

# [Alteraciones del perímetro craneal: macrocefalia y microcefalia]



## [Módulo Neurología Pediátrica]

### **Autores:**

- **Eva María Canelo Torres**
- **Francisco Gómez Gosálvez**
- **Rocío Jadraque Rodríguez**

Fecha de elaboración: Marzo 2022

Fecha de consenso e implementación: Marzo 2022

Fecha prevista de revisión: 3 años (o actualización previa relevante).

Nivel de aplicación: R1 – R4



La medición del perímetro cefálico o perímetro craneal (PC) es una técnica sencilla y rutinaria en las consultas del recién nacido sano. Debe realizarse de forma rutinaria desde el nacimiento hasta los 3 años en todos los niños sanos. En pacientes con patología neurológica / del neurodesarrollo, deberá realizarse esta medición durante todo el periodo de crecimiento.

El crecimiento de la cabeza se ve afectado por los distintos componentes del cráneo: cerebro, sangre y tejido vascular, líquido cefalorraquídeo (LCR) y hueso. Cuando los cambios en el volumen de cualquier componente se producen antes del cierre de fontanelas y suturas, pueden alterar el perímetro craneal. En cambio, los cambios de volumen que se producen tras el cierre de fontanelas y suturas, provocan cambios compensatorios en los demás componentes

El PC debe medirse con una cinta no rígida y que no pueda estirarse. Debe medir la mayor circunferencia desde la frente hasta el occipucio. Los resultados obtenidos deberán ser comparadas con tablas específicas para su edad y sexo, validadas para la población a estudio. Algunos pacientes requieren el uso de tablas de crecimiento específicas, como por ejemplo los prematuros. Existen varias tablas en función de las fuentes consultadas. Se recomienda utilizar siempre la misma tabla para poder describir mejor la evolución del paciente. Las tablas utilizadas habitualmente en Consultas Externas de Neurología Pediátrica se exponen en este protocolo [Anexo 1].

Los errores en la medición del PC son frecuentes, por lo que siempre deben tomarse varias determinaciones, sobre todo ante resultados alterados.

Las alteraciones en el PC son uno de los motivos de consulta en Neurología Infantil, y a menudo generan preocupación familiar. Un paciente con una alteración del perímetro craneal confirmada requiere una evaluación exhaustiva en búsqueda de otras anomalías en la historia clínica o en la exploración física que nos orienten hacia la realización de otras pruebas complementarias. Este protocolo ha sido creado con el fin de orientar correctamente a los pacientes con alteración en el perímetro craneal. Su contenido se divide en macrocefalia y microcefalia.

# MACROCEFALIA

## I. DEFINICIONES

<b>MACROCEFALIA</b>	PC > 2 desviaciones estándar (DE) o > p 97 para su edad y sexo
<b>MACROCEFALIA RELATIVA</b>	PC normal, desproporcionado respecto a peso y talla
<b>VELOCIDAD DE CRECIMIENTO ANORMAL</b>	Cruce de 2 o más líneas de percentil principales [ej: p10, p25, p50, p75, p90] en sucesivas visitas  En lactantes <6 meses, PC > 2cm /mes

## II. ANAMNESIS EN PACIENTE CON MACROCEFALIA

Ante un aumento anormal del perímetro craneal, es fundamental distinguir las causas potencialmente graves de macrocefalia, es decir, las que se acompañen de un aumento de la presión intracraneal (PIC). En la anamnesis del paciente con macrocefalia, debemos prestar especial atención a lo siguiente:

### ANTECEDENTES PERSONALES

- PC al nacimiento y trayectoria
- Exprematuro con hemorragia intracraneal
- Malformaciones congénitas
- Desarrollo psicomotor alterado
- Historia de hemorragias o infecciones SNC
- Historia de convulsiones
- Antecedente de TCE / ¿sospecha maltrato?

### ANTECEDENTES FAMILIARES

- Enfermedad genética
- Enfermedad metabólica
- Trastornos neurocutáneos
- TEA / discapacidad intelectual
- Consanguinidad

### EXPLORACIÓN FÍSICA

- PC y somatometría completa
- Alteraciones forma craneal
- Fontanelas
- Rasgos dismórficos
- Signos sugerentes de trastorno neurocutáneo
- Signos sugerentes de displasia ósea
- Signos sugerentes de enfermedad metabólica
- Focalidad neurológica



**Signos y síntomas sugerentes de aumento de presión intracraneal**

## III. ALGORITMO MANEJO MACROCEFALIA

Proponemos el siguiente algoritmo para el manejo del paciente con macrocefalia. Algunas causas de macrocefalia se explican más detalladamente tras el algoritmo, junto con algunas aclaraciones sobre el mismo.

**PC > p97 (+2 D.E) / macrocefalia relativa / velocidad de crecimiento anormal del PC**

¿Signos/síntomas sugerentes de HTiC? (1)

SI

**Evaluación urgente:**  
TC / RMN en función de disponibilidad

NO

Datos en la historia clínica o exploración física que requieran evaluación (2)

NO

PC progenitores

Normal

Elevado

Observación +/- Neuroimagen (4)

**Macrocefalia familiar benigna (3)**

No requiere más pruebas complementarias

SI

RMN / ecografía transfontanelar (5)

Lesiones ocupantes de espacio

Tumor

Quiste

Absceso

Tratamiento según causa. Manejo multidisciplinar

↑ Sangre o tejido vascular (12)

Malformación arteriovenosa

Hemorragia

IC a Neurocirugía

Alteraciones componente óseo (11)

Descartar causas tratables.  
RX huesos largos  
Estudio según diagnóstico de sospecha

↑ Volumen cerebral

↑ LCR

Espacios subaracnoideos

Intraventricular

**Hidrocefalia externa benigna (9)**

Seguimiento

**Hidrocefalia (10)**

IC a Neurocirugía

**Megalencefalia**

¿Datos sugerentes de megalencefalia metabólica? (6)

NO

¿Datos que sugieran un síndrome específico? (8)

SI

SI

NO

Descartar causas de megalencefalia metabólica (7)  
Estudio metabólico +/- estudio genético en función de resultados

Estudio dirigido según sospecha

Array CGH + X-frágil

Negativo

Exoma

## (1) SIGNOS Y SÍNTOMAS SUGERENTES DE AUMENTO DE PRESIÓN INTRACRANEAL

DATOS SUGERENTES AUMENTO PIC	
<b>MENORES DE 2 AÑOS</b>	<b>MAYORES DE 2 AÑOS</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>- Vómitos, somnolencia, irritabilidad, rechazo alimentación</li><li>- Fontanela a tensión</li><li>- Ojos en sol poniente</li><li>- Focalidad neurológica</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Cefalea, vómitos en escopetazo</li><li>- Alteraciones conductuales</li><li>- Edema de papila</li><li>- Focalidad neurológica</li><li>- Convulsiones</li><li>- Triada de CUSHING</li></ul>

## (2) ANTECEDENTES, SIGNOS o SÍNTOMAS QUE SUGIERAN CAUSA SUBYACENTE

Se considerarán los datos relacionados con antecedentes personales, familiares o exploración física comentados anteriormente en el apartado I

## (3) MACROCEFALIA FAMILIAR BENIGNA

Causa más frecuente de macrocefalia, también conocida como megalencefalia familiar benigna o genética. El PC suele estar alterado desde el nacimiento. La velocidad de crecimiento suele seguir una curva normal, aunque >p97. En niños con un examen neurológico normal, un desarrollo normal, sin características clínicas que sugieran un síndrome específico y sin antecedentes familiares de problemas neurológicos o de desarrollo anormales, la macrocefalia familiar puede confirmarse midiendo el perímetro cefálico de los padres del paciente. Si el perímetro craneal de alguno de los padres está alterado, no es necesario realizar exploraciones complementarias

## (4) OBSERVACIÓN +/- NEUROIMAGEN:

<b>Observación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- PC entre +2 y +3 DE, asintomáticos y con velocidad de crecimiento del PC normal</li></ul>
<b>RMN cerebral</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- PC &gt; +3 DE</li><li>- Velocidad de crecimiento del PC anormal</li><li>- Síntomas durante el periodo de observación</li><li>- Ansiedad familiar</li></ul>
<b>Ecografía transfontanelar</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- No invasiva, no requiere sedación</li><li>- Pacientes con fontanela anterior abierta</li><li>- En una pequeña proporción de casos detecta lesiones en fase presintomática</li><li>- Dada la inocuidad, se puede considerar realizar en pacientes asintomáticos en los que se descarte macrocefalia familiar</li><li>- Si alteraciones relevantes, confirmar con RMN</li></ul>

## (5) RMN / ECOGRAFÍA TRANSFONTANELAR

ECOGRAFÍA TRANSFONTANELAR	RMN
<ul style="list-style-type: none"><li>- Prueba inicial en pacientes con fontanela anterior abierta</li><li>- Dilatación ventricular, desviaciones línea media, lesiones ocupantes de espacio</li><li>- No detecta lesiones en fosa posterior</li><li>- Si alterada, realizar RMN</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Mayor rendimiento diagnóstico</li><li>- Detecta alteraciones en sustancia blanca, migración neuronal, etc. Distingue hidrocefalia comunicante y no comunicante</li><li>- Complementar con angiografía (malformaciones vasculares) y/o espectroscopia (sospecha metabolopatía, enfermedad hipóxico-isquémica) si procede</li></ul>

## (6) DATOS SUGERENTES DE MEGALENCEFALIA METABÓLICA

### SUGIERE MEGALENCEFALIA DE ORIGEN METABÓLICO:

- o Imágenes radiológicas sugerentes (patognomónicas o muy características: enfermedad de Canavan, leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales y enfermedad de sustancia blanca evanescente)
- o Cataratas, organomegalias
- o Regresión importante del desarrollo psicomotor
- o Encefalopatía grave
- o Epilepsia farmacorresistente
- o Descompensación en situaciones de alto gasto energético

## (7) CAUSAS DE MEGALENCEFALIA METABÓLICA

CAUSAS DE MEGALENCEFALIA METABÓLICA	
<b>LEUCOENCEFALOPATÍAS</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Leucodistrofia metacrómica</li><li>- Leucodistrofia con sustancia blanca evanescente</li><li>- Enfermedad de Canavan</li><li>- Enfermedad de Alexander</li><li>- Leucoencefalopatía con quistes subcorticales</li></ul>
<b>ENFERMEDADES LISOSOMALES</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Mucopolisacaridosis (Hunter, Hurler, Sanfilippo, Sly, Maroteaux-Lamy)</li><li>- Esfingolipidosis (Tay-Sachs, Krabbe, Sandhoff)</li></ul>
<b>ACIDURIAS ORGÁNICAS</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Aciduria glutárica I</li><li>- Aciduria L-2 hidroxiglutárica</li><li>- Aciduria D-2 hidroxiglutárica</li></ul>
<b>AMINOÁCIDOPATÍAS</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce</li></ul>
<b>GALACTOSEMIA</b>	

## (8) SÍNDROMES CLÍNICOS QUE ASOCIAN MEGALENCEFALIA ANATÓMICA

La mayoría de casos de megalencefalia se deben a una alteración genética subyacente. En algunos casos, la clínica subyacente nos orientará hacia un diagnóstico concreto, pudiendo dirigir el estudio en función del diagnóstico de

sospecha. Algunas causas de megalencefalia anatómica sindrómica se exponen a continuación, todas ellas con una base genética:

CAUSAS DE MEGALENCEFALIA ANATÓMICA	
<b>MEGALENCEFALIA + SOBRECRECIMIENTO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Síndrome de Sotos</li> <li>○ Síndrome de Proteus</li> <li>○ Síndrome de Beckit - Widemann</li> </ul>
<b>MEGALENCEFALIA + SOBRECRECIMIENTO + MALFORMACIONES VASCULARES</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Síndrome de megalencefalia – malformación capilar</li> <li>○ Síndrome de Klippel – Trenaunay</li> </ul>
<b>TRASTORNOS NEURO CUTÁNEOS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- NFM-1 o Enfermedad de Recklinghausen</li> <li>- Complejo esclerosis tuberosa</li> <li>- Síndrome de Gorlin</li> </ul>
<b>OTRAS CAUSAS DE MEGALENCEFALIA ANATÓMICA</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Síndrome de X-Frágil</li> <li>○ Mutaciones PTEN (megalencefalia + TEA)</li> <li>○ MPPH (Megalencefalia, Polidactilia, Polimicrogria, Hidrocefalia)</li> </ul>

### (9) HIDROCEFALIA EXTERNA BENIGNA

- Causa frecuente de macrocefalia. Más frecuente en varones. Frecuente asociación familiar
- La velocidad de crecimiento del PC suele estar elevada hasta los 6 meses, estabilizándose a los 18 meses. El PC suele normalizarse a los 3 años.
- Pacientes asintomáticos o con leve desfase en la psicomotricidad gruesa y el habla
- Neuroimagen → aumento del espacio subaracnoideo en las áreas frontal o frontoparietal, con fisura interhemisférica prominente y ventrículos normales

#### ACTITUD EN PACIENTES CON HIDROCEFALIA EXTERNA BENIGNA

- Tranquilizar a los familiares. No suele requerir tratamiento
- Medir PC mensualmente hasta estabilización de velocidad de crecimiento. Después medir cada 6-12 meses hasta los 5 años
- Repetir neuroimagen si: PC sale de la curva de crecimiento normal, asocia otros síntomas neurológicos, retraso del desarrollo psicomotor
- Informar a familiares sobre la presencia de síntomas de hipertensión intracraneal: mayor riesgo de hematoma subdural sin traumatismo o con traumatismo mínimo

### (10) HIDROCEFALIA

- **Hidrocefalia obstructiva/ no comunicante:** más frecuente en edad pediátrica. Más relacionada con aumento de presión intracraneal

#### HIDROCEFALIA OBSTRUCTIVA

- Estenosis acueducto de Silvio
- Atresia foramen Monro
- Lesiones con efecto masa: tumores, quistes, abscesos, malformaciones vasculares, etc

- **Hidrocefalia comunicante:** debida a déficit de absorción en LCR o, menos frecuentemente, a un exceso de producción

HIDROCEFALIA COMUNICANTE	
<b>Déficit absorción LCR:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Arnold Chiari II</li> <li>- Dandy Walker</li> <li>- Hidrocefalia congénita de origen genético (ej: hidrocefalia ligada a X)</li> <li>- Post-infección (meningitis)</li> <li>- Post-hemorragia</li> </ul>	<b>Exceso producción LCR:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Papiloma plexo coroideo</li> </ul>

Algunas causas de hidrocefalia serán subsidiarias de intervención quirúrgica (ej: derivación ventrículo-peritoneal, exéresis de lesión ocupante de espacio), por lo que se debe remitir a Neurocirugía. Los pacientes que asocien clínica de hipertensión intracraneal requieren evaluación urgente por Neurocirugía.

## (11) ALTERACIONES COMPONENTE ÓSEO

### DESCARTAR CAUSAS TRATABLES

- Raquitismo por déficit de vitamina D
- Beta-talasemia (hematopoyesis en huesos craneales)
- Craneotabes

### DISPLASIAS ÓSEAS ASOCIADAS A MACROCEFALIA

- Acondroplasia / hipocondroplasia
- Osteopetrosis
- Osteopatía estriada con esclerosis craneal
- Displasia craneodifisiaria
- Hipofosfatasa
- Osteogénesis imperfecta
- Disostosis cleidocraneal

## (12) AUMENTO DE SANGRE Y/O TEJIDO VASCULAR

<b>Hemorragias intracraneales</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Intraventriculares</li> <li>○ Parenquimatosas</li> <li>○ Epidurales</li> <li>○ Subdurales</li> </ul> <p>→ Descartar traumatismo no accidental</p>
<b>Malformaciones vasculares</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pueden asociar compromiso cardiovascular</li> <li>- Realizar angiografía</li> </ul>



# MICROCEFALIA

## I. DEFINICIONES

<b>MACROCEFALIA</b>	PC < -2 DE o < p 3 para su edad y sexo
<b>VELOCIDAD DE CRECIMIENTO ANORMAL</b>	Disminución de 2 o más líneas de percentil principales [ej: p90, p75, p50, p25, p10] en sucesivas visitas

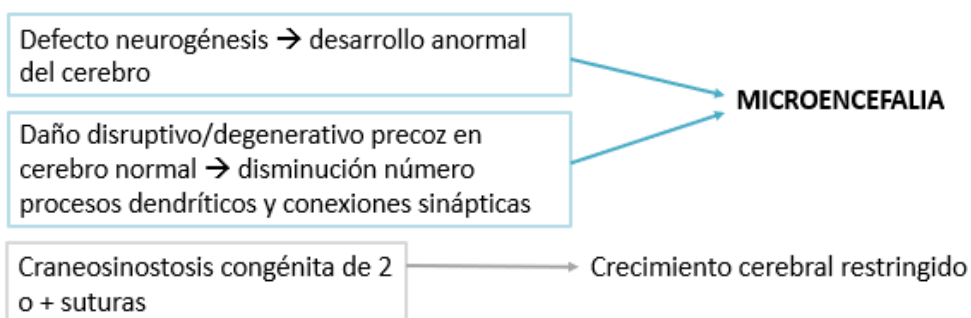
El límite para definir microcefalia es controvertido:

- Asociación Española de Pediatría: microcefalia PC < -3 DE
- American Academy of Neurology: microcefalia PC < -2 DE

- PC < -3 DE → más probabilidad de asociar alteraciones en neuroimagen y en el desarrollo psicomotor, por lo que requerirán estudio
- PC 2 – 3 DE → muchos de estos pacientes únicamente se encuentran en el límite inferior de la distribución del PC para su sexo y talla.

En este protocolo definimos microcefalia como PC < -2 DE para hacer hincapié en la importancia de la vigilancia del crecimiento craneal en estos pacientes, así como la detección precoz de alteraciones en el desarrollo que requieran evaluación.

## II. PATOGÉNESIS



## III. ANAMNESIS EN EL PACIENTE CON MICROCEFALIA

La microcefalia es un signo clínico que puede aparecer de forma secundaria a numerosos trastornos (genéticos, ambientales) o bien de forma idiopática. A diferencia de la macrocefalia, rara vez es el primer signo de alarma de una enfermedad neurológica que requiera intervención urgente. La evaluación clínica en estos pacientes nos será útil para orientar un diagnóstico etiológico que determine el pronóstico de estos pacientes, así como para clasificar la microcefalia en diferentes categorías.

#### ANTECEDENTES PERSONALES:

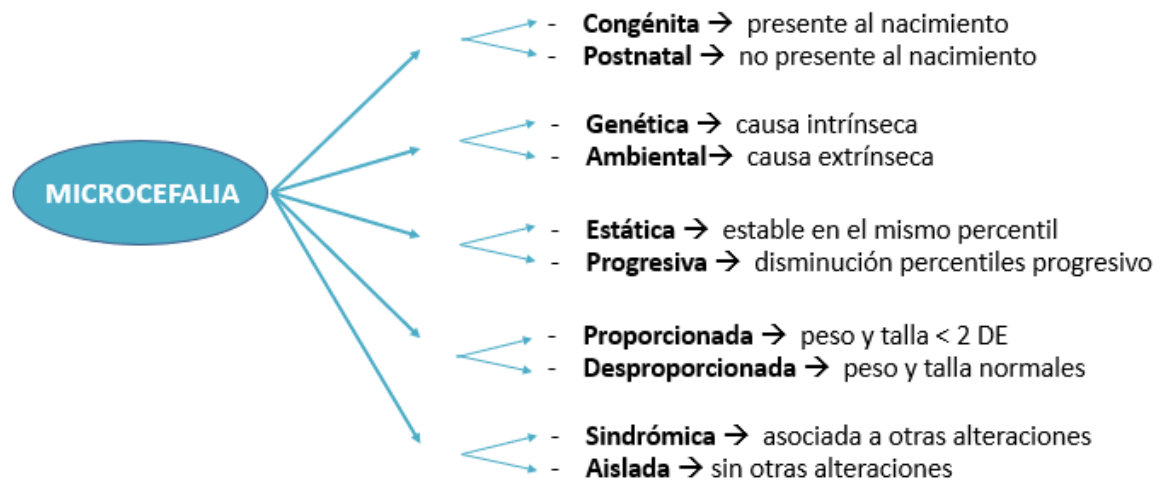
- Antecedentes gestación (infecciones, insuficiencia placentaria, hipotiroidismo materno, tóxicos o fármacos durante la gestación, ecografías prenatales)
- Antecedentes perinatales (encefalopatía hipóxico-isquémica, hemorragia, infecciones, alteraciones metabólicas)
- PC al nacimiento y trayectoria
- Desarrollo psicomotor
- Crisis epilépticas

#### EXPLORACIÓN FÍSICA:

- Somatometría
- Morfología craneal. Craneosinostosis
- Fenotipo dismórfico
- Defectos de línea media
- Alteraciones oculares o cutáneas
- Hepatomegalia o esplenomegalia
- Exploración neurológica detallada → frecuente asociación de microcefalia con parálisis cerebral infantil (PCI)

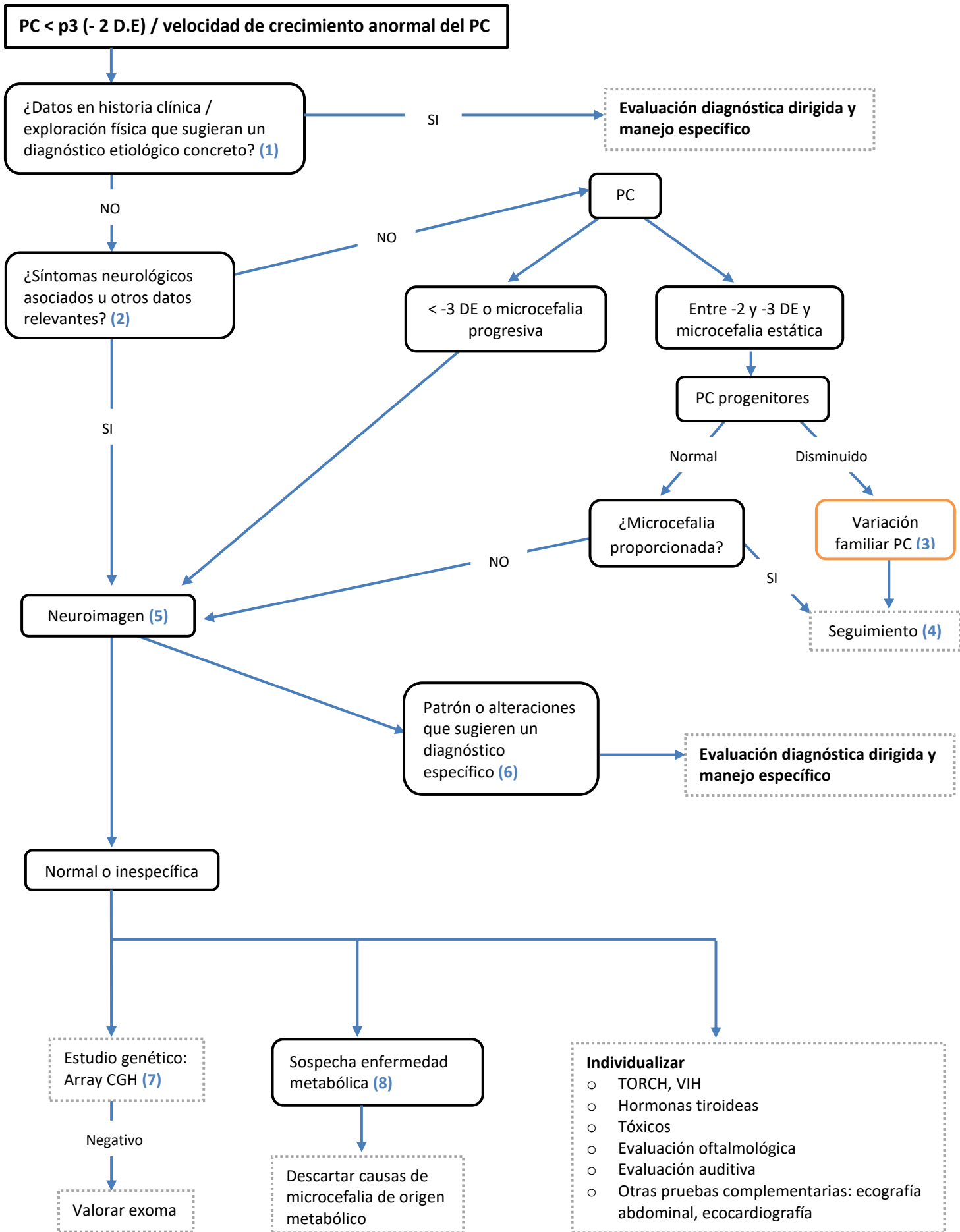
#### ANTECEDENTES FAMILIARES

- Enfermedad neurológica
- Enfermedad genética
- Enfermedad metabólica
- Discapacidad intelectual
- Consanguinidad



#### IV. ALGORITMO: MANEJO MICROCEFALIA

Proponemos el siguiente algoritmo para el manejo del paciente con microcefalia. Algunas causas de microcefalia se explican más detalladamente tras el algoritmo, junto con algunas aclaraciones sobre el mismo.



## (1) DATOS QUE SUGIERAN UN DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO CONCRETO

SOSPECHA DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO CONCRETO	
<b>Microcefalia sindrómica genética</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Diagnóstico genético prenatal</li> <li>- Fenotipo dismórfico característico</li> <li>- Alteraciones orgánicas asociadas sugerentes</li> </ul>
<b>Microcefalia de etiología infecciosa</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Antecedentes personales de infección</li> <li>- Antecedentes gestacionales de infección</li> <li>- Clínica sugerente de infección congénita: alteraciones hematológicas, organomegalias, déficits sensoriales, alteraciones oftalmológicas, lesiones cutáneas</li> </ul>
<b>Microcefalia por daño disruptivo, teratógenos o privación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Antecedentes gestacionales, perinatales y personales indicativos</li> </ul>
<b>Craneosinostosis</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Exploración física revela cierre precoz de varias suturas</li> </ul>

Algunas causas de microcefalia se exponen a continuación:

CAUSAS DE MICROCEFALIA SINDRÓMICA	
<b>MICROCEFALIA CONGÉNITA</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Síndrome de Down</li> <li>o Síndrome de Edwards</li> <li>o Síndrome de Patau</li> <li>o Síndrome de Cri-du-Chat</li> <li>o Síndrome de Williams</li> <li>o Síndrome de Cornelia de Lange</li> <li>o Síndrome de Wolf- Hirschhorn</li> <li>o Síndrome de Seckel</li> </ul>
<b>MICROCEFALIA POSTNATAL</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Síndrome de Rett</li> <li>o Síndrome de Aicardi – Goutières</li> <li>o Síndrome de Cockayne</li> <li>o Síndrome de Angelman</li> <li>o Síndrome de Rubinstein Taybi</li> <li>o Síndrome de Mowat –Wilson</li> <li>o Síndrome de Ataxia - teleangiectasia</li> </ul>

CAUSAS DE MICROCEFALIA DE ORIGEN AMBIENTAL		
	CONGÉNITA	POSTNATAL
<b>INFECCIONES</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Infecciones congénitas: TORCH, sífilis</li> <li>o Zika</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Infecciones congénitas: TORCH, sífilis</li> <li>o Meningitis y meningoencefalitis</li> <li>o VIH (encefalopatía VIH congénito)</li> </ul>
<b>EVENTOS DISRUPTIVOS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Ictus isquémico / hemorrágico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Encefalopatía hipóxico-isquémica</li> <li>o Ictus isquémico/ hemorrágico</li> </ul>
<b>TERATÓGENOS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Tóxicos durante la gestación: síndrome alcohólico fetal, cocaína</li> <li>o Fenilcetonuria materna durante la gestación</li> <li>o Radiación, fármacos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Encefalopatía urémica</li> <li>o Teratógenos perinatales</li> </ul>
<b>DEPRIVACIÓN</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Insuficiencia placentaria severa</li> <li>o Malnutrición materna</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Malnutrición</li> <li>o Hipotiroidismo, hipopituitarismo</li> </ul>

## (2) SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS ASOCIADOS

SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS ASOCIADOS A MICROCEFALIA:	
<b>Retraso en el desarrollo psicomotor o discapacidad intelectual</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Riesgo incrementado en pacientes con microcefalia</li><li>- Riesgo directamente proporcional al grado de microcefalia</li></ul>
<b>Epilepsia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Riesgo incrementado en pacientes con microcefalia</li><li>- Más frecuente en microcefalia postnatal</li><li>- Microcefalia genética, encefalopatías epilépticas</li></ul>
<b>Alteraciones en el tono /reflejos osteotendinosos</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Frecuente asociación con parálisis cerebral infantil</li><li>- Más frecuente en microcefalia de origen postnatal y de etiología identificable</li><li>- Microcefalia genética</li></ul>
<b>Alteraciones oftalmológicas, sordera neurosensorial</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Microcefalia genética, infecciones congénitas, metabopatías</li></ul>

OTROS DATOS QUE REQUIEREN EVALUACIÓN
<ul style="list-style-type: none"><li>○ Fenotipo dismórfico</li><li>○ Antecedentes familiares: consanguinidad, discapacidad intelectual, enfermedad genética, enfermedad neurológica en edad temprana</li></ul>

## (3) VARIACIÓN FAMILIAR DEL PC

Algunas series de casos revelan agregación familiar en casos de microcefalia aislada (sin otra sintomatología asociada). Muchos de los pacientes con PC entre -2 y -3 DE, sin otros síntomas que requieran evaluación, simplemente se encuentran en el límite inferior de la distribución para su peso y talla, y puede considerarse una variación familiar del PC. No confundir con los casos de “microcefalia primaria” o “microcefalia vera”, también con agrupación familiar, en los que el PC suele ser <3 DE y pueden asociar sintomatología leve y estable.

## (4) SEGUIMIENTO

En los casos de microcefalia aislada que no cumplan criterios para realizar pruebas complementarias, es importante un seguimiento exhaustivo que permita detectar de forma precoz alteraciones en el neurodesarrollo y discapacidad intelectual, por presentar mayor riesgo que la población general.

Iniciar estudio si el paciente presenta en cualquier momento:
<ul style="list-style-type: none"><li>• Microcefalia progresiva</li><li>• Alteración neurodesarrollo o discapacidad intelectual</li><li>• Epilepsia</li><li>• Otra sintomatología neurológica</li></ul>

## (5) NEUROIMAGEN

<b>RMN</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>De elección</b></li><li>○ Revela trastornos de la migración neuronal, alteraciones mielinización, malformaciones cuerpo caloso, anomalías fosa posterior</li><li>○ Mayor rendimiento diagnóstico si PC &lt; -3 DE y/o síntomas neurológicos</li></ul>
<b>Ecografía transfontanelar</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>○ Puede considerarse si fontanela anterior abierta, aunque presenta menor sensibilidad que RMN</li></ul>
<b>TAC</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>○ Menos usado (radiación)</li><li>○ Mejor para detectar microcalcificaciones y alteraciones óseas (craneosinostosis)</li></ul>

## (6) ALTERACIONES QUE SUGIEREN UN DIAGNÓSTICO EN CONCRETO

Aunque la mayoría de veces la neuroimagen es inespecífica, puede mostrar alteraciones que, junto con la clínica, orienten la actitud a seguir.

<b>Neuroimagen</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Lesiones sugerentes de daño peri/postnatal: hipoxia, isquemia, hemorragia</li><li>• Lesiones sugerentes de infección congénita/perinatal</li><li>• Lesiones sugerentes de enfermedad metabólica</li><li>• Malformaciones relacionadas con síndromes concretos</li></ul>

## (7) ESTUDIO GENÉTICO

El estudio genético se realizará en todos los casos de microcefalia no filiada en los que la neuroimagen no aporte información relevante.

La microcefalia de origen genético puede ser sindrómica o aislada. Esta última se conoce como “microcefalia primaria”. Existen múltiples causas genéticas de microcefalia primaria, destacando la microcefalia primaria clásica:

<b>Microcefalia primaria clásica</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Autosómica recesiva, mutación MCPH</li><li>• Microcefalia presente al nacimiento</li><li>• PC &lt; -3 DE, evolución estática (no progresiva)</li><li>• Anatomía cerebral relativamente normal</li><li>• Síntomas neurológicos ausentes/ leves</li><li>• Discapacidad intelectual leve/ moderada, estable</li></ul>

## (8) SOSPECHA MICROCEFALIA DE ORIGEN METABÓLICO

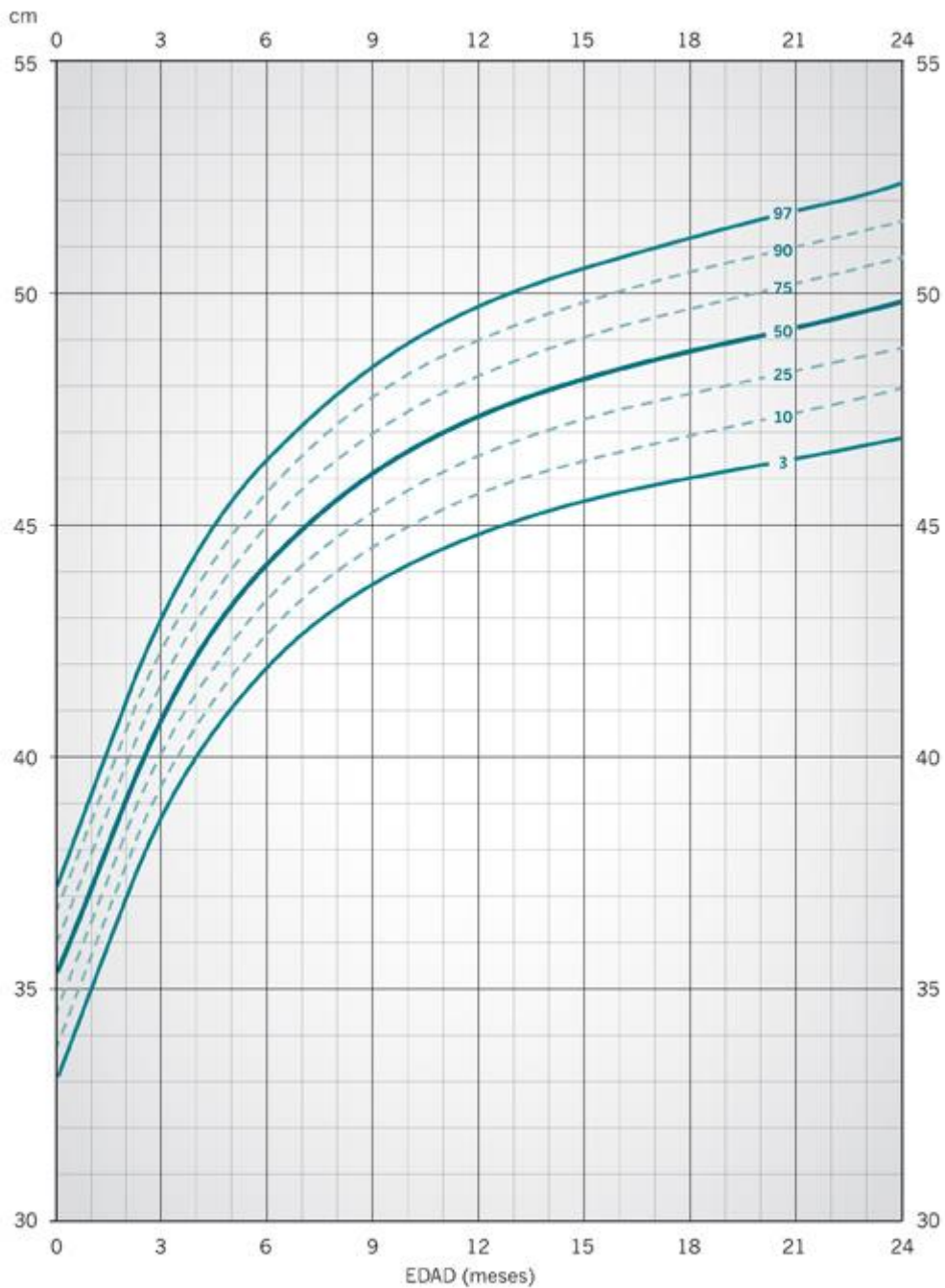
### SUGIERE MICROCEFALIA DE ORIGEN METABÓLICO:

- Imágenes radiológicas sugerentes
- Cataratas, organomegalias
- Regresión importante del desarrollo psicomotor
- Encefalopatía grave
- Epilepsia farmacorresistente
- Descompensación en situaciones de alto gasto energético
- Antecedentes familiares consanguinidad
- Considerar estudio metabólico si microcefalia de causa no filiada tras realizar otros estudios

Microcefalia de origen metabólico: 1-5%. Estudio metabólico no recomendado de entrada

## ANEXO 1: CURVAS PERÍMETRO CRANEAL

### NIÑOS: 0-2 años PERÍMETRO CRANEAL

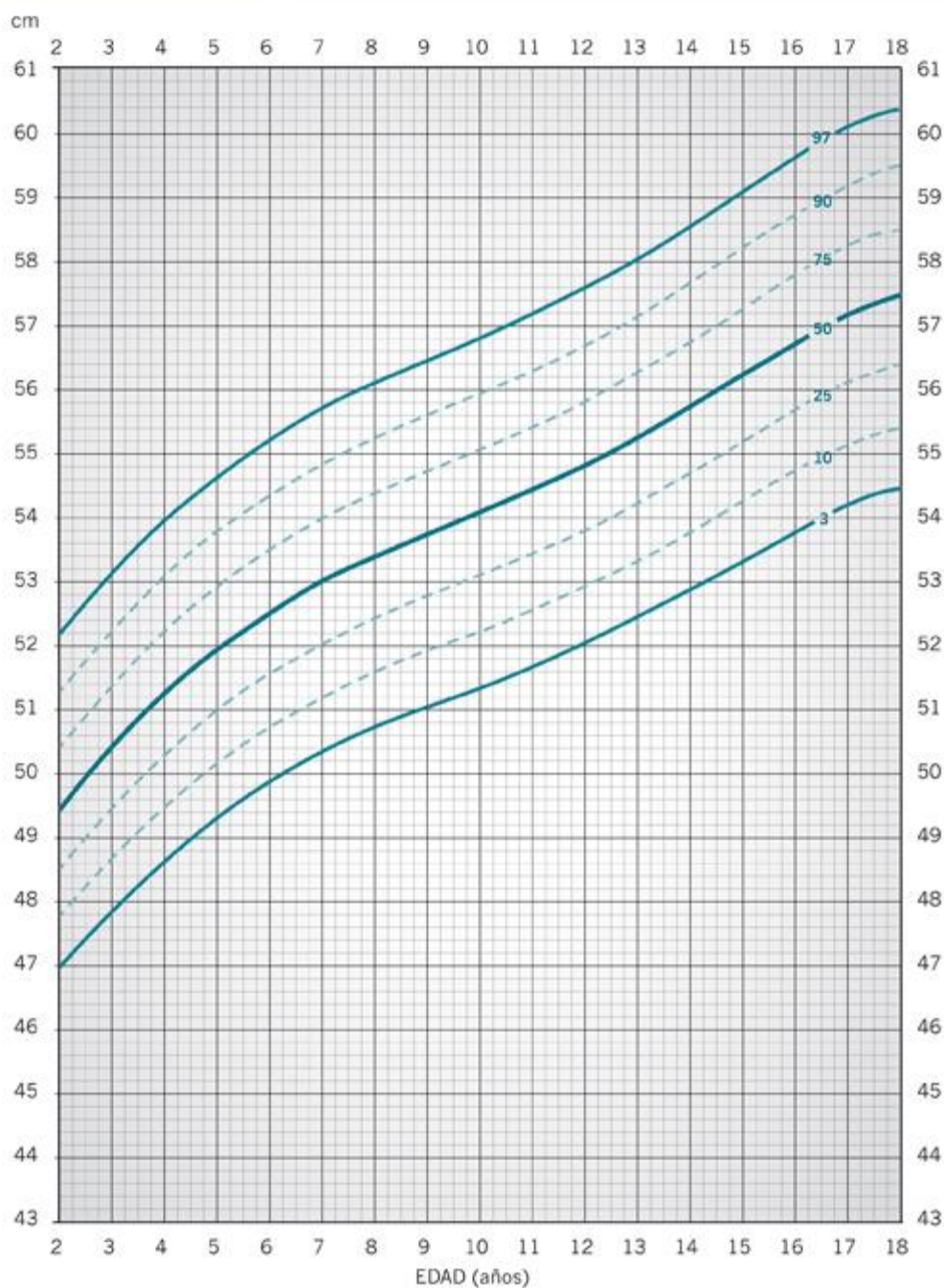


ESTUDIO DE CRECIMIENTO DE BILBAO  
CURVAS Y TABLAS DE CRECIMIENTO (Estudio transversal)  
C Fernández, H Lorenzo, K Vrotsou, U Aresti, I Rica, E Sánchez

INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SOBRE CRECIMIENTO Y  
DESARROLLO. FUNDACIÓN FAUSTINO ORBEGOZO EIZAGUIRRE  
Edición 2011. [info@fundacionorbegozo.com](mailto:info@fundacionorbegozo.com)



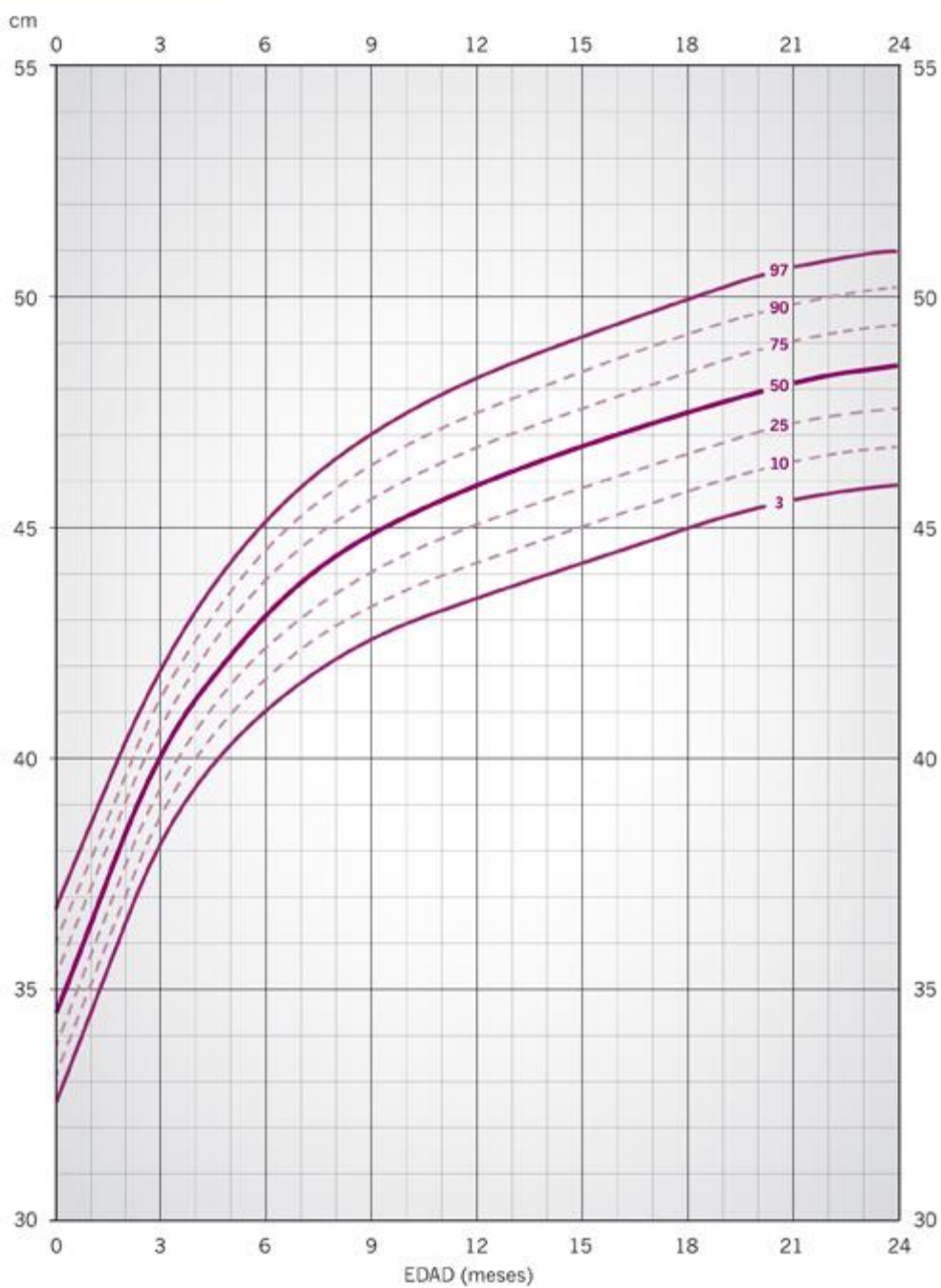
**VARONES: 2-18 años**  
**PERÍMETRO CRANEAL**



ESTUDIO DE CRECIMIENTO DE BILBAO  
CURVAS Y TABLAS DE CRECIMIENTO (Estudio transversal)  
C Fernández, H Lorenzo, K Vrotsou, U Aresti, I Rica, E Sánchez

INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SOBRE CRECIMIENTO Y  
DESARROLLO. FUNDACIÓN FAUSTINO ORBEGOZO EIZAGUIRRE  
Edición 2011. info@fundacionorbegozo.com

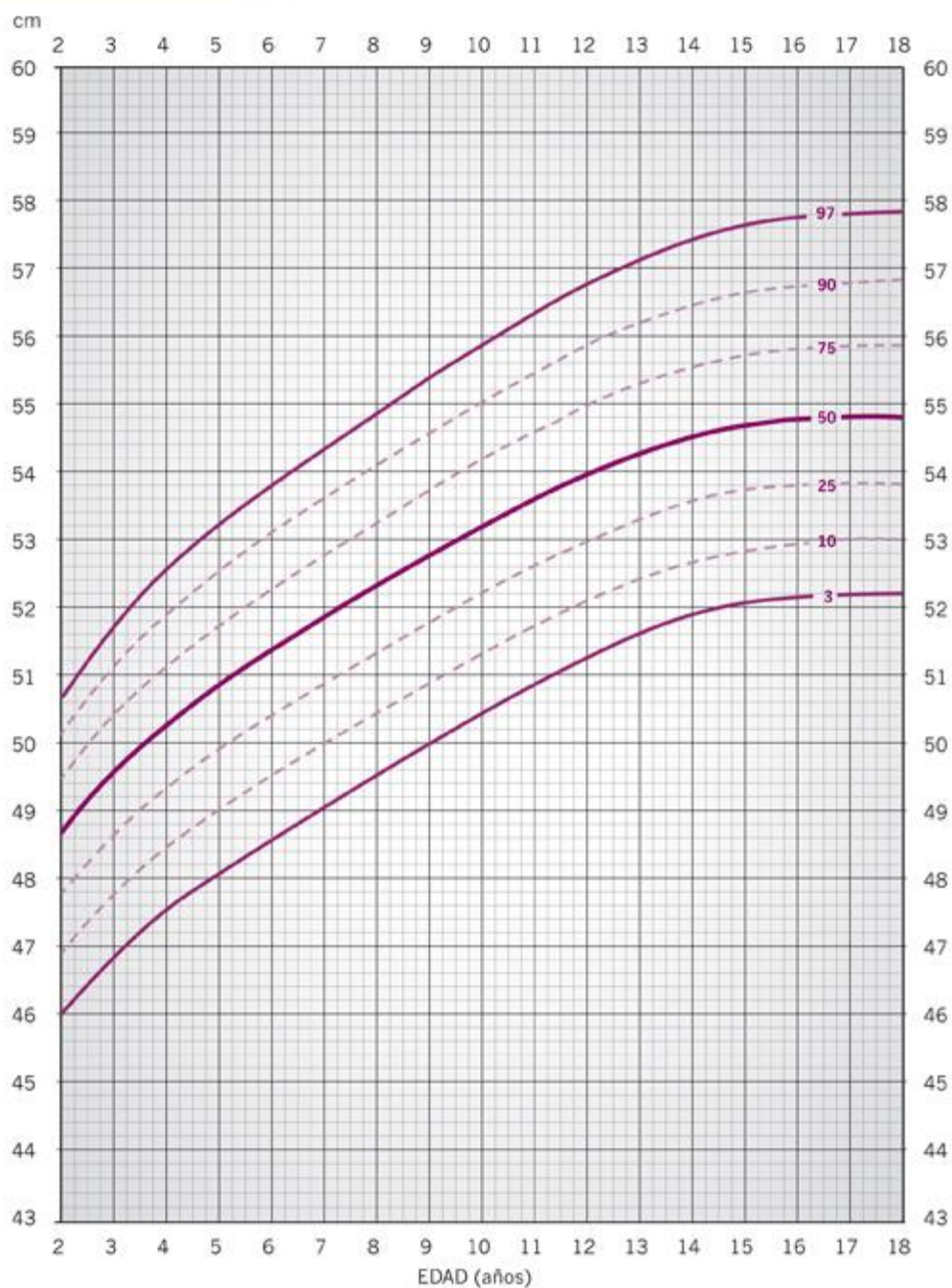
**NIÑAS: 0-2 años  
PERÍMETRO CRANEAL**



ESTUDIO DE CRECIMIENTO DE BILBAO  
CURVAS Y TABLAS DE CRECIMIENTO (Estudio transversal)  
C Fernández, H Lorenzo, K Vrotsou, U Aresti, I Rica, E Sánchez

INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SOBRE CRECIMIENTO Y  
DESARROLLO. FUNDACIÓN FAUSTINO ORBEGOZO EIZAGUIRRE  
Edición 2011. [info@fundacionorbegozo.com](mailto:info@fundacionorbegozo.com)

**MUJERES: 2-18 años  
PERÍMETRO CRANEAL**



ESTUDIO DE CRECIMIENTO DE BILBAO  
CURVAS Y TABLAS DE CRECIMIENTO (Estudio transversal)  
C Fernández, H Lorenzo, K Vrotsou, U Aresti, I Rica, E Sánchez

INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SOBRE CRECIMIENTO Y  
DESARROLLO. FUNDACIÓN FAUSTINO ORBEGOZO EIZAGUIRRE  
Edición 2011. info@fundacionorbegozo.com

## BIBLIOGRAFÍA:

- I. Accogli A, Geraldo A, Piccolo G, Riva A, Scala M, Balagura G, et al. Diagnostic Approach to Macrocephaly in Children. *Front Pediatr.* 2022; 9: 794069
- II. Álvarez M, Gómez A. Alteraciones del perímetro cefálico: macrocefalia y microcefalia. *Pediatr Integral* 2020; XXIV (7): 357 – 366
- III. Sampson M, Berg A, Huber J, Olgun G. Necessity of Intracranial Imaging in Infants and Children With Macrocephaly. *Pediatr Neurol.* 2019;93:21-26
- IV. Thomas C, Kolbe A, Binkovitz L, McDonald J, Thomas K. Asymptomatic macrocephaly: to scan or not to scan. *Pediatr Radiol.* 2021;51(5):811-821
- V. Plácido R, Real R, Giménez J, González CM, González MJ, Vaquerizo V. Tumores quísticos intracraneales. A propósito de un caso. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2014;16:e155-e160
- VI. Ashwal S, Michelson D, Plawner L, Dobyns W. Practice Parameter: Evaluation of the child with microcephaly (an evidence-based review): Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology.* 2009;73(11):887-897
- VII. Garza-Mayén G, Fiesco-Roa M, Frías S, García B. Microcefalia: consideraciones para el abordaje diagnóstico. *Acta Pediatr Mex.* 2020;41(5): 222-30
- VIII. Von der Hagen M, Pivarcsi M, Liebe J, von Bernuth H, Didonato N, Hennermann J, et al. Diagnostic approach to microcephaly in childhood: a two-center study and review of the literature. *Dev Med Child Neurol.* 2014;56(8):732-741