifico, che si è dimostrato opportuno ed efficace per quel tipo di condizione. Queste abilità, soprattutto alcune di base, possono essere apprese e praticate da tutti i professionisti sanitari con relativa facilità (Sbrogiò, 2016).

Un'ultima riflessione va compiuta sulla possibilità di integrare il counselling motivazionale negli interventi di cura legati alle problematiche della FAS/FASD poiché il modello motivazionale può offrire una base condivisa sia nei setting opportunistici in cui quello che viene chiamato counselling motivazionale ha qualche linea guida interessante, sia nei percorsi specialistici di cura e riabilitazione in campi altamente professionalizzati, sicuramente (Orlandini *et al.*, 2019).

Si può immaginare il counselling motivazionale come una sorta di linguaggio comune, attraverso cui le varie professionalità possono leggere e comprendere la situazione delle persone con cui sono entrate in contatto. Il vantaggio di avere una base concettuale condivisa è evidente soprattutto nel lavoro di équipe, in cui è necessaria una integrazione fra gli interventi di operatori sanitari con professionalità differenti.

Avere uno strumento di dialogo e di descrizione comune può essere fondamentale, per consentire a ciascun professionista di operare con la propria specificità (che è giusto che sia differente alle altre professioni) pur partendo da una radice comune. In questo caso l'integrazione avviene nel rispetto della diversità, non facendo fare l'assistente sociale all'infermiere, o lo psicologo al medico, ma piuttosto condividendo una *griglia di lettura* su cui ciascuno può basare un intervento specifico pertinente alla propria professionalità.

Supporto alle famiglie di bambini e adolescenti con FASD

L'aiuto alle famiglie è un tema molto importante soprattutto quando si ha a che fare con ragazzi in età adolescenziale, perché le famiglie possono essere messe a dura prova. Il concetto di consapevolezza diventa fondamentale: la conoscenza e la consapevolezza della FAS/FASD sono le prime strategie che aiutano le famiglie a sostenere i propri figli. Questo è importante soprattutto per accettare le situazioni di stress che nel corso della loro vita tali famiglie incontreranno.

Un adolescente con FAS/FASD può porre la famiglia in una condizione di grande difficoltà sotto diversi aspetti. Innanzitutto, bisogna "abbassare le aspettative" e saper accettare e gioire per le piccole conquiste quotidiane. È molto importante stare su compiti e obiettivi raggiungibili, supportando i ragazzi nella gestione delle piccole sfide di ogni giorno, senza la pretesa di raggiungere il massimo della prestazione e della perfezione.

Un ulteriore aspetto fondamentale è il rapporto con l'ambiente e i contesti di vita. Pensare che il proprio figlio riesca ad adattarsi all'ambiente in cui vive è una prospettiva inadeguata che deve essere ribaltata nell'ottica che sia l'ambiente a modificarsi per accogliere al meglio le caratteristiche ed esigenze della persona con FAS/FASD. Ciò avviene attraverso determinate strategie si possono predisporre per permettere a chi ha la FAS/FASD di sviluppare tutte le sue potenzialità. Ad esempio, se una persona con FAS/FASD fa fatica a stare in luoghi rumorosi o con una luce eccessiva quali un centro commerciale, quando vi si reca per fare degli acquisti

devono essere preferiti degli orari in cui l'affollamento è minore. Oppure, se ha delle difficoltà sensoriali con particolari tessuti, per l'abbigliamento è preferibile scegliere quelli che per lui sono più comodi e meno fastidiosi.

L'ultimo aspetto, da considerare altrettanto importante, è il sostegno alla famiglia e tra famiglie. Una famiglia può trovare grande aiuto nel suo percorso grazie al supporto di altre famiglie che hanno già vissuto situazioni simili con i propri figli; magari più grandi. L'aiuto e il supporto reciproco diventano elementi fondamentali per riuscire a sostenere le difficoltà e a trovare le soluzioni migliori, anche grazie all'altrui esperienza.

Infine, ci sono figure professionali che possono essere maggiormente coinvolte nel dare sostegno alle famiglie di bambini/adolescenti con FAS/FASD, a seconda delle necessità.

Avendo descritto alcuni possibili scenari evolutivi, possiamo ora illustrare alcune delle strategie attuabili per aiutare le famiglie a sostenere i bambini/adolescenti con FAS/FASD nei loro contesti di vita.

Riprendendo quanto descritto nei paragrafi precedenti, si comprende ora come sia possibile l'applicazione pratica degli strumenti descritti.

Dopo aver analizzato le capacità del bambino, è possibile inserirlo nel percorso ABA. I bambini molto piccoli vengono seguiti quotidianamente da un educatore espressamente formato, con un corso specifico ABA. Il metodo ABA richiede una presenza e una istruzione anche di tutte le restanti persone che seguono il bambino, quindi genitori, insegnanti ed educatori. Questo perché, solo attraverso il riconoscimento che il bambino ha di queste indicazioni (nei diversi contesti e con molteplici figure) è possibile che viva una vita normale.

Con i bambini nella fascia d'età della scuola primaria, che possono avere problemi sia di apprendimento che di comportamento, si può utilizzare il metodo TEACCH (per i soggetti con disturbi della relazione e della comunicazione di tipo autistico). Questo metodo va utilizzato pensando che i bambini hanno delle difficoltà nella comprensione anche verbale e non hanno un'organizzazione temporale e spaziale normale (ma un vero e proprio disturbo dell'ambiente, tanto è vero che molti bambini si disorientano ad esempio se trovano dei mobili spostati o non capiscono le parole che gli si rivolgono) ed è necessario introdurre dei metodi di comunicazione iconografici di facile comprensione. Stiamo parlando, dunque, di metodologie molto specifiche che prevedono la presenza costante di professionisti (anche qui gli educatori) per gestire il bambino in maniera uniforme.

Se il bambino ha delle difficoltà di tipo relazionale (cosa abbastanza frequente sia nell'ambito della scuola dell'infanzia che nel corso delle elementari) la cosa migliore è intraprendere un percorso di trattamento (anche di due sedute a settimana, magari anche per tutto il periodo scolastico) di tipo psicomotorio e relazionale. Questo per far sì che ci sia una fase di gioco e una fase relazionale, con una esplicitazione delle emozioni attraverso sia l'attività motoria, sia attraverso un percorso di psicomotricità relazionale. I bambini, che hanno intrapreso un percorso di circa due anni con questa tipologia di trattamento, possono seguire successivamente dei gruppi di terapia (con al massimo quattro bambini), che possono essere omogenei per età o per tipo di disturbo. Questi bambini possono incontrarsi, grazie al sostegno e la guida degli operatori, ad esempio per fare delle attività manuali con la plastilina o delle grafiche con le matite colorate; oppure mettere in scena una piccola rappresentazione (ad esempio, una favola) In questa maniera ognuno avrà il suo ruolo e la possibilità di esprimersi come meglio reputa. La presenza di coetanei e la guida di una persona adulta ed esperta, aiuta questi bambini a sviluppare una buona consapevolezza.

Oltre alla psicomotricità, è spesso fondamentale ricorrere alla logopedia (poiché spesso il bambino ha problemi nel pronunciare bene le parole) con la collaborazione di un terapeuta che favorisca la verbalizzazione di eventuali difficoltà che si possono palesare. È importante anche la

presenza di un medico (se possibile, lo stesso professionista che ha fatto la diagnosi) che possa supervisionare il percorso.

Tra le professioni coinvolte nella cura di questa sindrome dovrebbe essere prevista anche la presenza di uno psicologo dedicato, che possa seguire la famiglia, dando supporto ai genitori nei momenti di difficoltà che si potrebbero presentare.

Il trattamento deve essere multiprofessionale e deve prevedere una collaborazione molto stretta fra diverse figure, con una puntuale condivisione delle informazioni sulle variazioni relative allo sviluppo (o le mancanze di sviluppo) e sui punti più deboli. Bisogna instaurare una condivisione con la famiglia e con la scuola.

L'importanza di un approccio multidisciplinare è stata ampiamente riportata in letteratura e studiata a livello internazionale. Alcuni autori hanno predisposto una *time line* in cui, ad ogni specifica fase della vita della persona con FAS/FASD, corrisponde l'intervento e il supporto di specifiche figure professionali. Nell'infanzia, poi nell'adolescenza e in età adulta si affiancano e si susseguono professionalità e, che accompagnano e sostengono la persona con FASD.

Non solo il medico, che ha un ruolo ovviamente prioritario, ma anche lo psicologo, il logopedista, il fisioterapista, l'assistente sociale, l'educatore socio sanitario e altre figure con competenze socio-educative come il pedagogista e l'educatore socio-pedagogico, sono tutte le figure in campo per una prospettiva multidisciplinare, che accoglie e sostiene.

Gli insegnanti e i docenti di scuola dell'infanzia, primaria e secondaria, sia di sostegno, sia curricolari, hanno un ruolo chiave in una parte determinante della crescita e dello sviluppo della persona con FAS/FASD; sono figure che lavorano in sinergia con i professionisti per creare le condizioni migliori di vita e di apprendimento del bambino e dell'adolescente. Anche l'insegnante deve ricevere una formazione specifica per acquisire un'adeguata conoscenza del problema e delle conseguenti strategie e strumenti per affrontarlo. In età adulta, è fondamentale il coinvolgimento di professionisti che affianchino la persona con FAS/FASD nel suo percorso lavorativo o nel caso di eventuali problematiche di dipendenza o con la giustizia.

Ci sono altre figure, non specificatamente professionisti, che fanno parte dell'ambiente quotidiano della persona con FAS/FASD e si inseriscono nel sistema educativo: gli allenatori sportivi, gli animatori ed educatori delle organizzazioni e associazioni frequentate dalla persona, i datori di lavoro. Costoro, sono soggetti, che possono collaborare in rete per il miglioramento delle condizioni di vita delle persone che hanno la Sindrome Feto Alcolica.

Criteria etici e prestazioni assistenziali, secondo la normativa in vigore sulla FAS/FASD

Le problematiche legate al consumo di alcol sono spesso accompagnate da stigma e pregiudizio, non sempre vengono considerate come un problema di salute. In particolare, le donne bevitrice ricevono giudizi moralistici che spesso si ripercuotono anche sui figli.

Tutto questo determina sensi di colpa e vissuti di inadeguatezza, di conseguenza spesso le donne che hanno consumato, o che consumano, alcol in gravidanza tenderanno a negare o minimizzare il problema. Lo stigma che deriva dall'aspetto culturale rende più difficili i rapporti con gli altri, aumenta il senso di vergogna, ostacola la richiesta di aiuto e l'accesso ai servizi di cura.

I figli biologici o adottivi possono vivere la loro esposizione all'alcol come un «tara» da nascondere, quindi sentirsi diversi e possono temere di non avere la dignità e il diritto di essere pazienti bisognosi di cura.

Il diritto alla salute e alla cura per tutti è un diritto fondamentale che viene tutelato dall'art. 32 della Costituzione secondo il quale:

“La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti. Nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti imposti dal rispetto della persona umana.” (Repubblica Italiana, 1947).

Seppur l'etica e il diritto siano due ambiti distinti, presentano molti punti in comune: il diritto conferma i valori universalmente riconosciuti in una società, mentre l'etica riflette sui valori in questione. Nel caso dell'alcol, l'etica dovrebbe riflettere sulla questione dei pregiudizi sociali e culturali che accompagnano il bere e su quegli stereotipi profondamente radicati dei quali il sapere ha il compito di liberarsi, in quanto “pseudo verità” non verificata dai fatti e dalla realtà.

Purtroppo, le problematiche legate all'esposizione materna all'alcol, ma in generale anche quelle dei problemi alcol correlati, pur consolidate da un punto di vista scientifico, non sono ancora sufficientemente note. Di conseguenza anche gli operatori socio-sanitari, se non hanno ricevuto una corretta informazione e formazione sulle caratteristiche relazionali che spesso accompagnano i problemi legati al consumo di alcol, possono involontariamente attuare atteggiamenti poco efficaci (investigazione, critica, giudizio, diverbi e discussioni) verso i comportamenti materni dei quali si discuterà nel prossimo capitolo. In questo contesto si rivela necessario affrontare il tema del prendersi cura.

Il prendersi cura è parte essenziale della vita, l'uomo per natura è predisposto alla cura di sé e dei suoi simili, poiché questo garantisce una buona sopravvivenza e una protezione reciproca. Un tempo la medicina era impostata sulla cura della malattia (*disease*) e il focus era sul corpo, anzi sull'organo da curare (*to cure*) (Poirier, 2018). Oggi l'orizzonte si è allargato, il focus è sul *caring* ovvero il prendersi cura. Agli operatori di salute viene chiesto un passaggio necessario e fondamentale è dal *to cure* (la cura di) al *to care* (aver cura), dove il paziente e il familiare diventano attivi, consapevoli e partecipi delle scelte terapeutiche (Furman, 2019).

Nell'approccio *to care* la malattia si fa biografia (*illness*) e diventa parte della storia della persona. *To care* attualmente assume il significato di potenziare le competenze comunicativo-relazionali di ogni figura professionale che si accosta al paziente al fine di agevolarne l'iter terapeutico, rispondendo adeguatamente ai suoi bisogni, dubbi, paure e inquietudini e a quelli dei familiari, riuscendo così a migliorarne la qualità di vita. Significa infine comprendere che solo una buona alleanza tra terapeuti, persone e/o famiglia può portare a risultati soddisfacenti, condivisi e reali.

Per un fattivo impegno allo sviluppo del Piano d'Azione Europeo sull'Alcol, nel 1995 si è tenuta a Parigi la prima Conferenza Europea su Salute, Società e Alcol (*European Charter on Alcohol*, 1995).

Questa è stata l'occasione in cui tutti gli Stati membri sono stati invitati a promuovere politiche globali sull'alcol e ad attuare programmi, in conformità alle esigenze dei diversi Paesi.

In questo appuntamento sono stati sanciti alcuni punti fondamentali per il contrasto all'alcol. Il primo, il diritto di tutti i cittadini di essere protetti dai danni che possono derivare dal consumo. Il secondo riferito ad un'informazione ed educazione corretta sugli effetti dell'alcol. Il terzo, la tutela dei più giovani dagli effetti negativi derivati dal consumo di alcol e dalla pubblicità di bevande alcoliche. Il quarto, il diritto alla cura per i danni provocati dall'alcol e il quinto il diritto di salvaguardare chi non può consumare alcol per motivi di salute (come per esempio la gravidanza).

L'obiettivo del meeting è stato anche di fare pressione per l'adozione di una legge nazionale sull'alcol; cosa poi accaduta in Italia, con la legge quadro sull'alcol n. 125 del 30 marzo 2001.

I danni provocati dall'esposizione prenatale all'alcol possono compromettere la salute per tutta la vita. Le persone con FAS/FASD possono avere delle disabilità e aver diritto a prestazioni assistenziali diverse in funzione dell'età anagrafica e del livello di compromissione funzionale.

È importante la diagnosi precoce, in quanto le persone con FAS/FASD hanno bisogno da subito di terapie e interventi specifici, mirati a migliorare i domini deficitari. Devono perciò essere inserite in un percorso di riconoscimento dell'invalidità e dell'handicap che permetta di godere dei benefici economici e assistenziali, in funzione di un trattamento adeguato e una qualità di vita migliore.

L'invalidità civile è un riconoscimento sanitario che indica quanto la *menomazione* incida sulla possibilità di svolgere le funzioni e le attività della vita quotidiana in rapporto all'età. Nel caso dei minori il certificato di invalidità civile è quello che consente al bambino di avere l'indennità di frequenza o in alternativa l'indennità di accompagnamento. L'indennità di frequenza fornisce un sostegno alle famiglie di minori invalidi che devono sostenere spese legate alla frequenza di una scuola pubblica o privata, o di un centro specializzato per terapie o riabilitazione, mentre l'indennità di accompagnamento è una prestazione economica, erogata a domanda, a favore degli invalidi civili totali a causa di minorazioni fisiche o psichiche per i quali è stata accertata l'impossibilità di deambulare senza l'aiuto di un accompagnatore oppure l'incapacità di compiere gli atti quotidiani della vita. Le due indennità non possono coesistere. Inoltre, l'indennità di frequenza è legata al percorso scolastico e di conseguenza viene erogata solo 9 mesi su 12.

All'età di 16 anni si può chiedere il riconoscimento di una percentuale di invalidità. Con una percentuale pari almeno al 46% il/la ragazzo/a potrà iscriversi alle liste speciali dei Centri per l'Impiego (Legge 68/1999), questo però può avvenire solo se è stato assolto l'obbligo scolastico previsto dalla legge italiana, ovvero la frequenza scolastica fino al sedicesimo anno di età, altrimenti per avere i vantaggi, previsti dall'iscrizione alle liste speciali dei Centri per l'impiego dovrà aspettare di aver compiuto 18 anni.

La situazione di handicap invece è una valutazione sociale e sanitaria, in quanto stabilisce fino a che punto la patologia del bambino incida sulla sua vita di relazione e sulla sua possibilità di integrazione scolastica e sociale. Questo indice nel certificato viene espresso con le due formule seguenti: *handicap* (Legge 104/1992, art. 3, comma 1), *handicap con connotazione di gravità* (Legge 104/1992, art. 3, comma 3). Questa seconda formulazione è anche quella che consente di ottenere diverse agevolazioni in ambito lavorativo (come permessi, congedi, scelta della sede di lavoro, rifiuto di lavoro notturno, rifiuto di trasferimento) o in ambito economico, fiscale, mobilità e telefonia.

L'adulto seguirà il percorso previsto della valutazione finalizzata a ottenere una percentuale di invalidità in relazione alla patologia accertata, per poi poter accedere ai benefici previsti dalla legge. Tali benefici saranno quindi riconosciuti in base alla percentuale di invalidità, che verrà espressa in base a una diagnosi codificata e inserita nella tabella di riferimento per l'invalidità civile (DM 5 febbraio 1992).

Fino al 33% di invalidità non c'è nessun riconoscimento. Dal 34% è prevista la concessione gratuita di ausili e protesi previsti dal nomenclatore nazionale che è subordinata alle patologie indicate nel verbale di invalidità. Dal 46% si ha diritto all'iscrizione nelle liste speciali del Centro per l'impiego (Legge 68/1999). Inoltre, dal 34% al 73% sono previste assistenza sanitaria e agevolazioni fiscali. Dal 67% è possibile ottenere l'esenzione totale del ticket sanitario sulle prestazioni specialistiche e sulle diagnosi strumentali e sono previste anche agevolazioni per il pagamento dei medicinali prescritti con ricetta medica. Dal 74% al 100% sono previste prestazioni economiche e esenzione del ticket su prestazioni specialistiche. Un'invalidità del 100% dà diritto ad esenzione totale del ticket sanitario su tutte le prestazioni di diagnostica strumentale, di laboratorio, ausili e presidi sanitari e prestazioni specialistiche. Inoltre, sono previste prestazioni economiche.

L'handicap è la situazione di svantaggio sociale che dipende dalla disabilità o menomazione e dal contesto sociale di riferimento in cui una persona vive (Legge 104/1992, art. 3 comma 1). L'handicap viene considerato grave quando la persona necessita di un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella di relazione (Legge 104/1992, art. 3, comma 3).

Le prestazioni assistenziali sono in relazione all'invalidità civile e alla certificazione per handicap, comportano un percorso di accertamenti medico legale che inizia con una domanda per via telematica da fare all'Istituto Nazionale Previdenza Sociale (INPS) con certificato medico introduttivo, inviato dal medico di Medicina Generale all'INPS direttamente online (validità 90 giorni). La domanda di invalidità poi può essere presentata direttamente utilizzando la propria identità digitale o rivolgendosi presso un patronato o ente abilitato; seguirà un appuntamento per la visita presso una Commissione Medica della Azienda Sanitaria Locale (ASL) o INPS, a seconda del territorio di residenza.

Al termine dell'accertamento medico legale viene redatto un verbale elettronico con la diagnosi codificata le cui risultanze possono essere contestate tramite ricorso giudiziario entro sei mesi dalla data della notifica. Nel verbale viene prodotta una diagnosi e stabilita una percentuale secondo le tabelle delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti (DM 5 febbraio 1992).

Il verbale di invalidità civile viene redatto in base ad una diagnosi per ogni patologia riscontrata dalla Commissione Medica che indicherà anche il relativo codice internazionale.

L'attribuzione del codice necessita di un approfondimento delle classificazioni diagnostiche e della difficoltà attualmente presenti per classificare la FAS/FASD. Le classificazioni diagnostiche al momento in uso a livello internazionale sono:

– *International Classification of Diseases (ICD)*

La classificazione internazionale delle malattie è un sistema che permette di classificare le malattie e traumatismi in gruppi in base a criteri ben definiti. La classificazione è stilata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (World Health Organization, WHO) e fornisce un linguaggio comune e internazionale, per codificare le informazioni relative alla morbilità e mortalità in modo da disporre di dati comparabili per le statistiche e il monitoraggio epidemiologico. La classificazione ICD, sottoposta a periodici aggiornamenti, è strumento di gestione di salute e igiene pubblica. La classificazione ICD-9-CM viene utilizzata per codificare e diagnosticare le informazioni cliniche emerse dalla Scheda di Dimissione Ospedaliera (SDO) e dai flussi informativi del Nuovo Sistema Informativo Sanitario (NSIS). La classificazione ICD-10 è la decima revisione della classificazione ICD. Al momento, la classificazione ICD-10 è adottata in Italia solo per la codifica delle cause di morte nella rilevazione ISTAT. La classificazione ICD-11 è attualmente ancora in revisione in Italia.

– *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM)*

È il manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, attualmente alla sua quinta edizione.

La FASD è uno spettro di disordini e l'immagine dell'ombrello, che comprende le varie espressioni delle possibili disabilità, ci fa capire quanto è difficile fare chiarezza sulla definizione di codifiche diagnostiche che soddisfino le diverse espressioni della FASD. Quello che accumuna le varie manifestazioni è il fatto che sono tutte dovute ad un danno organico determinato dall'alcol, in particolare a livello del sistema nervoso centrale.

Molte delle alterazioni che possono esserci nella persona esposta all'alcol durante la gravidanza materna, possono essere ben inquadrare in patologie codificate e che danno diritto a prestazioni di tipo assistenziale. Le altre situazioni con un contorno sintomatologico più sfumato nella loro manifestazione sono di più difficile interpretazione diagnostica e lasciano un margine

di interpretazione nell'ambito delle codifiche attualmente esistenti, così come i codici usati dalle commissioni invalidi per valutare la percentuale di invalidità (DM 5 febbraio 1992).

I codici diagnostici hanno risvolti estremamente importanti in quanto sono la via che permette l'accesso ai benefici di legge, quali esenzioni, invalidità, inserimento nelle categorie protette a fini lavorativi, supporti scolastici, hanno inevitabilmente una ricaduta sulla terapia e sulla qualità di vita.

La codifica della FASD non è ancora ben strutturata, inoltre in Italia viene usata per i flussi informativi ancora la classificazione ICD-9, ormai datata, infatti la maggior parte dei Paesi utilizza da tempo la versione successiva ICD-10. Nell'ICD-10 esiste una codifica per la FAS come malattia rara che non è presente nell'ICD-9, rimangono inoltre alcune incertezze sui codici diagnostici delle altre manifestazioni della FASD. Infatti, è necessario ricorrere a codifiche di patologie che descrivono i sintomi e/o possono rientrare in alcune categorie diagnostiche. Tutto questo però potrebbe tradursi in una diagnosi frammentata e incompleta che a fini pratici, ma anche emotivi, potrebbe corrispondere per il paziente e la famiglia ad "assenza" della patologia stessa.

Non esiste un codice diagnostico specifico per la FASD (esclusa la FAS) che permetta di inquadrare la patologia in un campo definito, ma esistono codifiche che esprimono le varie situazioni relative alla FASD. Nell'ICD-9 troviamo il codice 760.71 che definisce *danni da alcol al feto o al neonato attraverso la placenta o il latte materno* e include tutte le situazioni, FAS compresa. Nella successiva codifica ICD-10, invece, si sottolinea il fatto che la FAS è inserita nell'elenco delle malattie rare con il codice Q86.0, quindi ha una codifica diversa rispetto a *Feto e neonato colpiti dal consumo di alcol* P04.3 (ICD-10).

Citiamo per i disturbi dello neurosviluppo la codifica 315.8 (ICD-9): *Disturbo del neurosviluppo con altra specificazione* (in questo caso esposizione prenatale all'alcol), corrispondente a cod. F88 (ICD-10) *Disturbo dello sviluppo psicologico di altro tipo* (Figura 1).



Figura 1. Confronto tra i codici diagnostici ICD per la FASD

Attualmente la possibilità di codifica, ai fini di esenzioni e invalidità, rientra nella presenza dei possibili danni, quali ad esempio:

- Ritardo intellettivo;
- Disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD);
- Disturbi Specifici dell'Apprendimento (DSA);

- Disturbi pervasivi dello sviluppo (autismo e altri disturbi pervasivi di non definita diagnosi);
- Disturbo Oppositivo Provocatorio (DOP);
- Disturbo della condotta.

Il DSM 5 inserisce la FASD tra le condizioni che necessitano di ulteriori studi e la definisce come Disturbo Neurocomportamentale associato ad Esposizione Prenatale all'Alcol (DN-EPA), senza fare distinzioni di espressione della sindrome. La inserisce dunque nel gruppo di quelle condizioni caratterizzate da deficit dello sviluppo che causa una compressione del funzionamento personale, sociale, scolastico o lavorativo. Richiede prove sia dell'esposizione prenatale all'alcol sia del danno al sistema nervoso centrale che presenterà alterazioni nell'area cognitiva, di autoregolazione e adattiva (APA, 2014).

La FAS ha un profilo ben delineato per danni organici e mentali. Chi è affetto dalla FAS è esentato dal ticket (cod. RP0040) per le prestazioni diagnostiche e di monitoraggio, in quanto compresa nella rete delle malattie rare. Gli altri tre pattern espositivi della FASD non hanno invalidità, handicap ed esenzione.

Il solo modo per le persone con uno di questi tre pattern di poter beneficiare di prestazioni assistenziali ed esenzione dal ticket è quello di ottenere una diagnosi per una delle manifestazioni conseguenti l'esposizione prenatale all'alcol (sintomo e/o comorbidità) che possono presentare vari gradi di gravità, quali ad esempio: ritardo cognitivo, ADHD, disturbi pervasivi dello sviluppo, disturbo oppositivo provocatorio, disturbo dell'apprendimento, oppure per alterazioni d'organo. Non vi è allo stato attuale una condivisione né nazionale né internazionale su quali codifiche, attualmente presenti nelle classificazioni ICD, utilizzare per l'inquadramento di pFAS (*partial Foetal Alcohol Syndrome*), ARND (*Alcohol Related Neurodevelopmental Disorder* ovvero Disturbo dello Sviluppo Neurologico correlato all'Alcol, DSNA) e ARBD (*Alcohol Related Birth Defects*, ovvero Difetti alla Nascita Causati dall'Alcol, DNCA).

Le persone che sono state esposte all'alcol possono beneficiare di possibili prestazioni assistenziali che saranno descritte sommariamente di seguito.

La FAS, come precedentemente affermato, è l'unico fenotipo della FASD definito e presenta un codice di esenzione per malattia rara che determina un'esenzione per tutte le prestazioni inerenti alla patologia. Chi ha la FAS ha diritto all'invalidità civile e all'handicap (Legge 104/1992) in relazione alla tipologia e alla gravità del disturbo presente. In alcuni Paesi viene utilizzato questo codice anche per la pFAS. Quando il ragazzo, o la ragazza, raggiunge i sedici anni, se avrà soddisfatto l'obbligo scolastico, avrà diritto di essere iscritto/a nelle liste speciali dei Centri per l'impiego (Legge 68/1999).

È molto importante che le famiglie ricevano fin da subito tutte le informazioni relative ai loro diritti assistenziali che saranno d'aiuto nel percorso di riabilitazione e cura.

Il Disturbo dello Sviluppo Neurologico correlato all'Alcol (compresi ARND e PFAS) rientra in un capitolo più ampio che comprende varie situazioni patologiche che possono essere anche presenti in bambini che non sono stati esposti all'alcol. Le prestazioni assistenziali saranno in relazione alla diagnosi espressa in base alla sintomatologia e le persone riceveranno i benefici previsti dalla legge in base alla gravità. Sarebbe opportuno che le diagnosi specifiche fossero accompagnate dalla codifica ICD-9 di esposizione fetale all'alcol (760.71), sempre se questa è determinabile. È possibile usare anche: Disturbo dello sviluppo neurologico con altra specificazione (esposizione prenatale all'alcol) (315.8).

Sottolineare l'esposizione all'alcol permetterebbe una più puntuale e corretta valutazione della situazione nel suo insieme, farebbe chiarezza alla famiglia e ai curanti, infine permetterebbe un migliore approccio allo stato di disabilità e al suo trattamento. Il codice di esenzione e l'invalidità civile saranno in relazione alla patologia espressa e alla gravità della sintomatologia.

Il diritto all'handicap, quindi Legge 104, sarà anch'esso in relazione alla patologia e alla sua gravità. Quando il ragazzo o la ragazza raggiungerà i sedici anni, se avrà soddisfatto l'obbligo scolastico, avrà diritto di essere iscritto nelle liste speciali dei Centri per l'impiego.

L'esposizione all'alcol può determinare malformazioni fisiche e il bambino può nascere con difetti congeniti, la diagnosi di esposizione fetale all'alcol è possibile se è positiva l'anamnesi di consumo di alcol da parte della madre. In questo caso sarà da codificare l'esposizione. Invece la diagnosi che permetterà dei benefici sarà quella relativa alla malformazione presente. Il codice diagnostico e di esenzione sarà relativo allo specifico danno d'organo e si avrà diritto a esenzione, invalidità civile, handicap (Legge 104/1992) in base alla gravità. Quando il ragazzo o la ragazza raggiungerà i sedici anni, se avrà soddisfatto l'obbligo scolastico, avrà diritto di essere iscritto nelle liste speciali dei Centri per l'impiego (Legge 68/1999).

Il Decreto del Ministero della Sanità del 5 febbraio 1992, "Approvazione della nuova tabella indicativa delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti", ha stabilito la tabella delle percentuali di invalidità, a cui fanno riferimento i componenti della commissione invalidi per valutare le minorazioni e le malattie invalidanti sulla base della classificazione internazionale della WHO. Per quanto riguarda la FASD, tenendo conto che si tratta di una sindrome che può presentare un danno organico cerebrale, che determina un'alterazione comportamentale, si potrebbe fare riferimento ai seguenti codici tabellari, relativi alle codifiche dell'apparato psichico, purché le condizioni richieste siano soddisfatte. Codifiche dell'apparato psichico: 2301 esiti di sofferenza organica accertata strumentalmente che comporti disturbi del comportamento di media entità (dal 21 al 30%); 2302 esiti di sofferenza organica accertata strumentalmente che comporti gravi disturbi del comportamento (dal 41 al 50%); 2303 esiti di sofferenza organica accertata strumentalmente che comporti isolati e lievi disturbi del comportamento (dal 11 al 20%)

Legge 104/1992 e FAS: aspetti medico-legali e diritto ai benefici

La FAS è una malattia rara e il suo codice è RP0040.

I dati epidemiologici illustrati nel capitolo 2 e le evidenze diagnostiche illustrate nel capitolo 3 consentono di sostenere cautamente che la FAS, più che essere rara, è una sindrome sommersa, nel senso che è molto difficile diagnosticarla e per questo motivo con una certa frequenza, i tanti casi di FAS vengono scambiati per altre patologie, riconducibili al neurosviluppo.

È necessario precisare che essere affetti da una malattia rara non significa automaticamente il riconoscimento dell'handicap o dell'invalidità.

È necessario distinguere l'handicap e cosa è l'invalidità. L'invalidità indica la riduzione dell'attività lavorativa, mentre l'handicap è quella condizione di svantaggio che deriva da una menomazione o una patologia che limita o impedisce il regolare svolgimento del ruolo sociale di una persona.

Nel caso specifico, il soggetto che è affetto da FAS potrebbe essere sia un portatore di handicap e invalido o possedere una determinata percentuale di invalidità. In questi casi il soggetto potrà usufruire dei benefici della Legge 104/1992, quindi la normativa base in materia di disabilità, previa certificazione che attesti il diritto ad avere tutte quelle prestazioni assistenziali, in funzione della sua età anagrafica e il livello di compromissione funzionale.

Nel caso ad esempio dei minori, qualora vengano riconosciuti portatori di difficoltà nei compiti e nelle funzioni proprie della loro età, hanno diritto in quella che viene definita indennità di frequenza.

Per quanto riguarda gli adulti fra i 18 e i 67 anni, questi possono avere diritto ad un assegno mensile, ovvero una prestazione economica che spetta ai soggetti in cui è accertata una riduzione della capacità lavorativa almeno fra il 74 e il 99% (con un reddito inferiore alle soglie stabilite dalla legge).

Sempre per gli adulti fra i 18 e i 67 anni, esiste una pensione di inabilità che riconosciuta a tutti coloro i quali hanno una riduzione della capacità lavorativa del 100% e con il reddito inferiore alle soglie stabilite dalla normativa di riferimento.

Per determinare gli eventuali benefici della Legge 104/1992 o l'inabilità civile, ciò che viene preso in considerazione sono le diverse difficoltà che il portatore di FAS presenta.

Durante il riconoscimento per i benefici della Legge 104/1992, vengono valutate le diverse difficoltà che il bambino presenta, quali le disabilità intellettive, ovvero le competenze cognitive che il bambino mette in atto nel corso della quotidianità, sia a livello scolastico (con le diverse difficoltà di apprendimento) sia nell'abilità adattiva. La domanda fondamentale è se il bambino riesce a compiere quelle azioni che sono normali per i bambini della sua stessa età. Qualora il bambino presenti un adattamento sottosviluppato, rispetto ad un pari età, viene comunque riconosciuta la Legge 104. Questo perché è presente una disparità di competenze che il bambino riesce a porre in atto. Dopodiché, si valuta la presenza di disturbi pervasivi dello sviluppo, quali l'accrescimento o la capacità di articolare bene il linguaggio, oppure se il bambino ha delle difficoltà comportamentali come il disturbo oppositivo provocatorio o i disturbi della condotta.

Di conseguenza, tutte queste difficoltà che presenta il bambino sono nello specifico quelle prese in considerazione quando si riconoscono i benefici della Legge 104/1992.

Per affrontare il discorso di quali benefici spettano agli aventi diritto della Legge 104/1992 al fine del trattamento e dell'assistenza è necessaria una breve premessa, che in parte è già stata affrontata.

Questo riferimento normativo individua due gravità di handicap. Un livello in cui viene accertata la minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva. Ciò causa la difficoltà di apprendimento, relazione, integrazione lavorativa e tale da determinare un forte svantaggio sociale e di emarginazione; un livello considerato grave nel quale l'azione singola o plurima ha ridotto l'autonomia personale (in relazione all'età del soggetto) in modo da rendere al tempo stesso necessario un livello di intervento assistenziale permanente, continuativo e globale.

Nel caso in cui vi sia il riconoscimento della condizione di handicap grave, si possono attivare determinati benefici. Questi benefici possono essere sintetizzati in alcuni punti.

Il primo è relativo alla possibilità che il familiare del disabile, lavoratore dipendente del settore pubblico o privato (che sia coniuge parente o affine entro il secondo grado) fruisca di tre giorni di permesso mensile retribuito e coperto da contribuzione figurativa. Anche in maniera continuativa.

Il secondo è relativo alla possibilità di scegliere, dove possibile, la sede di lavoro più vicina alla residenza della persona da assistere e che non comporti al tempo stesso il trasferimento, anche in altra sede, che renderebbe più difficoltosa l'assistenza del parente o del congiunto.

Il terzo è relativo alla possibilità che non si venga obbligati a prestare lavoro nel corso della notte, in quanto il soggetto si deve fare carico del parente o congiunto.

Inoltre, i lavoratori che assistono un soggetto con handicap grave hanno la possibilità di fruire di un congedo straordinario per la durata di due anni, periodo in cui spetta un corrispettivo uguale all'ultima retribuzione percepita.

Le persone con handicap, lavoratori del comparto pubblico o privato, hanno diritto di precedenza nell'assegnazione di una sede (punto di cui abbiamo già parlato in precedenza), qualora l'inabilità sia almeno del 57%.

Nel caso in cui il soggetto affetto da FAS non è invalido, tantomeno portatore di handicap, ha diritto comunque all'esenzione ticket della patologia e per la prevenzione di eventuali condizioni subentranti e per eventuali terapie farmacologiche che possono risultare necessarie.

Il minore a cui vengono attribuiti i benefici di tale normativa, ha diritto alla prevenzione, alla cura e alla riabilitazione con annessa integrazione sociale (art. 6 e 11). Questo perché, la persona affetta da una patologia relativa al neurosviluppo solitamente non riesce ad integrarsi in una maniera idonea con i suoi pari. Anche in ambito scolastico, consente tutta una serie di agevolazioni, che vanno dall'insegnante di sostegno, a programmi di intervento specifici e mirati intrapresi con la collaborazione fra la ASL e la scuola, fino a progetti di intervento per l'integrazione del minore con il gruppo dei pari.

Ciò è indispensabile per non far rimanere indietro il bambino rispetto alla totalità della classe.

Un fattore altrettanto importante è che a livello scolastico ci sia l'integrazione completa del minore, per far sì che esso possa nel corso del tempo raggiungere lo stesso sviluppo dei suoi compagni.

Il riconoscimento della Legge 104/1992 permette al minore di avere un insegnante di sostegno ma anche un educatore che lo supporti in tutto il percorso scolastico.

Questa condizione è stata sviluppata affinché il soggetto tutta una serie di interventi in accordo con la scuola e la Asl di riferimento che lo segue, per sviluppare un piano scolastico che incrementi sia le sue potenzialità sociali che quelle relazionali.

Bibliografia

- APA (American Psychiatric Association). Edizione Italiana: Biondi M. (a cura di). *DSM-5. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Raffaello Cortina Editore; 2014.
- Bastons-Compta A, Astals M, Andreu-Fernandez V, Navarro-Tapia E, Garcia-Algar O. Postnatal nutritional treatment of neurocognitive deficits in fetal alcohol spectrum disorder. *Biochem Cell Biol*. 2018;96(2):213-221.
- Bert G, Novara A, Quadrino S. *Il medico di famiglia e le abilità di counselling: competenze comunicative e counselling in medicina generale*. Torino: Istituto Change; 2005.
- Bogg T, Marshbanks MR, Doherty HK, Vo PT. Testing a brief motivational-interviewing educational commitment module for at-risk college drinkers: A randomized trial. *Addict Behav*. 2019 Mar;90:151-157. doi: 10.1016/j.addbeh.2018.10.028.
- Community Living British Columbia. *Supporting Success for Adults with Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD)*. Vancouver: Community Living British Columbia; 2011. Disponibile all'indirizzo: <https://www.communitylivingbc.ca/wp-content/uploads/Supporting-Success-for-Adults-with-FASD.pdf>; ultima consultazione 10/09/2021.
- Di Clemente CC, Corno CM, Graydon MM, Wiprovnick AE, Knoblach DJ. Motivational interviewing, enhancement, and brief interventions over the last decade: A review of reviews of efficacy and effectiveness. *Psychol Addict Behav*. 2017 Dec;31(8):862-887.
- European Charter on Alcohol adopted at the European Conference on Health, Society and Alcohol, Paris, 12-14 December 1995*. Copenhagen: World Health Organization, Regional Office for Europe; 1995. Disponibile all'indirizzo: https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0008/79406/EUR_ICP_ALDT_94_03_CN01.pdf; ultima consultazione 17/09/2021.
- Furman MS. Do You Not Miss Patient Care? *J Am Coll Radiol*. 2019 Jun;16(6):897-898. doi: 10.1016/j.jacr.2018.11.006.
- Granpeesheh D, Tarbox J, Dixon DR. Applied behavior analytic interventions for children with autism: a description and review of treatment research. *Ann Clin Psychiatry*. 2009;21(3):162-17.

- Greenfield SF. Women and alcohol use disorders. *Harv Rev Psychiatry*. 2002 Mar-Apr;10(2):76-85. doi: 10.1080/10673220216212. Erratum in: *Harv Rev Psychiatry* 2002 Jul-Aug;10(4):254.
- ISS. *Pensiamo ai Bambini – Non bere, la sindrome feto-alcolica è un pericolo che non tutti conoscono*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020b. Disponibile all'indirizzo: <https://ofad.iss.it/wp-content/uploads/2020/02/brochure-pensiamo-ai-bambini-2020.pdf>; ultima consultazione 2/11/2021.
- ISS. *Sindrome Feto Alcolica, Responsabilità fin dall'inizio*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020a. Disponibile all'indirizzo: <https://www.iss.it/documents/20126/0/brochure-sindrome-feto-alcolica-2020.pdf/dcbe4f53-b51d-d0d1-2518-7b32e1609fda?t=1599646108446>; ultima consultazione 2/11/2021.
- Italia. Costituzione della repubblica italiana, titolo 2 rapporti etico-sociali art. 32. *Gazzetta Ufficiale 27 dicembre 1947, n. 298*. Disponibile all'indirizzo: <http://www.senato.it/1024> (ultima consultazione 17 settembre 2021).
- Italia. Legge 12 marzo 1999, n. 68. Norme per il diritto al lavoro dei disabili. *Gazzetta Ufficiale* n. 68 del 23 marzo 1999, Suppl. Ordinario n. 57.
- Italia. Legge 30 marzo 2001, n. 125. Legge quadro in materia di alcol e di problemi alcolcorrelati. *Gazzetta Ufficiale* n. 90 del 18 aprile 2001.
- Italia. Legge 5 febbraio 1992, n. 104. Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate. *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n.39 del 17-02-1992 - Suppl. Ordinario n. 30.
- Kalberg WO, Buckley D. FASD: what types of intervention and rehabilitation are useful? *Neurosci Biobehav Rev*. 2007;31(2):278-85.
- Mela M, Hanlon-Dearman A, Ahmed AG, Rich SD, Densmore R, Reid D, Barr AM, Osser D, Anderson T, Suberu B, Ipsiroglu O, Rajani H, Loock C. Treatment algorithm for the use of psychopharmacological agents in individuals prenatally exposed to alcohol and/or with diagnosis of fetal alcohol spectrum disorder (FASD). *J Popul Ther Clin Pharmacol*. 2020 Jul 16;27(3):e1-e13. doi: 10.15586/jptcp.v27i3.681.
- Micheli E, Zacchini M. Verso l'autonomia. *La metodologia TEACCH del lavoro indipendente al servizio degli operatori dell'handicap*. Brescia: Vannini Editrice; 2016.
- Miller WR, Rollnick S. *Il colloquio motivazionale*. Trento: Erickson; 2014.
- Miller WR, Rollnick S. Ten things that motivational interviewing is not. *Behav Cogn Psychother*. 2009 Mar;37(2):129-40. doi: 10.1017/S1352465809005128.
- Ministero della Salute. *Comunicazione e performance professionale: metodi e strumenti*. Roma: Ministero della Salute; 2015. Disponibile all'indirizzo: http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2385_allegato.pdf; ultima consultazione 17/9/2021.
- Ministro della Salute. Decreto 5 febbraio 1992. Approvazione della nuova tabella indicativa delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti. *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n.47 del 26-02-1992 - Suppl. Ordinario n. 4.
- Moore EM, Riley EP. What happens when children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders become adults? *Curr Dev Disord Rep*. 2015 Sep;2(3):219-227. doi: 10.1007/s40474-015-0053-7.
- Muratori P, Polidori L, Lambruschi F, Lenzi F, Manfredi A, Ruglioni L, Lochman JE, Milone A. Un modello di trattamento in setting di gruppo per i Disturbi da Comportamento Dirompente in età evolutiva: Il Pisa Coping Power Program. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*. 2013;17:411-28.
- Olson HC, Sparrow J. A shift in perspective on secondary disabilities in fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin Exp Res*. 2021 May;45(5):916-921. doi: 10.1111/acer.14586.
- Orlandini D, Spiller V, Pettenò A, Civitelli P (Ed.). *Interventi brevi di 1° livello per fumatori in setting sanitari opportunistici*. Regione Veneto; 2019.

- Petrenko CL, Alto ME. Interventions in fetal alcohol spectrum disorders: An international perspective. *Eur J Med Genet.* 2017;60(1):79-91.
- Pócs D, Hamvai C, Kelemen O. Magatartás-változtatás az egészségügyben: a motivációs interjú [Health behavior change: motivational interviewing]. *Orv Hetil.* 2017 Aug;158(34):1331-1337. Hungarian. doi: 10.1556/650.2017.30825.
- Poirier TI. Advocating for patient care literacy. *Am J Pharm Educ.* 2018 Feb;82(1):6884. doi: 10.5688/ajpe6884.
- Premji S, Benzies K, Serrett K, Hayden KA. Research-based interventions for children and youth with a Fetal Alcohol Spectrum Disorder: revealing the gap. *Child Care Health Dev.* 2007;33(4):389-400.
- Ricci C, Romeo A, Bellifemine D, Carradori G, Magaudo C. *Il manuale ABA-VB - Applied Behavior Analysis and Verbal Behavior. Fondamenti, tecniche e programmi di intervento.* Trento: Erickson; 2014.
- Rosengren D. *Guida pratica al Counseling Motivazionale.* Trento: Erickson; 2012.
- Sbrogiò L, Mara Padovan M, Spiller V. Il counseling sanitario antitabagico nel percorso nascita. In: Sbrogiò L, Beltrame L, Salvagno L (Ed.). *Mamme libere dal fumo. Guida al counseling ostetrico. Seconda Edizione.* Regione Veneto, 2016. p. 43-53.
- Smedslund G, Berg RC, Hammerstrøm KT, Steiro A, Leiknes KA, Dahl HM, Karlsen K. Motivational interviewing for substance abuse. *Cochrane Database Syst Rev.* 2011 May 11;(5):CD008063. doi: 10.1002/14651858.CD008063.pub2.
- Spiller V. Le scale VMC2. Semplici strumenti per valutare la motivazione al cambiamento. *Italian Journal on Addiction.* 2014; 4(2).
- Streissguth AP, Bookstein FL, Barr HM, Sampson PD, O'Malley K, Young JK. Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *J Dev Behav Pediatr.* 2004;25(4):228-38.
- Thanh NX, Moffatt J, Jacobs P, Chuck AW, Jonsson E. Potential impacts of the Alberta fetal alcohol spectrum disorder service networks on secondary disabilities: a cost-benefit analysis. *J Popul Ther Clin Pharmacol.* 2013;20(2):e193-200.

Capitolo 5. PREVENZIONE DELLO SPETTRO DEI DISTURBI FETO ALCOLICI

Stefania Bazzo (a), Giuliana Moino (b), Francesco Marini (b), Patrizia Messina (c), Adele Minutillo (d)
(a) *Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe, Spresiano (TV)*
(b) *AULSS2 Marca Trevigiana, Regione Veneto, Treviso*
(c) *Policlinico Umberto I, Sapienza Università di Roma, Roma*
(d) *Centro Nazionale Dipendenze e Doping, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

Introduzione

In molti Paesi è ancora diffusa l'attenzione agli approcci informativi ed educativi, nonostante le prove limitate della loro efficacia quando utilizzati da soli (EMCDDA, 2015), probabilmente perché nell'accezione comune, la prevenzione è intesa come un processo decisionale informato.

Lo sviluppo e l'implementazione di standard possono aiutare gli operatori di salute a progettare interventi di prevenzione basati su evidenze scientifiche. Gli standard internazionali per la prevenzione dello *United Nations Office on Drugs and Crime* (UNODC) (UNODC, 2015) e lo *European Drug Prevention Quality Standards* (EDPQS) (EMCDDA, 2011) sono strumenti che mirano a formare i decisori della prevenzione e i professionisti sui principi di prevenzione efficaci e su come renderli operativi. Inoltre, consentono di progettare ed erogare programmi di formazione sulla prevenzione standardizzati per i professionisti interessati in tutta Europa con lo scopo di migliorare i sistemi di prevenzione sviluppando competenze e promuovendo la discussione sulla prevenzione.

Gli EDPQS sono progettati per migliorare lo sviluppo e l'attuazione di interventi e politiche di prevenzione, ridurre l'attuazione di approcci che si sono rivelati inefficaci e garantire che le attività di prevenzione siano svolte da organizzazioni e professionisti competenti e siano adatte a un determinato contesto o gruppo target. Questi standard mirano a stimolare un cambiamento nel professionista della cultura della prevenzione verso un approccio più sistematico e basato sull'evidenza al lavoro di prevenzione.

Gli EDPQS descrivono un ciclo di progetto con otto fasi (Figura 1). Sebbene il ciclo del progetto suggerisca una sequenza designata di attività, in pratica alcune fasi possono essere completate in un ordine diverso e non tutte le fasi possono essere rilevanti per tutti i tipi di attività di prevenzione. Inoltre, gli EDPQS forniscono alcune considerazioni trasversali che dovrebbero essere prese in considerazione in ogni fase del progetto: sostenibilità e finanziamento, comunicazione e coinvolgimento delle parti interessate, sviluppo del personale e prevenzione dell'uso di sostanze etiche.

Un altro strumento utile è lo *European Prevention Curriculum* (EUPC) (EMCDDA, 2019) che si basa sugli standard dell'UNODC (UNODC, 2015) e sugli EDPQS (EMCDDA, 2011) e trasmette competenze chiave come la valutazione delle risorse, la selezione e l'attuazione di interventi e/o politiche, il monitoraggio e la valutazione.

Nello sviluppo di programmi di prevenzione c'è bisogno di un'ampia gamma di servizi sociali, emotivi, fisici e professionali completi per rispondere ai bisogni della popolazione target.

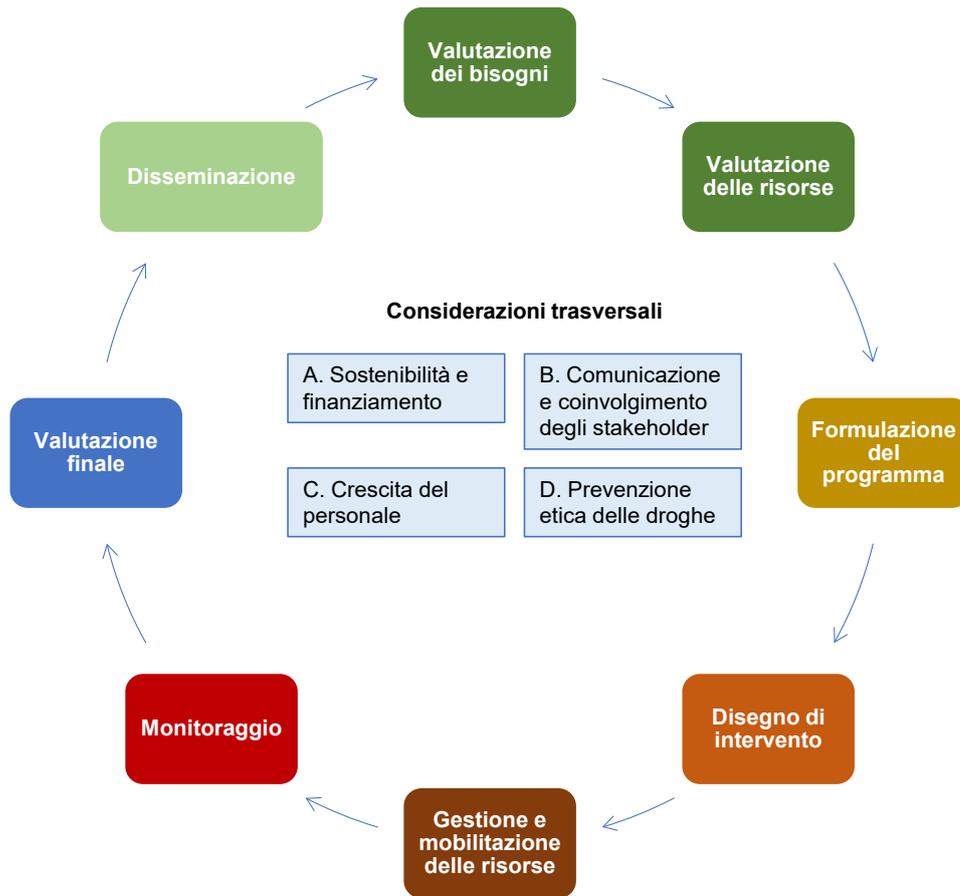


Figura 1 .Prevenzione: ciclo del progetto
(liberamente adattato da European Monitoring Centre for Drugs and Drug Addiction 2011)

In generale, lo spettro della programmazione della prevenzione si rivolge a tre gruppi:

1. *Interventi e le politiche universali* che si rivolgono a tutti i membri di un gruppo target, indipendentemente dal rischio sottostante di uso di sostanze o dalla storia di uso di sostanze.
Tuttavia, è probabile che la maggior parte siano non utilizzatori. Questa categoria di interventi comprenderebbe la maggior parte dei curricula scolastici e delle politiche scolastiche e ambientali.
2. *Interventi selettivi*, che si rivolgono a gruppi vulnerabili, dove l'uso di sostanze è spesso concentrato, e si concentrano sul miglioramento delle loro opportunità in condizioni di vita e sociali difficili. Questa categoria comprende anche gli interventi scolastici e familiari e le politiche che mantengono i bambini nelle scuole.
3. *Interventi indicati*, che si rivolgono agli individui, aiutandoli ad affrontare e far fronte ai tratti della loro personalità e ai fattori di rischio che li rendono più vulnerabili all'escalation dell'uso di sostanze.

Con queste premesse, nei paragrafi successivi saranno proposte alcune riflessioni sui possibili interventi di prevenzione della FAS/FASD (*Foetal Alcohol Sindrome* o *Foetal Alcohol Spectrum Disorders*).

Interventi di promozione della salute e consapevolezza sulla FAS/FASD nella comunità

La prevenzione nel percorso di gestione delle problematiche della FAS/FASD ha un ruolo fondamentale, in quanto la FAS è completamente prevenibile al 100% se ci si astiene dal consumo di alcol in gravidanza (CDC, 2021).

Una prima azione di prevenzione, quindi, può essere indirizzata alle ragazze e ai ragazzi della scuola secondaria di primo grado, attraverso una vera e propria azione di educazione sanitaria che faccia prendere coscienza dei rischi legati all'assunzione di alcol.

Altri interventi di prevenzione potrebbero essere rivolti a tutte le donne in età fertile coinvolgendole in programmi di attività circa i rischi apportati dall'azione dell'alcol, soprattutto alla luce del fatto che circa il 40% delle gravidanze inizia in modo non programmato, quindi la presa di coscienza da parte delle donne, dei rischi evitabili derivanti dall'uso di alcol è molto importante.

Inoltre, si potrebbero progettare interventi di prevenzione rivolti a tutte le donne che incontrano i professionisti di salute per la prima volta, in qualsiasi epoca gestazionale. In questo caso si interviene non solo sulla donna in gravidanza invitandola a interrompere l'assunzione di alcol ma anche sul partner e sul contesto familiare.

Nel caso in cui la donna faccia uso di alcol, sarà necessario attivare un percorso di recupero multidisciplinare, per gestire le problematiche e assicurare la donna che il bambino verrà seguito da personale sanitario esperto; e il ruolo dell'ostetrica può rivelarsi fondamentale, poiché è la figura chiave che dà la possibilità di entrare in contatto con la donna e con il partner e con i familiari per poterli sostenere in un percorso di consapevolezza dei rischi nel consumo di alcol.

D'altro canto, è importante poter coinvolgere a diversi livelli anche la comunità, come per esempio la scuola, i pubblici esercenti e tutte quelle associazioni che hanno a che fare con la maternità e col sostegno alla genitorialità. Tutte queste realtà possono contribuire a sostenere programmi di prevenzione della comunità.

Nell'incontro con la donna in gravidanza, le strategie di prevenzione possibili comprendono l'anamnesi intesa come raccolta attenta della storia della paziente, del partner e del contesto familiare e l'individuazione delle pazienti a rischio per il consumo di alcol, con l'informazione circa i rischi legati all'assunzione di alcol, il dosaggio del biomarcatore nelle pazienti con screening positivo e infine un'intervista breve.

Questo è un intervento definito come consulenza breve, che è volto ad avviare un cambiamento verso il consumo di alcol. Un intervento breve include anche lo screening o l'identificazione del livello di dipendenza della persona utilizzando uno strumento valido come, ad esempio, l'*Alcohol Use disorders Identification Test* (AUDIT) (Babor *et al.*, 2001).

Questa attività può funzionare in due modi, la prima è inducendo le persone a pensare in modo diverso affinché possano modificare il loro comportamento, oppure, fornendo nuove informazioni a chi sceglie di bere, che gli consentano di consumare bevande alcoliche, in modo più sicuro. Il passo successivo è la valutazione neonatale, che dovrebbe essere compiuta da un pediatra, che si occupa di dismorfologia, associato al genetista e successivamente dallo psicologo.

Anche la comunità stessa può mettere in atto delle strategie per sostenere la prevenzione della FAS/FASD. Il coinvolgimento della comunità avviene ad un livello diverso, ovvero quello di

partecipazione, sensibilizzazione utilizzando anche delle strategie che derivano dal marketing sociale. Strategie che servono a diffondere l'informazione e a coinvolgere i diversi livelli della società.

Ad esempio, possono essere organizzati degli eventi (anche apparentemente non inerenti al tema dell'alcol) in cui la questione viene posta all'attenzione dei partecipanti, attraverso modalità più leggere e anche divertenti. Questo permette di dare visibilità al tema, diventa opportunità per parlarne, per coinvolgere i cittadini e per veicolare un'informazione corretta. Altre occasioni possono essere connesse a eventi sportivi, legate a giornate di sensibilizzazione, all'interno della scuola oppure in altri ambiti della società.

Queste situazioni possono creare sinergia, non vanno a sostituirsi al lavoro fondamentale che fanno i professionisti sanitari, ma possono aiutare ad aumentare la consapevolezza nella comunità, per far sì che le donne si sentano rassicurate sul fatto che tutti gli attori in campo sono coerenti con il messaggio di salute che viene veicolato. Lavorare in sinergia è fondamentale e le iniziative che vengono proposte possono essere molto varie.

Anche la ricerca ha un ruolo fondamentale, è possibile, ad esempio, coinvolgere le scuole attraverso dei questionari e/o delle interviste per rilevare e valutare il livello di conoscenza degli studenti e/ dei docenti rispetto a questo tema. Grazie alle informazioni raccolte, è possibile predisporre materiali utili a sostenere e supportare l'importante lavoro delle ostetriche e dei professionisti sanitari.

La mancanza di formazione e informazione degli operatori sanitari, è sicuramente tra le prime criticità per l'attuazione di programmi di prevenzione della FAS/FASD. Altre criticità riguardano la mancanza di fondi destinati alla prevenzione della sindrome, la difficoltà da parte dei professionisti ad utilizzare degli strumenti validati, l'insufficienza di personale impiegato, l'indifferenza del personale al tema e il condizionamento sulle proprie abitudini al consumo di alcol, infatti alcuni studi mostrano un ampio consumo fra gli operatori sanitari, anche con casi isolati di *binge drinking* (Bakhshi & While, 2013).

Tra le criticità è necessario ricordare anche il ruolo dell'alcol nella nostra economia e nella nostra cultura. Questo è uno dei primi ostacoli rispetto ad una corretta informazione e prevenzione della Sindrome Feto Alcolica, nei diversi livelli della comunità.

L'alcol è parte delle nostre abitudini di consumo, del nostro modo di socializzare, del nostro tempo libero ed ha anche un ruolo economico molto forte. Pertanto, in una realtà di comunità in cui la presenza di bevande alcoliche è vissuta nella normalità del quotidiano, il consumo rischioso o dannoso risulta evidente solo negli episodi di consumo fuori dai pasti, durante i fine settimana in modalità di assunzione eccessiva in una unica occasione o in tempi ridotti (*binge drinking*), come ad esempio per svago o divertimento. Altri esempi in cui i cosiddetti "eccessi" si vedono sono in associazione a fenomeni dell'incidentalità stradale o sociale (risse, delinquenza, etc.) Questo fa sì che sia molto difficile percepire l'alcol come un rischio anche a bassissimo dosaggio in determinate fasi della vita (come nei minori o negli anziani) o in particolari condizioni come la gravidanza. Ciò implica un processo di sensibilizzazione e di *empowerment* comunitario con particolare attenzione al target degli adolescenti, possibili futuri genitori.

Un secondo aspetto è la presenza di informazioni non univoche rispetto ai rischi dell'alcol in gravidanza. È ancora forte il richiamo delle vecchie credenze popolari secondo cui *la birra fa latte*, o il consumo di un bicchiere di vino rosso al giorno *fa buon sangue*. È molto difficile scardinare queste convinzioni, che fanno parte della nostra cultura. Ciò è riscontrabile non solo nella popolazione, ma anche nei professionisti sanitari e diventa dunque difficile essere agenti di prevenzione se non si ha la consapevolezza della necessità di modificare il proprio registro comunicativo. Questo complica notevolmente l'attività di prevenzione, a prescindere dal fatto che non si possa ancora poggiare l'informazione su una specifica correlazione fra dose e danno.

Un altro aspetto è la difficoltà di conoscere la FAS come un vero e proprio problema di salute della persona perché è uno spettro, in cui la manifestazione più evidente si associa a madri abusatrici di alcol in gravidanza, mentre tutte le altre forme (quelle più sfumate, che comportano problemi neurocognitivi, non associati ad evidenti segni caratteristici, o che si confondono con aspetti emozionali e comportamentali tipici dell'età adolescenziale) si manifestano in un quadro clinico o psico-educativo complesso. Quindi, la criticità nella prevenzione va di pari passo con le difficoltà nella diagnosi, con le difficoltà nel sostegno e nel supporto.

Un ultimo nodo critico riguarda la scelta al momento della nascita da parte dei genitori di dare in adozione il bambino. Ciò vale soprattutto se non è possibile risalire all'identità della madre naturale e/o soprattutto se la madre naturale "non può essere nominata". Con questo termine si identifica la persona che si presenta al pronto soccorso dell'ospedale, con una busta chiusa contenente i suoi documenti e nella cartella clinica, come nel resto della documentazione di tipo sanitario, non deve comparire il suo nome, perché ella non vuole essere nominata.

In questo caso l'ostetrica dovrà assistere al parto e poi porterà il certificato di nascita presso il registro anagrafico, affidando poi il tutto agli assistenti sociali che si occuperanno del percorso adottivo. L'adozione è un tema molto importante per i professionisti di salute, che dovrebbero fare formazione ai genitori adottivi, spesso non pienamente consapevoli della complessità del loro ruolo, soprattutto in caso di adozione di un bambino/a o adolescente con difficoltà. Al momento della nascita spesso non si osservano delle criticità e il pediatra rilascia un certificato per "bambino sano". Se, tuttavia, il bambino è stato esposto all'alcol durante la gravidanza, nel corso degli anni successivi, quando inizierà a frequentare la scuola e a vivere in un contesto di comunità cominceranno a manifestarsi le disabilità primarie e ad insorgere quindi diverse problematiche, primi fra tutti i problemi di apprendimento e di comportamento.

I genitori adottivi potrebbero non essere in grado di comprendere e accettare le difficoltà e il comportamento dei propri figli e per questo motivo la famiglia dovrebbe essere presa in carico da un gruppo multidisciplinare, con la presenza di più figure sanitarie, socio-sanitarie e socio-educative per identificare la problematica e intervenire con strategie e strumenti idonei, sostenendo i genitori nell'acquisizione della consapevolezza del problema e nell'assunzione degli atteggiamenti più adeguati per supportare la/il propria/o figlia/figlio. L'identificazione tardiva della FAS/FASD può comportare un fortissimo disagio personale e familiare e per questo motivo è importante creare dei gruppi di auto-mutuo-aiuto territoriali che possano accogliere i genitori, i quali possono sentirsi confortati e sostenuti da altre famiglie che affrontano quotidianamente le stesse sfide.

La consapevolezza che le adozioni possono essere un nodo critico è fondamentale anche nei casi di adozioni internazionali, soprattutto quando provengono da alcuni Paesi dell'est Europa e dal Sud America, dove si rileva una elevata presenza di casi di consumo di alcol e/o sostanze psicoattive in gravidanza. Spesso, infatti, nelle adozioni internazionali le informazioni sul consumo di alcol della madre e della famiglia biologica non sono riportate nella documentazione a disposizione dei genitori adottanti e le eventuali problematiche riscontrate nel bambino vengono attribuite al trauma dell'abbandono, con l'erronea convinzione che si possano risolvere facilmente una volta accolto in una famiglia che sappia donare l'amore e l'affetto che fino ad ora non ha ricevuto. Per questo, come già sottolineato, un percorso di informazione, di conoscenza, di supporto e di acquisizione di strategie per affrontare al meglio questo tema può permettere di migliorare anche considerevolmente la qualità della vita dei bambini e ragazzi con FAS/FASD e delle loro famiglie adottive, con ricadute positive anche in età adulta.

È importante ricordare che le persone con FAS/FASD dimostrano spesso grandi abilità e possono eccellere in diversi ambiti, soprattutto artistici, che possono essere valorizzati dentro un contesto di vita che si basi sulla consapevolezza e sull'aiuto reciproco.

Principali interventi di informazione e promozione della salute

Nel 1986, la Carta di Ottawa per la promozione della salute definisce per la prima volta il concetto di promozione della salute (WHO, 1986). A tutt'oggi la Carta di Ottawa è un documento di riferimento per lo sviluppo di politiche orientate alla salute.

Il documento, sottoscritto dagli Stati appartenenti all'Organizzazione Mondiale della Sanità (World Health Organization, WHO), descrive la promozione della salute come il processo che consente alle persone di esercitare un maggiore controllo sui determinanti di salute e, quindi, di migliorarla.

La promozione della salute rappresenta un processo sociale e politico globale, che non comprende solo azioni volte a rafforzare le abilità e le capacità dei singoli individui, ma anche azioni volte a modificare le condizioni sociali, ambientali ed economiche, in modo da attenuare il loro impatto sulla salute del singolo e della collettività. La partecipazione è fondamentale per supportare le azioni di promozione della salute.

Quest'approccio si rivela particolarmente utile rispetto al consumo di alcol, un comportamento molto diffuso nella popolazione, non solo adulta, i cui modelli di consumo sono fortemente caratterizzati da fattori socio-culturali ed economici legati al contesto di appartenenza. Pochi sono consapevoli che l'alcol è una sostanza potenzialmente pericolosa, indipendentemente dalla quantità e dalla modalità di assunzione.

Nella prevenzione della FAS/FASD è intrinseca una complessità determinata dalla presenza del fattore alcol e di tutte le credenze che sostengono una diffusa accettazione del consumo delle bevande alcoliche. Vi è quindi nella popolazione una minore percezione del rischio alcol-correlato, in quanto rischio di salute individuale e collettiva è spesso associato solo ad eventi o comportamenti di abuso, acuto o cronico (si parla in questi casi di «ambivalenza dell'alcol»).

Il rischio per la salute cresce progressivamente con le quantità di alcol consumate e indipendentemente dal tipo di bevanda alcolica, inoltre non è possibile stabilire "dosi-soglia" sotto le quali non c'è rischio assoluto. Rendere consapevoli su quanto detto i consumatori moderati (tipologia di consumatori prevalente) è una tra le strategie più complesse e difficili da realizzare. Tuttavia, un approccio basato su azioni di promozione della salute e di prevenzione dei rischi alcol-correlati rivolte a diverse tipologie di consumatori e in riferimento ai diversi setting di vita (lavoro, guida, minori, gravidanza ecc.) è una strategia possibile.

Nella promozione della salute, ciò che può favorire una maggiore consapevolezza a livello comunitario è anche la collaborazione intersettoriale: una forma di cooperazione tra diversi settori della società (settore pubblico, privato, società civile) per lavorare su un insieme di risultati di salute condivisi, secondo modalità di per sé più efficaci, efficienti o sostenibili rispetto all'azione del solo settore sanitario, in direzione di una prassi e/o di una politica pubblica favorevole alla salute.

L'*empowerment* è un altro aspetto chiave della consapevolezza, attraverso il quale le persone acquisiscono un maggiore controllo rispetto alle decisioni e alle azioni che riguardano la propria salute. Si distingue l'*empowerment* degli individui dall'*empowerment* di comunità. Nel primo ci si riferisce soprattutto alla capacità del singolo individuo di prendere decisioni e di assumere il controllo della propria vita. L'*empowerment* di comunità, invece, si riferisce agli individui che agiscono a livello collettivo per riuscire a influenzare e controllare maggiormente i determinanti di salute e la qualità della vita nella propria comunità (DoRS, 1998).

Lo stile di vita è un modo di vivere basato su modelli di comportamento identificabili, che sono determinati dall'interazione tra le caratteristiche personali dell'individuo, le interazioni sociali e le condizioni di vita socio-economiche e ambientali. Questi modelli di comportamento

sono continuamente interpretati e messi alla prova in diverse situazioni sociali e pertanto non sono fissi, ma soggetti al cambiamento.

Gli stili di vita individuali possono avere un profondo effetto sulla salute di un individuo o su quella degli altri.

Per migliorare la salute è necessario modificare gli stili di vita individuali, agendo anche sui modelli di comportamento acquisiti dalla propria comunità. La percezione che la persona può avere della propria salute nel quotidiano viaggia lungo un continuum che a volte si avvicina di più ai comportamenti salutari o autoprotettivi e altre invece è più vicino al danno o malattia.

Se per migliorare la salute occorre rendere gli individui in grado di modificare i propri stili di vita, occorre agire non solo sulle condizioni individuali ma anche su quelle sociali e di vita, che interagiscono per produrre e mantenere questi modelli di comportamento. La FAS/FASD per sua natura è una disabilità irreversibile e richiede un approccio basato sulla centralità della prevenzione.

La FAS/FASD è un problema medico e sociale e si può prevenire al 100% se in gravidanza non si beve alcol. Questa evidenza racchiude in sé anche un obiettivo raggiungibile, non solo sul piano individuale, ma soprattutto di comunità, essendo la prevenzione dei rischi e danni causati dal consumo delle bevande alcoliche un tema di salute pubblica a livello nazionale e internazionale (WHO/Europe, 2012)

Anche in Europa, la prevenzione della FAS/FASD attraverso approcci comunitari negli ultimi anni è stato un focus condiviso più concretamente tra i Paesi membri, nell'ambito delle strategie e dei piani d'azione globali. La promozione del FASDay (il 9 settembre di ogni anno) è divenuto a tal proposito un esempio tangibile da proporre con l'obiettivo di aumentare l'informazione collettiva sugli effetti dell'alcol e sugli esiti sanitari per le donne in gravidanza e i lattanti (Schölin, 2016). La celebrazione di questa giornata è iniziata nel 1999, dapprima negli Stati Uniti e poi diffondendosi in altri Paesi secondo uno straordinario obiettivo: *In One Magic Minute, We Changed the World: 1999/9/9 9:09 am*, utilizzando il giorno 9 del nono mese dell'anno, alle ore 9 e 9 minuti.

La WHO Europe dal 2016 raccomanda agli stati membri di favorire azioni comunitarie intorno alla celebrazione del FASDay: per sensibilizzare la popolazione, coinvolgere soggetti sensibili delle istituzioni e del privato sociale, aumentare l'*empowerment* dei cittadini e degli operatori al fine di accrescere le conoscenze della sindrome e aumentare la consapevolezza sul problema (WHO, 2016). Il FASDay può essere un punto di partenza o di arrivo in un piano di azioni che dagli operatori sanitari possono coinvolgere l'intera comunità.

Facendo un passo indietro, si offre al lettore una panoramica sulle strategie di prevenzione della FAS/FASD in ambito internazionale. Gli indirizzi nazionali, che verranno presentati successivamente, si riferiscono a tali strategie. Esse si avvalgono di approcci multisettoriali e integrati e consistono in: campagne di informazione per la comunità; sviluppo di adeguate politiche sanitarie; adeguate informazioni alle donne in età fertile e in gravidanza; trattamento e supporto pre e post natale alle gestanti con problemi di dipendenza da alcol; promozione di azioni per la riduzione delle gravidanze non programmate; programmi educativi per i giovani; formazione dei professionisti sanitari e di altri attori.

In diversi Paesi del mondo sono stati sviluppati nel corso degli anni modelli operativi di prevenzione della FAS/FASD con caratteristiche d'intervento multilivello e multisettoriale. Un esempio è l'approccio promosso dalla *Public Health Agency of Canada*, che si sviluppa su quattro livelli interconnessi: (a) la sensibilizzazione dell'opinione pubblica attraverso campagne e altre strategie generali per aumentare la pubblica consapevolezza sul fenomeno; (b) attività di confronto e sensibilizzazione con le donne in età fertile sui rischi dell'uso di alcol e coinvolgimento delle loro reti di supporto e degli operatori sanitari (counselling breve), con formazione sul tema; (c) l'offerta di supporto e cura specialistica, con attenzione alle diversità

culturali alle ragazze e donne con problemi di alcol e di salute mentale, in età fertile e in gravidanza; (d) il supporto *post partum* per donne con problemi alcolcorrelati in astensione, ma anche di neomamme che non sono riuscite a cambiare le loro abitudini con l'alcol in gravidanza, in una prospettiva di cura di sé e dei loro bambini, esposti al potenziale rischio di FAS/FASD, per i quali in questa fase sono importanti anche i primi interventi neonatali (Poole, 2008).

Un altro esempio è la strategia messa in atto dall'*European FASD (EUFASD) Alliance* (<http://www.eufasd.org>), che in Europa rappresenta in gran numero tutte le organizzazioni istituzionali, associazioni di famiglie e Organizzazioni europee non governative (ONG) interessate alla FAS/FASD che sono motivate a condividere idee e conoscenze per creare collaborazione e sviluppo culturale e scientifico sul tema. Tra gli obiettivi principali su cui si fonda l'Alleanza Europea vi sono anche quelli di aumentare la consapevolezza sulla FAS/FASD, raccogliere e diffondere informazioni ai propri membri, stimolare la collaborazione internazionale su progetti di ricerca sulla FAS/FASD e sulla prevenzione, favorire lo scambio e la condivisione di progetti ed esperienze, promuovere lo sviluppo di nuove associazioni nazionali rappresentative di persone e famiglie con FAS/FASD.

Ciò si realizza attraverso l'offerta biennale di conferenze internazionali sul tema della prevenzione della FAS/FASD che vedono la partecipazione congiunta di esperti, operatori socio-sanitari e famiglie con FAS/FASD, in cui esperienza professionale ed esperienze associative e personali concorrono allo sviluppo e alla conoscenza clinico-diagnostica, psico-educativa, e sociologica nei vari Paesi europei sensibili al tema.

La ricerca scientifica mette in evidenza sempre più come la salute delle persone sia influenzata da numerosi fattori: genetici ed epigenetici, di tipo ereditario, ma anche da esposizione ambientale e sociale attraverso i modelli familiari, culturali ed economici del contesto di appartenenza (ODPHP, 2021; Braveman & Gottlieb, 2014).

In risposta a tali evidenze anche in Italia in questi anni si sono sviluppati programmi di prevenzione e promozione della salute nei primi mille giorni di vita attraverso azioni e programmi d'intervento. Gli obiettivi sono la riduzione dell'esposizione a fattori di rischio e la promozione di fattori protettivi al fine di ridurre poi la morbosità nel corso della vita delle persone. (Sistema di Sorveglianza 0-2 anni sui principali determinanti di salute del bambino, disponibile all'indirizzo: <https://www.epicentro.iss.it/sorveglianza02anni/>)

In Italia le istituzioni della sanità pubblica nazionale e locale a vario titolo stanno determinando maggiore formazione e conoscenza dei disordini psicofisici e sociali dovuti dalle diverse manifestazioni della FAS/FASD.

Il sito tematico Epicentro dell'Istituto Superiore di Sanità offre da anni aggiornamenti puntuali sulla ricerca scientifica riguardante la diagnosi e l'epidemiologia e su azioni di prevenzione del territorio (ancora però troppo isolate). Inoltre, per chi lo volesse, offre gli atti di eventi d'interesse nazionale e specifico materiale divulgativo (da scaricare e stampare liberamente) in una sezione appositamente dedicata (<https://www.epicentro.iss.it/alcol/materialiComunicazione>).

L'Istituto Superiore di Sanità suggerisce che una prevenzione efficace deve articolarsi su più livelli: a) informare le donne in gravidanza e i loro partner sui rischi a cui il feto viene esposto nel caso di assunzione di alcol (in generale non sono identificabili "dosi soglia" di esposizione all'alcol prive di rischio); b) riconoscere tempestivamente il rischio correlato ad una gravidanza esposta all'alcol è compito dei professionisti socio-sanitari (la cessazione del consumo può favorire comunque uno sviluppo sano del feto, perciò è sempre importante informare le donne in qualsiasi periodo della gravidanza); c) sensibilizzare la popolazione sulla necessità di evitare l'alcol in gravidanza.

Secondo il Programma nazionale Guadagnare Salute: rendere facili le scelte salutari (DPCM 4 maggio 2007), è fondamentale un approccio intersettoriale con diversi livelli d'intervento. Il programma si occupa della promozione di stili di vita salutari come azione di contrasto a quattro

principali determinanti di rischio: alimentazione scorretta, scarso movimento, uso di alcol e fumo. Tra gli obiettivi si specifica il contrasto ai problemi di salute pubblica materno-infantile causati dall'alcol, attraverso un approccio intersettoriale e multilivello, includendo l'individuazione e il coinvolgimento di una rete di stakeholder.

Tutto ciò sta contribuendo a determinare maggiore formazione e conoscenza dei disordini psicofisici e sociali dovuti alle diverse manifestazioni della FAS/FASD, ma anche in questo caso non ancora sufficienti per creare una consapevolezza collettiva e continuativa sulla utilità di promuovere indipendentemente il principio di precauzione indicato dalla WHO (Marusak *et al.*, 2015).

Vi è inoltre una crescente comprensione e consapevolezza del fenomeno, presupposto necessario per fare prevenzione della FAS/FASD e promozione della salute a favore delle donne e dei nati e per facilitare l'assistenza alle famiglie con diagnosi FAS/FASD.

A livello concreto, tuttavia, salvo alcune esperienze pilota, manca ancora la pratica diffusa e sistematica della prevenzione della FAS/FASD nel sistema sanitario, nei servizi socio-educativi del nostro territorio nazionale, ma anche nella comunità (un semplice esempio: in Italia le etichette delle bevande alcoliche non includono ancora obbligatoriamente le avvertenze sui danni dell'alcol, in particolare in gravidanza).

Sul territorio nazionale esistono alcuni esempi di attività svolte nell'ambito della prevenzione della FAS/FASD. Sono esempi che non possono essere esaustivi ma sono iniziative che sono state molto conosciute e hanno anche determinato conseguenti azioni di informazione, formazione o semplice sensibilizzazione nella rete degli stakeholder comunitari e socio-sanitari. Nel Lazio, il Centro di Riferimento Alcolologico della Regione Lazio (CRARL) realizza corsi di formazione sulla FAS/FASD rivolti ai medici, ai laureati in ostetricia e tutti gli appartenenti alle Professioni Sanitarie. Inoltre, realizza eventi scientifici e campagne di sensibilizzazione in collaborazione con partner nazionali e internazionali.

In Toscana, nel 2011 il Centro Alcolologico Regionale e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi ha pubblicato il Manuale *Alcol e gravidanza, il ruolo chiave degli operatori sanitari* (Gruppo di lavoro del Centro Alcolologico Regionale Toscano, 2011). Questo manuale offre informazioni chiare sulla FAS/FASD e propone un modello concreto di intervento per gli operatori sanitari particolarmente impegnati nell'ambito ginecologico e pediatrico.

La Regione del Veneto tra i programmi di prevenzione materno-infantile ha realizzato azioni specifiche informative dedicate anche al tema dell'alcol in gravidanza e in allattamento, nell'ambito di una offerta molto ampia e strutturata di iniziative e materiali dedicati ai primi 1000 giorni di vita del bambino, per genitori e in particolare per operatori sanitari. Il programma, esteso per alcuni obiettivi anche a livello nazionale, è denominato "Genitori Più" e promuove otto azioni sinergiche prioritarie per la salute del bambino nei primi anni di vita. In particolare è stato redatto un manuale specifico "Genitori Più, prendiamoci più cura della loro vita - manuale informativo per gli operatori" (2009) a cui poi, nel 2012, è stato aggiunto il capitolo corrispondente all'azione *non bere alcol* (<https://www.genitoripiu.it/Materiali-attuali>). Anche un altro programma in questa regione dal 2014 si distingue per una particolare attenzione alla prevenzione della FAS/FASD tra i vari temi di salute pubblica in gravidanza: *Mamme più-Guadagnare salute in gravidanza*, dedicato alle donne incinte e agli operatori sanitari del Veneto impegnati nella presa in carico della gravidanza fisiologica e a basso rischio, o anche nella promozione degli stili di vita salutari in gravidanza. In seno al programma, nel 2017 viene inaugurato un laboratorio esperienziale denominato *MITOSI*, volto a offrire alle donne in gravidanza l'opportunità di confrontare e sperimentare esempi di stili di vita salutari (corretta alimentazione, adeguata attività fisica, astensione dall'alcol e dal fumo). Il laboratorio si trova nell'ospedale San Giovanni e Paolo di Venezia ed è gestito con personale sanitario preposto come ad esempio le ostetriche. Nell'attività riguardante l'alcol, le donne acquisiscono informazioni specifiche e ricevono la proposta di

un'idea di bevanda non commerciale, fatta di ingredienti naturali e salutari come zero alcol / pochi grassi e zuccheri / utilizzo di ingredienti naturali.

MITOSI sembra essere un approccio promettente per la promozione della salute a sostegno dell'*empowerment* e dell'assertività delle donne in gravidanza, se integrato alle attività locali di accompagnamento alla nascita proposte dalle ostetriche delle varie aziende socio-sanitarie del territorio, opportunamente formate per sostenere, approfondire, accompagnare ad una nuova prospettiva della salute di mamma e bambino.

Il progetto conosciuto con il nome di *Mamma Beve Bimbo Beve* rientra in una strategia sperimentale, multidisciplinare e integrata di prevenzione alcolologica messa in atto dall'Azienda ULSS n.9 di Treviso dal 2008 al 2016, ed è frutto di un approccio ai temi di salute pubblica rivolto in particolare alle donne e ai nati. Il progetto ha come obiettivo l'aumento della conoscenza e della consapevolezza dei rischi e dei danni causati dall'uso di alcol in gravidanza e allattamento. Destinatari sono la popolazione in età fertile (donne e partner), i professionisti sanitari e in generale tutta la comunità locale (Battistella *et al.*, 2013).

La strategia messa in atto dal progetto consiste nella combinazione di tre diverse aree di intervento: la ricerca, la formazione e la comunicazione/sensibilizzazione. Le azioni che si sono sviluppate nell'ambito delle tre aree sono: (a) la rilevazione delle conoscenze sul tema tra gli operatori e le abitudini di consumo sulla popolazione in età fertile e in gravidanza; (b) la promozione di percorsi di formazione e aggiornamento tra gli operatori sanitari, in particolare della ginecologia-ostetricia, il cui coinvolgimento attivo sul tema è stato favorito dal paradigma della ricerca-azione; (c) la sensibilizzazione sui rischi legati al consumo, anche modico, di bevande alcoliche in gravidanza e in allattamento, attraverso iniziative di marketing sociale integrato con l'uso dei social media (Bazzo *et al.*, 2013). Tali azioni hanno visto il coinvolgimento di stakeholder appartenenti a diversi settori della comunità.

Mamma Beve Bimbo Beve pur sviluppandosi all'interno di una realtà locale ha avuto rilevanza internazionale, grazie alla collaborazione creativa con *Fabrica*, un centro di ricerca sulla comunicazione conosciuto in tutto il mondo (Battistella *et al.*, 2015). Il progetto è stato sostenuto da un sistema di valutazione di efficacia comunicativa, volto a rilevare se e quanto la strategia e le iniziative realizzate abbiano contribuito ad aumentare la consapevolezza dei professionisti e della popolazione sul tema e a far veicolare informazioni corrette. I risultati della valutazione hanno evidenziato un aumento significativo della conoscenza e della consapevolezza dei rischi dell'alcol soprattutto nei professionisti sanitari, con una ricaduta significativa sulla quantità, sulla qualità e sulla coerenza delle informazioni fornite dagli stessi alle donne in gravidanza.

Un esempio di comunicazione coordinata che si è sviluppato intorno al FASDay e si è diffuso a livello mondiale è la campagna di comunicazione *Too Young To Drink*. La campagna è stata lanciata in Europa e nel mondo dal 9 settembre 2014 al 2017 dall'*European FASD (EUFASD) Alliance*, con altri partner fortemente rappresentativi della rete di collaborazioni internazionale. In Italia la campagna è stata patrocinata dal Ministero della Salute e dall'Istituto Superiore di Sanità, con la partnership della Regione Veneto e la collaborazione della Società Italiana di Alcolologia (Bazzo *et al.*, 2014).

Too Young To Drink è consistita in un approccio di comunicazione coordinata e integrata.

Nelle sue quattro edizioni, alla campagna hanno aderito oltre 80 istituzioni e organizzazioni in 36 Paesi del mondo. La campagna ha riscontrato una crescente partecipazione nelle varie edizioni, promosse negli anni successivi da istituzioni, associazioni sensibili e loro rappresentanti, nonché singoli cittadini (Bazzo *et al.*, 2017). Le azioni di sensibilizzazione svolte a livello locale intorno al FASDay, attraverso la concessione gratuita del *visual* e l'utilizzo degli stessi materiali da stampare (banner, poster, locandine) della campagna, sono state amplificate attraverso la diffusione di foto degli eventi con gli hashtag #TYTD e #zeroalcolingravidanza nel Web e nei Social Media, come azione globale condivisa. La campagna ha avuto un grande rilievo nel web e

nei social media: es. 1665 'Mi Piace' con l'apertura della pagina Facebook, in Twitter l'hashtag #FASD viene registrato al 3° Posto nel FASD-DAY 2014 tra il network che ha aderito alla campagna (maggiori informazioni al sito: <https://web2salute.com/tytd/>), (Fattori, 2020).

In Italia in particolare l'uso dei social media ha favorito l'attivazione e l'*empowerment* di numerosi professionisti socio-sanitari di diverso ordine e grado, anche estranei all'impiego nel settore materno infantile.

Hanno dichiaratamente sostenuto la campagna diversi ordini professionali e associazioni professionali maggiormente rappresentative: Ostetriche; Infermieri Professionali, Assistenti sanitari, Vigilatrici d'infanzia, Educatori Professionali; Igienisti Dentali, Medici ostetrici e ginecologi e tossicologi, Medici di Medicina Generale, Medici d'Igiene. Poi numerosi gruppi di lavoro di Aziende Ospedaliere e di servizi socio-sanitari territoriali vicini alle donne alle loro famiglie e ai nuovi nati.

Importante è stato il coinvolgimento di artisti e centri per la comunicazione, che hanno offerto la loro collaborazione per sostenere il messaggio di salute.

La rete di partner si è costituita sulla forza della campagna e sulla capacità dei professionisti di integrare l'obiettivo di prevenzione con i progetti locali che stavano seguendo (Moino *et al.*, 2019).

La crescente attenzione sul tema della FAS/FASD diffusa in questi ultimi anni ha permesso alle famiglie e alle persone con FAS/FASD, in particolare adottive, di prendere consapevolezza della loro condizione e di attivarsi per dare voce e visibilità alle loro realtà e alle difficoltà che incontrano nella vita di tutti i giorni, sostenendo in particolar modo l'importanza di una diagnosi corretta e di adeguate forme di sostegno e di trattamento. Grazie all'iniziativa del suo attuale presidente, adulto con FAS/FASD, dal 2018 l'Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe (AIDEFAD - aps), prima e unica in Italia, si è affacciata al panorama nazionale offrendo sostegno e supporto alle famiglie, fornendo informazioni, partecipando e promuovendo occasioni di formazione, eventi e congressi, mettendo in rete organizzazioni di volontariato, servizi sanitari, università e centri di ricerca, professionisti interessati al tema. Gli obiettivi di AIDEFAD sono la promozione della diagnosi precoce e corretta della FAS/FASD, la promozione dell'informazione sul rischio e sui danni causati dall'uso di alcol e sostanze psicoattive in gravidanza, la promozione del sostegno e supporto alle persone con Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe (definiti con l'acronimo DEFAD), e ai loro familiari, la promozione di azioni di lotta allo stigma nei confronti delle persone con FAS/FASD e delle madri biologiche.

AIDEFAD è membro della *European FASD (EUFASD) Alliance* ed è in rete con le associazioni di familiari che si occupano di FAS/FASD a livello internazionale.

Alla luce di quanto illustrato possiamo quindi concludere che la prevenzione della FAS/FASD dovrebbe orientarsi intorno a strategie di promozione della salute che favoriscano la conoscenza e la consapevolezza della FAS/FASD, alla sperimentazione di un approccio alla comunità in cui la ricerca-azione sia utilizzata per favorire formazione e supporto continuativo agli operatori, alla valorizzazione della rete di organizzazioni e singoli individui sensibili al problema, perché il *network* è una forza e un propulsore di cambiamento in una comunità che voglia finalizzare azioni di salute.

Queste strategie sono i punti di partenza su cui avviare azioni e interventi specifici per favorire la prevenzione dei rischi del consumo di alcol in fase prenatale in categorie sensibili quali le ragazze, le donne in età fertile e in gravidanza, le donne consumatrici di alcol in modo rischioso o dannoso.

Una comunità consapevole e informata migliora le condizioni di vita delle persone con FAS/FASD

L'approccio universale alla prevenzione ci consente di utilizzare la comunicazione come strategia generale per aumentare la consapevolezza della FAS/FASD della comunità.

In letteratura si è sviluppato un concetto di comunicazione che fornisce la possibilità alle persone di essere consapevoli circa le proprie condizioni di salute e di poter fare delle scelte corrette per degli adeguati stili di vita, le campagne di comunicazione ne sono un esempio (Wittink *et al.*, 2018). Tuttavia, non dobbiamo dimenticare che ci sono alcune variabili che possono influenzare lo sviluppo di una campagna di comunicazione: risorse e budget.

Purtroppo, nell'ambito delle attività di prevenzione, spesso le risorse si rivelano scarse, quindi bisogna necessariamente trovare delle soluzioni alternative che vanno a colmare queste mancanze.

Una strategia importante è l'integrazione degli strumenti di comunicazione. Gli strumenti di comunicazione sono molto diversi fra loro, se pensiamo a ciò che veniva fatto 10 anni fa e facciamo un raffronto con ciò che è presente oggi giorno, notiamo una grandissima differenza.

È importante integrare gli strumenti di base come ad esempio i volantini, poster e altre attività di ufficio stampa o ufficio pubbliche relazioni, con i nuovi elementi oggi disponibili (indispensabile per creare questa consapevolezza, facendo conoscere il problema).

È fondamentale fare un percorso di consapevolezza, che passa attraverso la comunicazione, per fare in modo che tutti i membri della comunità siano correttamente e adeguatamente informati sul problema.

Questo, sia per sostenere le donne verso una scelta consapevole sui propri consumi di alcol (donne ma anche i partner o chi somministra bevande alcoliche), sia per cambiare quella rete dei servizi sanitari in grado di dare diagnosi, sostegno e supporto alle persone con FAS/FASD e alle loro famiglie.

Le persone con FAS/FASD hanno bisogno di essere riconosciute nella comunità, non solo a livello medico e dei servizi, ma anche negli ambienti di vita quali la scuola, il lavoro, l'associazionismo o le attività sportive. Un'azione di comunicazione integrata permette la costruzione di una rete che favorisce l'aumento della conoscenza e della consapevolezza.

Un esempio di questo approccio comunicativo integrato è la campagna *Mamma beve bimbo beve* (www.mammabevebimbobeve.it), nella quale i creatori hanno cercato di sviluppare una campagna che avesse l'obiettivo prioritario di far emergere il problema che per lo più era sconosciuto all'opinione pubblica.

La campagna, nata come attività a carattere locale, si è evoluta, sfruttando il web. Il punto fondamentale è stato il tono utilizzato per far emergere questa tematica poco conosciuta. È stata, infatti, utilizzata un'iconografia d'impatto, ponendo un feto all'interno di uno spritz (questa tipologia di bevanda era stata scelta poiché si identificava molto bene con il territorio trevigiano) per lasciar emergere in maniera preponderante il problema della conoscenza della FAS anche su tutti i media locali, con dei riferimenti anche internazionali.

Per lavorare per lavorare sul tema oltre ai metodi più conosciuti possono essere utilizzati strumenti di comunicazione che in questo periodo storico risultano essere tra i più rilevanti e maggiormente utilizzati (con dei costi contenuti) come i social media. I social media sono uno strumento relativamente giovane, se pensiamo alla storia della comunicazione. L'importanza di questi strumenti, in primo luogo, sta nella definizione di target differenti (si pensi al target di Facebook che è una platea di riferimento diversa da quella di Instagram), ma soprattutto hanno una capacità di viralizzare, ossia di far giungere il messaggio attraverso il passaparola, arrivando quindi in modo più efficace e forse più chiaro e misurabile. Lo scopo è, in

questo caso, migliorare le condizioni di una comunità (l'insieme delle persone affette dalla FAS/FASD). Come procedere per raggiungere questi risultati?

Prima di tutto è necessario studiare bene lo scenario, perché realizzare una comunicazione bella ma senza aver compreso lo scenario di riferimento in cui deve svilupparsi, diventa un bellissimo progetto ma sicuramente molto poco efficace. Per es. lo scenario che i creatori di "Mamma beve bimbo beve" hanno trovato è stato quello di scarsa conoscenza.

La seconda fase è progettare azioni ponendo attenzione a non costruire attività finalizzate esclusivamente alla conoscenza della sola tematica (azione informativa) ma favorendo quelle attività che muovono alla consapevolezza (*empowerment*) e mettono le persone in condizione di scegliere.

Nello specifico è importante sottolineare che l'*empowerment* può essere sviluppato sulle future mamme che costituiscono un target molto delicato e verso il quale è necessario porre attenzione per non creare lo stigma. Per questo motivo lo studio dello scenario diventa molto importante.

Emerge chiaramente che la costruzione di una campagna di comunicazione efficace nel promuovere consapevolezza ha la necessità di avere uno staff che si occupi di comunicazione.

Pensare di fare una campagna di comunicazione stampando solamente qualche volantino o facendo un post su una pagina di qualsiasi social network, senza dare una struttura di integrazione dei vari strumenti e coinvolgendo per esempio le persone e le diverse associazioni, può risultare poco efficace.

Marketing sociale dall'informazione al *change behavior*

Il marketing sociale riguarda l'utilizzo di tecniche, metodologie e leve del marketing classico, orientate ad influenzare dei comportamenti (Chichirez *et al.*, 2018). Lo scopo è il *change behavior*, con la consapevolezza che il cambiamento di comportamento è molto più difficile che comunicare un concetto di salute. Come accennato nel precedente paragrafo, è necessario creare consapevolezza su un problema per promuovere il cambiamento del comportamento e il marketing sociale sviluppa diverse leve che vanno in questa direzione, oltre l'informazione.

Entrando nel dettaglio, l'informazione può essere veicolata attraverso alcuni strumenti specifici, fra cui un comunicato stampa, utilizzato per informare la popolazione di qualcosa, ma non si ha certezza che questa informazione arrivi al destinatario e ancor meno che influenzi il comportamento delle persone. Sappiamo infatti che il comportamento di una persona viene influenzato non solo dalle informazioni che riceve, ma da una serie di fattori (Kotler *et al.*, 2009).

Parlando di comunicazione dobbiamo tener presente anche gli interventi a carattere normativo, specialmente in sanità; prendiamo ad esempio i vaccini, che nel loro utilizzo prevedono un intervento normativo che va a definire le motivazioni di tale azione.

Il marketing sociale cerca di integrare l'intervento normativo (che è presente all'interno del sistema) con l'obiettivo comune di creare dei sani stili di vita. Quindi, il marketing sociale ha una visione molto più ampia della società e cerca di intervenire in una maniera molto più specifica e precisa.

Nel 2014 è stato creato un documento dallo *European Centre for Disease Prevention and Control* (ECDC) dedicato ai professionisti di salute che spiega puntualmente come attivare iniziative di marketing sociale (ECDC, 2014).

Ci sono diversi componenti che il marketing sociale sviluppa che sono di fatto paralleli al marketing classico. Una componente che appare importante è il concetto di scambio.

La letteratura di riferimento mostra che il cambiamento di comportamento tende ad attuarsi quando è presente un interesse (Grier *et al.*, 2005) quindi è necessario creare uno scambio con il target dei destinatari sulla base delle scelte di marketing sociale o di intervento. Stando nell'esempio della vaccinazione, si possono obbligare tutti i genitori non facendo entrare i

bambini a scuola se non sono vaccinati e con una strategia molto più aggressiva si possono prevedere anche delle penali se non viene eseguita la vaccinazione. Queste sono scelte di scambio che possono essere definite aggressive. D'altro canto, è possibile prevedere un sistema premiante per i genitori che vaccinano il proprio figlio (es. un riconoscimento economico).

Un'altra possibilità è prevedere la vaccinazione a meno che il genitore non esprima il suo dissenso e questa è definita come una "spinta leggera" al cambiamento del comportamento.

È importante sottolineare, come anticipato, che lo studio dello scenario consente di definire con precisione una strategia e favorisce sicuramente l'efficacia dell'attività (di tutto il progetto) ma soprattutto va a creare sulla popolazione un sistema di consapevolezza e di comprensione maggiore rispetto a quello che la comunicazione desidera fornire.

Inoltre, non va dimenticato che nell'utente deve essere attivata quella leva che va a muovere i processi di modifica del comportamento (Michie *et al.*, 2011).

La campagna "Mamma beve bimbo beve" ha utilizzato questo presupposto, promuovendo una comunicazione aggressiva con delle immagini shock (un feto dentro uno spritz) per far comprendere alle donne in gravidanza la pericolosità dell'alcol, proprio perché la cultura italiana vede il consumo di vino come un momento di socialità (www.mammabevebimbobeve.it), e che l'industria degli alcolici è una buona fetta anche del PIL del nostro Paese e soprattutto è molto difficile modificare il comportamento in poco tempo (Kotler *et al.*, 2002).

L'ultimo tassello sarebbe quello di intervenire proprio nelle istituzioni, per andare ad influenzare i decisori politici per un cambiamento radicale, proprio perché in ultima analisi, la sfida del marketing sociale è intervenire sul cambiamento culturale.

Rispetto all'efficacia diretta del marketing sociale sul cambiamento di comportamento, c'è anche una complessità da considerare quando si parla di FAS/FASD che riguarda la necessità di un approccio integrato per promuovere il cambiamento di comportamento delle donne in gravidanza rispetto al consumo di bevande alcoliche (Yeh *et al.*, 2017). In questo senso, il marketing sociale può essere utilizzato come il punto di partenza per avviare percorsi, azioni, interventi specifici per il supporto alle donne nel loro percorso di cambiamento. Questo è un aspetto fondamentale, perché proprio attraverso un percorso che mette assieme la comunicazione, l'informazione corretta e l'intervento specifico è possibile avere un cambiamento.

Infine, rispetto alla vita delle persone con FAS/FASD, l'informazione si rivela estremamente importante per garantire la qualità della vita e una maggiore attenzione della comunità ai bisogni delle persone. Grazie al lavoro sull'informazione intrapreso negli ultimi anni, si sta aprendo anche una finestra importante di riflessione sulla diagnosi e sullo screening.

Rete del valore

Uno strumento utile che può indirizzare verso una campagna di comunicazione che mira alla promozione della salute è la *rete del valore* (Parolini, 1996) che consiste in una formalizzazione grafica su come gli attori si influenzano fra di loro (aumentando il valore aggiunto) per arrivare alla realizzazione di un prodotto o di un servizio.

Questa è una definizione prettamente economica che può essere traslata per una campagna di comunicazione sociale, affinché il bene diventi un servizio a favore della promozione della salute.

Ogni nodo di questa rete, possiamo ipotizzarlo come un'istituzione (es. ASL, università, associazione) al fianco di una serie di attori che possono supportarsi l'un con l'altro e sviluppare una campagna di qualità.

Facendo un esempio, nel 2010 è stato molto importante avere come partner nella campagna *Mamma beve bimbo beve* la Federazione Italiana dei Pubblici Esercizi (FIPE) che ha veicolato il messaggio all'interno degli ambienti dove l'alcol è poi effettivamente consumato. Inoltre, gli sponsor hanno creato il visual della campagna.

Un altro esempio che riguarda da vicino la comunicazione di prevenzione della FAS/FASD, è stata la creazione, nel 2014, di un'ampia rete del valore, attivata a livello internazionale nella campagna *Too Young To Drink* con un soggetto di rilievo europeo come la *European FASD (EUFASD) Alliance*, la quale ha rafforzato una rete scientifica composta da esperti e ricercatori già esistente con il coinvolgimento di un network costituito da soggetti rappresentativi della popolazione (associazioni di persone e famiglie con FAS/FASD, assessorati presso i comuni, Enti e Ministeri, ecc.). Considerando che in Canada e negli Stati Uniti la comunicazione rispetto a questo problema è già attiva da molto tempo, in Europa è emersa la necessità di raggruppare in modo sinergico i diversi attori anche sul tema della comunicazione nella prevenzione della FAS/FASD. Questa rete creata a livello internazionale è stata istituita proprio per sfruttare al meglio il messaggio e veicolarlo. Sono stati coinvolti dalla prima edizione della campagna circa 40 Paesi. Attraverso un lavoro di costruzione e di facilitazione nei confronti dei vari soggetti partecipanti, ai quali sono stati affidati compiti precisi, è stata condotta un'azione di sensibilizzazione che agiva direttamente sui territori locali, migliorando le esperienze precedenti di ciascuno e rendendo questa rete maggiormente visibile attraverso i canali social network.

Nella rete del valore, non rientrano solamente Asl, ospedali ed enti specifici che possono partecipare a una campagna di comunicazione, ma ne fanno parte anche le stesse persone. Sono fondamentali gli operatori sanitari, quali ad esempio i medici, gli infermieri, le ostetriche, gli educatori professionali, gli psicologi, gli assistenti sociali ovvero tutti quei professionisti che hanno un ruolo all'interno della sanità, che attraverso il loro lavoro possono influire sulle scelte di salute della persona, molto più di una campagna di comunicazione.

Per fare un esempio sul tema, realizzando una fantastica campagna di comunicazione, e spendendo un budget altissimo, senza prevedere il coinvolgimento del personale sanitario preposto all'assistenza delle donne in gravidanza, gli obiettivi della campagna stessa verrebbero meno. Si rischierebbe di riscontrare facilmente che quando la singola paziente in gravidanza va dal medico per chiedere se possa bere un bicchiere di vino in un'occasione speciale, il professionista che non è stato incluso nella *rete del valore* potrebbe rispondere con molte probabilità che non c'è alcun rischio di salute per lei e per il feto, compromettendo lo stesso messaggio della campagna. Quindi, possiamo idealizzare una rete del valore sulle istituzioni, sulle associazioni, sugli enti, ma alla fine ciò che si rivela fondamentale è la presenza delle persone.

In Italia, sul tema della FAS/FASD una delle difficoltà è la mancanza di una cabina di regia riconosciuta sulla rete del valore a favore di una comunicazione chiara e coordinata. In tal caso si riscontra un'insufficiente integrazione dei diversi soggetti coinvolti che non consente di creare una metodologia di lavoro comune. Il "valore aggiunto" nella creazione di una strategia comune è la possibilità di definire una rete veramente eterogenea che riconosce realtà ampie e diversificate che in qualche modo possono essere coinvolte nei temi della prevenzione, del sostegno e della cura della FAS/FASD. Questo approccio permetterebbe di superare contesti limitanti, per trovare connessioni e risorse con ambiti diversi.

Infatti, nel territorio si possono individuare stakeholder fortemente interessati che non lavorano direttamente nel settore della salute, nemmeno direttamente con il tema delle bevande alcoliche (come gli esercenti), ma soggetti di altri settori che possono comunque fornire un valido contributo perché rappresentativi di temi affini. Inoltre essendo spesso le campagne di comunicazione sociale caratterizzate da risorse economiche limitate, il supporto di stakeholder diventa fondamentale, al fianco di un obiettivo condiviso, atto a superare eventuali criticità per differenze culturali e socio-economiche e preposto allo sviluppo di una rete del valore anche di spessore internazionale, così da favorire scambio e conoscenza in modo più ampio.

Bibliografia

- Babor TF, Higgins-Biddle JC, Saunders JB, Monteiro MG. *AUDIT: the Alcohol Use Disorders Identification Test: guidelines for use in primary health care*. 2nd ed. Geneva: World Health Organization; 2001.
- Bakhshi S, While, AE. Health professionals' alcohol-related professional practices and the relationship between their personal alcohol attitudes and behavior and professional practices: a systematic review. *International Journal of Environmental Research And Public Health*. 2013;11(1):218-48. <https://doi.org/10.3390/ijerph110100218>.
- Battistella G, Bazzo S, Riscica P, Moino G, Marini F, Geromel M, Dal Pozzo G, Bottarel M, Czerwinsky Domenis L. Valutazione della campagna di comunicazione "Mamma beve, bimbo beve". *Not Ist Super Sanità*. 2013; 26(2): i-ii.
- Bazzo S, Battistella G, Riscica P, Moino G, Marini F, Bottarel M, Dal Pozzo G, Padovan M. Evaluation of a multilevel and integrated program to raise awareness of the harmful effects of prenatal alcohol exposure in a local community. *Alcohol Alcohol*. 2015 Nov;50(6):708-15. doi: 10.1093/alcalc/agt051.
- Bazzo S, Black D, Mitchell K, et al. 'Too young to drink'. An international communication campaign to raise public awareness of fetal alcohol spectrum disorders. *Public Health*. 2017;142:111-115.
- Bazzo S, Marini F, Black D. An international campaign to raise awareness of the risks of drinking in pregnancy. *The International Journal of Alcohol And Drug Research*. 2014;3(1):113-116.
- Bazzo S, Riscica P, Moino G, Bottarel M, Battistella G, Dal Pozzo G, Czerwinsky Domenis L. La prevenzione del consumo di alcol in gravidanza: un percorso di ricerca-azione attuato dai professionisti sanitari, AULSS 9 Treviso (2008-2011). *Not Ist Super Sanità*. 2013;26(3): i-ii.
- Braveman P, Gottlieb L. The social determinants of health: it's time to consider the causes of the causes. *Public Health Rep*. 2014 Jan-Feb;129 Suppl 2(Suppl 2):19-31. doi: 10.1177/00333549141291S206.
- CDC. *Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASDs)*. Atlanta, GA: Centers for Disease Control and Prevention; 2022. Disponibile all'indirizzo: <https://www.cdc.gov/ncbddd/fasd/>; ultima consultazione 13/1/2022).
- Chichirez CM, Purcărea VL. Health marketing and behavioral change: a review of the literature. *J Med Life*. 2018 Jan-Mar;11(1):15-19.
- DoRS. *Glossario OMS della Promozione della Salute*. Torino: Centro Regionale di Documentazione per la Promozione della Salute, 2012 Disponibile all'indirizzo: https://www.dors.it/documentazione/testo/201303/OMS_Glossario%201998_Italiano.pdf; ultima consultazione 15/9/2021.
- ECDC (European Centre for Disease Prevention and Control). *Social marketing guide for public health managers and practitioners*. Stockholm: ECDC; 2014
- EMCDDA (European Monitoring Centre for Drugs and Drug Addiction). *Manuals No 7 European drug prevention quality standards. A manual for prevention professionals*. Luxembourg: The Publications Office of the European Union; 2011.
- EMCDDA (European Monitoring Centre for Drugs and Drug). *Prevention of addictive behaviours*. Luxembourg: Publications Office of the European Union; 2015.
- Fattori G (Ed.). Social media e promozione della salute. *La Salute umana*. 2020; 277:33-47.
- Grier S, Bryant CA. Social marketing in public health. *Annu Rev Public Health*. 2005;26:319-39. doi: 10.1146/annurev.publhealth.26.021304.144610.
- Gruppo di lavoro del Centro Alcolologico Regionale Toscano. *Alcol e gravidanza, il ruolo chiave degli operatori sanitari*. Firenze: Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi; 2011
- Italia. Decreto del Presidente del Consiglio Dei Ministri, 4/05/2007. Documento Programmatico Guadagnare Salute. *Gazzetta Ufficiale – Serie generale* 117, del 22 maggio 2007.

- Kotler P, Armstrong G, Scott WG. *Principi di Marketing. 13^a edizione*. London: Pearson; 2009.
- Kotler P, Roberto N, Lee N. *Social marketing – Improving the quality of life*. New York: Sage Publications, Inc.; 2002.
- Marusak HA, Etkin A, Thomason ME. Disrupted insula-based neural circuit organization and conflict interference in trauma-exposed youth. *Neuroimage Clin*. 2015 Apr 10;8:516-25. doi: 10.1016/j.nicl.2015.04.007. Erratum in: *Neuroimage Clin*. 2016;11:347-8..
- Michie S, van Stralen MM, West R. The behaviour change wheel: a new method for characterising and designing behaviour change interventions. *Implement Sci*. 2011 Apr 23;6:42. doi: 10.1186/1748-5908-6-42.
- Moino G, Riscica P, Marini F, Sbrogiò LG, Faronato PP, Bazzo S. Prevention of alcohol consumption during pregnancy and promotion of healthy lifestyles in Italy: the experiential laboratory “MITOSI”. In *European Conference on FAS/FASD 2018*. Disponibile all’indirizzo: https://www.eufasd.org/pdf/Program_book_EUFASD2018.pdf (ultima consultazione 02/11/2021).
- Moino G. L’empowerment professionale come contributo alla promozione della salute di mamma e bambino sui rischi dell’uso di alcol in gravidanza. Un approccio di comunicazione integrata all’uso dei social media. I Congresso Nazionale FNOTSRM-PSTRP. *Journal of Advanced Health Care*. 2019;1(Special Issue). 3 p.
- ODPHP. *Healthy People*. Washington, DC: Office of Disease Prevention and Health Promotion; 2021 Disponibile all’indirizzo: <https://www.healthypeople.gov/2020/about/foundation-health-measures/Determinants-of-Health>; ultima consultazione 17/09/2021.
- Parolini C. *Rete del valore e strategie aziendali*. Milano: EGEA; 1996.
- Poole NA. *Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FAS/FASD) prevention: Canadian Perspectives*. Ottawa, ON: Public Health Agency of Canada; 2008. Disponibile all’indirizzo: <http://www.phac-aspc.gc.ca/hp-ps/dca-dea/prog-ini/FAS/FASD-etcaf/publications/cp-pc/pdf/cp-pc-eng.pdf>; ultima consultazione 15/9/2021.
- Regione Veneto. Deliberazione della Giunta Regionale n. 749 del 14 maggio 2015. Approvazione Piano Regionale Prevenzione (PRP) per la realizzazione del Piano Nazionale Prevenzione (PNP) 2014-2018. *Bollettino Ufficiale della Regione Veneto* n. 57 del 5 giugno 2015.
- Sbrogiò LG, Zanon S, Moino G, Tolomio S, Elia M, Michieletto F, Russo F. Mitosi: a sensorial laboratory for pregnant women. *Clinical Health Promotion* 2019;9(Suppl 1):22. Disponibile all’indirizzo: https://www.hphconferences.org/fileadmin/user_upload/conferences/Warsaw2019/Abstractbook_2019_Warsaw.pdf; ultima consultazione 15/9/2021.
- Schölin L. *Prevention of harm caused by alcohol exposure in pregnancy. Rapid review and case studies from Member States*. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe; 2016.
- UNODC. *International Standards on Drug Use Prevention*. Vienna: United Nations Office on Drugs and Crime s; 2015.
- WHO (World Health Organization). *Prevention of harm caused by alcohol exposure in pregnancy*. Geneva: World Health Organization; 2016.
- WHO. *The 1st International Conference on Health Promotion, Ottawa, 1986. The Ottawa Charter for Health Promotion*. Geneva: World Health Organization; 1986.
- WHO/Europe. *Action plan to reduce the harmful use of alcohol 2012-2020*. Copenhagen: World Health Organization Regional Office for Europe; 2012. Disponibile all’indirizzo: <https://www.epicentro.iss.it/alcol/apd2013/european%20action%20plan%202012%202020%20italian%20translation.pdf> (ultima consultazione 15/09/2021).
- Wittink H, Oosterhaven J. Patient education and health literacy. *Musculoskelet Sci Pract*. 2018 Dec;38:120-127. doi: 10.1016/j.msksp.2018.06.004.

Yeh MY, Tung TH, Horng FF, Sung SC. Effectiveness of a psychoeducational programme in enhancing motivation to change alcohol-addictive behaviour. *J Clin Nurs.* 2017 Nov;26(21-22):3724-3733. doi: 10.1111/jocn.13744.

Capitolo 6.

COMUNICAZIONE TRA OPERATORI E FAMIGLIE CON FAS/FASD NEL SISTEMA DI CURA E PREVENZIONE

Paolo Berretta (a), Stefania Bazzo (b), Chiara Cannas (c), Claudio Diaz (b), Paolo Civitelli (d), Giuliana Moino (e), Danilo Rasia (f), Patrizia Riscica (b), Valter Spiller (g), Adele Minutillo (a)
(a) *Centro Nazionale Dipendenze e Doping, Istituto Superiore di Sanità, Roma*
(b) *Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe, Spresiano (TV)*
(c) *Consultorio familiare "Centro della Famiglia", Treviso*
(d) *Ser.D. di Castelfranco Veneto Treviso, Treviso*
(e) *AULSS n. 2 Marca Trevigiana, Regione Veneto, Treviso*
(f) *Associazione Territoriale per l'integrazione Passo Passo-ODV, Marzabotto (BO)*
(g) *ASL3 Genova, Genova*

Introduzione

Nei capitoli precedenti si è tentato di fornire una mappa di orientamento per avvicinarsi a un fenomeno complesso e multi-sfaccettato quale la FAS/FASD (*Foetal Alcohol Sindrome*) o FASD (*Foetal Alcohol Spectrum Disorders*). È stato illustrato il fenomeno nelle sue caratteristiche essenziali, sono stati discussi i principali dati epidemiologici, sono stati condivisi i principali elementi conoscitivi dei trattamenti disponibili e le possibili azioni preventive.

Alla luce dell'esperienza sul campo, dei racconti dei professionisti che operano da decenni nell'incontro e presa in carico delle persone FAS/FASD, vorremmo dedicare questa ultima parte ad alcune riflessioni sulla comunicazione, tema trasversale a coloro che si occupano di salute pubblica. Si discuterà sui principi della comunicazione efficace, sulle barriere comunicative con i pazienti, con i familiari e con gli altri operatori, terminando il percorso con esempi di come utilizzare la comunicazione per fare prevenzione.

Comunicazione efficace

Esistono similitudini e differenze tra la comunicazione naturale e la relazione professionale, infatti se da una parte quest'ultima è basata su elementi di validità e di efficacia scientificamente fondati, dall'altra i suoi presupposti e le sue caratteristiche non sono disgiunti dalla qualità della relazione: qualità della relazione e qualità della comunicazione sono praticamente sinonimi.

M. Knowles, educatore statunitense di riferimento quando si parla di educazione degli adulti (andragogia), asseriva che la comunicazione degli adulti (la comunicazione paritetica) si fonda sul riconoscimento di competenze, partendo da un bisogno percepito ed è in qualche modo una risposta (Knowles, 1968). Non è una lezione non è un'imposizione ma è un modo per accogliere e raccogliere il bisogno e rispondere adesso.

Ovviamente, deve valorizzare e rispettare l'autonomia della persona, deve tenere conto dell'esperienza personale dell'altro, proponendo integrazione o trasformazione più che una didattica di carattere pedagogico. In tutto ciò, è fondamentale una attenta considerazione della disponibilità e propensione al cambiamento della persona.

Una comunicazione professionale ed efficace deve essere basata sull'ascolto, sulla comprensione e sull'empatia (Fuller *et al.*, 2021), deve essere focalizzata sugli aspetti positivi e non su quelli negativi. La si potrebbe descrivere come una comunicazione specifica e chiara, focalizzata sulla validazione dell'esperienza dell'altro.

Per mettere in pratica i principi descritti è utile considerare il processo comunicativo composto da due aspetti distinti che possono essere riassunti nell'*esporre* il proprio punto di vista e nel *comprendere* il punto di vista dell'altro, che richiedono attenzioni separate e competenze professionali differenti. Il professionista dovrebbe sviluppare sia la capacità di esporre il proprio punto di vista in modo efficace, sia la capacità di comprendere accuratamente il punto di vista dell'altro, ossia il significato che l'altra persona attribuisce alla propria esperienza e a ciò che in quel momento il professionista sta proponendo.

Per quanto riguarda la capacità di esporre il proprio punto di vista è utile partire dalla considerazione che quasi sempre il contributo di un professionista propone un punto di vista differente rispetto a quello della persona assistita.

Per il professionista questo aspetto, tutt'altro che banale, comporta il saper proporre in modo chiaro ed efficace il proprio punto di vista professionale senza che questo diventi, per contrapposizione, una svalutazione del punto di vista della persona.

Una comunicazione con queste caratteristiche dovrebbe esprimere in modo chiaro, neutro (ossia non svalutante) e senza enfasi il proprio punto di vista, ponendolo *accanto, e non al posto di* quello della persona. La cosiddetta Comunicazione Non-Violenta (CNV) descrive al meglio questo concetto (Rosenberg, 2003).

La CNV si basa su abilità di linguaggio e di comunicazione che rafforzano la nostra capacità di rimanere umani, anche in condizioni difficili (Rosenberg, 2003). Il processo di CNV può essere utilizzato per:

- a) comunicare con noi stessi in modo oggettivo: distinguere i bisogni che stanno alla base dei nostri pensieri e dei nostri sentimenti (*auto-empatia*);
- b) ascoltare i messaggi dell'interlocutore senza formulare giudizi: individuare i bisogni che sottendono la comunicazione (*empatia*);
- c) esprimersi autenticamente: l'interlocutore sarà favorito nella comprensione del messaggio (*auto-espressione onesta*).

Il processo di comunicazione della CNV si suddivide in quattro passi (Rosenberg, 2003):

1. *Osservazione dei fatti. Osservazione senza valutazione*
Osservare oggettivamente i fatti che caratterizzano una determinata situazione. È necessario slegare l'osservazione dei fatti dalla sua valutazione, categorizzazione e interpretazione. Un'utile strategia per distinguere i fatti dai giudizi è utilizzare frasi quali "io credo che...", "io penso che..." (Faure & Girardet, 2017).
2. *Identificazione dei sentimenti. Individuazione ed espressione dei sentimenti*
Individuare i sentimenti che l'osservazione dei fatti suscita in noi riconoscendo le relative emozioni provate. Non è raro che essi vengano confusi con i pensieri che si hanno sulla situazione. Spesso generano delle sensazioni fisiche. Essi devono essere gestiti, non imbrigliati (Faure & Girardet, 2017).
3. *Riconoscimento dei bisogni. Espressione dei propri bisogni*
Riconoscere i propri bisogni connessi ai sentimenti individuati in precedenza. Definire quali, se realizzati, produrranno in noi benessere e soddisfazione. Una sensazione di paura, per esempio, potrebbe essere connessa al bisogno di una maggiore sicurezza. È necessario

porre l'attenzione sulle motivazioni e sui valori, non sulle strategie da utilizzare per soddisfarli (Faure & Girardet, 2017).

4. *Espressione delle richieste. Formulazione delle richieste. Formulazione di una richiesta sulla base dei bisogni articolati precedentemente.*

Formulando richieste precise e corrette, si trovano più facilmente le soluzioni più adeguate (Rosenberg, 2017). “Le azioni concrete che osserviamo e che influenzano il nostro benessere. Come ci sentiamo in relazione a quello che osserviamo. I bisogni, i valori, i desideri, ecc. che creano i nostri sentimenti. Le azioni concrete che richiediamo per arricchire le nostre vite.” (Rosenberg, 2003).

Una comprensione accurata ha come presupposto la capacità del professionista di “uscire dal proprio punto di vista” e di saper immaginare come altri possono legittimamente vedere in modo diverso la situazione presentata. Un professionista efficace deve quindi sviluppare adeguatamente la capacità di ascolto, comprensione, empatia, rispetto, interesse sincero e soprattutto di *sospensione del giudizio*, come buona base per una comunicazione sanitaria efficace. Sono questi i presupposti relazionali dei cosiddetti “interventi centrati sulla persona” (Rogers, 2013).

Le persone che si mostrano difficoltà rispetto al consumo di alcol, ma anche le persone con una vera e propria dipendenza, possono non avvertire un bisogno di cambiamento della loro condizione. Soprattutto per quanto riguarda l'alcol, dobbiamo pensare che esiste una percezione che vede nel consumo di alcol un qualcosa di necessariamente problematico (cosa che avviene da parte delle persone, supportata anche dalla percezione dell'opinione pubblica e da parte della cultura locale). Ad esempio, pensando alle donne che consumano alcol in gravidanza, è credere comune che la birra faccia latte e il vino faccia sangue; quindi, l'incentivazione a consumare alcol purtroppo a volte potrebbe arrivare anche dai professionisti poco attenti che si occupano di problemi di salute.

Sovente ci si scontra con la cultura generale (e alcune culture locali), ma rimane comunque fondamentale non scontrarci con le persone che abbiamo di fronte. In questo caso l'approccio corretto ci facilita il compito di mettere in discussione tutti quei comportamenti che altrimenti potrebbero rivelarsi problematici.

Esistono infatti vere e proprie barriere comunicative che possono ostacolare gli interventi professionali in generale e sul consumo di alcol in particolare di cui parleremo più avanti; qui è importante sottolineare che la modalità con cui si pone l'operatore socio-sanitario rispetto alla persona che consuma alcol (magari anche in maniera problematica) è molto importante e occorre evitare che l'atteggiamento esclusivamente orientato al cambiamento che può apparire intrinseco e scontato nella professione sanitaria divenga un ostacolo relazionale che allontana entrambi dall'obiettivo di cambiamento desiderato.

È chiaro che chiunque si rechi dal medico sta pensando che ha di fronte l'esperto ed è altrettanto ovvio che il medico si muova proponendo consigli, indicazioni e prescrizioni, e intraprendendo tutte quelle azioni con l'obiettivo di migliorare le condizioni della persona che pone un problema; ma se, ad esempio, la persona ritiene di non avere un problema non sarà nelle condizioni di poter accettare indicazioni e consigli dal professionista.

In questi casi, è auspicabile utilizzare un approccio diverso, orientato a far emergere la posizione della persona sull'argomento e favorire con curiosità l'ascolto delle sue argomentazioni.

Nel momento in cui restituiamo la nostra percezione sulla situazione, conviene quindi integrare le posizioni espresse dalla persona con informazioni e indicazioni chiare, avendo cura di sottolineare maggiormente gli aspetti che la persona sia in grado di recepire e/o di desiderare di fare.

Questa può apparire una contraddizione rispetto al mandato della professione di salute, ma quasi sempre ciò che è scritto nelle nostre agende non corrisponde a quello che le persone di fronte a noi hanno scritto nella loro “agenda”, comportamenti che le persone non sono disposti ad attuare, consigli che non sono disposti a seguire, prescrizioni che in un modo o nell’altro non seguiranno mai.

Come si può promuovere una comunicazione professionale efficace e come possono essere evitate le barriere comunicative? Sicuramente, non solo facendo affidamento alle caratteristiche e alle competenze naturali che tutti noi abbiamo di relazione e comunicazione. Ci sono delle strategie specifiche, delle abilità specifiche, che debbono essere necessariamente acquisite.

In altri Paesi la comunicazione efficace è una materia di base per tutte le professioni di aiuto.

Non si può entrare in una qualsiasi attività professionale di aiuto sociale, educativa, pedagogica, sanitaria senza aver sperimentato tali aspetti.

In Italia purtroppo su questo tema c’è ancora molto da fare. Il nodo fondamentale è probabilmente quello della personalizzazione; personalizzare una comunicazione vuol dire adattarla alle caratteristiche del nostro interlocutore e per adattarla, il primo passo da compiere è quello dell’ascolto, è fondamentale mettere in pausa la propria agenda e cominciare a connettersi con l’agenda dell’altro.

La comunicazione professionale efficace, se passa attraverso la personalizzazione, deve cercare di cogliere quali elementi la persona può accettare e che siano utili per la situazione.

L’operatore di salute in questo senso dovrebbe sviluppare la capacità di trattenersi dall’esprimere la propria opinione fino a quando non si è connesso con il registro dell’altro per andare oltre rispetto a quegli atteggiamenti valutativi, focalizzati sulla soluzione o consolatori.

Come recita un vecchio adagio della medicina *prima di tutto non fare danni* e gli esperti del settore *prima di tutto evitano la comunicazione non efficace*. Trattenersi dal proporre il proprio punto di vista quando questo può diventare un ostacolo nella relazione consente di ascoltare e comprendere il punto di vista dell’altro con maggiore facilità.

Questo permette infatti di *mettere accanto a quello che già c’è* (e che è già ascoltato) qualcosa che è *in più* (e che proviene dall’esperienza professionale dell’operatore) e comunicare contemporaneamente rispetto per la posizione dell’altro e intenzione di rendere possibile un agire collaborativo nella direzione del cambiamento, che sono il punto di partenza e il punto di arrivo di tutte le relazioni di aiuto.

Pensando a come si possono promuovere le competenze di una comunicazione efficace, non è possibile prescindere dall’idea che sia necessaria una formazione specifica, come per tutte le altre competenze professionali. Quindi, le modalità per giungere ad una professionalizzazione della comunicazione debbono per forza passare per la moltiplicazione delle possibilità che hanno gli operatori sanitari di trovare e accedere a percorsi di formazione specifici che hanno come oggetto la relazione e la comunicazione efficace col paziente.

La comunicazione è un aspetto imprescindibile delle professioni socio-sanitarie, anche in virtù del fatto che si lavora in équipe. È necessario tenere in conto l’aspetto relativo alla qualità della comunicazione, soprattutto nell’essere efficaci nel veicolare alle persone che abbiamo di fronte (i pazienti) quanto noi sappiamo.

Un ottimo punto di partenza è imparare a riconoscere quali sono gli aspetti della relazione e della comunicazione che in un modo o nell’altro rendono più difficile, il comunicare, il far passare dall’altra parte quanto di tecnico noi abbiamo nel nostro bagaglio professionale.

Barriere della comunicazione

Gli aspetti che rendono difficile la comunicazione possono essere riassunti nelle 12 barriere comunicative che sono state formulate da Gordon, uno psicologo ed educatore americano che ha realizzato un modello per facilitare lo sviluppo di relazioni durature e significative tra le persone, basato sulla reciproca soddisfazione e sulla risoluzione pacifica dei conflitti. Il metodo destinato prevalentemente al mondo scolastico ha avuto ripercussioni di più ampia portata (Gordon, 1974).

Gli *errori* comunicativi più frequenti sono riportati di seguito:

1. Essere imperativi, ordinare e esigere (es., “devi... bisogna che tu...”). Con questo tipo di messaggi comunichiamo all’altro che i suoi sentimenti, pensieri e comportamenti non sono adeguati. Creiamo una situazione spiacevole di asimmetria relazionale nella quale lasciamo intendere che chi sta parlando sa cosa sia bene o male per l’altra persona.
2. Avvertire o minacciare (es. “se non fai così” oppure “se continui così”). Sono messaggi simili ai precedenti, ma qui le conseguenze sono più esplicite: la minaccia, la punizione. Sono messaggi che suscitano sentimenti di rabbia e ribellione da una parte e dall’altra paura e sottomissione.
3. Fare la morale e predicare (es. “Non ci si comporta così...” oppure “Sei il solito irresponsabile...”, “Io parlo per il tuo bene...”). Questi messaggi creano sensi di colpa e costringono la persona a sottostare al potere esercitato da idee e valori altrui. Sono messaggi difficile da contrastare perché spesso “nascosti” da frasi manipolative (“lo faccio per te”) e comunicano la mancanza di fiducia nel senso di responsabilità del ricevente.
4. Dare consigli e soluzioni non richiesti (es. “secondo me la cosa migliore da fare è...” oppure “ascolta il mio consiglio, ci sono passato anch’io, vedrai che è la cosa migliore anche per te”). Quando diamo consigli dovremmo tener conto che inviamo un messaggio di superiorità intellettuale ed emotiva che blocca la comunicazione.
5. Argomentare, persuadere con la logica. Quando diciamo frasi del tipo “Sì, però...”, “No, non mi dire che...” tendiamo a provocare misure difensive e contro-argomentazioni da parte di chi ascolta e la comunicazione non è più spontanea. Anche interrompere è un atteggiamento che esprime non ascolto e non comprensione dell’altro, anche se pensiamo di sapere cosa vuole comunicarci o abbiamo fretta di rispondere.
6. Criticare e giudicare (es. “Tu sei fondamentalmente egoista...”, “Stai sbagliando tutto...”). Il giudizio pone l’altro sulla difensiva e la comunicazione continua in modo negativo, sempre che il soggetto non si allontani.
7. Assecondare ed elogiare (es. “hai proprio ragione è una cosa grave, ma non serve che ne parliamo sei bravo in quell’attività”). È sempre piacevole e gratificante ricevere apprezzamenti e questo significa che questa è una barriera difficile da individuare. Allo stesso tempo, il messaggio di “approvazione” che inviamo contiene l’idea implicita che altre scelte le avremmo giudicate sbagliate o non adeguate. Anche se possono apparire come manifestazione di stima e fiducia, gli apprezzamenti possono apparire come atteggiamenti manipolatori, soprattutto quando si sente la non sincerità e/o il contrasto con il linguaggio non verbale.
8. Schernire, usare frasi fatte e ridicolizzare (es. “ti stai comportando come un bambino dell’asilo, siamo al lavoro non a casa tua”). Sono modalità di ulteriori aspetti di valutazione negativa e di critica. Sono i classici messaggi che svalutano la persona e non solo il suo comportamento e che possono ferire profondamente.

9. Diagnosticare, interpretare e analizzare (es. “Penso che in realtà tu non voglia dire questo...” oppure “Io so cosa stai cercando di dire realmente”). Interpretare significa cogliere qualcosa di simile a quanto viene detto e filtrarlo attraverso i nostri significati, le nostre ideologie, il nostro vissuto. L’atteggiamento interpretativo consiste nell’attribuire, dunque, un nostro significato alle parole dell’interlocutore e non è detto che ciò corrisponda a verità. Lasciarlo parlare o chiedere chiarimenti è sicuramente una strada migliore per una comunicazione efficace.
10. Consolare e rassicurare (es. “non ti preoccupare è una cosa che passa, è successa anche a me”). Questi messaggi apparentemente esprimono sostegno. In realtà sono una barriera perché tendono a bloccare l’esperienza che l’altro sta vivendo. Spesso rassicurare e consolare è più un’esigenza legata all’incapacità di sostenere l’esperienza dell’altro che non un reale tentativo di vicinanza emotiva. Il meccanismo psicologico potrebbe essere riassunto in “non sopporto il dolore dell’altro/a e lo rassicuro affinché smetta e anch’io possa sentirmi sollevato”.
11. Inquisire, mettere in guardia e mettere in dubbio (es. “ma come mai?”, “ma tu cosa stavi facendo?”, “ma perché eri lì?”). Chiedere informazioni porta a spostare il colloquio verso una direzione diversa da quella voluta dal nostro interlocutore. Chi riceve domande insistenti ha la sensazione di essere impegnato a rispondere a un interrogatorio, cosa per nulla piacevole. Nelle relazioni quotidiane questi messaggi diventano una barriera alla comunicazione, perché il nostro interlocutore in questo modo si sente minacciato, pressato e ciò serve solo a far aumentare l’ansia: il rischio è che reagisca con rabbia.
12. Distrarre, minimizzare (es. “sembra che qualcuno oggi si sia svegliato male, ed è solo lunedì”). Questo tipo di messaggi comunicano scarso interesse per il nostro interlocutore e per quello che sta tentando di dirci, una scarsa attenzione alle priorità e ai sentimenti dell’altro. Il nostro interlocutore si sente non considerato e non compreso. La comunicazione non sarà più autentica né efficace perché veniamo visti come qualcuno che non comprende e allontana.

Comunicazione efficace tra terapeuta e paziente/famiglia

La comunicazione della diagnosi di FAS/FASD è un momento della relazione con il paziente molto delicato e importante, per il quale occorre avere delle specifiche competenze e abilità.

Una buona comunicazione di una diagnosi favorisce sia il ricordo che la comprensione della diagnosi stessa (Leonie *et al.*, 2019), agevola la scelta fra le opzioni di trattamento e migliora la comprensione della prognosi che viene fornita al paziente (National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine, 2015).

Il buon clinico è consapevole che la diagnosi deve essere ben compresa dal paziente, infatti occorre che sia a conoscenza di tutte le caratteristiche cognitive e psicologiche del soggetto interlocutore. Se, ad esempio, stiamo comunicando una diagnosi di FAS dobbiamo tenere ben presente quelli che sono le disabilità primarie e secondarie che caratterizzano questa condizione (Burgess & Streissguth 1992). Se si deve comunicare la diagnosi ad un paziente che presenta delle difficoltà con la memoria a breve termine, impulsività, difficoltà con il ragionamento astratto, è preferibile prevedere la possibilità di spiegare la valutazione in più colloqui. Ciò favorisce l’elaborazione dell’informazione e il ricordo medesimo. Sarebbe inoltre auspicabile utilizzare un linguaggio semplice, privo di ambiguità e fornire poche informazioni per volta.

La comunicazione può essere nosografica o descrittiva. È diverso dire al paziente “Lei ha la Sindrome Feto Alcolica” (nosografica), rispetto a provare a comprendere il suo malessere dicendo: “Si tratta di una condizione che può essere condivisa anche da altri, si definisce sindrome alcolica fetale ed è caratterizzata da...” (descrittiva). In questo secondo caso, si aiuta il paziente a collegare quella che è l’etichetta all’esperienza che può vivere.

Anche la comunicazione della diagnosi di FAS/FASD ai familiari del paziente è un momento estremamente delicato. Le madri potrebbero non accettare la diagnosi per la paura di essere accusate di aver assunto alcol durante la gravidanza, e quindi giudicate come inadeguate.

Per tale motivo il professionista è meglio che tenga un atteggiamento non giudicante. Sia che si tratti di genitori biologici o che si parli di genitori adottivi è necessario far conoscere tutte le caratteristiche dei soggetti con FAS/FASD, mettendo in risalto quelli che sono i punti di forza del figlio.

Un approfondimento specifico si rende necessario riguardo la comunicazione della diagnosi di FAS/FASD al bambino. Ci possono essere delle considerazioni etiche molto importanti, visto l’implicazione che questo disturbo può avere nella relazione fra madre e figlio. Il clinico distingue sempre un caso dall’altro e dovrebbe procedere alla piena comunicazione della diagnosi solo quando rilevi specifici benefici e non potenziali danni.

La letteratura di riferimento riporta i benefici della piena comunicazione della FAS/FASD; difatti il bambino attraverso una discussione onesta e sincera sull’argomento (e naturalmente con un linguaggio consono all’età) impara:

1. ad associare, a capire e a dare un nome alle sue emozioni e i trascorsi vissuti (ISS, 2020a);
2. che altri bambini possono avere difficoltà simili (tale passaggio può aiutare a “normalizzare” le esperienze del bambino e ridurre il rischio reale di isolamento);
3. gli effetti negativi causati dall’alcol, il che potrebbe persino influenzare positivamente le scelte future in merito all’utilizzo di questa sostanza.

Esistono circostanze specifiche che possono richiedere di rinviare la piena divulgazione della diagnosi al bambino. I bambini molto piccoli spesso non hanno le capacità cognitive per comprendere pienamente una diagnosi. La comunicazione della diagnosi di FAS/FASD può essere controindicata nei casi in cui il bambino presenti comportamenti di autolesionismo o ideazioni suicidarie. In questi specifici casi il clinico deve prestare massima attenzione nell’identificare eventuali danni potenziali associati ad una intempestiva comunicazione della diagnosi al bambino e deve procedere in tale senso solo quando sono ravvisabili i potenziali benefici.

Il momento in cui la persona riceve la diagnosi e la comprende può essere l’inizio di un grandissimo cambiamento. La persona può finalmente dare un senso alle difficoltà che ha vissuto.

Il processo di elaborazione della diagnosi da parte del paziente e della famiglia può assumere di per sé una valenza terapeutica,

A seguito della comunicazione della diagnosi, il clinico fornisce informazioni relative a benefici di legge e trattamenti terapeutici possibili.

Esistono infatti approcci terapeutici efficaci anche se le anomalie del sistema nervoso centrale indotte dall’esposizione del feto all’alcol creano disabilità permanenti. Per la stessa tipologia di danno neurologico possono variare i sintomi, le disabilità e i bisogni della persona e quindi un unico approccio terapeutico può non avere la stessa efficacia su tutti i pazienti.

Se un quadro di FAS/FASD è prospettabile durante il periodo prenatale, l’intervento precoce può partire già da questa fase. Gli operatori coinvolti negli interventi precoci possono informare i genitori rispetto ai rischi dell’utilizzo di alcol in gravidanza per il feto e mettere in contatto le famiglie con i servizi specialistici.

Il trattamento per l'infanzia affronta deficit funzionali specifici quali: deficit di attenzione, nelle funzioni esecutive, nelle abilità sociali e comportamentali.

La letteratura evidenzia che l'intervento migliore è quello di agire precocemente sui fattori ambientali che sono fonte di stress per l'individuo con FAS/FASD (ISS, 2020b).

Esistono strategie che possano facilitare l'atto comunicativo. Per esempio, potrebbe essere opportuno ricevere i pazienti in un ambiente sereno e accogliente.

Bisogna far sì che il paziente si senta libero di poter parlare, di poter esprimere le proprie opinioni, le proprie riflessioni, emozioni e vissuti senza il timore di essere giudicato.

L'operatore dovrebbe mostrare un atteggiamento onesto e trasparente, evitare di essere troppo autoritario o direttivo (in quanto gli atteggiamenti troppo paternalistici non piacciono alle persone con FAS/FASD, che solitamente reagiscono chiudendo ogni forma di comunicazione), ed evitare tentativi di convincimento o negoziazione con il paziente.

Al fine di favorire una migliore comunicazione durante il colloquio possono risultare utili usare alcuni ausili per la memoria (calendari, organizzatori, post-it), definire chiaramente la relazione tra paziente e clinico, accogliere la persona in un ambiente silenzioso e confortevole, utilizzare schemi visivi che facilitino la comunicazione ordinata.

Studi sempre più frequenti dimostrano che la persona con FAS/FASD ha un'aumentata possibilità di sviluppare anche altre patologie del sistema nervoso centrale o di altri apparati. (Coriale *et al.*, 2013). Questo farà sì che la persona con FAS/FASD avrà a che fare con professionisti diversi nel corso della sua vita che dovranno diagnosticare e curare anche le comorbidità della FAS/FASD.

Quindi, sarebbe auspicabile arrivare ad avere degli ambulatori integrati in cui il paziente sia seguito sempre dallo stesso medico che lo invia agli altri specialisti, per poi tenere le fila di quella che è la sua condizione clinica.

Ciò per guidare il paziente con FAS/FASD, che spesso si trova ad interfacciarsi con professionisti che non conoscono la sua condizione e quindi il suo funzionamento finendo per innescare dei meccanismi distruttivi.

Il fatto di non comunicare informazioni in modo semplice, di non usare poche parole, di usare termini ondivaghi che possono lasciar spazio ad altre interpretazioni, fa sì che la persona con FAS/FASD viva una grande confusione. L'obiettivo principale è che il paziente abbia un unico professionista che lo segua e che si prenda costantemente cura di lui.

Team multidisciplinare per un approccio integrato alla FAS/FASD

Un altro tassello importante riguarda la comunicazione nel gruppo di lavoro, che è determinante per i professionisti che si occupano di persone con FAS/FASD.

Un primo elemento da considerare è la leadership all'interno di un team multidisciplinare, dove sono presenti professionalità assai diverse fra loro che debbono integrarsi e imparare a lavorare assieme. La leadership in un team è molto importante. Esistono vari stili di leadership, ma termini molto generali si può affermare che sono primariamente due.

Il primo è quello autoritario/gerarchico, in cui il leader stabilisce cosa va fatto. L'altro, invece, è quello che asseconda le dinamiche di gruppo ed ha come compito quello di motivare le persone, che fanno parte del team, a raggiungere un determinato obiettivo che deve essere necessariamente comune e condiviso.

L'importanza del leader è quella di riuscire a comunicare all'interno del team la condivisione degli obiettivi: è fondamentale ricordare che al vertice ci deve essere sempre e comunque l'obiettivo principale, ossia la centralità del paziente.

Un team deve avere la capacità di lavorare su due aree principali: la prima è quella dell'organizzazione (saper fare, organizzare, pianificare), qui la leadership è una cosa molto importante per la conduzione del team), la seconda è quella delle relazioni, ovvero saper gestire questo tema a livello interpersonale, anche il clima e i conflitti. È molto difficile poter operare in un team, se non si lavora molto sulle relazioni, come del resto è altrettanto importante che ci sia un'organizzazione efficace.

Ovviamente, è importantissima la formazione comune, per lavorare anche a livello di comunicazione professionale fra operatori.

Un team multidisciplinare è costituito da figure professionali afferenti a diversi profili. Proprio per questo motivo deve saper essere funzionale e far sì che gli interventi si possano integrare fra loro. Solo in questa maniera si può comprendere come si deve rispondere al bisogno della persona o della famiglia.

In un team multidisciplinare bisogna definire un approccio in maniera condivisa; per fare ciò un elemento fondante è sicuramente la presenza dell'obiettivo di realizzare dei percorsi di formazione che aiutino il team all'integrazione.

Naturalmente l'approccio condiviso può aiutare il team ad individuare una co-costruzione di un progetto professionale che possa diventare una valida proposta per la famiglia o per la persona che fa una richiesta di aiuto. In questo modo diventa più chiaro comprendere "chi fa cosa" e dare valore al singolo intervento di ciascun operatore.

Un intervento integrato può favorire sicuramente una risposta adeguata. Un intervento settoriale e specialistico, pure affiancato da altri in modo altrettanto qualitativo, è meno efficace di un lavoro organico di integrazione e di co-progettazione. Di conseguenza si rivela fondamentale un approccio che sia il più possibile condiviso (ISS, 2020b).

Lavorare con la FAS/FASD significa lavorare con la complessità, non ci si può fermare alla sola conoscenza, bensì la conoscenza deve essere fortemente integrata alla relazione e all'esperienza. Per questi motivi, un team multidisciplinare deve saper gestire le dinamiche di relazione tra i singoli, ponendo estrema attenzione alle trappole della comunicazione sempre in agguato.

Nei servizi, la trappola in cui si rischia di cadere spesso è quella di fermarsi sull'utilizzo di un approccio tecnico oppure troppo specialistico al problema.

Quando si focalizza troppo la conoscenza e lo studio/valutazione del problema, si può correre il rischio di rimanere auto-centrati e l'operatore, preso da questo atteggiamento, può non considerare l'utilità della costruzione della valutazione e della condivisione di una valutazione o dell'analisi del problema (da intendersi anche come bisogno della persona).

Tutto ciò conduce ad un rischio di atteggiamento di tipo *confrontazionale*, ovvero l'operatore, convinto della propria posizione, rischia di porsi nei confronti dell'altro senza dare spazio all'ascolto, di quello che potrebbe essere l'altrui contributo.

Se si lavora in un team che ha come obiettivo quello di costituire un valido progetto di trattamento (che parte da una diagnosi e arriva poi alla sperimentazione di un programma) è chiaro che emerge forte il bisogno dell'apporto di ogni singola figura in campo.

Questa è una trappola a cui bisogna prestare molta attenzione, poiché conduce verso una spiccata competizione e non prende in considerazione l'elemento più importante che è quello della cooperazione.

La FAS/FASD invece richiede molta attenzione, molto ascolto, attenzione al *come* affrontare il problema, non solamente allo studio del *cosa*.

Il counselling motivazionale può essere utile anche nella comunicazione all'interno del gruppo di lavoro se si pensa a quanto descritto in termini di attenzioni di ascolto e di non svalutazione; perché se viene messo in campo un atteggiamento collaborativo sicuramente non si cade nella modalità *trappola* rispetto agli altri colleghi.

È bene ricordare che “*équipe multidisciplinare*” significa avere quotidianamente un confronto con medici, psicologi, pediatri, educatori, pedagogisti, assistenti sociali, fisioterapisti, ostetriche e infermieri. Ognuno con il proprio bagaglio di esperienza e competenza.

Spesso la trappola è quella di non ascoltare il collega e partire dal presupposto che il nostro patrimonio culturale sia sicuramente quello più giusto. Di conseguenza il rischio di cadere nella disputa o nell'eccessivo confronto è molto alto. Quindi, il non ascolto è sicuramente una grande trappola a cui prestare la massima attenzione.

Parlando dell'importanza della leadership in un gruppo di lavoro, un'altra trappola a cui prestare attenzione è quella della definizione chiara dei ruoli. Spesso può capitare che in un'*équipe* multidisciplinare ci siano degli sconfinamenti nell'altrui campo, oppure di non aver chiaro il concetto di fondo o di mettersi in competizione tra colleghi.

Un altro problema può essere quello di non riuscire a discutere in maniera trasparente, come del resto un'altra trappola in cui si cade spesso è quella del giudizio; quindi porre in essere degli atteggiamenti giudicanti nei confronti magari del collega più giovane, o di svalutazione. Quindi, è importante fare un grande sforzo di riconoscimento dell'altro, in termini di professionalità.

A volte si può cadere in un'altra trappola, ovvero quella del linguaggio, come per esempio un medico che parla in *medichese* con la conseguenza che non tutti possono cogliere il senso di ciò che sta raccontando. Anche questa è una trappola, che spesso rivela un nascondersi dietro alla propria professione per non integrarsi con gli altri.

È importante che i membri di un team imparino a dare e chiedere feedback, utilizzando la riformulazione per quanto riguarda l'approccio motivazionale, per avere la certezza di aver compreso cosa il collega vuole dire.

Questo determina la possibilità di avere una comunicazione più efficace e soprattutto professionale, perché la comunicazione non nasce solo dal buon senso o dallo stile che ognuno di noi ha imparato nella vita.

La comunicazione professionale è una formazione specifica che tutti debbono avere per procedere tutti nella stessa direzione lavorativa; è una cosa che va acquisita in termini di formazione, per non cadere in queste trappole che solo all'apparenza possono sembrare scontate.

Un altro aspetto molto importante riguarda gli elementi di comunicazione efficace da tenere in considerazione quando il team opera in azioni di continuità con il territorio.

È stato più volte scritto che la FAS/FASD è una sindrome molto complessa che implica nel percorso di trattamento (o di presa in carico) differenti tipologie di intervento. Per cui, spesso ci si trova nel luogo di lavoro a confrontarsi con altri team e si rivela necessario instaurare altri contatti e altre relazioni forti e continuative con il territorio (riferito agli altri enti che operano su esso).

Della persona con FAS/FASD è noto che sviluppa delle disabilità che successivamente possono interferire sul percorso scolastico, sul percorso lavorativo o sul percorso di socializzazione.

È importante che ci sia sempre un contatto con le agenzie del territorio, per fornire sempre continuità e integrazione nel percorso delle differenti attività; quindi, gruppi diversi che operano in maniera diversa ma in contatto per trovare un filo conduttore nell'approccio e nel trattamento di questi pazienti.

Un'*équipe* curante che ha una formazione di un certo tipo (che di conseguenza ha anche un'abitudine comunicativa di un certo tipo) si trova ad affrontare situazioni sul territorio che possono essere molto diverse fra loro (possono esserci anche delle informazioni molto diverse).

Su tale discorso si incardina un altro aspetto molto importante: quando si parla di FAS/FASD si parla di alcol e, di conseguenza, si abbraccia tutto quel bagaglio culturale che l'alcol porta con sé, spesso fatto di stigma e pregiudizio.

Talvolta, far passare le informazioni sulla persona che è stata esposta all'alcol prenatalmente non sempre si rivela un lavoro semplice, proprio perché ci si scontra con alcune resistenze di carattere culturale.

È noto che l'alcol è una sostanza usata da molte persone, che può assumere una valenza positiva a livello territoriale. Dunque, dobbiamo prestare massima attenzione quando ci confrontiamo con questa realtà e al tempo stesso contesti molto diversi tra loro.

È importante tentare di comprendere quanto il nostro interlocutore è in grado di capire la portata del problema, di ascoltare e non assumere atteggiamenti ostativi e soprattutto atteggiamenti di tipo paternalistico che spesso creano delle fastidiose resistenze al cambiamento e alla collaborazione (non positive per lo sviluppo della persona che deve intraprendere tale percorso).

Anche l'eccessiva rassicurazione talvolta può essere più dannosa che utile o le pseudo approvazioni sono pericolose. Possibilmente bisogna avere un approccio di tipo trasparente che sia paritario e di ascolto (e naturalmente di informazione).

Non attuando queste misure, si rischia di avere delle resistenze che l'esperto con il suo lavoro tenta di forzare, con problemi che talvolta giungono a diventare addirittura delle dispute.

Il compito di un servizio che si occupa di FAS, deve essere un'attività che volge all'inclusione, in tutto è per tutto. Un compito che assume in sé l'obiettivo di pensare alla relazione come una vera e propria competenza, non solo in termini strumentali.

La competenza della relazione con i servizi del territorio con altre realtà naturalmente è qualcosa su cui è importante che il team realizzi un proprio approccio e costruirlo con i propri referenti individuati sul territorio.

Questo perché attraverso la relazione, soprattutto su temi delicati come questo della FAS/FASD, si può permettere che vengano costruiti dei nuovi approcci.

C'è molta letteratura che guarda alle pratiche, studiando molto la relazione come competenza per andare a istituire nuovi approcci (ISS, 2020a).

Gli operatori sanitari, quelli sociali e assieme alle organizzazioni che le famiglie incontrano sul territorio, sono chiamati ad individuare delle sinergie, affinché la centralità non sia la soluzione individuata dal singolo team (o dallo specialista che porta il sapere in sé), ma che torni ad essere il bisogno espresso dalla persona, il bisogno espresso dalla famiglia.

La risposta si trova sempre in funzione di una circolarità con l'ambiente di appartenenza o l'ambiente in cui si esprime il comportamento. Ecco perché si rivela estremamente importante considerare la complessità e non il singolo parere specialistico.

Elementi efficaci che noi possiamo eventualmente tracciare su questa linea sono quelli presenti in un team che sul territorio deve necessariamente conoscere la rete delle agenzie.

Una conoscenza non solo a livello teorico, ma soprattutto pratico, a carattere esperienziale, che entra a far parte di esse attraverso la conoscenza. Determinante, è quindi il contributo, che a volte può essere anche piccolo, però in questo caso il "come" diventa rilevante.

Nella relazione il "come" diventa una competenza primaria, perché permette di accogliere l'impronta dell'organizzazione che si va ad incontrare, accogliendo anche altri linguaggi.

Sono questi degli aspetti che permettono di arricchire il progetto di cui parlavo prima, che può realizzarsi ulteriormente se si lascia contagiare da ciò che il territorio può portare.

Gli operatori del team multidisciplinare o coloro che lo rappresentano, a loro volta possono divenire i membri di un'équipe ancor più allargata e che diventa davvero rappresentativa delle risorse che si vanno a muovere a favore del bisogno espresso dalla persona.

Alleanza educativa per le persone/famiglie con FAS/FASD nell'ambito dei diversi contesti di vita

In Italia in questi ultimi anni sta aumentando l'attenzione agli effetti dell'uso di alcol in gravidanza, grazie dapprima agli studi che sono stati condotti nella Regione Lazio (Fiorentino *et al.*, 2006), e poi successivamente agli ulteriori approfondimenti, progettualità ed esperienze realizzate nel resto del territorio nazionale.

Ciò nonostante, nella realtà concreta la FAS/FASD continua ad essere poco conosciuta e riconosciuta. C'è quindi ancora molto lavoro da fare, affinché venga messa in luce la complessità delle difficoltà che accompagnano le persone che sono state esposte all'alcol durante la gravidanza.

Un ostacolo evidente ad una corretta comprensione del problema, come è stato ampiamente trattato anche nei precedenti capitoli, è legato all'ambivalenza della sostanza alcol nella nostra cultura. Non è facile parlare di una sostanza che è fortemente legata alla socialità, è considerata spesso un alimento ed è associata al piacere della convivialità.

È importante quindi intraprendere un lungo e complesso processo di cambiamento di carattere culturale che permetta di riconoscere i danni provocati dall'assunzione di sostanze alcoliche e modificare gli atteggiamenti e gli interventi intorno a questi temi.

Nell'ambito del supporto alle famiglie e alle persone con FAS/FASD, l'alleanza educativa può svolgere un ruolo fondamentale per sostenere questo cambiamento.

La FAS/FASD non è un problema solamente sanitario, ma è un tema che riguarda la persona, la famiglia e il suo ambiente di vita. È un problema che coinvolge i professionisti sanitari che si occupano della persona con FAS/FASD, ma è anche una questione che riguarda la comunità. È, infatti, fondamentale uscire da un'ottica prettamente sanitaria per riconoscere e valorizzare l'unicità della persona con FAS/FASD.

Il termine "alleanza" è un concetto che viene utilizzato spesso all'estero. L'esempio più conosciuto è *EUFASD Alliance*, ma anche altre organizzazioni e reti come la *Proof Alliance* (Minnesota, Stati Uniti, <https://www.prooffalliance.org/>), si identificano come "alleanze", in cui il termine è usato con un'accezione volta a mettere in risalto l'importanza di un lavoro condiviso e integrato tra i diversi settori professionali e della comunità per permettere alle persone con FAS/FASD di vivere al meglio la propria esistenza.

E per poter vivere al meglio la propria vita è necessaria la presenza e la partecipazione di tutti quei settori che, mettendosi in rete e collaborando, offrono la possibilità di garantire il miglior contesto di cura e sostegno possibile alle persone con FAS/FASD. Bisogna fare uno sforzo per superare il concetto di settorialità, per andare a lavorare in un modo organico e multidisciplinare, pensando che tutte le componenti dell'ambiente di vita in cui il soggetto vive possono essere fondamentali per il supporto e per il miglioramento della sua esistenza.

"Alleanza" significa mettersi assieme, ragionare unitamente, ognuno per la sua parte a seconda di ciò che osserva e che successivamente conosce. Per le persone con FAS/FASD è molto importante sentirsi alla pari con gli altri. L'obiettivo è cercare di individuare quale strada perseguire per il bene della persona.

Le famiglie non debbono intraprendere un percorso da sole, ma hanno il diritto di sentirsi parte di un contesto più ampio e inclusivo. Questo al fine di collaborare tutti e aiutarsi reciprocamente portando in dote la propria esperienza; non privilegiare una visione rispetto ad un'altra, ma cercare di integrare le diverse esperienze, con le rispettive posizioni e idee (ISS, 2020a).

Alleanza educativa significa anche unirsi in uno sforzo comune rispettando, però, i diversi ruoli; ognuno ha un pezzo di verità, mettere assieme i vari pezzi è strategico per il buon esito del percorso. Per tale scopo la figura professionale più importante è una figura che può fare da

“connettore” attraverso lo stare in relazione con la famiglia e la persona nello sviluppo del trattamento e del processo di assistenza.

È possibile attuare delle strategie per creare o facilitare connessioni fra tutte le componenti del sistema sanitario e sociale, date le difficoltà di integrazione tra questi due ambiti e la divisione a livello legislativo sul tema della presa in carico dei pazienti.

Infatti, i pazienti con disabilità sono presi in carico dal Servizio Sanitario Nazionale (SSN) fino al compimento del diciottesimo anno di età. Superati i 18 anni la presa in carico è prettamente sociale. È auspicabile superare questa dicotomia dal punto di vista legislativo, poiché nei casi di disabilità è fondamentale un'integrazione fra ambito sanitario e ambito sociale.

Per fare un esempio, nel caso di un minore disabile spesso uno dei genitori (solitamente la madre) finisce con l'abbandonare il lavoro per accudire il figlio e così la disabilità da problematica sanitaria finisce per essere anche sociale, con gravi ripercussioni sul nucleo familiare che nei peggiori dei casi conduce alcune coppie alla separazione con effetti devastanti sulla qualità di vita del ragazzo.

D'altro canto, altrettanto importante è il tema dell'integrazione sociale, nei pazienti adulti che hanno un chiaro riferimento sanitario, spesso è mancante un riferimento sociale.

Sarebbe necessario un cambiamento culturale che ponesse al centro la singola persona con i suoi bisogni sanitari, ma anche di carattere sociale e sulla base di essa costruire un progetto specifico mirato.

Il modello che si potrebbe promuovere in questo senso è il *budget di salute*, che recentemente è stato inserito a livello normativo, come modello di intervento (Legge 77/2020) (Amaturo *et al.*, 2020).

Il *budget di salute* incardina tutti gli interventi in un progetto dove ognuno di essi contribuisce per la sua parte al benessere dell'individuo. Questo in termini di proposte di idee e in termini di risorse, per fornire una risposta adeguata che faciliti il più possibile l'autodeterminazione e l'emancipazione della persona, affinché non sia dipendente dai servizi, ma i servizi in funzione di essa.

I professionisti, coinvolti in questo progetto di salute della persona, debbono essere adeguatamente informati e formati su tutte le diverse espressioni e le relative difficoltà di questa disabilità. Al tempo stesso è importantissimo aumentare la conoscenza e la consapevolezza per entrare poi in connessione con quelli che sono i settori del territorio che maggiormente possono contribuire alla creazione di tale relazione. Quindi, è fondamentale cambiare la prospettiva, cercando una visione che accolga tale complessità, facendola diventare una preziosa risorsa.

All'interno della comunità sono presenti diverse figure che possono collaborare con i servizi, per garantire il miglior contesto di vita alle persone con FAS/FASD: gli insegnanti, i datori di lavoro, gli allenatori sportivi, i referenti dell'associazionismo (educatori, animatori), solo per citare alcuni esempi più significativi. C'è ancora molto da fare, ma questo è un cambiamento che deve essere necessariamente intrapreso, per questo ci auspichiamo di essere solo all'inizio di un nuovo percorso virtuoso.

Bibliografia

Amaturo E, Bianchi D, Calloni M, Camussi E, Cingolani R, Colao V, Cristadoro R, Falco G, Focareta F, Giovannini E, Gorno Tempini G, Griffò G, Iachino M, Maggino F, Moretti E, Ranalli R, Regini M, Sabbadini LL, Sadun R, Simontacchi S, Starace F. *Iniziativa per il rilancio "Italia 2020-2022". Rapporto per il Presidente del Consiglio dei Ministri*. 2020. Disponibile all'indirizzo: https://www.governo.it/sites/new.governo.it/files/comitato_rapporto.pdf; ultima consultazione 27/9/2021.

- Coriale G, Fiorentino D, Di Lauro F, Marchitelli R, Scalese B, Fiore M, Maviglia M, Ceccanti M. Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FAS/FASD): neurobehavioral profile, indications for diagnosis and treatment. *Riv Psichiatr.* 2013 Sep-Oct;48(5):359-69. doi: 10.1708/1356.15062.
- Faure JP, Girardet C. *Empatia. Al cuore della comunicazione non violenta*. Firenze: Terra Nuova Edizioni; 2017.
- Fiorentino D, Coriale G, Spagnolo PA, Prastaro A, Attilia ML, Mancinelli R, Ceccanti M. Fetal alcohol syndrome disorders: experience on the field. The Lazio study preliminary report. *Ann Ist Super Sanità.* 2006;42(1):53-7.
- Fuller M, Kamans E, van Vuuren M, Wolfensberger M, de Jong MDT. Conceptualizing empathy competence: a professional communication perspective. *Journal of Business and Technical Communication* 2021;35(3):333-68. <https://doi.org/10.1177/10506519211001125>.
- Gordon T. *Teacher effectiveness training*. New York: Peter H. Wyden; 1974.
- ISS. *Pensiamo ai Bambini – Non bere, la sindrome feto-alcolica è un pericolo che non tutti conoscono*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020b. Disponibile all'indirizzo: <https://ofad.iss.it/wp-content/uploads/2020/02/brochure-pensiamo-ai-bambini-2020.pdf> (ultima consultazione 02/11/2021).
- ISS. *Sindrome Feto Alcolica. Responsabilità fin dall'inizio*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020a. Disponibile all'indirizzo: <https://www.iss.it/documents/20126/0/brochure-sindrome-feto-alcolica-2020.pdf/dcbe4f53-b51d-d0d1-2518-7b32e1609fda?t=1599646108446>; ultima consultazione 02/11/2021.
- Italia. Legge 17 luglio 2020, n. 77 Conversione in legge, con modificazioni, del decreto-legge 19 maggio 2020, n. 34, recante misure urgenti in materia di salute, sostegno al lavoro e all'economia, nonché di politiche sociali connesse all'emergenza epidemiologica da COVID-19. *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n.180 del 18 luglio 2020, Suppl. Ordinario n. 25.
- Knowles MS. Andragogy, not pedagogy. *Adult Leadership* 1968;16(10):350-2;386.
- National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine. *Improving diagnosis in health care*. Washington, DC: The National Academies Press; 2015. <https://doi.org/10.17226/21794>.
- Rogers C. *La terapia centrata sul cliente*. Firenze: Giunti; 2013.
- Rosenberg M. *Le parole sono finestre (oppure muri). Introduzione alla comunicazione nonviolenta*. Reggio Emilia: Esserci; 2003.
- Rosenberg MB. *Nonviolent communication: a language of life*. Encinitas, CA: PuddleDancer Press; 2003.
- Visser LNC, Kunneman M, Murugesu L, van Maurik I, Zwan M, Bouwman FH, Schuur J, Wind HA, Blaauw MSJ, Kragt JJ, Roks G, Boelaarts L, Schipper AC, Schooneboom N, Scheltens P, van der Flier WM, Smets EMA. Clinician-patient communication during the diagnostic workup: The ABIDE project. *Alzheimers Dement (Amst)*. 2019 Jul 29;11:520-528. doi: 10.1016/j.dadm.2019.06.001.

*Serie Rapporti ISTISAN
numero di dicembre 2021, 4° Suppl.*

*Stampato in proprio
Servizio Comunicazione Scientifica – Istituto Superiore di Sanità*

Roma, gennaio 2022