

Alteraciones del perímetro craneal: microcefalia y macrocefalia



J.J. García Peñas*, F. Romero Andújar**

*Sección de Neurología-2. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

**Servicio de Pediatría. Hospital San Rafael. Madrid

Resumen

La microcefalia se define como la presencia de un perímetro craneal menor de dos desviaciones estándar por debajo de la media. Un perímetro craneal bajo indica un cerebro pequeño (microencefalia). Es fundamental distinguir las formas primarias y secundarias de microcefalia. La microcefalia primaria agrupa aquellas situaciones en las que el cerebro es pequeño y no completó su normal desarrollo embrionario por causa de factores genéticos, cromosómicos y malformativos; o bien, por el efecto de patologías ambientales intraútero. La microcefalia secundaria implica que el cerebro completó un desarrollo embrionario normal, pero luego sufrió un daño difuso y se alteró su crecimiento evolutivo. En este segundo grupo se incluyen procesos vasculares prenatales tardíos, patología perinatal diversa y enfermedades sistémicas postnatales.

La macrocefalia se define como el aumento del perímetro craneal en más de dos desviaciones estándar por encima de la media. Las causas de macrocefalia incluyen exceso de volumen de líquido cefalorraquídeo intracraneal (hidrocefalia), aumento de tamaño del cerebro (megalencefalia), engrosamiento de la calota craneal y presencia de colecciones líquidas en los espacios subdurales o epidurales. Un gran porcentaje de los pacientes macrocefálicos no tienen anomalías neurológicas y representan tan sólo "variantes de la normalidad". Al valorar a un niño con macrocefalia, nuestras primeras pesquisas se dirigirán a conocer el perímetro craneal de los padres, ya que existe una alta incidencia de megalencefalia familiar.

Palabras clave

Microcefalia; Macrocefalia; Microencefalia; Megalencefalia.

Abstract

CRANIAL PERIMETER DISORDERS: MICROCEPHALIA AND MACROCEPHALIA

Microcephaly means a head circumference that is smaller than two standard deviations below the normal distribution. A small head circumference indicates a small brain (microencephaly). It is basic to distinguish primary from secondary microcephaly. Primary microcephaly encompasses conditions in which the brain is small and never formed properly because of genetic, chromosomal, malformative or intrauterine environmental disorders. Secondary microcephaly implies that the brain was forming normally but a disease process impaired further growth. This second group includes vascular prenatal disorders, perinatal brain injuries and postnatal systemic diseases.

Macrocephaly means a head circumference that is larger than two standard deviations from the normal distribution. The causes of macrocephaly include excessive volume of cerebrospinal fluid in the skull (hydrocephalus), enlargement of the brain (megalencephaly), thickening of the skull, and fluid collections into the subdural or epidural spaces. A high percentage of macrocephalic patients have not neurological abnormalities and they are only "normal variants" of the population. Otherwise when we evaluate a child with a large head, first at all we must size the head circumference of both parents because of the high incidence of familial megalencephaly.

Key words

Microcephaly; Macrocephaly; Microencephaly; Megalencephaly.

Pediatr Integral 2003;VII(8):587-600.

CONCEPTOS GENERALES

Las mediciones del perímetro craneal sólo tienen implicaciones diagnósticas si se realizan de forma seriada y ajustándolas a la influencia de factores como la edad cronológica, el sexo, el grupo étnico y la edad gestacional.

El volumen de cada uno de los tres componentes que rellenan el cráneo (ce-

rebro, líquido cefalorraquídeo y sangre) condicionan el tamaño de la cavidad craneal durante la infancia. El crecimiento exagerado de uno de los tres componentes se realiza a expensas de los otros dos para mantener constantes el volumen y la presión intracraneales. Los espacios extracerebrales (epidural, subdural y subaracnoideo) pueden expandirse con colecciones hemáticas o quísticas y afec-

tar considerablemente al volumen craneal. Otros factores menos importantes que afectan al tamaño craneal incluyen el grosor de los huesos craneales y la velocidad de fusión de los mismos en las suturas.

La medición del perímetro craneal (PC) es un dato clínico fundamental en la exploración pediátrica, ya que puede constituir la base del diagnóstico de un gran

TABLA I.
Factores
implicados en la
etiopatogenia de
las microcefalias
primarias

Formas genéticas:

- Herencia autosómica dominante
- Herencia autosómica recesiva: microcefalia vera
- Otras formas de herencia
- Cromosomopatías:
 - Deleciones
 - Trisomías
 - Translocaciones

Malformaciones del desarrollo cerebral:

- Defectos de la inducción dorsal: anencefalia, encefalocele
- Defectos de prosencefalización cerebral: holoprosencefalia y trastornos relacionados
- Disgenesias de línea media cerebral: agenesia de cuerpo calloso
- Defectos de migración neuronal: agiria-paquigiria, polimicrogiria-esquizencefalia
- Síndromes polimalformativos:
 - Con retraso mental concomitante
 - Sin retraso mental concomitante

Daño prenatal:

- Fármacos: citostáticos, antiepilépticos
- Tóxicos: alcohol, cocaína, tabaco, heroína, metilmercurio
- Radiaciones ionizantes
- Infecciones congénitas: grupo TORCH, infección por VIH
- Metabolopatías: aminoacidopatías, hiperfenilalaninemia materna
- Patología vascular cerebral

número de enfermedades neurológicas. El pediatra debe estar familiarizado con las patologías más frecuentes que producen microcefalia y macrocefalia, y además debe conocer las variantes de la normalidad para el crecimiento craneal.

La medida de la circunferencia craneal se realiza mediante medición del diámetro mayor occipito-frontal. Las cifras de PC pueden estar influidas por factores como el grosor de los tejidos blandos cefálicos y por la forma de la cabeza. Así, un edema de partes blandas o una colección hemática del tipo del cefalohematoma neonatal pueden condicionar erróneamente nuestra medición de PC. Por otra parte, una cabeza redondeada tiene un mayor volumen intracraneal que una cabeza oval de igual circunferencia, y un cráneo con predominio del diámetro antero-posterior presenta un mayor volumen que otro con aumento del diámetro biparietal.

Una cifra aislada de medición del PC tiene sólo un valor relativo y es mucho más importante confeccionar una curva de crecimiento craneal mediante la toma repetida de medidas de PC. Debemos conocer que la curva de crecimiento del PC varía considerablemente con el sexo, la edad gestacional (EG) y la raza del niño. Por ello, es fundamental utilizar tablas

de crecimiento craneal diferenciadas para cada sexo y con datos obtenidos de la población infantil de nuestro medio geográfico. La velocidad de crecimiento craneal es considerablemente más rápida en los prematuros con respecto a los niños nacidos a término y, por ello, debemos utilizar tablas de crecimiento craneal que utilicen datos de EG y no de edad cronológica en el grupo de niños que nacieron antes de las 37 semanas de gestación.

MICROCEFALIA
Introducción

Un perímetro craneal bajo indica un cerebro pequeño (microencefalia). La gran mayoría de las microcefalias, salvo las formas genéticas familiares, se asocian a retraso mental.

La microcefalia se define como la presencia de un PC menor de dos desviaciones estándar por debajo de la media para la edad, sexo, raza y tiempo de gestación. Un PC bajo (microcefalia) indica, por lo general, un cerebro pequeño (microencefalia), ya sea de forma primaria o adquirida. Un 90% de las microcefalias se asocian a retraso mental (RM), salvo en los casos de microcefalias de origen

familiar que pueden tener una inteligencia normal. El RM suele ser proporcional al grado de microcefalia. Otros síntomas dependen de la etiología del trastorno que produce la microcefalia.

En el origen de las microcefalias se implican factores diversos, incluyendo anomalías del desarrollo cerebral y daño cerebral adquirido de origen diverso (prenatal, perinatal o postnatal). Los tres últimos modelos etiopatogénicos se asocian a diversos grados de atrofia cerebral en la tomografía computarizada (TC) craneal y en las imágenes de resonancia magnética (IRM) cerebral.

Etiopatogenia

Se distinguen microcefalias primarias, en las que el cerebro no consigue completar un desarrollo embrionario normal; y formas secundarias, en las que el cerebro completa un desarrollo inicial normal pero luego sufre un daño que altera su crecimiento posterior.

Distinguimos formas primarias y secundarias de microcefalia. En las primeras, se incluyen procesos que generan una microencefalia con un cerebro que no consigue formarse correctamente por la acción de anomalías genéticas, cromosómicas o ambientales. En las formas secundarias, sin embargo, el cerebro completó un desarrollo normal pero posteriormente sufrió un daño que alteró su crecimiento ulterior.

Las **microcefalias primarias** son expresión de un desarrollo anómalo cerebral durante los 7 primeros meses de gestación. Se alteran las fases de inducción, prosencefalización, proliferación y/o migración neuronal primordial. Estos pacientes suelen presentar un PC neonatal bajo (microcefalias congénitas), salvo en el caso de algunas cromosomopatías que pueden comportarse como una microcefalia adquirida. Se describen diversos factores etiopatogénicos de origen genético y/o ambiental (Tabla I) que condicionan una microencefalia primaria. En este grupo de microcefalias, la neuroimagen (TC, IRM) puede ser normal o bien mostrar datos patológicos diversos como: atrofia, ventriculomegalia, calcificaciones, disgenesia de línea media, anomalías de migración neuronal, etc.

Las **microcefalias secundarias** se relacionan con un daño cerebral adquirido de forma prenatal (dos últimos meses de gestación), perinatal o postnatal. El cerebro es inicialmente normal, pero luego sufre un daño difuso y se altera su desarrollo evolutivo. El PC neonatal suele ser normal. Se conocen diversos factores etiopatogénicos de origen ambiental (Tabla II) que condicionan una microcefalia adquirida. Las formas de origen perinatal muestran un descenso del normal crecimiento del PC que se pone ya de manifiesto en el primer trimestre de vida y suelen presentar microcefalia evidente a los 6 meses de edad. En el grupo de microcefalias secundarias, la neuroimagen (TC, IRM) es siempre patológica, incluyendo: atrofia cerebral, ventriculomegalia, porencefalia, encefalomalacia macroquística, etc.

Grupos etiológicos

Las microcefalias primarias se producen por la acción de factores genéticos, cromosómicos y malformativos; o bien, por el efecto de patologías ambientales intraútero. Las microcefalias secundarias se relacionan con procesos vasculares prenatales tardíos, patología perinatal diversa y enfermedades sistémicas postnatales.

Microcefalias primarias

Patologías de origen genético

Presentan una microcefalia evidente desde período neonatal. Se describen formas con RM y formas con inteligencia normal. Puede tratarse de una microcefalia aislada o bien asociarse a otras anomalías neurológicas y/o sistémicas. Las formas con microcefalia aislada tienen un desarrollo psicomotor (DPM) inicialmente normal, presentando sólo la dismorfia con desproporción craneofacial y después desarrollan RM de grado variable a partir del segundo año de vida y signos neurológicos que suelen ser leves o moderados. Se describen formas con herencia autosómica dominante que cursan como microcefalia aislada con inteligencia y pruebas de neuroimagen normales; formas con herencia autosómica recesiva (microcefalia vera) que suelen asociar signos neurológicos y pruebas de neuroimagen de variable expresión; y formas recesivas ligadas al cromosoma X (síndrome de Renier) que cursan con en-

Daño prenatal tardío: de posible origen vascular

Daño perinatal:

- Anóxico
- Isquémico
- Hemorrágico
- Traumático

Daño postnatal:

- Hipoxia
- Isquemia
- Infecciones
- Trauma cerebral
- Formas sistémicas:
 - Enfermedades crónicas: cardiopulmonares, renales..
 - Malnutrición y malabsorción
 - Patología psicoafectiva

Cierre precoz de suturas craneales: craneostenosis

- Craneostenosis simples: sólo se afectan las suturas craneales
 - Oxicefalia: suturas coronales
 - Escafocefalia: sutura sagital
 - Trigonicefalia: sutura metópica
 - Plagiocefalia: sutura coronal y/o lambdoidea unilateral
- Craneostenosis complejas: síndromes craneofaciales
 - Síndrome de Crouzon
 - Acrocefalopolisindactilias

cefalopatía grave y calcificaciones intra-craneales en la TC craneal.

Patologías de origen malformativo

1. **Defectos de la inducción dorsal:** se produce un defecto de cierre del tubo neural (craneal y/o caudal) que da origen a un disrafismo (comunicación persistente entre el neuroectodermo posterior y el ectodermo cutáneo). Se incluyen en este grupo malformaciones severas como la anencefalia y los encefaloceles.
2. **Defectos de prosencefalización cerebral:** fracaso de la inducción ventral, implicando a las 3 capas germinales. Se incluyen en este grupo la holoprosencefalia y las disgenesias de cuerpo calloso. La holoprosencefalia tiene una variable expresión clínica y se asocia con frecuencia a malformaciones no neurológicas. Las disgenesias de cuerpo calloso son una patología frecuentemente asociada con microcefalia y tienen una expresividad clínica muy variable que depende de las malformaciones neurológicas que se asocian.
3. **Defectos de migración neuronal:** se incluyen en este grupo el complejo agiria-paquigiria, las polimicrogurias y

las esquizencefalias. La mayoría de los casos asocian microcefalia, alteraciones motoras, RM y crisis epilépticas.

Cromosopatías

Cursan con asociación de microcefalia, dismorfia facial y síndrome hipotónico. Suelen desarrollar microcefalia alrededor de los 3 a 6 meses de edad. No siempre van asociadas con un PC neonatal bajo. Sin embargo, las formas asociadas a holoprosencefalia presentan microcefalia neonatal evidente. Se describen anomalías diversas de los autosomas del tipo de las trisomías, deleciones y translocaciones. Entre los diversos síndromes cromosómicos, destacan: 4 p (+), 4 p (-), 5 p (-), 9 p (+), 10 q (+), 13 q (+), trisomía 13, trisomía 18, 18 p (-), 18 q (-), 21 q (-), trisomía 21, 22 q (+) y trisomía 22.

Síndromes dismórficos polimalformativos

Tienen variable expresividad clínica según se asocian o no con RM. Se incluyen en este grupo los síndromes de Cornelia de Lange, Seckel, Rubinstein-Taybi, Smith-Lemli-Opitz, Hallerman-Streiff, Prader-Willi, Angelman, velo-cardio-facial, Coffin-Siris, Dubowitz, Rubalcava y De Sanctis-Caccioni, entre otros.

TABLA II.
Factores implicados en la etiopatogenia de las microcefalias secundarias

Formas con daño prenatal adquirido de presentación precoz:

1. **Infecciones congénitas:** citomegalovirus (CMV), rubéola, toxoplasma, sífilis congénita, herpesvirus y VIH. En la infección por CMV, la microcefalia puede ser el único signo de afectación del SNC. El resto de los procesos cursan con encefalopatía de expresividad clínica variable y suelen asociarse con calcificaciones cerebrales en los estudios de neuroimagen.
2. **Radiaciones ionizantes:** por exposición durante el primer y segundo trimestre de gestación. Cuanto más precoz sea la afectación, más grave será la anomalía anatómica. Existe un alto riesgo de encefalopatía prenatal entre la 4ª y la 20ª semana de gestación.
3. **Tóxicos:** se han descrito casos de microcefalia en fetos con exposición intraútero a alcohol, tabaco, metilmercurio, cocaína y heroína. La microcefalia puede ser un hallazgo aislado o formar parte de un espectro malformativo amplio (por ejemplo, síndrome de alcohol fetal).
4. **Fármacos:** se conoce la asociación de microcefalia y otras anomalías neurológicas y sistémicas en pacientes expuestos a fenitoína, valproato, citostáticos, ácido retinoico, corticoides y aminopterina durante los primeros meses de embarazo.
5. **Metabolopatías:** la microcefalia puede formar parte del espectro clínico de aminoacidopatías como la fenilcetonuria (PKU). Por otra parte, es importante conocer que hijos de madres con hiperfenilalaninemia (hiperPHE) asintomática pueden presentar microcefalia aislada. Este grupo de pacientes suelen tener antecedentes de abortos de repetición en la madre y no es infrecuente la presencia de un crecimiento intrauterino retardado (CIR).
6. **Patología vascular cerebral:** en relación con aplasia de los grandes vasos cerebrales. Se objetiva un tejido cerebral infartado, con cambios quísticos y calcificaciones irregulares. Pueden simular en neuroimagen los hallazgos de una infección congénita, aunque las lesiones suelen presentar una distribución vascular. Suelen cur-

sar con una encefalopatía grave con epilepsia precoz.

Microcefalias secundarias

De origen prenatal tardío

Se implica una posible patología vascular intraútero. Nacen con un PC normal, pero desarrollan precozmente microcefalia. Suelen presentar asociación de signos de parálisis cerebral infantil (PCI), RM y epilepsia. La neuroimagen muestra cambios del tipo de encefalomalacia macroquística.

De origen perinatal

Nacen con un PC normal y desarrollan microcefalia en los primeros 6 meses de vida. Suelen presentar clínica de encefalopatía y crisis convulsivas en el período neonatal. Existe una combinación variable de microcefalia, signos de PCI, RM y crisis. Se asocian en este grupo patologías como: la encefalopatía hipóxico-isquémica, las hemorragias intracraniales y el trauma obstétrico.

De origen postnatal

Se trata habitualmente de procesos que actúan en la fase de mayor crecimiento cefálico (dos primeros años de vida). Se combinan en este grupo signos de PCI, RM y crisis epilépticas. Pueden tener un origen infeccioso (tras meningitis o encefalitis), traumático (como secuela de trauma craneal grave), vascular o hipóxico (tras un cuadro de ictus o asfisia), hemorrágico (tras hemorragias parenquimatosas graves), neurodegenerativo (síndrome de Rett) o bien metabólico (síndrome de Alpers y otras poliodistrofias como acidosis lácticas congénitas o ceroidolipofuscinosis).

Formas especiales sistémicas

Asocian PC bajo con bajo peso y talla baja. En este grupo, el PC se afecta menos que el peso y la talla. Se implican aquí procesos como: enfermedad cardiopulmonar crónica, nefropatía crónica, malnutrición, malabsorción y carencias psicoafectivas.

Microcefalia asociada a las craneostenosis

Por cierre precoz de una o más suturas craneales. No todas las craneostenosis presentan microcefalia. Sin embargo, todas ellas presentan deformidad craneal

con características distintivas según el tipo de suturas afectas. Existen formas que cursan con dismorfia craneal aislada y otras que se asocian a signos de hipertensión intracraneal (HIC), signos neurológicos focales y/o RM de grado variable.

Valoración del niño con microcefalia

Es fundamental conocer el perímetro craneal neonatal y la evolución de la curva de crecimiento cefálico para diferenciar formas congénitas y adquiridas de microcefalia. Las pruebas de neuroimagen son necesarias para llegar a un diagnóstico sindrómico.

Datos de la anamnesis: se investigaran los antecedentes familiares de microcefalia, patología neurológica y síndromes dismórficos. Se deben excluir factores prenatales, como exposición a radiaciones ionizantes, fármacos, tóxicos y posibles infecciones congénitas. Debemos conocer factores perinatales adversos indicadores de parto traumático, sufrimiento fetal agudo y patología neonatal compatible con encefalopatía hipóxico-isquémica. Es importante disponer del PC neonatal y de la evolución de las mediciones seriadas del PC en la etapa de lactante. Se deben investigar los hitos del DPM e identificar una patología neurosensorial concomitante. Se interrogará a la familia sobre posibles síntomas de HIC y sobre la presencia de episodios paroxísticos.

Datos de la exploración física: se debe realizar una somatometría completa, con datos de percentiles de peso, talla y PC. Se investigara la presencia de rasgos dismórficos faciales y signos malformativos menores (por ejemplo, sindactilia). Con respecto al cráneo, se valorará la forma de éste, la permeabilidad y grado de tensión de las fontanelas y se palparán las suturas buscando una posible craneostenosis. Es importante conocer el PC de los padres para considerar una microcefalia genética. Se realizará una exploración neurológica completa para identificar RM, síndrome hipotónico, signos de PCI y posibles anomalías focales. Por otra parte, el fondo de ojo excluirá la presencia de corio-retinitis (infecciones congénitas) y atrofia óptica (patología heredodegenerativa del SNC).

Evolución del PC: se realizará una curva de crecimiento craneal con el valor del PC neonatal y los datos seriados de PC para distinguir formas congénitas y adquiridas de microcefalia.

El valor de las pruebas complementarias: las pruebas de neuroimagen son fundamentales para llegar a un diagnóstico sindrómico. La radiografía simple de cráneo permite valorar la permeabilidad de las suturas en casos en los que se sospeche una craneostenosis. La TC craneal (Fig. 1) pone de manifiesto la presencia de calcificaciones, atrofia cerebral, malformaciones y procesos encefaloclasticos del tipo de la porencefalia. En los casos en que interese definir mejor un posible cierre precoz de suturas, se debe realizar una TC craneal con ventana ósea para suturas o, mejor aún, una TC helicoidal craneal para delimitar el espectro de anomalías craneofaciales. Por otra parte, la IRM cerebral (Fig. 2) es la prueba de elección para el estudio de posibles anomalías malformativas cerebrales concomitantes. En los casos en que existan rasgos dismórficos y signos malformativos menores, se debe realizar un estudio radiográfico de serie esquelética para valoración de malformaciones asociadas y definición del espectro malformativo de síndromes no cromosómicos. En los casos de microcefalia con dismorfia facial, se debe realizar siempre un cariotipo. En las microcefalias con calcificaciones intracraneales, se debe descartar una infección congénita mediante test serológicos. Es importante realizar un despistaje de hiperfenilalaninemia materna en todos los casos de microcefalia primaria sin etiología evidente tras una primera aproximación diagnóstica.

Orientación diagnóstica (Algoritmo diagnóstico de microcefalia): Nuestra primera valoración irá dirigida a comparar los percentiles de peso, talla y perímetro craneal en el paciente. Si la talla, el peso y el PC se encuentran en el mismo percentil, debemos considerar una posible deficiencia hormonal, retrasos constitucionales de crecimiento y desarrollo, síndromes polimalformativos, cromosopatías, malnutrición, enfermedades sistémicas crónicas y síndrome de privación afectiva (niños abandonados en hospicios, niños adoptados con patología psicoafectiva, etc.).

En los casos con un PC menor de lo normal en comparación con los percentiles de la talla y del peso, debemos valorar la permeabilidad de las suturas para descartar precozmente una craneostenosis (cierre precoz de suturas). En los casos de microcefalia con suturas permeables, es importante conocer el perímetro craneal neonatal (PCN) para diferenciar formas congénitas y formas adquiridas de microcefalia. En las microcefalias con PCN bajo, nuestros estudios etiológicos irán dirigidos a identificar formas genéticas familiares, cromosopatías, síndromes polimalformativos, disgenesias cerebrales y microcefalias por efecto de factores prenatales ambientales. En las microcefalias con PCN normal, se deben investigar las cromosopatías y los factores perinatales y postnatales que afecten a un cerebro bien formado inicialmente.

MACROCEFALIA

Introducción

La gran mayoría de las macrocefalias no tienen anomalías neurológicas asociadas y representan tan sólo una variante de la normalidad, habitualmente con macrocefalia evidente también en los padres.

La macrocefalia se define como el aumento del PC en más de dos desviaciones estándar por encima de la media para la edad, sexo, raza y tiempo de gestación. Es básico conocer que un porcentaje muy importante de las macrocefalias no tienen anomalías neurológicas asociadas y representan tan sólo una “variante simple de la normalidad” (habitualmente con macrocefalia en los familiares).

Etiopatogenia

La macrocefalia puede deberse a un aumento de la cantidad de LCR, a un aumento del tamaño del cerebro, a un engrosamiento de los huesos craneales o a la presencia de colecciones líquidas subdurales o epidurales.

En el origen de la macrocefalia, se implican diversos mecanismos etiopatogénicos, incluyendo: aumento del tamaño y del peso del cerebro (megalencefalia); aumento anormal de la cantidad de LCR (hidrocefalia); presencia de colecciones



FIGURA 1.
TC craneal.
Calcificaciones cerebrales



FIGURA 2.
IRM craneal.
Agiria-paquigiria

intracraneales líquidas (higroma), hemorrágicas (hematoma), o sólidas (tumores, abscesos, granulomas); y aumento del tamaño de la bóveda ósea craneal. Por otra parte, algunos pacientes con pseudotumor cerebri (aumento de presión de apertura de LCR con neuroimagen y citoquímica de LCR normales) pueden desarrollar macrocefalia de forma evolutiva.

Grupos etiológicos

Las hidrocefalias se producen por déficit de absorción o por exceso de producción de LCR (formas comunicantes), o bien por obstrucción del flujo de LCR (formas no comunicantes). Las megalencefalias pueden tener una base anatómica o metabólica y pueden ser la primera expresión de una enfermedad degenerativa del SNC.

TABLA III.
Sintomatología
de la hidrocefalia
según la edad de
presentación

Niños menores de 2 años de edad:

- Macrocefalia
- Fontanelas a tensión
- Detención del normal desarrollo psicomotor
- Trastornos oculares:
 - Estrabismo
 - Signo del sol poniente
 - Alteraciones de la mirada vertical conjugada
 - Nistagmus
 - Atrofia óptica
- Somnolencia
- Vómitos
- Signos piramidales
- Ataxia truncal y de la marcha

Niños mayores de 2 años de edad:

- Signos de hipertensión intracraneal:
 - Cefalea
 - Vómitos
 - Somnolencia y/o irritabilidad
 - Cambios de carácter
 - Papiloedema
- Signos focales neurológicos:
 - Hemiparesia
 - Alteración de pares craneales
 - Alteraciones de campo visual
 - Síndrome cerebeloso
 - Síndromes de disfunción de tronco-encéfalo
 - Crisis convulsivas
- Signos sistémicos:
 - Alteración de la velocidad de crecimiento
 - Alteración del desarrollo puberal

Aumento anormal de la cantidad de LCR: grupo de hidrocefalias

La hidrocefalia es un síndrome con causas múltiples, caracterizado por un aumento del volumen del LCR que, en general, se halla bajo presión aumentada. Representa la única causa de macrocefalia neonatal asociada a síndrome de hipertensión intracraneal (HIC). La clínica de la hidrocefalia depende de la edad a la que se presenta y de la causa que la produce. En los casos que debutan antes del cierre de las suturas craneales, el signo de debut suele ser la macrocefalia progresiva (Tabla III). Sin embargo, en el grupo de niños mayores de 2 años, suelen predominar los signos focales y los debidos a la HIC.

Se distinguen distintos tipos de hidrocefalia según el grado de comunica-

ción o permeabilidad existente entre el sistema ventricular y los espacios subaracnoideos (ESA). De este modo, se diferencian formas comunicantes o no obstructivas y formas no comunicantes u obstructivas (Tabla IV).

Grupo de hidrocefalias comunicantes o no obstructivas: por déficit de absorción o por exceso de producción de LCR.

1. **Por exceso de producción de LCR:** el ejemplo más representativo es el papiloma de plexos coroideos. En este tumor, es raro que la hidrocefalia se produzca sólo por el exceso de secreción de LCR, ya que suele compensarse con un aumento de reabsorción en los espacios subaracnoideos. Sin embargo, lo más frecuente es que el tumor origine un bloqueo de la circulación del LCR por obstrucción de un agujero de Monro.

2. **Por bloqueo de la absorción del LCR:** casi siempre se produce una alteración de la absorción en la base craneal, la convexidad cerebral y/o la fosa posterior.

En la acondroplasia, se puede producir macrocefalia por hidrocefalia y/o por megalencefalia. Las formas con dilatación ventricular predominante se producen por estenosis del seno sigmoideo en la foramina yugular. Habitualmente, se trata de hidrocefalias bien toleradas por el paciente.

En la impresión basilar, se produce un bloqueo de la absorción en la base del cráneo y en el agujero magno. Es frecuente que se asocie a una anomalía de Chiari tipo I.

Los quistes aracnoideos voluminosos pueden producir bloqueo de la absorción del LCR, principalmente en la fosa posterior y pueden generar una importante deformidad craneal.

En la meningiosis de las leucemias, linfomas y metástasis, se produce una infiltración tumoral de las meninges y de los ESA que altera la reabsorción de LCR. Suelen dar una rápida instauración de los síntomas de HIC y es frecuente que se asocie meningismo.

La hidrocefalia post-meningitis es una complicación subaguda o crónica de las meningitis bacterianas (principal-

mente, neumococo y Haemophilus) y granulomatosas (sobre todo tras tuberculosis y neurocisticercosis). Muchas meningoencefalitis tuberculosas presentan hidrocefalia en el momento del diagnóstico.

Las hidrocefalias post-hemorragia se producen por bloqueo de los ESA por los residuos proteicos de la sangre procedente de una hemorragia subaracnoidea. Estas hidrocefalias pueden cursar con rápida instauración de un síndrome de HIC con disfunción de tronco-encéfalo.

En las hidrocefalias tras trombosis venosas, se altera la absorción de LCR por obstrucción de los senos venosos de la duramadre. Pueden cursar remediando a un seudotumor cerebri o bien se comportan como una hidrocefalia progresiva. En estos casos, se debe investigar siempre un posible síndrome de hipercoagulabilidad-trombofilia.

3. **Colección pericerebral benigna del lactante:** hidrocefalia externa. Aumento del LCR en el espacio subaracnoideo y subdural con ventrículos normales o levemente aumentados de tamaño. Suele cursar como macrocefalia aislada y se resuelve espontáneamente, habitualmente antes de los 2 años de edad. Representa, junto con las megalencefalías familiares, una de las causas más frecuentes de macrocefalia en el niño.

Grupo de hidrocefalias no comunicantes u obstructivas: por obstrucción del flujo de LCR entre los ventrículos y los espacios subaracnoideos. Representan la causa más frecuente de hidrocefalia en el período neonatal.

1. **Estenosis del acueducto de Silvio:** se describen formas congénitas (atresia), con diversos patrones de herencia, y formas adquiridas, por obstrucción del acueducto tras hemorragias, infecciones congénitas y por compresión debida a masas tumorales. En la gran mayoría de los casos, la hidrocefalia se pone de manifiesto en el período neonatal o durante los primeros meses de vida.

2. **Anomalías de Chiari:** descenso caudal del tronco-encéfalo y cerebelo a

través del foramen magnum. Se asocia con frecuencia a defectos de cierre del tubo neural. Pueden cursar con macrocefalia, asociada a signos variables de HIC, o bien desarrollan una sintomatología más compleja, que incluye signos de disfunción de tronco-encéfalo y síndrome de insuficiencia central ventilatoria.

3. **Síndrome de Dandy-Walker:** obstrucción de las foraminas de Luschka y Magendie en el techo del IV ventrículo, asociada a agenesia de vermis inferior, megacisterna magna y dilatación quística del IV ventrículo. La hidrocefalia se presenta de forma más tardía y es mejor tolerada que la asociada a la estenosis del acueducto de Silvio.
4. **Síndrome de Klippel-Feil:** por fusión congénita de las vértebras cervicales. Se produce un bloqueo del flujo de LCR entre el IV ventrículo y los ESA. Puede asociarse a anomalía de Chiari e impresión basilar. La hidrocefalia suele debutar con signos de compresión de estructuras de la fosa posterior.
5. **Lesiones con efecto masa:** se incluyen aquí tumores (intraventriculares y parenquimatosos), quistes aracnoideos, hemorragias-hematomas, abscesos, infecciones granulomatosas (tuberculosis, cisticercosis) y síndromes neurocutáneos. Presentan una hidrocefalia con desarrollo subagudo o crónico de un síndrome de HIC asociado habitualmente a indicadores de focalidad neurológica.
6. **Aneurisma de la vena de Galeno:** representa una malformación vascular congénita de línea media con hidrocefalia neonatal, que afecta principalmente a varones y suele debutar con clínica de insuficiencia cardiaca con aumento de gasto cardiaco por comportarse como una fístula arteriovenosa.
7. **Síndrome de Warburg:** lisencefalia tipo II asociada a agenesia de vermis inferior, quiste de fosa posterior, alteraciones de mielinización, signos de distrofia muscular congénita y defectos oculares. La hidrocefalia está habitualmente presente en el período neonatal.

Formas comunicantes o no obstructivas:

- Por exceso de producción de LCR: papiloma de plexos coroideos
- Por déficit de absorción de LCR:
 - Acondroplasia
 - Impresión basilar
 - Quistes aracnoideos
 - Meningiosis de las leucemias, linfomas y metástasis (infiltración meníngea)
 - Post-meningitis (meningitis bacterianas o granulomatosas)
 - Post-hemorragia (tras hemorragia subaracnoidea)
 - Tras trombosis venosas (por obstrucción de los senos venosos de la duramadre)
- Colección pericerebral benigna del lactante: hidrocefalia externa.

Formas no comunicantes u obstructivas:

- Estenosis del acueducto (congénita o adquirida)
- Anomalías de Chiari
- Síndrome de Dandy-Walker
- Síndrome de Klippel-Feil
- Síndrome de Warburg
- Lesiones con efecto masa:
 - Tumores (intraventriculares y parenquimatosos)
 - Quistes aracnoideos
 - Hematomas
 - Abscesos
 - Infecciones granulomatosas (tuberculosis, cisticercosis, micosis)
 - Malformación de la vena de Galeno
 - Síndromes neurocutáneos

Grupo de hidranencefalias:

- Hidrocefalias masivas (obstructivas o no obstructivas)
- Malformaciones cerebrales (holoprosencefalia)
- Procesos encefaloclasticos (porencefalia, encefalomalacia macroquistica)

Grupo de hidranencefalias

Sustitución del parénquima cerebral por LCR. Es una situación sindrómica a la que puede llegarse desde hidrocefalias masivas (obstructivas o no obstructivas), malformaciones cerebrales (holoprosencefalia) y procesos encefaloclasticos (porencefalia, encefalomalacia macroquistica). En su origen, se implican diversos mecanismos, incluyendo: fracaso del desarrollo cerebral, hidrocefalia masiva y destrucción intrauterina del parénquima cerebral (posible origen vascular). El PC neonatal puede ser normal, bajo (formas con destrucción intraútero) o elevado (hidrocefalia masiva).

Aumento del tamaño y peso del cerebro: grupo de megalencefalias (Tabla V)

Existe un aumento del volumen y del tamaño cerebral sin signos de hipertensión intracraneal y sin evidencia de lesiones

ocupantes de espacio en las pruebas de neuroimagen.

Grupo de megalencefalias anatómicas: presentan macrocefalia evidente en el período neonatal

1. **Megalencefalia familiar:** herencia autosómica dominante. Más frecuente en varones. Suelen heredar la macrocefalia por vía paterna. Curso benigno (inteligencia normal y ausencia de déficit neurológico). La neuroimagen es normal o muestra una discreta ventriculomegalia.
2. **Megalencefalias asociadas a patología neurológica:** pueden ser de origen familiar o esporádico. La sintomatología neurológica es variable e incluye diversos grados de retraso mental, déficit de atención, retraso del lenguaje, problemas de aprendizaje, déficit motores y/o crisis epilépticas. Pueden asociarse a rasgos dismórfi-

TABLA V.
Causas de
megalencefalia

Megalencefalia anatómica:

- Genética
- Asociada a anomalía neurológica
- Cromosopatías: síndrome del cromosoma X frágil
- Sindrónica: síndromes no cromosómicos
 - Con gigantismo: síndrome de Sotos, síndrome de Weaver
 - Sin gigantismo: acondroplasia
- Síndromes neurocutáneos:
 - Esclerosis tuberosa
 - Neurofibromatosis tipo I
 - Hipomelanosia de Ito
 - Síndrome de Sturge-Weber
 - Incontinencia pigmenti
 - Síndrome del nevus sebáceo lineal
 - Síndrome de Bannayan
 - Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber
 - Síndrome de macrocefalia asociada a cutis marmorata y sindactilia

Megalencefalia metabólica:

- Leucodistrofias:
 - Enfermedad de Canavan
 - Enfermedad de Alexander
 - Leucodistrofia tipo Van der Knaapp
 - Enfermedad de Krabbe
 - Leucodistrofias sudanófilas
 - Leucodistrofia metacromática
- Enfermedades de depósito:
 - Aciduria glutárica tipo I
 - Galactosemia por deficiencia de transferasa
 - Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
 - Mucopolisacaridosis
 - Mucopolipidosis
 - Gangliosidosis
 - Ceroido lipofuscinosi

TABLA VI.
Patologías con
engrosamiento
craneal y
macrocefalia

- Anemia crónica
- Raquitismo
- Síndrome del cráneo membranoso
- Escafocefalia
- Síndrome de Russell
- Disostosis cleido-craneal
- Displasia cráneo-metáfisaria de Pyle
- Displasia epifisaria
- Hiperfosfatemia
- Leontiasis ósea
- Disostosis oro-dígito-facial
- Osteogénesis imperfecta
- Osteopetrosis
- Picnodisostosis

cos y signos malformativos menores, como criptorquidia o sindactilia. La neuroimagen es normal o bien se evidencia ventriculomegalia, disgenesia de cuerpo caloso y/o anomalías de migración neuronal.

3. **Megalencefalia de las cromosopatías:** es importante conocer que la megalencefalia puede formar parte del espectro del síndrome del cromosoma X frágil. Muchos de estos casos presentan semiología de trastorno generalizado del desarrollo. Por otra parte, se han descrito también casos de macrocefalia en triploidías y en trisomías parciales por duplicación de los cromosomas 13 y 18.
4. **Megalencefalia de los síndromes no cromosómicos:** se incluyen aquí los síndromes de gigantismo (principalmente, los síndromes de Sotos y Weaver), la acondroplasia y el síndrome de Beckwith-Wiedemann. La neuroimagen puede ser normal o bien presentan ventriculomegalia.
5. **Megalencefalia de los síndromes neurocutáneos:** se describen casos asociados a: esclerosis tuberosa, neurofibromatosis tipo I (NF1), hipomelanosia de Ito, síndrome de Sturge-Weber, incontinencia pigmenti, síndrome del nevus sebáceo lineal, síndrome de Bannayan, síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber y el síndrome de macrocefalia asociada a cutis marmorata teleangiectasia congénita con sindactilia.

Grupo de megalencefalías metabólicas

Desarrollan macrocefalia de forma evolutiva por depósito de metabolitos anómalos o bien por edema cerebral. La megalencefalia se presenta de forma concomitante a los signos de involución psicomotriz.

1. **Megalencefalia de las leucodistrofias:** se incluyen aquí las formas de Canavan, Alexander, Van der Knaapp, Krabbe y las leucodistrofias sudanófilas. Todas cursan con macrocefalia y deterioro neurológico rápidamente progresivo, salvo la variante de van der Knaapp, que es una leucoencefalopatía lentamente progresiva con tumefacción de sustancia blanca y quistes fronto-parietales que, en sus

fases iniciales, puede cursar como macrocefalia aislada.

2. **Megalencefalia de las enfermedades de depósito:** se describen aquí la galactosemia, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, aciduria glutárica tipo I, mucopolisacaridosis, mucopolipidosis, gangliosidosis y ceroidolipofuscinosi. A diferencia de otras megalencefalías por depósito, los niños con aciduria glutárica tipo I pueden cursar como una macrocefalia aislada en el período de lactante, antes de desarrollar clínica extrapiramidal progresiva.

Aumento de tamaño de la bóveda ósea craneal

Casi todos ellos tienen un PC normal al nacer. Se han descrito casos de macrocefalia en distintas displasias óseas, procesos hematológicos, síndromes de osteopenia y síndromes de hiperdensidad ósea (Tabla VI).

Colecciones intracraneales

Cursan con macrocefalia asimétrica. Se incluyen en este grupo: los higromas quísticos, hematomas (subdurales y epidurales), quistes aracnoideos, pencefalías a tensión y los tumores cerebrales supratentoriales. En los casos de lactantes con colecciones subdurales hemáticas evolutivas, se debe investigar siempre la posibilidad de que existan malos tratos (“síndrome del niño sacudido”).

Evolución natural de las macrocefalias

Interesa conocer si la curva del perímetro craneal del niño es paralela a la curva normal de la gráfica de medidas o bien la cruza de forma brusca o progresiva. De esta forma, se distinguen formas no evolutivas y formas evolutivas de macrocefalia.

Macrocefalias no evolutivas

La curva del PC del niño es paralela a la curva normal del PC para la edad del niño. En este grupo, se incluyen las macrocefalias como: variantes de la normalidad, megalencefalías anatómicas, patología ósea craneal, hidrocefalias estabilizadas, hidrocefalia externa y las colecciones intracraneales estabilizadas.

Macrocefalias evolutivas

La curva del PC del niño cruza la curva normal del PC para la edad del niño (de forma brusca o progresiva). En este epígrafe, se incluyen las megalencefalías metabólicas, las colecciones intracraneales y, sobre todo, las hidrocefalias.

Etiología de las macrocefalias según los distintos grupos de edad (Tabla VII)

La velocidad de crecimiento craneal y las patologías que producen macrocefalia varían considerablemente según el grupo de edad cronológica y gestacional que consideremos.

Recién nacido prematuro

En los prematuros, el PC crece 1 cm a la semana durante los 2 primeros meses y 0,5 cm a la semana los 2 siguientes meses. En este grupo, destacan como etiologías las hidrocefalias (infecciones congénitas, post-hemorragia, post-meningitis), el edema cerebral (por patología hipóxico-isquémica con rápido desarrollo de macrocefalia en menos de 7 días) y el denominado fenómeno de "catch-up" (en la fase de recuperación de una patología crítica del pretérmino, se produce un rápido crecimiento del PC que puede simular una hidrocefalia obstructiva).

Desde período neonatal a los 6 meses de edad

En el lactante pequeño, el PC crece 2 cm al mes durante los 3 primeros meses de vida y 1 cm al mes durante los 3 meses siguientes. En este grupo de edad, se deben descartar como patologías: las hidrocefalias (de origen malformativo o disgenético, por infecciones congénitas del grupo TORCH, por efecto masa sobre el sistema ventricular, formas post-meningitis y formas post-hemorrágicas), las hidranencefalías (congénitas o adquiridas), las colecciones subdurales (hemorrágicas o post-infecciosas) y las megalencefalías (genéticas o anatómicas).

Desde los 6 meses a los 2 años de edad

En el lactante mayor, el PC crece 0,5 cm al mes entre los 6 y los 12 meses de edad. En este grupo, se incluyen patologías diversas como: hidrocefalias (de ori-

Recién nacido prematuro: 28-36 semanas de edad gestacional

- Hidrocefalias:
 - Infecciones congénitas
 - Post-hemorragia (tras hemorragia intraventricular)
 - Post-meningitis
- Por edema cerebral: patología hipóxico-isquémica
- Fenómeno del "catch-up"

Forma infantil precoz: desde el período neonatal a los 6 primeros meses de vida

- Hidrocefalias:
 - Malformativas:
 - Estenosis del acueducto de Silvio
 - Trastornos de la inducción dorsal
 - Trastornos de la prosencefalización y anomalías de línea media cerebral
 - Infecciones congénitas: grupo TORCH
 - Post-meningitis: bacterianas o granulomatosas
 - Post-hemorragia: trauma cerebral, hipoxia, malformaciones vasculares, coagulopatías
 - Por efecto masa: tumores, quistes, malformaciones vasculares
 - Hidranencefalías:
 - Disgenéticas
 - Evolución de hidrocefalias masivas
 - Procesos encefaloclasticos
 - Hidrocefalia externa: colección pericerebral benigna del lactante
- Colecciones subdurales:
 - Hemorrágicas: trauma cerebral, coagulopatía
 - "Síndrome del niño sacudido": malos tratos
 - Infecciosa: absceso cerebral, empiema, higroma tras meningitis
 - Metabólica: aciduria glutárica
- Megalencefalías:
 - Genéticas
 - Variantes de la normalidad

Forma infantil tardía: desde los 6 meses a los 2 años de edad

- Hidrocefalias:
 - Malformativas:
 - Estenosis de acueducto
 - Anomalías de fosa posterior
 - Por efecto masa:
 - Masas sólidas: tumores, abscesos
 - Masas quísticas
 - Post-meningitis: bacterianas o granulomatosas
 - Post-hemorragia: trauma cerebral, hipoxia, malformaciones vasculares, coagulopatías
- Hidrocefalia externa: colección pericerebral benigna del lactante
- Colecciones subdurales:
 - Hemorrágicas: trauma cerebral, coagulopatía
 - "Síndrome del niño sacudido": malos tratos
 - Infecciosa: absceso cerebral, empiema, higroma tras meningitis
 - Metabólica: aciduria glutárica
- Megalencefalías:
 - Genéticas
 - Variantes de la normalidad

- Hidrocefalia externa: colección pericerebral benigna del lactante

- Colecciones subdurales:
 - Hemorrágicas: trauma cerebral, coagulopatía
 - "Síndrome del niño sacudido"
 - Infecciosas: absceso cerebral, empiema, higroma tras meningitis
- Megalencefalías:
 - Anatómicas:
 - Genéticas
 - Sindrómicas
 - Cromosómicas
 - Neurocutáneas
 - Metabólicas:
 - Leucodistrofias
 - Enfermedades de depósito
- Cromosomopatías
- Displasias óseas:
 - Osteogénesis imperfecta
 - Osteopetrosis
 - Raquitismo
 - Hiperfosfatemia
- Seudotumor cerebri:
 - Idiopático
 - Secundario: fármacos, tóxicos, infecciones...

Forma del preescolar: niños mayores de 2 años

- Hidrocefalia:
 - Malformativas:
 - Estenosis de acueducto
 - Anomalías de fosa posterior
 - Por efecto masa:
 - Masas sólidas: tumores, abscesos
 - Masas quísticas
 - Post-meningitis: bacterianas o granulomatosas
 - Post-hemorragia: trauma cerebral, hipoxia, malformaciones vasculares, coagulopatías
- Megalencefalías:
 - Anatómicas:
 - Genéticas
 - Sindrómicas
 - Cromosómicas
 - Neurocutáneas
 - Variantes de la normalidad
 - Metabólicas:
 - Leucodistrofias
 - Enfermedades de depósito
- Seudotumor cerebri:
 - Idiopático
 - Secundario: fármacos, tóxicos, infecciones, patología sistémica...

TABLA VII.
Etiología de las macrocefalias según los distintos grupos de edad

FIGURA 3.
IRM craneal.
Síndrome de
Dandy-Walker



FIGURA 4.
TC craneal.
Papiloma de
plexos coroides



gen malformativo o disgenético, por efecto masa sobre el sistema ventricular, formas post-meningitis, formas post-hemorrágicas y colecciones subdurales), colección pericerebral benigna del lactante (CPCBL) o hidrocefalia externa, megalencefalías (genéticas, anatómicas y metabólicas), cromosomopatías, displasias óseas (síndromes esqueléticos, raquitismo) y pseudotumor cerebri (idiopático o secundario).

En el niño mayor de 2 años de edad

En este grupo de edad, se incluyen patologías de significado diverso, destacando: hidrocefalias (de origen malformativo o disgenético, por efecto masa sobre el sistema ventricular, formas post-meningitis y formas post-hemorrágicas), me-

galencefalías (genéticas, anatómicas y metabólicas) y pseudotumor cerebri (idiopático o secundario).

Valoración del niño con macrocefalia

Ante todo, se investigarán antecedentes familiares de macrocefalia y se diferenciarán las formas no evolutivas y las formas evolutivas de macrocefalia. Las no evolutivas suelen ser macrocefalias familiares, mientras que las evolutivas suelen asociarse a patología estructural (principalmente, hidrocefalias).

Datos de la anamnesis: se deben investigar antecedentes familiares de macrocefalia, patología neurológica y síndromes dismórficos. Se excluirán factores prenatales adversos, como: consumo de fármacos, exposición a tóxicos y radiaciones ionizantes, y posibles infecciones congénitas. Debemos conocer factores prenatales indicadores de parto traumático y sufrimiento fetal agudo. Es importante disponer del PC neonatal y de la evolución de las mediciones seriadas del PC en la etapa de lactante. Se indagará sobre las etapas del DPM y se excluirá una posible sintomatología neurológica (síntomas de HIC, deterioro neurocognitivo, déficit neurosensorial y episodios paroxísticos).

Datos de la exploración física: se realizará una somatometría completa, con datos de percentiles de peso, talla y PC. Se investigará la presencia de dismorfia facial, malformaciones esqueléticas, discromías cutáneas y visceromegalias. Se debe explorar el cráneo, valorando su forma, posibles asimetrías y tamaño y tensión de las fontanelas. Se realizará una exploración neurológica completa para identificar signos focales, déficit de motilidad ocular, trastornos motores y alteraciones neurocognitivas. El estudio del fondo de ojo permite identificar alteraciones diversas, como: atrofia óptica, papiloedema y signos de enfermedades degenerativas (mancha rojo cereza). Es importante conocer el PC de los padres para considerar una macrocefalia genética.

Evolución del PC: se valorará el PC neonatal y las mediciones previas de PC. Interesa diferenciar las macrocefalias evolutivas de las no evolutivas para orientar

nuestra petición de pruebas complementarias.

El valor de las pruebas complementarias: en un gran número de casos, la anamnesis y la exploración física permiten un adecuado diagnóstico sindrómico sin necesidad de realizar pruebas complementarias. En los casos en los que la historia clínica sugiere una posible patología orgánica, es fundamental realizar pruebas de neuroimagen. La ecografía cerebral es la prueba de elección en el lactante y permite identificar hidrocefalias, CPCBL y colecciones subdurales. En niños mayores, la prueba de elección es la IRM cerebral (Fig. 3), que nos informa sobre malformaciones, hidrocefalias (tipo y grado de actividad) y posible patología degenerativa del SNC (leucodistrofias y enfermedades de depósito). La TC craneal (Fig. 4) sólo es útil para objetivar hidrocefalias, colecciones intracraneales y calcificaciones. En los pacientes con estigmas malformativos, se completará el estudio realizando cariotipo y radiografías de serie ósea. En los casos con signos de involución psicomotriz, se valorarán estudios de metabolismo intermediario y despistaje de una posible enfermedad lisosomal.

Orientación diagnóstica (Algoritmo diagnóstico de macrocefalia): Nuestra primera valoración debe ir dirigida a diferenciar las formas evolutivas de aquellas no evolutivas o no progresivas. En el grupo de macrocefalias no evolutivas es fundamental considerar si existe o no macrocefalia en los padres. Debemos destacar que la megalencefalia familiar es la causa más frecuente de macrocefalia y está presente en un 2% de la población. El diagnóstico se establece si uno de los padres tiene un perímetro craneal por encima del percentil 98%. Si no existe evidencia de macrocefalia en los padres, deberemos realizar un estudio de neuroimagen para descartar una posible patología estructural. En el grupo de las macrocefalias evolutivas, es obligado realizar una prueba de neuroimagen con relativa urgencia para descartar principalmente una hidrocefalia activa. Por otra parte, es importante el seguimiento clínico de estos pacientes para identificar precozmente signos de HIC y semiología neurológica que pueda indicar una encefalo-

patía regresiva. El hallazgo más frecuente de la TC o IRM cerebral es un aumento de tamaño de los ventrículos o de los espacios subaracnoideos. Ante este hallazgo de neuroimagen, es fundamental seguir la evolución clínica y radiológica de la macrocefalia, y si persiste el incremento progresivo del PC y/o aparecen signos o síntomas de HIC estaría indicada una interconsulta al neurocirujano infantil para valorar la necesidad de colocar un sistema de derivación del LCR.

BIBLIOGRAFÍA

Los asteriscos reflejan el interés del artículo a juicio del autor.

1.*** Dunn DW, Epstein LG. Tomando decisiones en Neurología Infantil. Barcelona: Temis S.A. Ediciones médicas; 1990. Algoritmos diagnósticos de macrocefalia y microcefalia, con valoración de los datos de la anamnesis y la exploración física, así como orientación de las pruebas complementarias a solicitar.

2.*** Fenichel GM. Clinical Pediatric Neurology: a signs and symptoms approach. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 4ª ed; 2001.

Revisión de la etiopatogenia y de los grupos etiológicos que se implican en el estudio de las microcefalias y macrocefalias en la infancia, con una revisión muy extensa sobre las hidrocefalias y las megalencefalías.

3.*** Gabriel RS. The child with a large head. En: Stockman JA, editor. Difficult diagnosis in Pediatrics. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1990. p. 203-16.

Valoración de la etiopatogenia, los grupos etiológicos, las causas más frecuentes y las edades de presentación de las distintas etiologías de la macrocefalia en el niño.

4.* Iannicelli J, Malla I, Vidoni D et al. Hidrocefalia externa idiopática: una causa de macrocefalia en niños normales. *Arch Argent Pediatr* 2002; **100**: 394-7.

Se analizan las características clínicas y de neuroimagen de los lactantes con hidrocefalia externa idiopática, con especial referencia a la evolución natural de esta entidad.

5.** López A, Peralta I, Feito C, Franch O. Alteraciones del perímetro craneal. M.D.P. *Monografías de Pediatría* 1988; **54**: 33-41.

Valoración de los datos de la anamnesis y de la exploración física y estudio de los distintos grupos etiopatogénicos que producen macrocefalia o microcefalia en el niño.

6.** Medina S, Frawley K, Zurakowski D et al. Children with macrocrania: clinical and imaging predictors of disorders requiring surgery. *AJNR* 2001; **22**: 564-70.

Se estudian los datos clínicos y los diversos patrones de neuroimagen de niños con macrocefalia, analizando los factores de riesgo de desarrollar una patología neuroquirúrgica evolutiva.

7.** Mercuri E, Ricci D, Cowan FM et al. Head growth in infants with hypoxic-ischemic encephalopathy: correlation with neonatal magnetic resonance imaging. *Pediatrics* 2000; **106**: 235-43.

Estudio de las microcefalias de origen perinatal, valorando la evolución natural de la microcefalia y la correlación entre los distintos síndromes clínicos asociados con microcefalia y las anomalías encontradas en la IRM craneal en período neonatal.

Caso clínico

Anamnesis:

Motivo de consulta: lactante varón de 8 meses y 3 semanas de edad remitido por su pediatra por presentar macrocefalia (Fig. 1).

Antecedentes familiares: primer hijo de padres sanos no consanguíneos. No hay antecedentes familiares de patología neurológica ni malformativa.

Antecedentes personales:

Embarazo: controlado, de curso normal, primeros movimientos fetales a los 5 meses. Parto: a término (39 semanas), vaginal, eutócico, cefálico, líquido amniótico claro, test de Apgar 9/10. Período neonatal: Peso: 3.500 g. Talla: 50 cm. Perímetro craneal: 37 cm. No hubo pa-

tología perinatal ni neonatal y las pruebas metabólicas fueron normales. Desarrollo psicomotor: fijó la mirada al mes de vida, logró sonrisa social al mes y medio de edad, mantuvo sostén cefálico a los 3 meses, permanece sentado desde los 7 meses, coge objetos desde los 3 meses y actualmente inicia gateo. Inmunizaciones: según calendario vacunal. Alimentación: bien reglada y sin intolerancias. Enfermedades previas: bronquiolitis a los 5 meses de edad.

Historia actual:

Controlado previamente por su pediatra por desarrollar progresivamente macrocefalia durante el primer trimestre de vida, sin existir alteraciones en el desarrollo psicomotor (DPM). A partir de los 6 meses de edad, se objetiva un aumento brusco del perímetro craneal, sin

existir otras alteraciones en el examen físico. El niño mantenía un DPM normal y no había signos regresivos ni datos de un posible deterioro neurosensorial. No presentaba cambios de carácter ni vómitos de repetición, ni se referían posibles episodios paroxísticos.

Exploración física: Peso: 8.900 g. Talla: 71 cm. Perímetro craneal: 51 cm. Macrocefalia con prominencia frontal Fontanela anterior de 2 x 2 cm, a tensión normal. No se observan dismorfias ni discromías ni visceromegalias. Buen contacto social y sensorial. Pares craneales, pupilas y fondo de ojo: normales. Tono, fuerza, motilidad, trofismo y reflejos osteotendinosos: normales. No existe clonus ni signo de Babinsky. Presión plantar: 1/4. Resto de reflejos arcaicos: negativos. Apoyos laterales y reflejos del paracaidista: positivos. Cruza línea media para coger un objeto. Consigue gateo mal coordinado. Mantiene sedestación estable. Logra carga plantar en bipedestación. La reactividad postural es normal para su edad.

Perímetro craneal de la madre: 56 cm. Perímetro craneal del padre: 62 cm.

Pruebas complementarias:

Ecografía transfontanelar: aumento de la cisura interhemisférica. Sistema ventricular normal.

IRM cerebral (Fig. 2): aumento de los espacios subaracnoideos de la convexidad, de predominio fronto-temporal. Sistema ventricular normal. Mielinización adecuada para su edad cronológica.

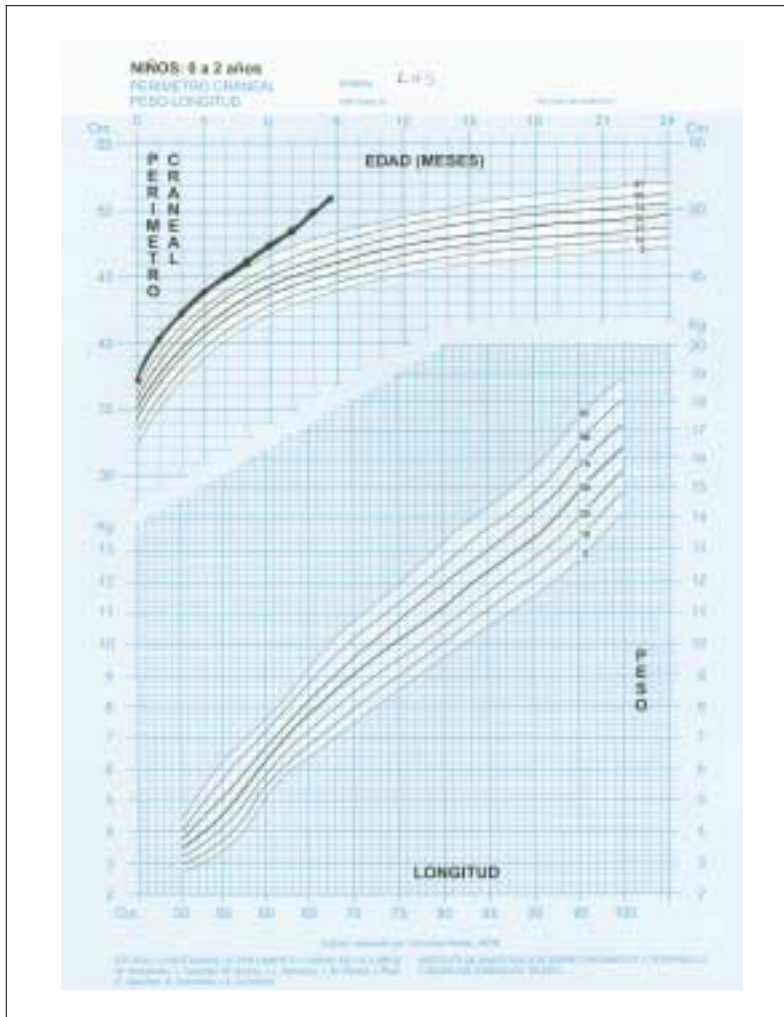


FIGURA 1. Curva de crecimiento cefálico

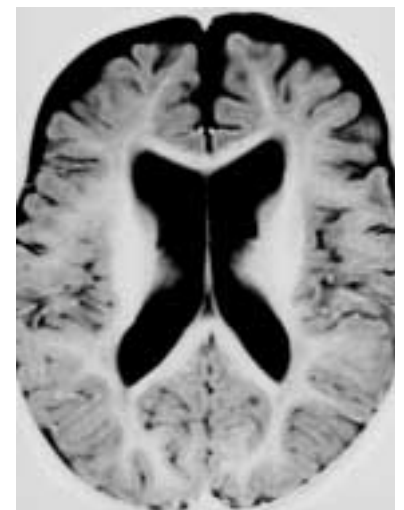
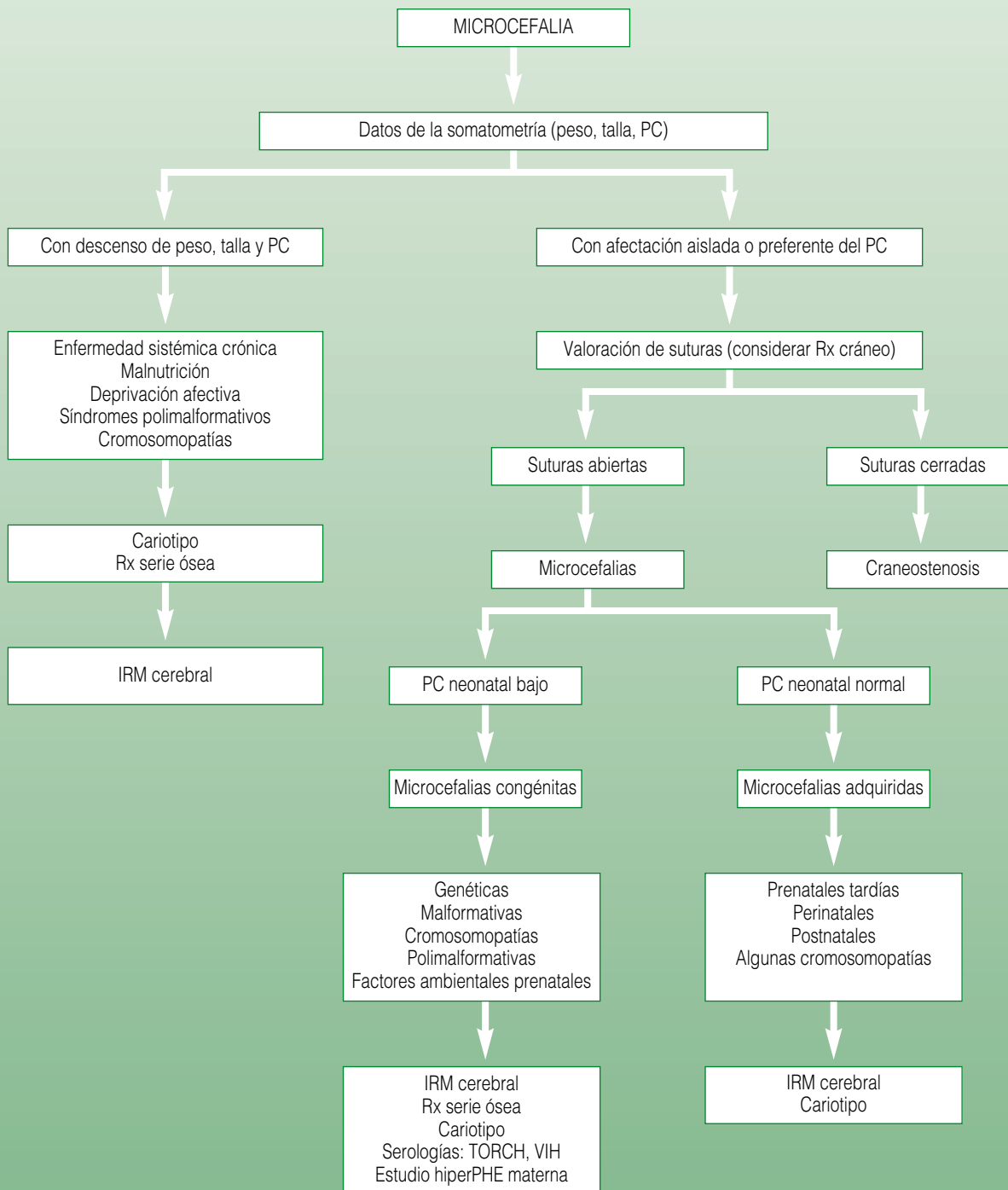


FIGURA 2. IRM cerebral

DIAGNÓSTICO DE MICROCEFALIAS



PC: perímetro craneal; Rx cráneo: radiografía de cráneo; IRM cerebral: imágenes de resonancia magnética cerebral; hiperPHE materna: hiperfenilalaninemia materna; TORCH: toxoplasma, otros, rubéola, citomegalovirus, herpesvirus; VIH: virus de la inmunodeficiencia humana.

**ALGORITMO:
DIAGNÓSTICO
DE MACROCE-
FALIAS**
(modificado de
Dunn DW)

