

Alteraciones del tamaño y de la configuración craneana en el lactante

M.C. Germán Schlager C.¹

Abnormal cranial size or form in infants

Abnormalities of cranial size and configuration include macrocephaly, microcephaly and dysmorphic skull. Hydrocephalus, megaencephalus, abnormal growth of skull bones and chronic subdural and epidural collections are among the most important causes of macrocephaly. Primary microcephaly may be due to deficient neuronal proliferation or abnormalities in neural tube segmentation or cellular migration. Secondary microcephaly may be caused by prenatal, perinatal or early postnatal insults like infections, drugs, radiation, hipoxia, among others. Abnormal cranial forms may be sporadic or secondary to genetic and chromosomal diseases. Craneosynostosis can be managed surgically with positive results when early diagnosis and treatment are accomplished.

(Key words: Macrocephaly, microcephaly, dysmorphic skull.)

El crecimiento del cráneo está claramente relacionado con el crecimiento del encéfalo durante la niñez y es importante y rápido durante el período perinatal y en los dos primeros años de vida. El perímetro cefálico, medido sobre la arcada ciliar por delante, pasando por la prominencia occipital por atrás, es un buen índice del tamaño cerebral. En el recién nacido de término el perímetro craneano es de $35 \pm 1,5$ cm y al año de edad alcanza a $47 \pm 2,2$ cm, siendo algo más pequeño en las niñas que en los niños. En el recién nacido pretérmino el perímetro craneano inicial y su crecimiento guardan relación con la edad gestacional¹.

El recién nacido o el lactante con una cabeza anormalmente grande o pequeña constituye a menudo un problema de difícil diagnóstico. Es muy importante determinar con mediciones periódicas del perímetro craneano si existe un crecimiento anormal, por encima o por debajo de lo esperado, en lo posible cotejándolo y registrándolo en una curva de crecimiento normal. Durante los tres primeros meses de vida, en el recién nacido de término se encuentra un crecimiento de 2 cm por mes, que disminuye durante el segundo trimestre a 1 cm por mes y el tercer y cuarto trimestre a 0,5 cm por mes. El crecimiento del perímetro craneano en el prematuro muestra algunas diferencias con el que podría esperarse en el recién nacido de término y con el crecimiento intrauterino: des-

pués de 2 a 4 semanas de crecimiento moderado (0,7 cm por semana), que lleva a medidas algo inferiores a las correspondientes para igual edad concepcional en la curva de crecimiento intrauterino, se observa un período de crecimiento acelerado: aumenta en promedio 4,2 cm entre las 33 y 36 semanas de edad concepcional y 2,4 cm entre las 37 y 40 semanas, lo que lleva a medidas algo superiores a las correspondientes a la curva de crecimiento intrauterino².

La comprobación de cráneo pequeño en un lactante o recién nacido es muy sugerente de insuficiente crecimiento cerebral, aislado o formando parte de un déficit global de crecimiento. Debe excluirse la posibilidad de cierre precoz de suturas (craneosinostosis), trastorno óseo que puede llevar secundariamente a atrofia cerebral por limitación de su expansión y por compresión por aumento crónico de la presión intracraneana. Un cráneo grande, más de dos desviaciones estándar sobre la media para la edad y el sexo correspondientes, tiene habitualmente como causa la acumulación anormal de líquido cefalorraquídeo (LCR) y sólo en raras ocasiones se debe a crecimiento cerebral exagerado (megaencefalia) o a alteraciones óseas.

La forma del cráneo está en parte determinada por su contenido, pero también fuerzas externas que actúan sobre él especialmente a fines del período de gestación y en el parto, así como la fusión anormal de los huesos craneanos tienen un papel de importancia³.

1. Clínica Alemana, Servicio de Pediatría.

MACROCEFALIA

Las principales causas de macrocefalia son hidrocefalia (excesivo volumen de LCR en la cavidad craneana), megaencefalia (aumento de tamaño del cerebro), engrosamiento del cráneo y hematomas crónicos en los espacios subdural o epidural.

Las hidrocefalias usualmente se clasifican en comunicantes (no hay obstrucción a la circulación del LCR) y no comunicantes (hay una obstrucción en el sistema ventricular que impide la circulación del LCR). Las megaencefalias también se dividen en dos categorías: megaencefalia anatómica (megaencefalia primaria y síndromes neurocutáneos) y megaencefalia metabólica (secundaria a edema crónico y acumulación de productos metabólicos). El engrosamiento o la alteración del crecimiento de los huesos craneanos puede deberse a enfermedades generales o a trastornos propios del desarrollo óseo. Los hematomas crónicos tienen habitualmente su origen en traumatismos encefalocraneanos, excesivo moldeado o traumatismos durante el parto y deshidratación o infecciones postnatales.

Hidrocefalia comunicante. Habitualmente es causada por disminución de la reabsorción de LCR en la convexidad craneana, debida a inflamación meníngea crónica, distorsión, bloqueos y fibrosis del espacio subaracnoideo o infiltración tumoral. El exceso de producción de LCR por un papiloma del plexo coroideo es muy poco frecuente. Hay también algunos trastornos genéticos o constitucionales que considerar, entre ellos la acondroplasia y el agrandamiento benigno del espacio subaracnoideo.

La acondroplasia es un trastorno genético, autosómico dominante, que condiciona enanismo por acortamiento proximal de las extremidades y se asocia a macrocefalia. Debido a que los senos venosos de la base del cráneo son de tamaño muy reducido en estos pacientes, hay disminución del retorno venoso, aumento de la presión venosa y menor reabsorción del LCR, que causará hidrocefalia comunicante con tendencia espontánea a estabilizarse, que raras veces requiere de procedimientos quirúrgicos de derivación³.

El agrandamiento benigno del espacio subaracnoideo, conocido también como hidrocéfalo externo, es relativamente común. Muchas veces hay una historia familiar de macrocráneo,

con perímetros craneanos cercanos al percentil 97, canal de crecimiento en el que se mantienen. La tomografía axial computarizada (TAC) muestra ensanchamiento de los surcos y cisuras cerebrales y ensanchamiento del espacio subaracnoideo, especialmente en la región frontal (donde se acepta hasta 5,7 mm como el líquido normal), conservándose el tamaño ventricular sin alteraciones. Su pronóstico espontáneo es bueno y no requiere tratamiento, salvo si el crecimiento craneano continúa y llega a exceder el percentil 97, caso en que se justifica repetir la tomografía computadorizada y, eventualmente, decidir la colocación de una derivación hacia el peritoneo^{4, 5}.

Hidrocefalia no comunicante. En estos casos hay interferencia con la circulación del LCR en el sistema ventricular mismo, con acumulación retrógrada de aquél y dilatación secundaria de los ventrículos. El agrandamiento ventricular puede preceder por período variables de tiempo al crecimiento craneano excesivo y rápido, que es la manifestación clínica más conocida de hidrocefalia. La macrocefalia puede ser evidente en el útero, en el período neonatal o en los primeros meses de vida. El niño tiene la frente grande y sobresaliente, la piel del cráneo estirada, aumento de la circulación venosa, fontanela anterior amplia y tensa y suturas separadas. Los ojos tienden a desviarse hacia abajo, por paresia de la supraversion ocular debida a compresión del tectum mesencefálico (signo del sol poniente). Los reflejos elementales y los patrones conductuales básicos del recién nacido y del lactante aparecen preservados, pero en las hidrocefalias avanzadas hay signos de compromiso corticoespinal y corticobulbar. Ocasionalmente en el recién nacido se encuentra un déficit casi total del desarrollo de los hemisferios cerebrales, o su desaparición casi completa, conservándose las estructuras de la fosa posterior, condición conocida con el nombre de hidranencefalia⁶.

El tratamiento de las distintas formas de hidrocefalia consiste en proporcionar una ruta alternativa al LCR, desde uno de los ventrículos cerebrales a la vena cava superior o a la cavidad peritoneal. El uso de un inhibidor de la anhidrasa carbónica, la acetazolamida, disminuye en 50% la producción de LCR en los plexos coroideos, proporcionando alivio transitorio en los casos en que deba posponerse la intervención quirúrgica.

Las malformaciones que con más frecuencia se encuentran como causa de hidrocefalia son la estenosis congénita del acueducto, la malformación de Arnold-Chiari y la malformación de Dandy-Walker. La primera es causada por un defecto de la organogénesis y a veces por obstrucción inflamatoria del acueducto, que lleva a una hidrocefalia triventricular, con dilatación de los ventrículos laterales y del tercer ventrículo de rápida evolución. La malformación de Arnold-Chiari se encuentra en la mayoría de los pacientes con meningomielocelo y consiste en el desplazamiento caudal del bulbo raquídeo y del IV ventrículo, alargamiento del tronco cerebral y desplazamiento del cerebelo a través del foramen magno. Esta asociación de malformaciones de la fosa posterior, al obstruir la circulación del LCR, causa dilatación de los ventrículos laterales y del III y IV ventrículo. La malformación de Dandy-Walker consiste en una dilatación quística del IV ventrículo, acompañada habitualmente de atresia de los agujeros de Luschka y Magendie, y en 25% de los casos de agenesia del vermis cerebeloso. Es causada por un defecto en la formación del techo del rombencéfalo y puede acompañarse de otras malformaciones del encéfalo^{1, 2}.

Megaencefalia. La megaencefalia anatómica incluye aquellas condiciones en las cuales el cerebro está agrandado como resultado de aumentos de número o tamaño de las células, sin evidencias de encefalopatía o de enfermedad metabólica. La megaencefalia genética abarca aquellas familias en que se presentan macrocefalias, con perímetros craneanos alrededor del percentil 97, sin otras anomalías somáticas y con examen neurológico y función intelectual normales. Pueden diferenciarse de aquellos niños con agrandamiento benigno del espacio subaracnoideo mediante tomografía computadorizada. La megaencefalia con gigantismo es también denominada gigantismo cerebral o síndrome de Sotos. Algunos casos son esporádicos y otros genéticos, transmitidos por herencia autosómica recesiva o dominante. Los estudios cromosómicos son normales. Se trata de niños macrosómicos y de rápido crecimiento hasta los 3 años de edad, con frente prominente, hipertelorismo y paladar ojival. El 80% tiene algún grado de retardo mental. La tomografía computadorizada sólo muestra un discreto aumento del tamaño ventricular y los estudios endocrinológicos son normales. Algunos pacientes con enfermedades neuro-

cutáneas, como la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa, tienen macrocefalia, que se hace evidente durante su desarrollo, y que es causada en algunos casos por hidrocefalia y en otros por megaencefalia. Puede encontrarse hemimegaencefalia, hemihipertrofia corporal o hipertrofia de una sola extremidad. Obviamente, el hallazgo de estas anomalías del crecimiento en un niño aparentemente sano debe alertar sobre la posibilidad de que padezca de una enfermedad neurocutánea⁷.

La megaencefalia metabólica es causada por el almacenamiento intracelular de sustancias anormales o por edema cerebral persistente, en el curso de algunas enfermedades debidas a errores congénitos del metabolismo. Cabe destacar las enfermedades de Canavan y de Alexander, la galactosemia, las gangliosidosis, las leucodistrofias, las mucopolisacaridosis y las enfermedades de orina con olor a jarabe de arce. El agrandamiento cerebral se acompaña paralelamente de regresión psicomotora y de hipertensión intracraneana. En la tomografía computadorizada se evidencia agrandamiento cerebral con ventrículos pequeños⁶.

Trastornos del desarrollo de los huesos craneanos. Cabe mencionar la osteopetrosis, la displasia metafisiaria, la condrodistrofia calcificante y especialmente la disostosis cleidocraneal. Esta última puede confundirse fácilmente con hidrocefalia, ya que suele manifestarse con importante macrocefalia y fontanela anterior muy amplia³.

Colecciones yuxtadurales crónicas. Las colecciones yuxtadurales son causa frecuente de aumento del tamaño craneano y de hipertensión intracraneana en el lactante. La más frecuente y de mayor importancia clínica es el hematoma subdural crónico, aunque también puede producirse en acumulaciones subdurales de LCR (hidroma), de líquido hiperproteico en el transcurso de meningitis (higroma) o de pus (empiema subdural). Los hematomas subdurales crónicos tienen una evolución de más de diez días a partir de hemorragias de origen traumático o causadas por roturas de venas puente en deshidrataciones hipertónicas. Mediante punción subdural pueden extraerse más de 2 ml de líquido, cuya concentración de proteínas es de por lo menos 40 mg/dl mayor que la del LCR obtenido por punción lumbar, con menos de 1 millón de glóbulos rojos por mm³. En 31% de los lactantes con hematoma subdural crónico existe

macrocefalia y 63% tienen fontanela tensa y separación de suturas. El tratamiento actualmente es conservador, ya que la mayor parte de las veces las colecciones subdurales se reabsorben espontáneamente. Las colecciones mayores y muy crónicas pueden requerir de punciones subdurales repetidas y los empiemas subdurales de vaciamiento quirúrgico⁸.

MICROCEFALIA

Un perímetro craneano inferior en dos o más desviaciones estándar a la media para la edad y sexo del niño define la presencia de microcefalia. Sus causas son múltiples, pudiendo tratarse de defectos en el desarrollo del cráneo, con cierre precoz de fontanela y suturas o de trastornos del crecimiento cerebral, ya sea por defectos de la organogénesis cerebral (microcefalias primarias) o como secuelas de afecciones prenatales, del parto, neonatales o del lactante con daño importante del tejido neural (microcefalias secundarias). En los niños con microcefalia el examen neurológico puede ser normal o mostrar variados signos de disfunción dentro de un amplio rango de severidad. Casi siempre se acompaña de retardo mental, pudiendo decirse que hay una relación directa y lineal entre el grado de retraso intelectual y la severidad de la microcefalia⁹.

Microcefalias primarias. La llamada microcefalia vera es causada por déficit de proliferación neuronal, habitualmente heredados en forma autosómica dominante o recesiva. Los recién nacidos afectados presentan cráneos pequeños, con escaso crecimiento ulterior. Esta forma de microcefalia debe diferenciarse de otros defectos de la organogénesis cerebral y de las formas secundarias, siendo particularmente útil, para este efecto, la TAC, que muestra que el cerebro es pequeño pero de aspecto normal.

Los defectos del proceso de vesiculación en la zona anterior del tubo neural producirán malformación del prosencéfalo, con agenesia del cuerpo caloso, ventrículo único cubierto por corteza límbica, microcefalia y malformaciones faciales (ciclopi, hipotelorismo, labio leporino). Los casos más severos corresponden a mortinatos o a recién nacidos que fallecen ulteriormente, pero los más leves, en los cuales hay solamente menor desarrollo del rinencéfalo y de los bulbos olfatorios, suelen tener aspecto

normal, microcefalia moderada, retraso leve del desarrollo psicomotor y a veces epilepsia.

Los trastornos de la migración celular, con migración defectuosa e incompleta de las neuronas destinadas a las capas más superficiales de la corteza cerebral, pueden traducirse en alteraciones de la corteza (agiria, paquigiria) y en acumulación anormal de neuronas en la sustancia blanca (heterotopias). La mitad de los casos tiene microcefalia, pero casi todos presentan retraso del desarrollo psicomotor y crisis convulsivas¹⁰.

Microcefalias secundarias. De las causas prenatales, las infecciones intrauterinas por virus son frecuentes e importantes, destacando el virus de la rubéola y el citomegalovirus. Algunas drogas, tóxicos y radiaciones también pueden producir microcefalia, asociada muchas veces a retardo del crecimiento corporal y a características dismórficas (como el síndrome alcohólico fetal, el síndrome hidantoínico, la exposición a rayos X, etc.).

Las lesiones cerebrales perinatales son la causa más común de crecimiento cerebral deficiente en niños cuyo perímetro craneano al nacer era normal. Deben considerarse especialmente las secuelas de la encefalopatía anóxico-isquémica y de las hemorragias intracraneanas. Jamás puede omitirse la medición del perímetro craneano en los recién nacidos, verificándola varias veces, de ser necesario, en neonatos con cefalohematomas o moldeado craneano excesivo y registrándola apropiadamente, junto con el peso, la talla y la puntuación de Apgar en el carné del recién nacido. Los niños con lesiones cerebrales de origen perinatal, además de microcefalia, presentan parálisis cerebral, retardo mental o crisis convulsivas asociadas^{1, 2}.

Entre las enfermedades postnatales, especialmente del período neonatal o del lactante menor, están las infecciones que pueden producir destrucción del tejido neural (meningitis y encefalitis), las enfermedades crónicas de otros órganos y sistemas y la desnutrición precoz y grave.

ALTERACIONES DE LA FORMA CRANEANA

La forma del cráneo no sólo depende de su contenido sino también de fuerzas de moldeado externo operantes en el útero o el transcurso del parto y del cierre oportuno y armónico de las diferentes suturas craneanas. Las alteraciones de la forma del cráneo, sean aisladas o formando

parte de un trastorno del crecimiento mismo, son esporádicas en la mayoría de los casos, pero también pueden corresponder a trastornos genéticos o cromosómicos, como deleciones parciales o síndromes conocidos. Por sus características destacan la disostosis cráneo-facial o enfermedad de Crouzon y la acrocefalosindactilia o síndrome de Apert³.

Craneoestenosis. Los términos "craneoestenosis" y "craneosinostosis" describen el cierre precoz de una o más suturas craneanas, lo que determinará una forma craneana anormal. El cierre precoz de las fontanelas y suturas en los niños con microcefalia se debe a la falta de la presión intracraneana normal necesaria para mantener las suturas con su separación fisiológica. En las craneosinostosis que afectan varias suturas se producirá microcefalia por el déficit de crecimiento óseo, con constricción del crecimiento cerebral, síntomas de hipertensión intracraneana y daño cerebral secundario. La alteración más comúnmente encontrada de la forma del cráneo es la escafocefalia, causada por la fusión prematura de la sutura sagital, lo que hace crecer al cráneo muy alargado en sentido anteroposterior. La fusión prematura de ambas suturas coronales llevará a una braquicefalia y la fusión de sólo una sutura coronal o lambdoidea llevará a un desarrollo asimétrico conocido como plagiocefalia¹⁻³.

En los casos en que hay fusión de varias suturas y el crecimiento craneano es insuficiente, con signos de hipertensión intracraneana y riesgo de atrofia cerebral secundaria, es necesario efectuar su corrección quirúrgica, practicando suturas artificiales mediante incisiones óseas paralelas a las suturas cerradas y permitiendo así la reexpansión cerebral y la continuación del crecimiento craneano. Ocasionalmente esta intervención puede ser necesaria por razones cosméticas, especialmente en plagiocefalias muy severas y deformantes.

RESUMEN

Las principales alteraciones del tamaño y de la configuración craneana en el lactante pue-

den clasificarse en macrocefalia, microcefalia y alteraciones de la forma del cráneo. Entre las principales causas de macrocefalia están la hidrocefalia, megacefalia, el engrosamiento de las paredes del cráneo y los hematomas crónicos subdurales y epidurales. Entre las microcefalias destacan las primarias por fallas de proliferación neuronal, defectos del proceso de vesiculación del tubo neural y los trastornos de la migración celular. Las microcefalias secundarias más frecuentes son aquellas debidas a infecciones intrauterinas, drogas, tóxicos, radiaciones, hipoxia e infecciones postnatales. Entre las alteraciones de la forma del cráneo son frecuentes las esporádicas y las debidas a trastornos genéticos o cromosómicos, siendo las craneostenosis una de las más frecuentes y susceptibles de corrección quirúrgica con resultados positivos si el diagnóstico se hace precozmente.

(Palabras clave: microcefalia, macrocefalia, dismorfias craneanas.)

REFERENCIAS

1. Clifford-Rose F.: Paediatric Neurology. Blackwell Sc. Public. Oxford, 1979.
2. Schlager G.: Neuropediatría 1: Neurología del recién nacido. Ed. Andrés Bello, Santiago, 1983.
3. Jacobson R.: Abnormalities of the skull in children. Neurologic Clinics 1985; 3: 117-144.
4. Lorber J., Priestly B.: Children with large heads: A practical approach to diagnosis in 557 children with special reference to 109 children with megaencephaly. Dev Med Child Neurol 1981; 23: 494.
5. Weaver D., Christian J.: Familial variation of head size and adjustment for parenteral head circumference. J Pediatr 1980; 96: 990.
6. Donat J.: Evaluation of macrocrania using computed tomography. Am J Dis Child 1981; 135: 1118.
7. De Myer W.: Megalencephaly: types, clinical syndromes and management. Pediatr Neurol 1986; 2: 321.
8. Hamza M., Bodensteiner J., Noorani P.: Benign extracerebral fluid collections: A cause of macrocrania in infancy. Pediatr Neurol 1987; 3: 218.
9. Jaworski M., Hersh J., Donat J.: Computed tomography of the head in the evaluation of microcephaly. Pediatrics 1986; 78: 1064.
10. Jellinger K., Gross H., Kaltenbach E.: Holoprosencephaly and agenesis of the corpus callosum. Acta Neuropathol 1981; 55: 1.