

Microcefalia Congénita

Definición: circunferencia craneana $<$ a menos 2 desviaciones estándares (menor a percentil 2,3) de la curva de Alarcón y Pittaluga (**Anexo 1**). Es un hallazgo al examen físico que no debe ser considerado por sí sólo como una enfermedad o diagnóstico.

Técnica de medición de circunferencia craneana: (**Anexo 2**)

- Medir alrededor del contorno más amplio (1-2 dedos sobre cejas, desde hueso frontal y pasando sobre prominencia occipital).
- Repetir medición 3 veces y registrar el perímetro mayor.
- Repetir medición dentro de 24 horas en caso de CC $<$ a menos 2 desviaciones estándares.

Antecedentes y examen físico:

- Familiares: consanguinidad, antecedentes de microcefalia, enfermedades metabólicas o genéticas.
- Embarazo: diagnóstico prenatal de microcefalia.
- Revisar ecografías: anatomía y crecimiento encefálico (ecografías del 2do y 3er trimestre).
- Consumo de drogas y medicamentos: antiepilépticos, alcohol, cocaína.
- Infecciones en embarazo: rubeola, CMV, toxoplasma, Zika, VIH.
- Otras enfermedades durante embarazo: hipotiroidismo, desnutrición grave, diabetes mal controlada, embarazo gemelar con signos de transfusión feto-fetal.
- Examen físico: dismorfias, examen neurológico, relación perímetro cefálico / talla.

Manejo:

Microcefalia CC $<$ a - 2 DS SIN signos de dismorfias. SIN malformaciones asociadas. Examen neurológico NORMAL.
<ul style="list-style-type: none"> • Revisar antecedentes y examen físico. • Interconsulta a Genetista y Neurólogo. • Exámenes generales: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Fondo de ojo. ▪ Potenciales auditivos evocados (BERA screening). ▪ Estudio enfermedades infecciosas: Toxoplasma, CMV, Zika. ▪ Ecografía cerebral. ▪ Screening metabólico ampliado.

Microcefalia CC < a - 2 DS. CON dismorfias y/o malformaciones asociadas o examen neurológico alterado
Microcefalia CC < a - 3 DS. SIN dismorfias. SIN malformaciones asociadas. Examen neurológico normal

- **Agregar los siguientes exámenes:**
 - Electroencefalograma
 - Resonancia de cerebro
 - Estudio genético según examen físico y recomendaciones de genetista

Seguimiento:

Todo RN con microcefalia (CC < a -2DS) se dejará citado a seguimiento:

1. Pediátrico habitual.
2. Neurológico: a los 3 a 6 meses con neurólogo.
3. Genética: según recomendación de genetista.

Bibliografía

1. Ashwal S, Michelson D, Plawner L, Dobyns WB; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. 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 Sep 15;73(11):887-97.
2. Woods CG, Parker A. Investigating microcephaly. *Archives of Disease in Childhood* 2013;98:707-713.
3. Hanzlik E, Gigante J. Microcephaly. *Children (Basel)*. 2017 Jun 9;4(6):47.
4. DeSilva M, Munoz FM, Sell E, Marshall H, Tse Kawai A, Kachikis A, Heath P, Klein NP, Oleske JM, Jehan F, Spiegel H, Nesin M, Tagbo BN, Shrestha A, Cutland CL, Eckert LO, Kochhar S, Bardají A; Brighton Collaboration Congenital Microcephaly Working Group. Congenital microcephaly: Case definition & guidelines for data collection, analysis, and presentation of safety data after maternal immunisation. *Vaccine*. 2017 Dec 4;35(48 Pt A):6472-6482.
5. Surveillance for microcephaly. <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/surveillance-microcephaly-webinar.pdf>
6. Alarcón J, Alarcón Y, Hering, E, Buccioni R. (2008). Curvas antropométricas de recién nacidos chilenos. *Revista chilena de pediatría*, 79(4), 364-372.
7. Milad M, Novoa JM, Fabres J, Samamé M, Aspillaga C. (2010). Recomendación sobre Curvas de Crecimiento Intrauterino. *Revista chilena de pediatría*, 81(3), 264-274.
8. Abuelo D. Microcephaly syndromes. *Semin Pediatr Neurol*. 2007 Sep;14(3):118-27.
9. Sandrine Passemard, Angela M. Kaindl, and Alain Verloes. Microcephaly. *Handbook of Clinical Neurology*, Vol. 111 (3rd series).2013
10. Kempnińska W, Korta K, Marchaj M, Paprocka J. Microcephaly in Neurometabolic Diseases. *Children (Basel)*. 2022 Jan 11;9(1):97.

11. Alcantara D, O'Driscoll M. Congenital microcephaly. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2014 Jun;166 C (2):124-39.
12. Geoff Woods, Alasdair Parker. Microcephaly: A clinical genetics approach. UpToDate. Accessed on August 23, 2022.
13. Julie A Boom. Microcephaly in infants and children: Etiology and evaluation. UpToDate. Accessed on August 23, 2022.
14. Disorders of Brain Size. In Book: Swaiman's Pediatric Neurology 2017 (pp. 173-201).

Anexo 1:

EG. Sem	n	Promedio (cm)	D5	p10	p50	p 90
24	6	23,0	1,0	21,9	23,2	24,4
25	13	24,1	1,2	22,8	24,3	25,7
26	13	25,1	1,3	23,6	25,3	26,9
27	16	26,2	1,4	24,5	26,4	28,1
28	26	27,2	1,5	25,5	27,4	29,1
29	23	28,1	1,5	26,4	28,3	30,1
30	37	29,1	1,5	27,3	29,3	31,0
31	68	30,0	1,5	28,1	30,2	31,8
32	143	30,8	1,5	29,0	31,0	32,6
33	226	31,6	1,4	29,8	31,8	33,3
34	412	32,3	1,4	30,5	32,5	33,9
35	799	33,0	1,3	31,2	33,1	34,5
36	2 128	33,6	1,3	31,9	33,7	35,0
37	6 193	34,1	1,2	32,4	34,2	35,5
38	16 458	34,5	1,2	32,9	34,6	35,9
39	24 752	34,9	1,2	33,2	34,9	36,2
40	20 760	35,1	1,3	33,4	35,1	36,5
41	9 625	35,2	1,4	33,6	35,2	36,8
42	906	35,3	1,5	33,5	35,2	37,0
Total	82 604					

Información conjunta Alarcón y Pittaluga.

EG (semanas)	CC: Promedio (cm)	1ds (cm)	CC: -2ds(cm)	CC: -3ds (cm)
24	23,0	1,0	21,0	20,0
25	24,1	1,2	21,7	20,5
26	25,1	1,3	22,5	21,2
27	26,2	1,4	23,4	22,0
28	27,2	1,5	24,2	22,7
29	28,1	1,5	25,1	23,6
30	29,1	1,5	26,1	24,6
31	30,0	1,5	27,0	25,5
32	30,8	1,5	27,8	26,3
33	31,6	1,4	28,8	27,4
34	32,3	1,4	29,5	28,1
35	33,0	1,3	30,4	29,1
36	33,6	1,3	31,0	29,7
37	34,1	1,2	31,7	30,5
38	34,5	1,2	32,1	30,9
39	34,9	1,2	32,5	31,3
40	35,1	1,3	32,5	31,2
41	35,2	1,4	32,4	31,0
42	35,3	1,5	32,3	30,8

Anexo 2:

Measuring Head Circumference



Proper positioning of measuring tape:
Widest circumference, avoiding ears



Baby with Typical Head Size



Baby with Microcephaly



Baby with Severe Microcephaly



Anexo 3: causas de microcefalia congénita

Genéticas
Sindromático:
Trisomías 13,18,21.
Deleciones: 4p (Wolf-Hirschhorn), 5p15.2 (cri-du-chat), 7q11.23 (Williams), 22q11 (velocardiofacial).
Cornelia de Lange, Holoprosencefalia, Smith-Lemli-Opitz, Seckel.
Aislado:
Microcefalia autosómica dominante o recesiva, microcefalia ligada al X.

Adquiridas
Injurias perinatales:
Accidente vascular isquémico o hemorrágico.
Muerte de un gemelo monocorial.
Infecciones:
TORCHES (toxoplasmosis, rubeóla, cytomegalovirus, herpes simplex, sífilis), VIH, Zika.
Teratógenos:
Alcohol, fenitoína, radiación.
Fenilketonuria materna.
Diabetes materna con mal control.
Déficits Maternos:
Hipotiroidismo, deficiencia de folato, desnutrición.

Síndrome genéticos asociados a microcefalia y epilepsia severa**Malformaciones estructurales:**

Lisencefalia clásica, ligada al X o autosómica recesiva con hypoplasia cerebellar.

Polimicrogiria bilateral frontoparietal.

Esquizencefalia.

Holoprosencefalia.

Síndromes:

Wolf-Hirschhorn

MEHMO (retardo mental, epilepsia, hipogonadismo, microcefalia, obesidad)

Mowat-Wilson (microcefalia, retardo mental, dismorfias facials, con o sin Hirschsprung)