

# ALTERACIONES EN EL PERÍMETRO CRANEAL

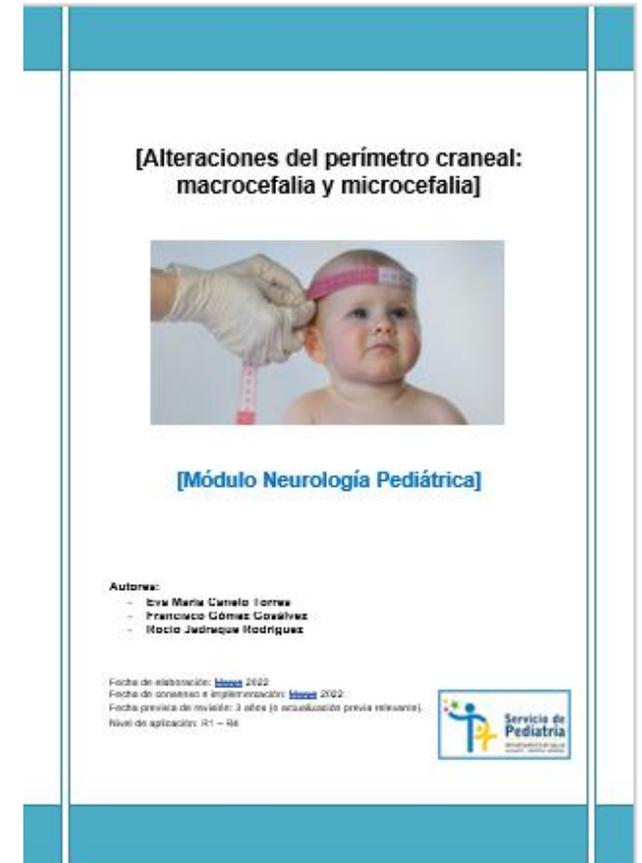
---

Eva María Canelo Torres (R3 HGUA)

Tutores: Rocío Jadraque Rodríguez y Francisco Gómez Gosálvez.  
Neurología Pediátrica HGUA

# ÍNDICE

- **Introducción**
- **Justificación: serie de casos**
- **Medición del perímetro craneal**
- **Microcefalia**
  - Definición
  - Evaluación
  - Causas
  - Estudio
- **Macrocefalia**
  - Definición
  - Evaluación
  - Causas
  - Estudio



*Esta presentación se complementa con el protocolo "Alteraciones del perímetro craneal: macrocefalia y microcefalia"*

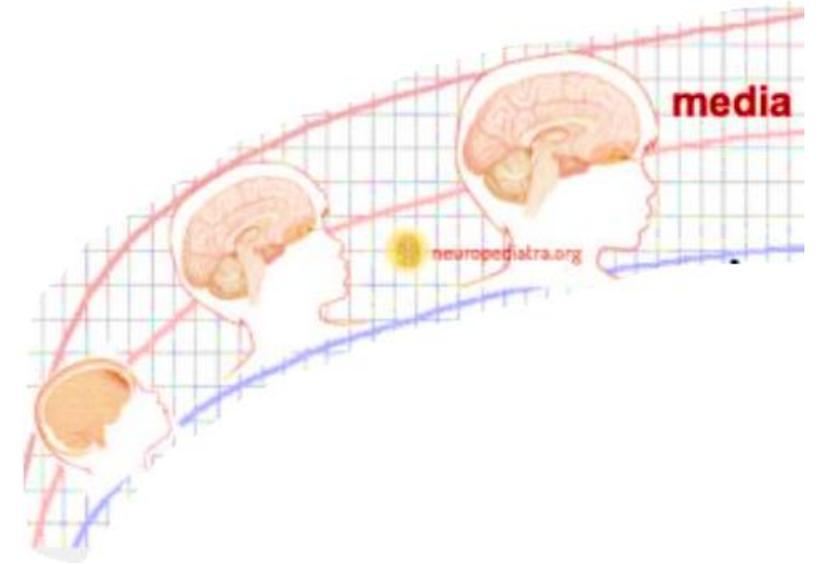
# INTRODUCCIÓN

## CRECIMIENTO DEL PERÍMETRO CRANEAL

- Cerebro
- Líquido cefalorraquídeo
- Componente óseo
- Sangre y tejido vascular

## ALTERACIONES EN EL PERÍMETRO CRANEAL

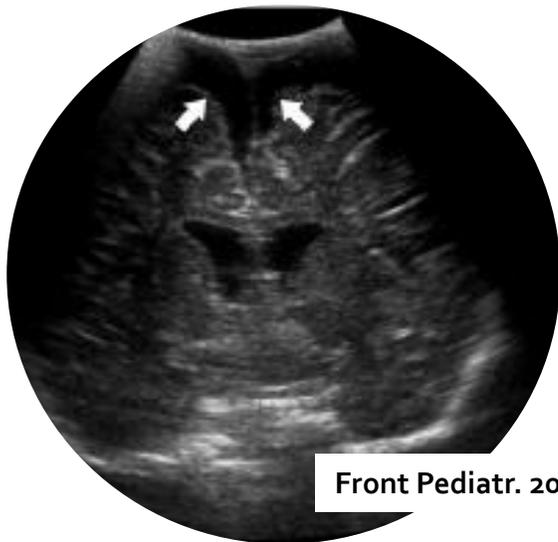
- Motivo de consulta frecuente
- Preocupación familiar
- Puede indicar enfermedad subyacente
- **MUY IMPORTANTE EVALUACIÓN SISTEMÁTICA**



## Lactante de 7 meses

- AF: sin interés
- AP: sin interés
- **Desarrollo psicomotor: normal**
- EF: normal

↓  
ECOGRAFÍA  
TRANSFONTANELAR

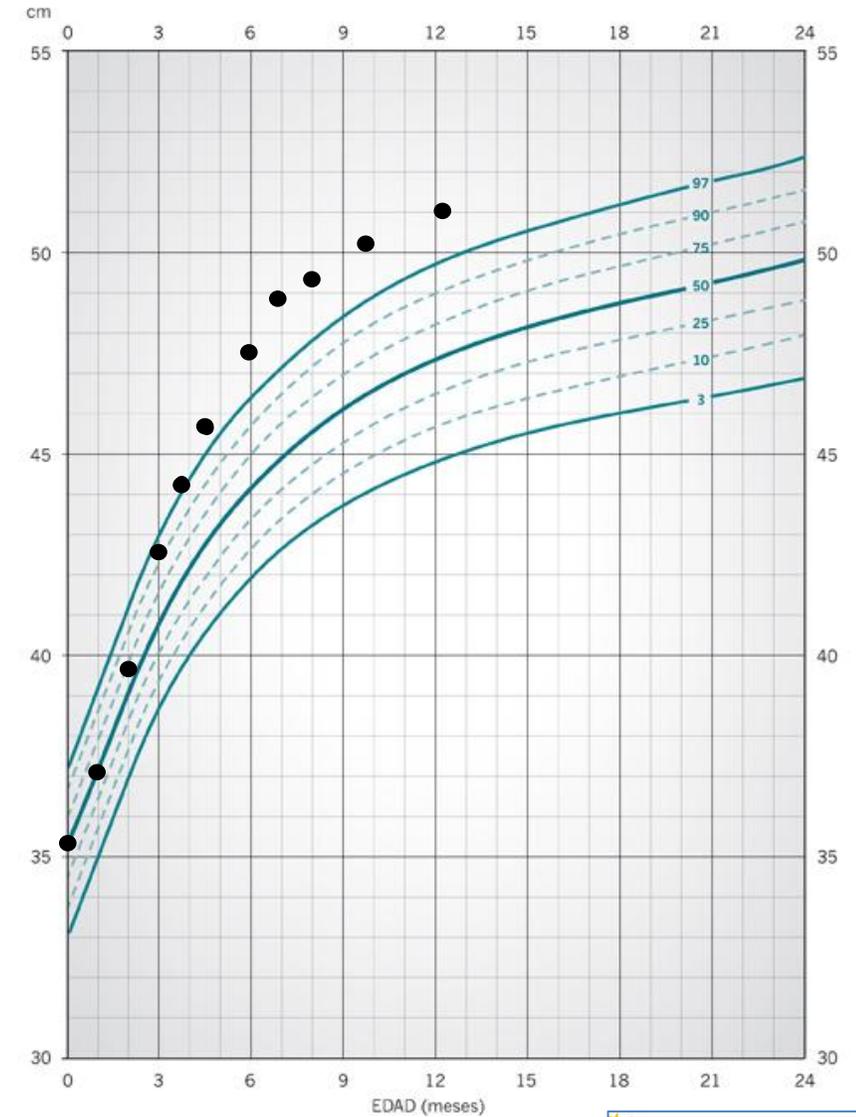


Front Pediatr. 2022; 9: 794069

→ **HIDROCEFALIA EXTERNA  
BENIGNA**

- ↓
- Tranquilizar a los familiares
  - Seguimiento

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  
DESARROLLO. FUNDACIÓN  
Edición 2011. info@fun

13

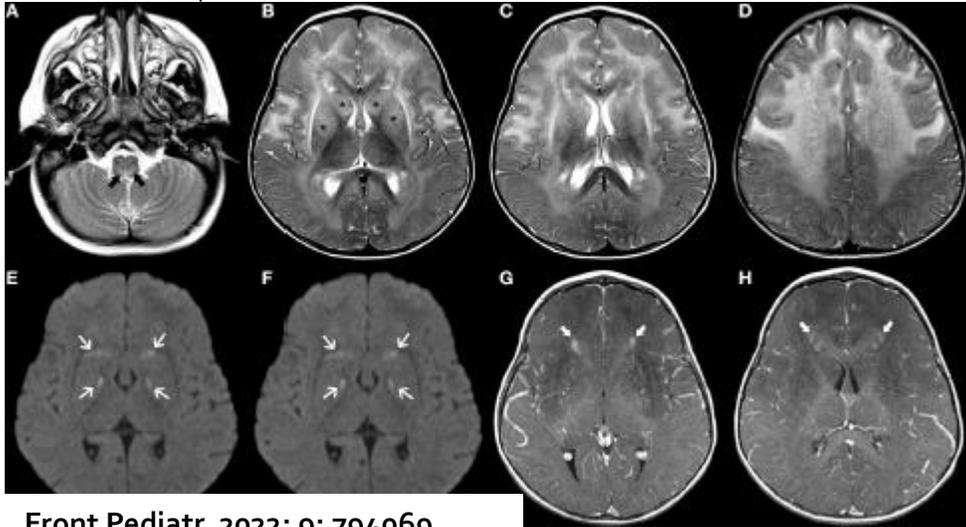
## Lactante de 18 meses

- AF: consanguinidad
- AP: epilepsia
- **Desarrollo psicomotor: regresión a partir de los 12 m**
- EF: Espasticidad, hiperreflexia

RMN

## ENFERMEDAD DE ALEXANDER

- Confirmar: secuenciación gen GFAP

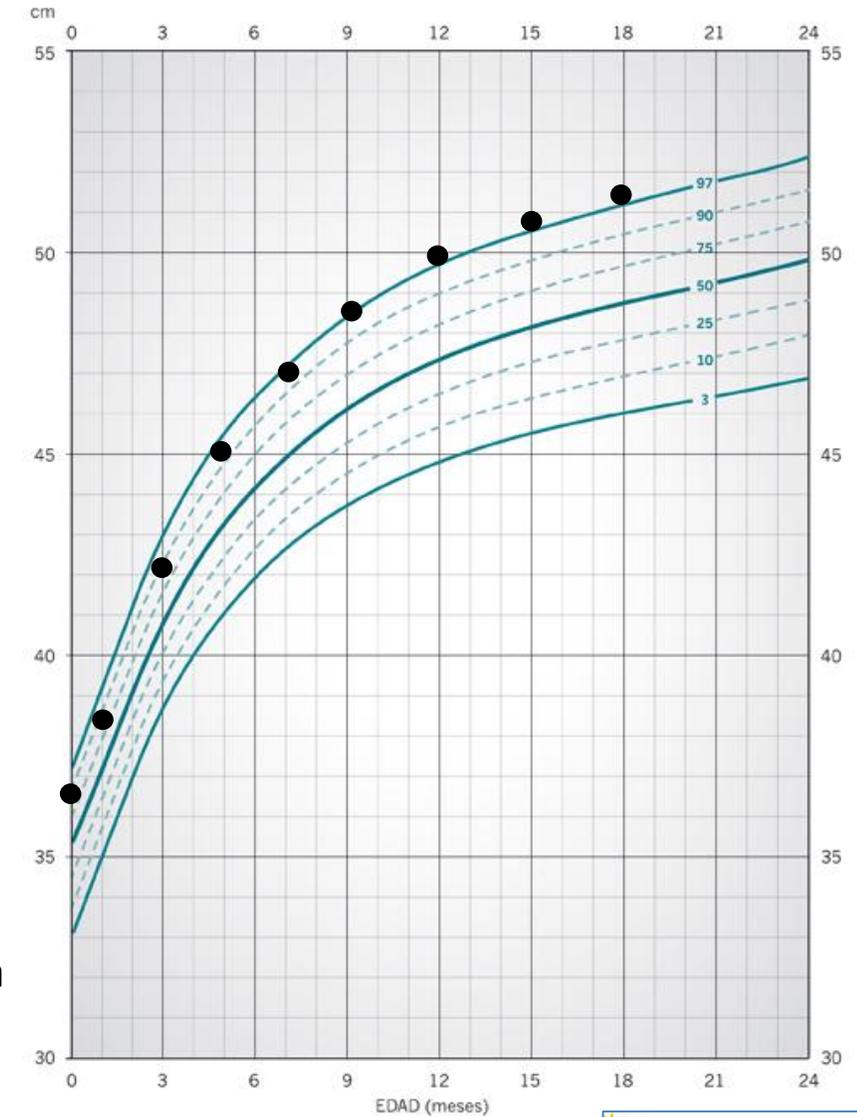


Front Pediatr. 2022; 9: 794069

\*Enf Alexander → sospecha criterios diagnósticos RMN

- Leucoencefalopatía degenerativa
- Poca esperanza de vida
- Tto: sintomático

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 EN  
DESARROLLO FUNDACIÓN  
Edición 2011. info@fu

13

## Lactante de 18 meses

- AF: sin interés
- AP: sin interés
- **Desarrollo psicomotor: retraso global**
- EF: Peso y talla > p99. Fenotipo ligeramente dismórfico



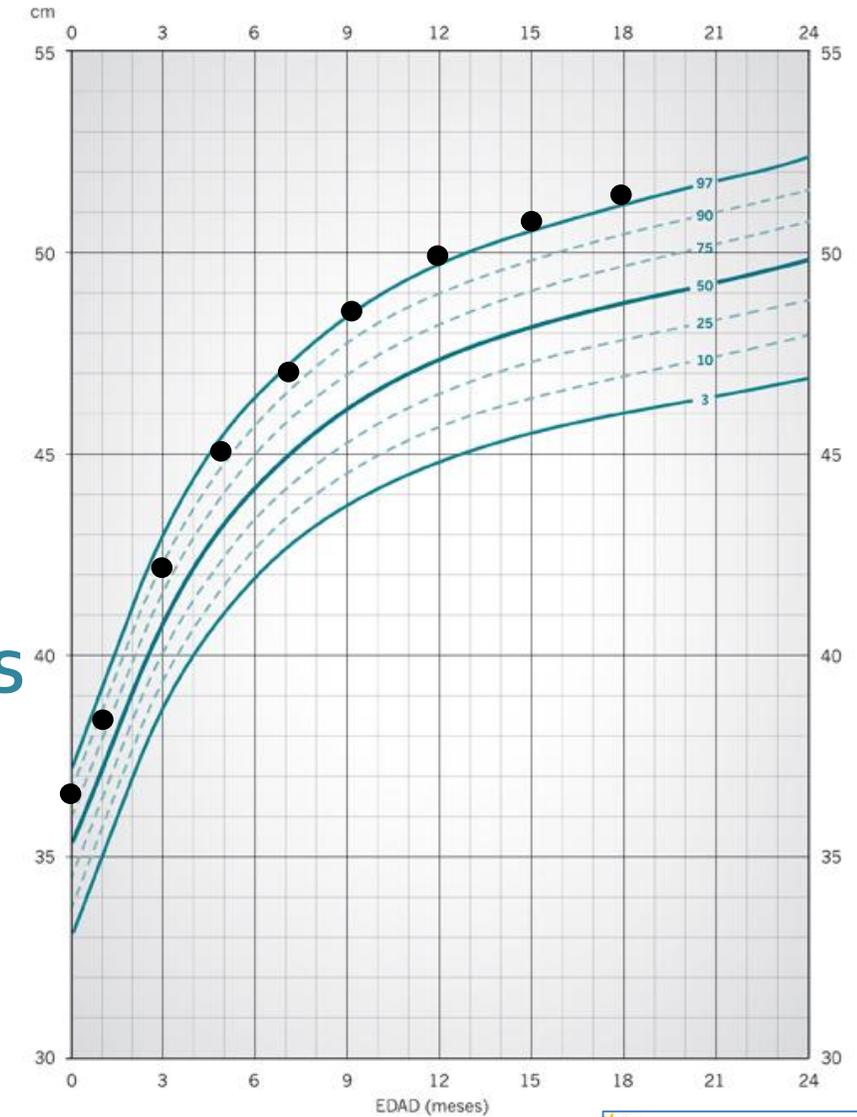
An Pediatr (Barc). 2011;75:129-33

↓  
**RMN** → Megalencefalia con leve ventriculomegalia

↓  
Estudio genético → **SÍNDROME DE SOTOS**

- Estimulación precoz
- Mayor riesgo epilepsia y leucemia mieloide aguda
- Estudio complicaciones asociadas (cardiológicas, renales)

## NIÑOS: 0-2 años PERÍMETRO CRANEAL



## Niña de 5 años

- AF: sin interés. PC padres normal
- Desarrollo psicomotor: normal, **dificultades lectoescritura**
- Desde los 3 años de edad: **cefalea leve y autolimitada sin signos de alarma**
- EF: normal a excepción de deformidad craneal frontotemporal más evidente en últimos meses. Exploración neurológica y fondo de ojo normales



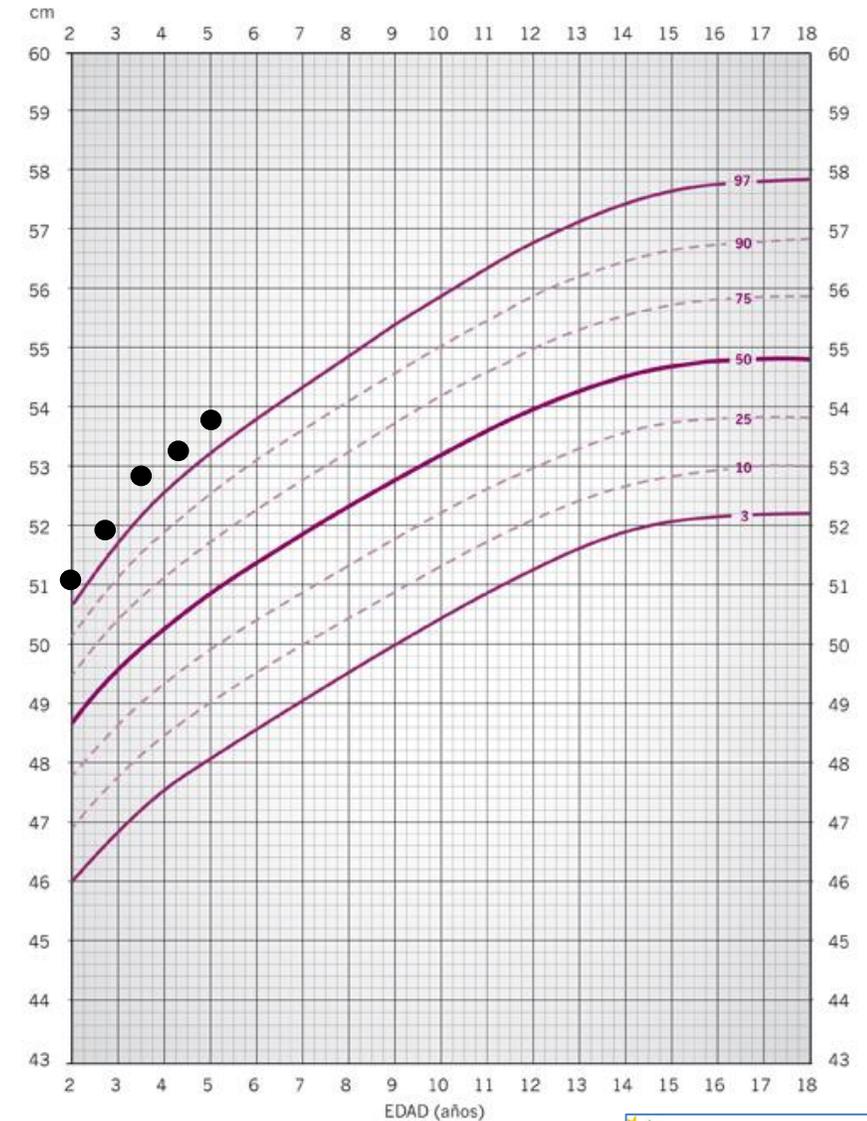
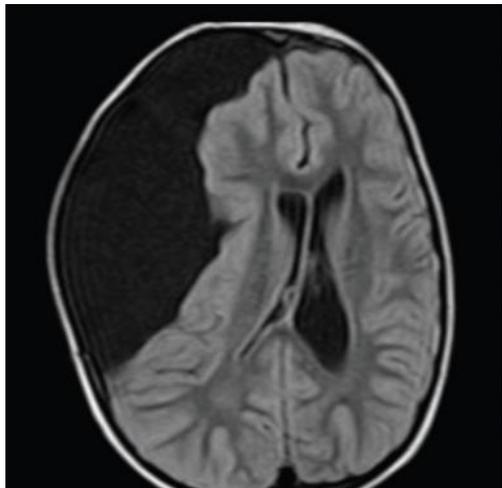
RMN



**QUISTE ARACNOIDEO GIGANTE**



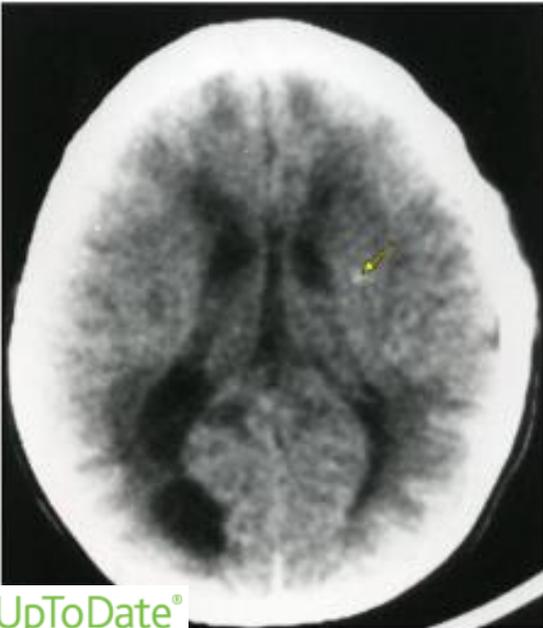
**Interconsulta a Neurocirugía**



## Lactante de 12 meses

- AF: sin interés
- AP: PEG
- Desarrollo psicomotor: **retraso global**
- **Los familiares refieren sensación de falta de audición**
- EF: Hipotonía

TC



UpToDate®

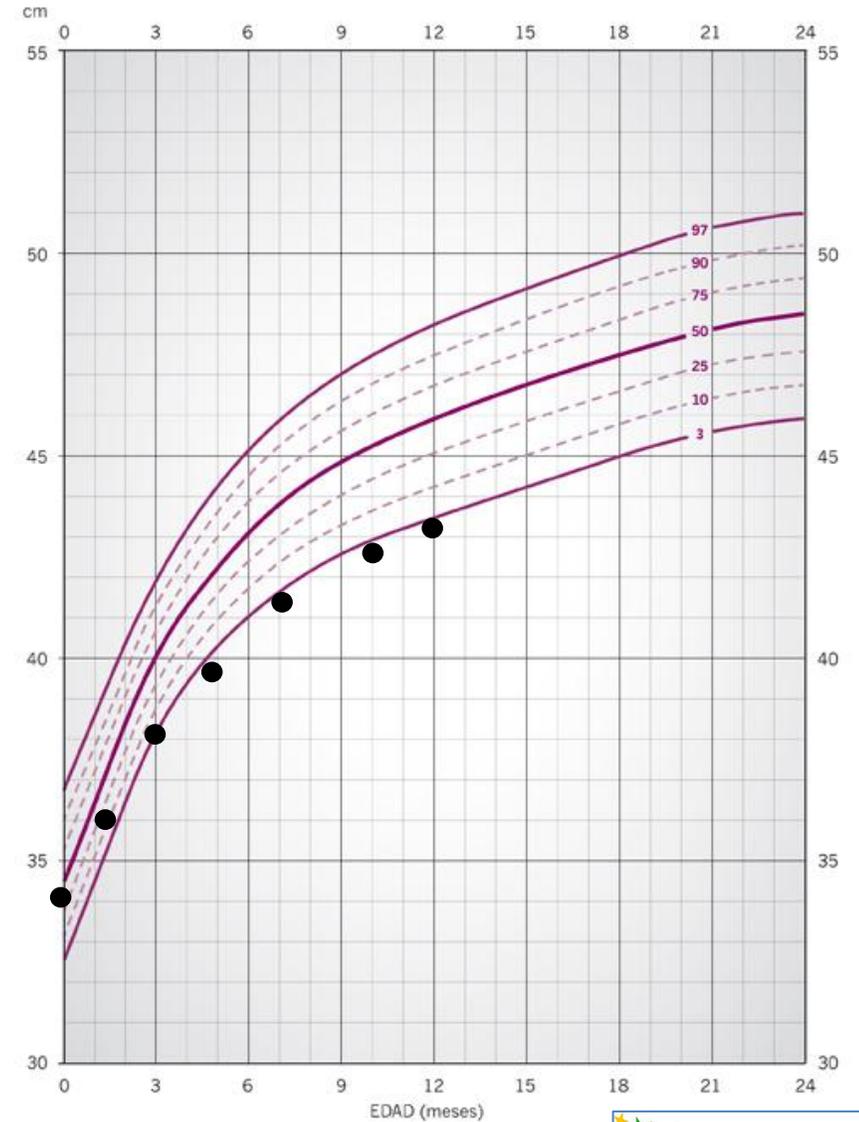
Sospecha infección congénita:

- Serología: IgG CMV +
- PCR CMV sangre talón: +

**INFECCIÓN  
CONGÉNITA POR CMV**

- Descartar hipoacusia neurosensorial
- Descartar alteraciones oftalmológicas

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  
DESARROLLO. FUNDACIÓN  
Edición 2011. info@fund

27

## Niño de 2 años

- AF: sin interés
- AP: PEG. Estreñimiento. Estenosis pulmonar leve
- Desarrollo psicomotor: **retraso psicomotricidad fina y lenguaje comprensivo**
- **Gran habilidad musical**
- EF: Peso y talla <p3. Fenotipo ligeramente dismórfico. Hiperlaxitud

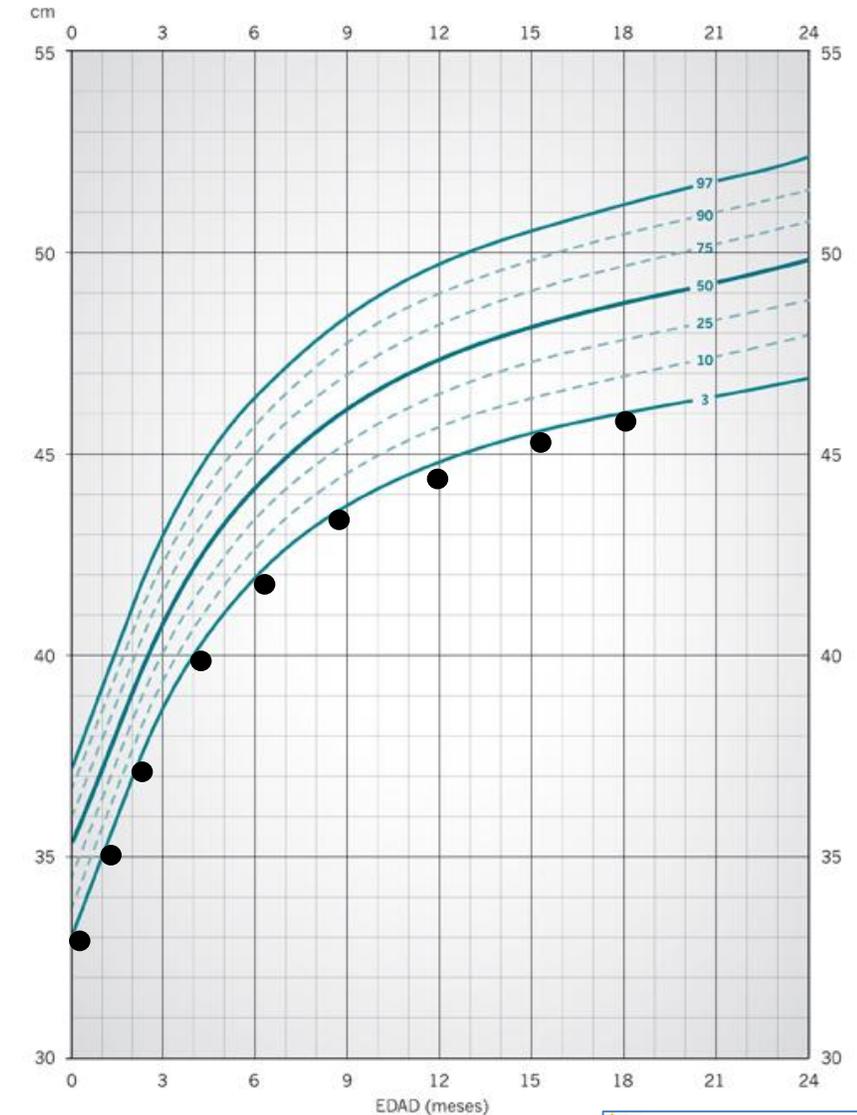


↓  
**RMN → Inespecífica**

↓  
**Estudio genético :  
SÍNDROME DE WILLIAMS**

- ↓
- Descartar malformaciones asociadas (nefrourológicas, auditivas, oftalmológicas, cardiovasculares...)
  - Seguimiento multidisciplinar

## NIÑOS: 0-2 años PERÍMETRO CRANEAL



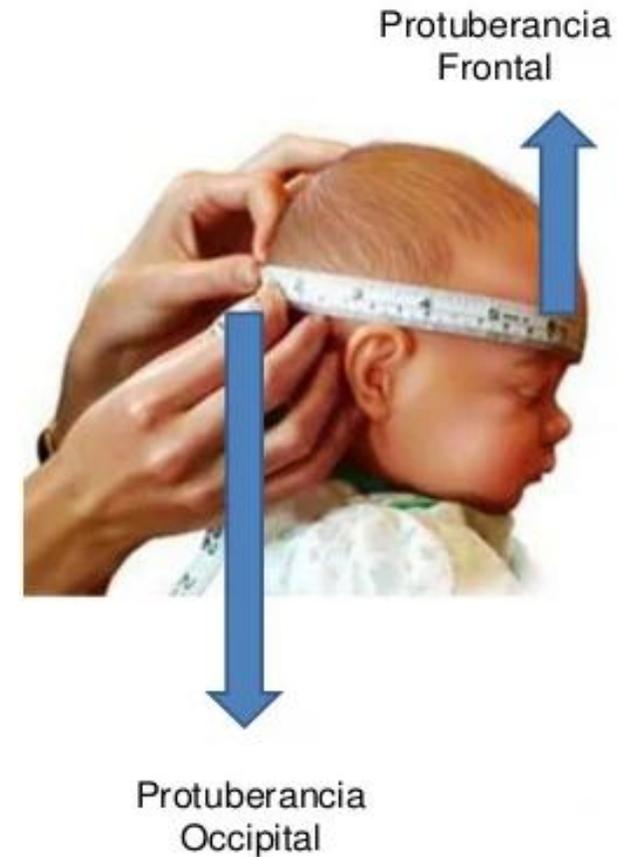
# MEDICIÓN PERÍMETRO CRANEAL

## Técnica sencilla y no invasiva

- Cinta: flexible pero que no se estire
- Mayor circunferencia posible desde la frente hasta el occipucio
- Comparación con tablas de referencia (edad y sexo)
- Errores frecuentes → tomar varias determinaciones

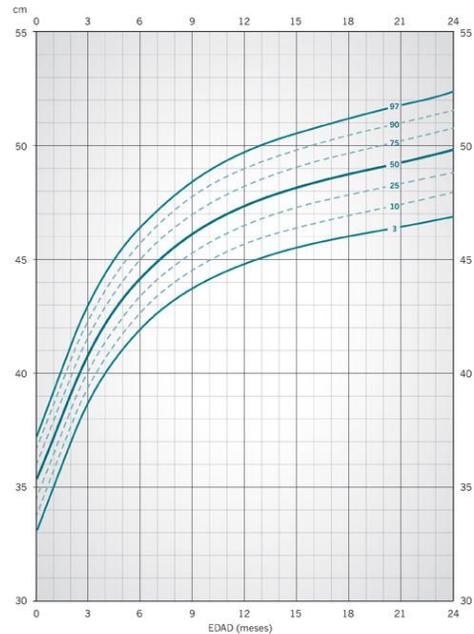
## ¿A quién?

- TODOS los niños sanos desde el nacimiento hasta los 3 años
- Niños con enfermedad neurológica, retraso desarrollo psicomotor → medir en cada consulta



# MEDICIÓN PERÍMETRO CRANEAL

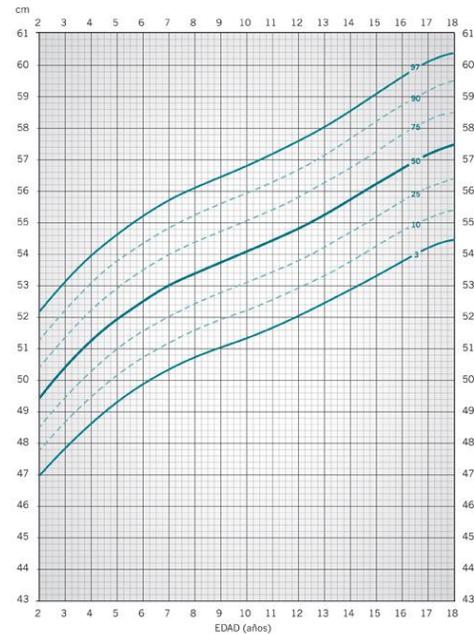
**NIÑOS: 0-2 años**  
PERÍMETRO CRANEAL



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

13

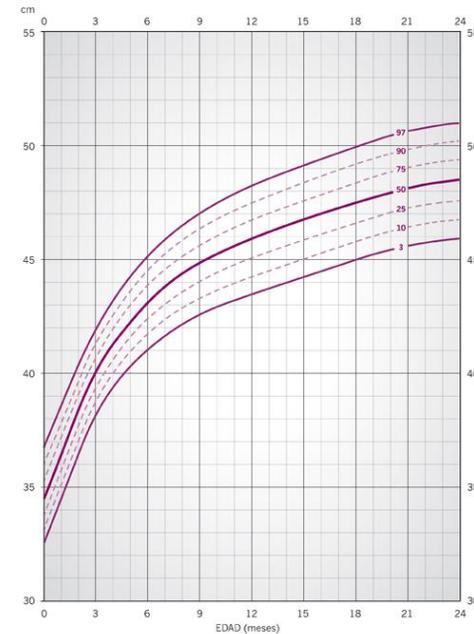
**VARONES: 2-18 años**  
PERÍMETRO CRANEAL



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

14

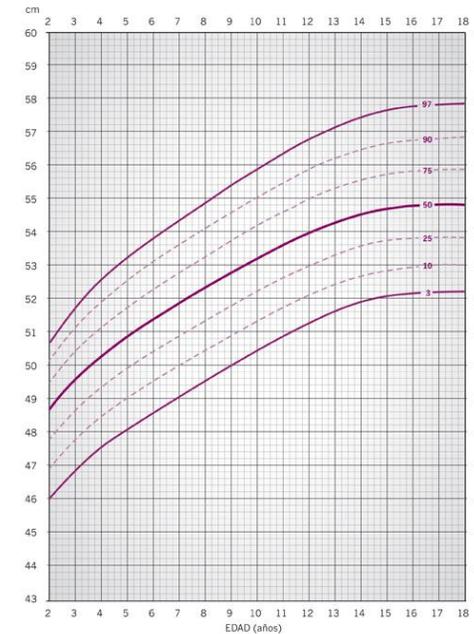
**NIÑAS: 0-2 años**  
PERÍMETRO CRANEAL



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

27

**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

28

# MACROCEFALIA

**MACROCEFALIA:** PC > +2 DE para sexo y talla

**MACROCEFALIA RELATIVA:**

PC normal, desproporcionado para su peso y talla

**VELOCIDAD DE CRECIMIENTO ANORMAL PC:**

Crecimiento PC progresivo que cruza 2 o más líneas de percentiles para su sexo y talla en sucesivas visitas

**TODAS  
REQUIEREN  
EVALUACIÓN**

# MACROCEFALIA: EVALUACIÓN



**MUY IMPORTANTE**  
**SIGNOS/SÍNTOMAS HTiC**



**ESTUDIO / INTERVENCIÓN**  
**URGENTE**

## DATOS SUGRENTES AUMENTO PIC

### MENORES DE 2 AÑOS

- Vómitos, somnolencia, irritabilidad, rechazo alimentación
- Fontanela a tensión
- Suturas deshicentes
- Ojos en sol poniente
- Focalidad neurológica

### MAYORES DE 2 AÑOS

- Cefalea, vómitos en escopetazo
- Alteraciones conductuales
- Edema de papila
- Focalidad neurológica
- Convulsiones
- Triada de CUSHING

# MACROCEFALIA: EVALUACIÓN

## 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?

## 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

## ANTECEDENTES FAMILIARES

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

# MACROCEFALIA: CAUSAS

## Aumento parénquima cerebral → Megalencefalia

### Megalencefalia anatómica

- No sindrómica: Macrocefalia familiar benigna, macrocefalia aislada
- Sindrómica: síndromes neurocutáneos, acondroplasia, Sotos, X-Frágil, Proteus, alteraciones vía PI3K/AKT/mTOR (...)

### Megalencefalia metabólica

- Leucoencefalopatías
- Enfermedades lisosomales
- Acidurias orgánicas
- Aminoacidopatías
- Galactosemia

## Aumento líquido cefalorraquídeo

### Hidrocefalia

- Comunicante: papiloma, Arnold Chiari II (...)
- Obstruktiva: estenosis acueducto Silvio, lesiones con efecto masa (...)

### Hidrocefalia externa benigna

## Aumento sangre / tejido vascular

- Hemorragia
- Malformación vascular

## Aumento componente óseo

- Talasemia (aumento médula ósea)
- Osteopetrosis, raquitismo, hipofosfatasa, osteogénesis imperfecta ... (procesos óseos sistémicos)

## Lesiones ocupantes de espacio

- Quistes
- Abscesos
- Tumores

# MACROCEFALIA: CAUSAS BENIGNAS

## MACROCEFALIA FAMILIAR BENIGNA

- Macrocefalia constitucional
- Causa + frecuente de macrocefalia
- Macrocefalia normalmente presente al nacimiento
- Requiere aumento del PC en uno de los progenitores
- En pacientes sin otras alteraciones en anamnesis y exploración física, no requiere realizar estudios complementarios
- Seguimiento en Atención Primaria

## HIDROCEFALIA EXTERNA BENIGNA

- Dilatación benigna espacios subdurales
- Causa frecuente de macrocefalia
- Macrocefalia presente/ausente al nacimiento
- Diagnóstico por imagen
- Seguimiento CEX Neuropediatría → no necesario repetir prueba de imagen (solo si alteración neurológica o velocidad de crecimiento incrementada)
- Normalmente no requieren tratamiento
- Mayor riesgo de hematoma subdural espontáneo o con traumatismos mínimos

# MACROCEFALIA: ESTUDIO

## NEUROIMAGEN

- RMN de elección
- Eco transfontanelar si fontanela anterior abierta

## GENÉTICA

- Array-CGH
- X-Frágil
- Exoma

## ESTUDIO METABÓLICO

- Sospecha metabolopatía

### Otros:

- Hemograma, bioquímica
- RX huesos largos
- Espectroscopia
- Angiografía

*\* Algoritmo de estudio propuesto en protocolo de alteraciones del perímetro craneal*

# MICROCEFALIA

**MICROCEFALIA:** PC < -2 DE para sexo y talla

## Controversia en la definición:

- Microcefalia = PC < -2 DE (American Academy of Neurology)
- Microcefalia = PC < -3 DE (Asociación Española de Pediatría)

Grado microcefalia → implicación pronóstica

## VELOCIDAD DE CRECIMIENTO ANORMAL PC:

Deceleración progresiva PC que cruza 2 o más líneas de percentiles para su sexo y talla en sucesivas visitas

**TODAS  
REQUIEREN  
EVALUACIÓN**

# MICROCEFALIA

## MICROCEFALIA = MICROENCEFALIA

- La falta de crecimiento cerebral conlleva disminución del PC

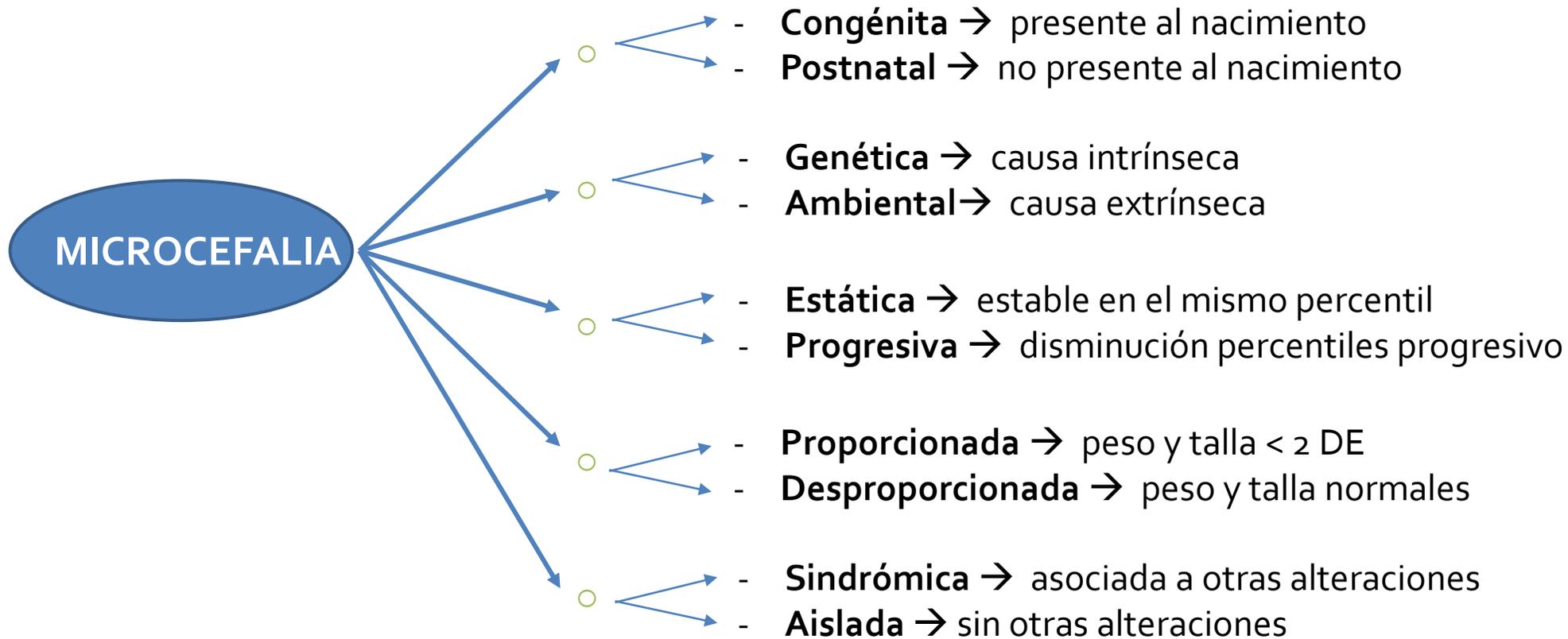


Excepción: craneosinostosis 2 o + suturas → crecimiento cerebral restringido

### Mecanismos:

- Fallo o reducción neurogénesis → menos neuronas → desarrollo cerebral anormal
- Cerebro normal + fenómeno disruptivo/degenerativo precoz → menos procesos dendríticos y conexiones sinápticas

# MICROCEFALIA: CLASIFICACIÓN



# MICROCEFALIA: CAUSAS

	CONGÉNITA	POSTNATAL
GENÉTICA	<p><b>AISLADA</b></p> <p>Microcefalia primaria "vera"</p> <p><b>SINDRÓMICA</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Síndrome de Down (trisomía 21)</li><li>- Síndrome de Patau (trisomía 13)</li><li>- Síndrome de Edwards (trisomía 18)</li><li>- Reordenamientos cromosómicos</li><li>- Cri-du-chat (delección 5p)</li><li>- Síndrome de Williams (7q11.23)</li><li>- Síndrome velo-cardio-facial (22q11)</li><li>- Cornelia de Lange</li><li>- Holoprosencefalia</li><li>- Síndrome de Seckel</li></ul>	<p><b>AISLADA</b></p> <p>Errores innatos del metabolismo (trastornos glicosilación, enfermedades mitocondriales, acidurias orgánicas, déficit de glut-1)</p> <p><b>SINDRÓMICA</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Miller- Diecker (17p13.3)</li><li>- Rett</li><li>- Angelman</li><li>- Cockayne</li><li>- Aicardi- Goutieres</li><li>- Cohen</li><li>- Ataxia-teleangiectasia</li></ul>
AMBIENTAL	<ul style="list-style-type: none"><li>- Isquemia, hemorragia</li><li>- Infecciones (TORCH, VIH)</li><li>- Teratógenos: alcohol, radiación, fenilcetonuria materna, diabetes gestacional con mal control, fármacos</li><li>- Deprivación: hipotiroidismo materno, déficit de ácido fólico, malnutrición materna, insuficiencia placentaria</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Daño disruptivo: encefalopatía hipóxico-isquémica, PCI, hemorragia, traumatismo</li><li>- Infecciones: meningitis, encefalitis, encefalopatía VIH, TORCH</li><li>- Toxinas: enfermedad renal crónica</li><li>- Deprivación: hipotiroidismo, hipopituitarismo, anemia, malnutrición, cardiopatía congénita</li></ul>

# MICROCEFALIA: EVALUACIÓN

**Microcefalia → casi nunca es el primer signo de alarma de una enfermedad**

→ Evaluación urgente RARA (depende de síntomas acompañantes)

**PC < -3 DE → más riesgo de alteraciones asociadas**

- Epilepsia
- Parálisis cerebral
- Discapacidad intelectual
- Trastornos oftalmológicos, hipoacusia

# MICROCEFALIA: EVALUACIÓN

## ANTECEDENTES PERSONALES:

- Antecedentes gestación (infecciones, insuficiencia placentaria, hipotiroidismo materno, tóxicos o fármacos durante la gestación, ecografías prenatales) y 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

# MICROCEFALIA: ESTUDIO

## NEUROIMAGEN

- RMN de elección
- Eco transfontanelar si fontanela anterior abierta

## GENÉTICA

- Array-CGH
- Exoma

## ESTUDIO METABÓLICO

- Sospecha metabolopatía

- TORCH, VIH
- Hormonas tiroideas
- Potenciales evocados auditivos
- Estudio oftalmológico

- Individualizar

*\* Algoritmo de estudio propuesto en protocolo de alteraciones del perímetro craneal*

# BIBLIOGRAFÍA

1. 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
2. Álvarez M, Gómez A. Alteraciones del perímetro cefálico: macrocefalia y microcefalia. *Pediatr Integral* 2020; XXIV (7): 357 – 366
3. Sampson M, Berg A, Huber J, Olgun G. Necessity of Intracranial Imaging in Infants and Children With Macrocephaly. *Pediatr Neurol.* 2019;93:21-26
4. 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
5. Plácido R, Real R, Giménez J, González CM, González MJ, Vaquerizo V. Tumoraciones quísticas intracraneales. A propósito de un caso. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2014;16:e155-e160
6. 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
7. Garza-Mayén G, Fiesco-Roa M, Frías S, García B. Microcefalia: consideraciones para el abordaje diagnóstico. *Acta Pediatr Mex.* 2020;41(5): 222-30
8. 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

# ALTERACIONES EN EL PERÍMETRO CRANEAL

---

Eva María Canelo Torres (R3). [ecanelotorres@gmail.com](mailto:ecanelotorres@gmail.com)

Rocío Jadraque Rodríguez

Francisco Gómez Gosálvez