

MACROCEFALIA

Ana Gámez Belmonte. Médico Residente de pediatría. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada

Correo electrónico: ana_gamez_@hotmail.com

Eduardo Ortega Páez. Pediatra. Unidad de Gestión Clínica Manuel de Góngora. Distrito Granada-Metropolitano. Granada

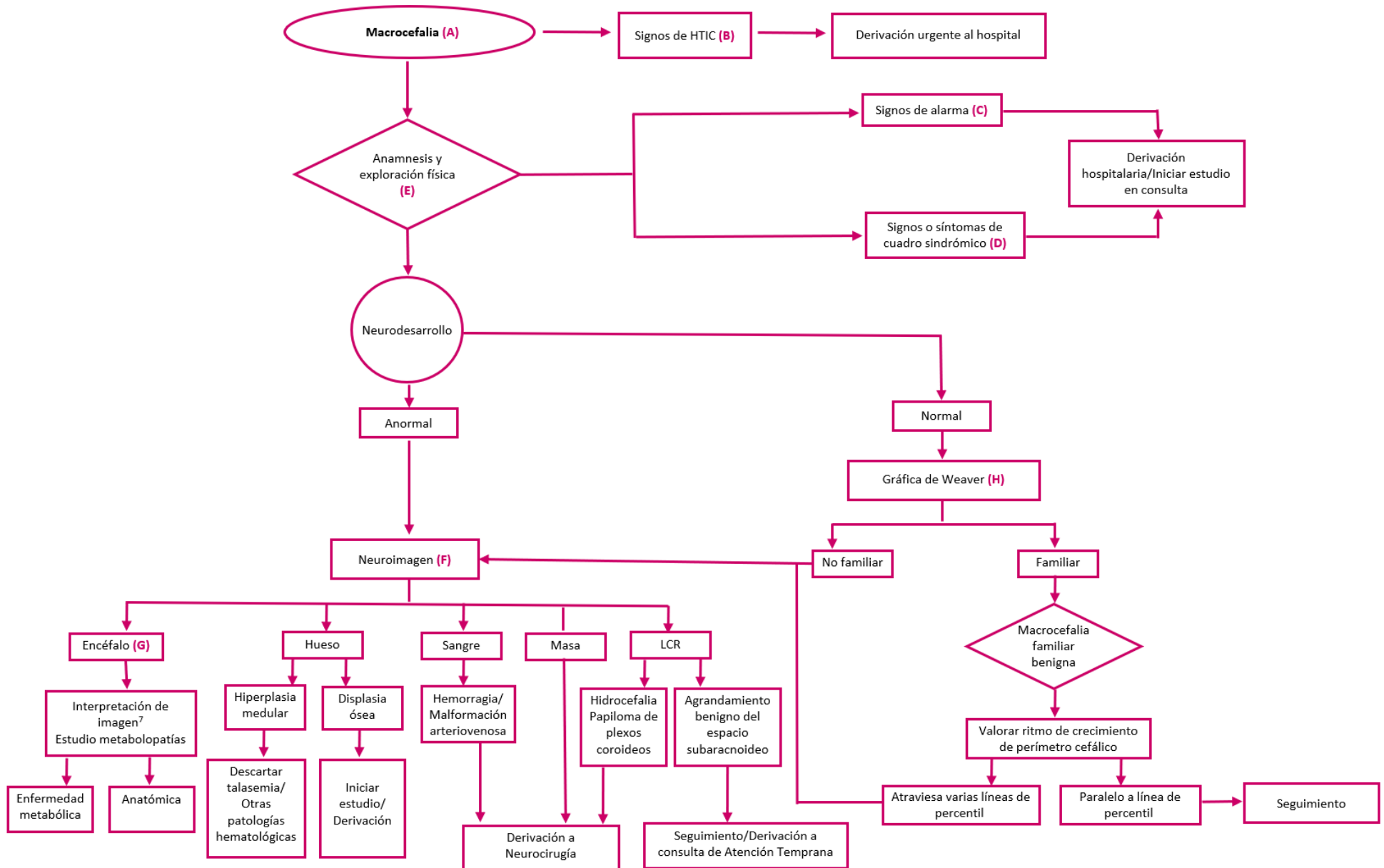
Correo electrónico: edortegap@gmail.com

Palabras clave: Macrocefalia. Trastornos del neurodesarrollo.

Key words: Megalencephaly. Neurodevelopmental Disorders.

Sección: Neurología

Cómo citar este algoritmo: Gámez Belmonte A, Ortega Páez E. En: Guía de Algoritmos en Pediatría de Atención Primaria. Macrocefalia [en línea] [consultado dd/mm/aaaa]. Disponible en: <https://algoritmos.aepap.org/algoritmo/95/>



A. MACROCEFALIA

La macrocefalia es un aumento del perímetro occipitofrontal o craneal por encima del percentil 97 (2 DE) para la edad, sexo y edad gestacional. Es un elemento que ha de ser examinado en la exploración habitual del niño sano y es esencial en la evaluación del crecimiento y el neurodesarrollo de los niños. Puede deberse al aumento de volumen de alguno de los contenidos del cráneo o al propio continente (**Tabla 1**).

En muchos de estos cuadros, la macrocefalia es uno de los múltiples signos y síntomas que los caracterizan; pero puede ser también una de sus primeras manifestaciones y puede requerir ampliar el estudio¹⁻³.

Tabla 1. Etiología de la macrocefalia según el compartimento afectado	
Parénquima cerebral	Estructural: aumento del número de neuronas o de su tamaño: megalencefalia familiar benigna, síndromes neurocutáneos. Puede asociarse a autismo
	Metabólica: Por acúmulo de productos metabólicos: leucodistrofias, enfermedades por depósito lisosomal y enfermedades de ácidos orgánicos
Líquido cefalorraquídeo	Hidrocefalia: Aumenta el tamaño y la presión en los ventrículos. Pueden ser obstructivas y comunicantes
	Hidrocefalia externa benigna
Sangre	Hemorragias: intraventricular, subdural o epidural
	Malformación arteriovenosa
Engrosamiento de la calota craneal	Hiperplasia medular
	Displasia ósea primaria
Hipertensión intracraneal	Idiopática o secundaria a otras causas
Lesiones ocupantes de espacio	Quistes, tumores, abscesos...

B. SIGNOS DE HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL

Cefalea, vómitos, alteración del nivel de consciencia, fontanela tensa o abombada, letargia, irritabilidad, papiledema¹.

C. SIGNOS DE ALARMA

Se considerarán elementos de alarma en la anamnesis y la exploración los siguientes:

- Historia de traumatismo craneoencefálico o de infección que compromete el SNC o síntomas neurológicos asociados (requerirían valoración en el Servicio de Urgencias).
- Fenotipo sindrómico, historia familiar de patología neurológica o cutánea. Requerirían valoración en consulta de Neuropediatría¹.

D. SIGNOS O SÍNTOMAS DE CUADRO SINDRÓMICO

Algunos de los cuadros más frecuentemente asociados a macrocefalia son¹⁻⁴:

- Trastorno de espectro autista: es un hallazgo inconstante, pero se ha encontrado relación entre ambos.
- Síndromes neurocutáneos: neurofibromatosis, esclerosis tuberosa, hipermelanosis de Ito, síndrome de nevus sebáceo lineal.
- Displasias óseas primarias: acondroplasia, osteogénesis imperfecta, disostosis cleidocraneal, displasia metafisaria, osteopetrosis, hiperfosfatasa.
- Síndrome del X frágil.
- Síndrome de Cowden.
- Síndrome de Sotos.
- Síndrome de Gorlin.
- Leucodistrofias: enfermedad de Alexander, enfermedad de Canavan, leucoencefalopatía megalencefálica.
- Enfermedades por depósito lisosomal: Tay-Sachs, mucopolisacaridosis y gangliosidosis.
- Enfermedades de ácidos orgánicos: aciduria glutárica tipo 1.

E. ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN FÍSICA

En anamnesis y exploración se deberán recoger^{1,2}:

Anamnesis:

- Peso al nacimiento, longitud y perímetro cefálico, con su trayectoria.
- Adquisición de hitos del desarrollo.
- Historia de crisis convulsivas.
- Historia de factores predisponentes para macrocefalia: meningitis, prematuridad, hemorragia intraventricular.
- Historia familiar:
 - Consanguinidad.
 - Perímetro cefálico aumentado en alguno de sus progenitores.
 - Patología neurocutánea.
 - Patología metabólica.
 - Neoplasias (a ser posible en tres generaciones previas).

Exploración física:

- Apariencia general y rasgos dismórficos.
- Perímetro craneal: para una medición correcta del perímetro cefálico es necesario utilizar una cinta métrica flexible y medir el diámetro mayor de la cabeza, que pasa por el occipucio y sobre el arco supraciliar. Deberán utilizarse tablas para edad gestacional corregida en el caso de los niños pretérmino. El perímetro cefálico debe medirse en todas las visitas de salud en niños sanos de hasta 3 años y en todas las revisiones de pacientes con patología neurológica o del desarrollo. Hay que tener en cuenta durante los primeros días de vida la presencia de hallazgos como *caput succedaneum*, cefalohematomas o dolicocefalia, que pueden alterar las medidas^{3,5,6}.
- Tendencias de peso y talla.
- Estructura general de la cabeza.
- Ojos: a ser posible, con fondo de ojo.
- Piel: por asociación con síndromes neurocutáneos.
- Abdomen: la hepatomegalia se asocia a enfermedades por depósito.
- Musculoesquelético: con atención a displasias óseas.
- Valoración neurológica: especialmente al desarrollo psicomotor (para lo cual se puede recurrir a las tablas de Haizea-Levant o Denver), hipotonía y espasticidad.

F. NEUROIMAGEN

Las técnicas de imagen son fundamentales a la hora de filiar la macrocefalia, especialmente para caracterizar cuál es el elemento responsable del aumento del perímetro cefálico. Estarán indicadas en caso de alteraciones en el neurodesarrollo o incremento dramático del perímetro cefálico. Un resultado normal en neuroimagen en pacientes sin signos de alarma y asintomáticos requerirá seguimiento estrecho posterior.

- Ecografía cerebral: deberá plantearse como primera elección en niños con fontanela abierta. Dado que no requerirá sedación ni supondrá irradiación al paciente, es un recurso para valorar en caso de dudas entre observación clínica y neuroimagen en pacientes con neurodesarrollo normal.
- Radiografías: en caso de sospecha de displasia ósea.
- RMN: útil especialmente en el estudio de los ventrículos y el espacio subaracnoideo, el parénquima cerebral, lesiones ocupantes de espacio, malformaciones vasculares. No irradia al paciente, pero suele requerir sedación. Por lo general, es considerada la técnica de elección en caso de que las fontanelas se hayan cerrado.
- TC: útil especialmente en situaciones agudas, calcificaciones intracraneales, alteraciones óseas...

En caso de duda sobre la técnica idónea para cada caso, puede ser útil el asesoramiento de un neurorradiólogo.

G. ENCÉFALO

Es posible una distinción entre macrocefalia a expensas del encéfalo por cuadros anatómicos y metabólicos: los cuadros metabólicos presentan alteraciones que evolucionan con el tiempo, mientras que las anatómicas son más estables y pueden presentar asimetría.

H. GRÁFICA DE WEAVER

Valoración de la macrocefalia familiar. Es necesario obtener el perímetro cefálico de los padres si es posible. Para valorar la influencia de la genética en la macrocefalia de un niño puede recurrirse a la curva de Weaver (**Figura 1**).

La curva de Weaver utiliza una fórmula para dar una puntuación estandarizada a cada sujeto:

Standard Score (SS) = (perímetro cefálico – valor de la media) / desviación estándar

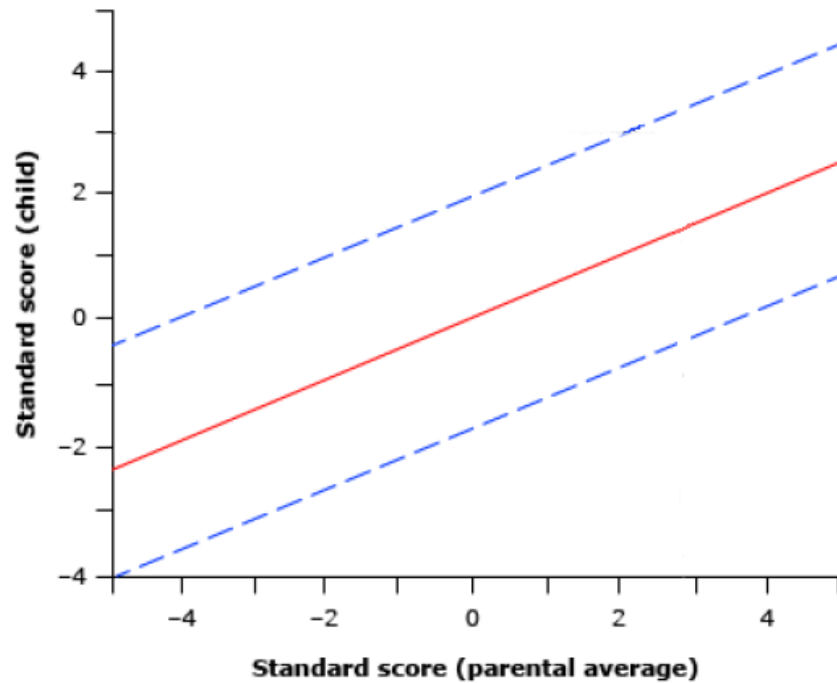


Figura 1. Gráfica de Weaver.

Weaver DD, Christian JC, J Pediatr 1980; 96:990.

La media y la desviación estándar puede obtenerse en la tabla elaborada por Nellhaus (**Tabla 2**) y debería utilizarse para los padres los datos correspondientes a los 18 años si tienen más de esa edad. Una vez obtenidos el SS del niño y la media de los SS parentales, se representarán sobre la gráfica de Weaver. La influencia genética del perímetro cefálico del niño será determinante si el punto resultante se encuentra dentro del área determinada por la puntuación de los padres^{1,7}.

Tabla 2. Tabla de Nellhaus

Edad	Hombres		Mujeres	
	Media (cm)	1 DE	Media (cm)	1 DE
Nacimiento	34.74	1.33	34.02	1.22
1 m	37.30	1.30	36.43	1.22
3 m	40.62	1.23	39.71	1.20
6 m	43.76	1.29	42.68	1.38
9 m	45.75	1.28	44.69	1.30
12 m	47.00	1.31	45.81	1.29
18 m	48.31	1.36	47.27	1.36
2 a	49.19	1.39	48.02	1.29
3 a	50.63	1.38	49.25	1.36
4 a	50.91	1.39	50.10	1.37
5 a	51.41	1.37	50.55	1.32
6 a	51.40	1.41	50.52	1.31
7 a	52.24	1.52	51.46	1.35
8 a	52.35	1.40	51.64	1.44
9 a	52.58	1.44	51.87	1.33
10 a	53.16	1.41	52.15	1.50

11 a	53.25	1.53	52.64	1.39
12 a	53.71	1.52	53.01	1.50
13 a	54.14	1.57	53.70	1.37
14 a	54.59	1.30	54.04	1.39
15 a	54.95	1.51	54.39	1.34
16 a	55.37	1.11	54.64	1.16
17 a	55.77	1.32	54.78	1.35
18 a	55.95	1.34	54.94	1.40

Tabla de perímetro cefálico de Nellhaus. Weaver DD, Christian JC, J Pediatr 1980; 96:990.

Ejemplo: aplicamos la gráfica de Weaver a una niña de 1 mes con un perímetro cefálico de 39 cm. El perímetro cefálico de su madre es de 56 cm y el de su padre de 60 cm.

SS (hija): $(39 \text{ cm} - 36.43 \text{ cm}) / 1.22 \text{ cm} = 2.11$

SS (madre): $(56 \text{ cm} - 54.94 \text{ cm}) / 1.40 \text{ cm} = 0.76$

SS (padre): $(60 \text{ cm} - 55.95 \text{ cm}) / 1.34 \text{ cm} = 3.02$

SS medio de los padres: 1.89

La intersección entre ambas líneas (el SS del niño y el SS medio de los padres) se encuentra dentro del área delimitada por las líneas discontinuas; por tanto, la macrocefalia de la niña podría ser de origen familiar (**Figura 2**).

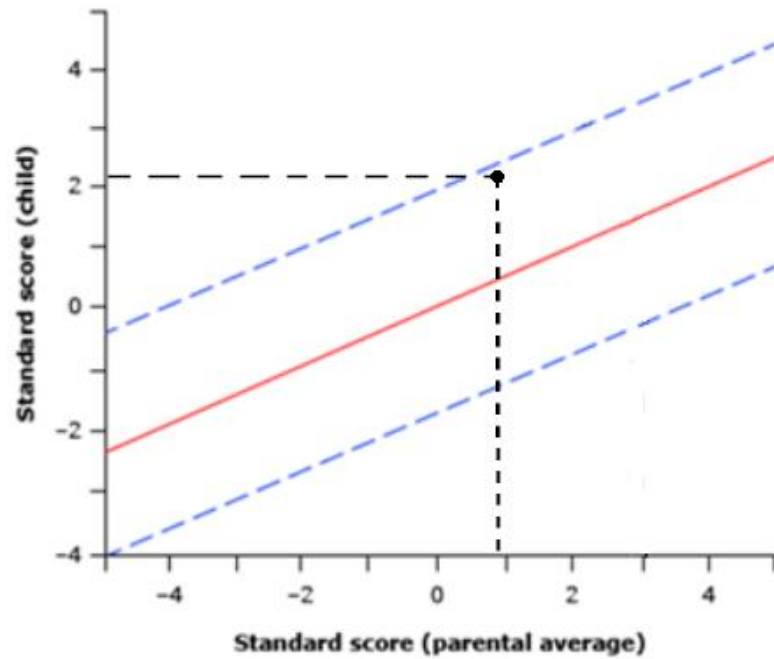


Figura 2. Representación de los PC de los SS de los padres en la gráfica de Weaver.

BIBLIOGRAFÍA

1. Patterson MC, Firth H V. Etiology and evaluation of macrocephaly in infants and children. En: UpToDate. 2021 [en línea] [consultado el 01/06/2022]. Disponible en www.uptodate.com/contents/macrocephaly-in-infants-and-children-etiology-and-evaluation
2. Orrù E, Calloni SF, Tekes A, Huisman TAGM, Soares BP. The Child With Macrocephaly: Differential Diagnosis and Neuroimaging Findings. [AJR Am J Roentgenol.](https://doi.org/10.2214/ajr.17.17000) 2018;210(4):848-59.
3. Accogli A, Geraldo AF, Piccolo G, Riva A, Scala M, Balagura G, *et al.* Diagnostic Approach to Macrocephaly in Children. [Front Pediatr.](https://doi.org/10.3389/fped.2022.879406) 2022;9:794069.
4. Tomita T. Hydrocephalus in children: Physiology, pathogenesis, and etiology. En: UpToDate. 2017 [en línea] [consultado el 01/06/2022]. Disponible en www.uptodate.com/contents/hydrocephalus-in-children-physiology-pathogenesis-and-etiology
5. Drutz JE, Editor S, Duryea TK, Editor D, Torchia MM. The pediatric physical examination: General principles and standard measurements En: UpToDate .2021 [en línea] [consultado el 01/06/2022]. Disponible en www.medilib.ir/uptodate/show/2865
6. Nichols J. Normal growth patterns in infants and prepubertal children. En: UpToDate. 2021 [en línea] [consultado el 01/06/2022]. Disponible en www.uptodate.com/contents/normal-growth-patterns-in-infants-and-prepubertal-children
7. Weaver DD, Christian JC. Familial variation of head size and adjustment for parental head circumference. [J Pediatr.](https://doi.org/10.1093/ped/71.1.990) 1980;96(6):990-4.