

Macrocefalia

Definición: medición de perímetro cefálico > 2 desviaciones estándar según la curva de Alarcón y Pittaluga. Puede o no tener diagnóstico e imagenología prenatal.

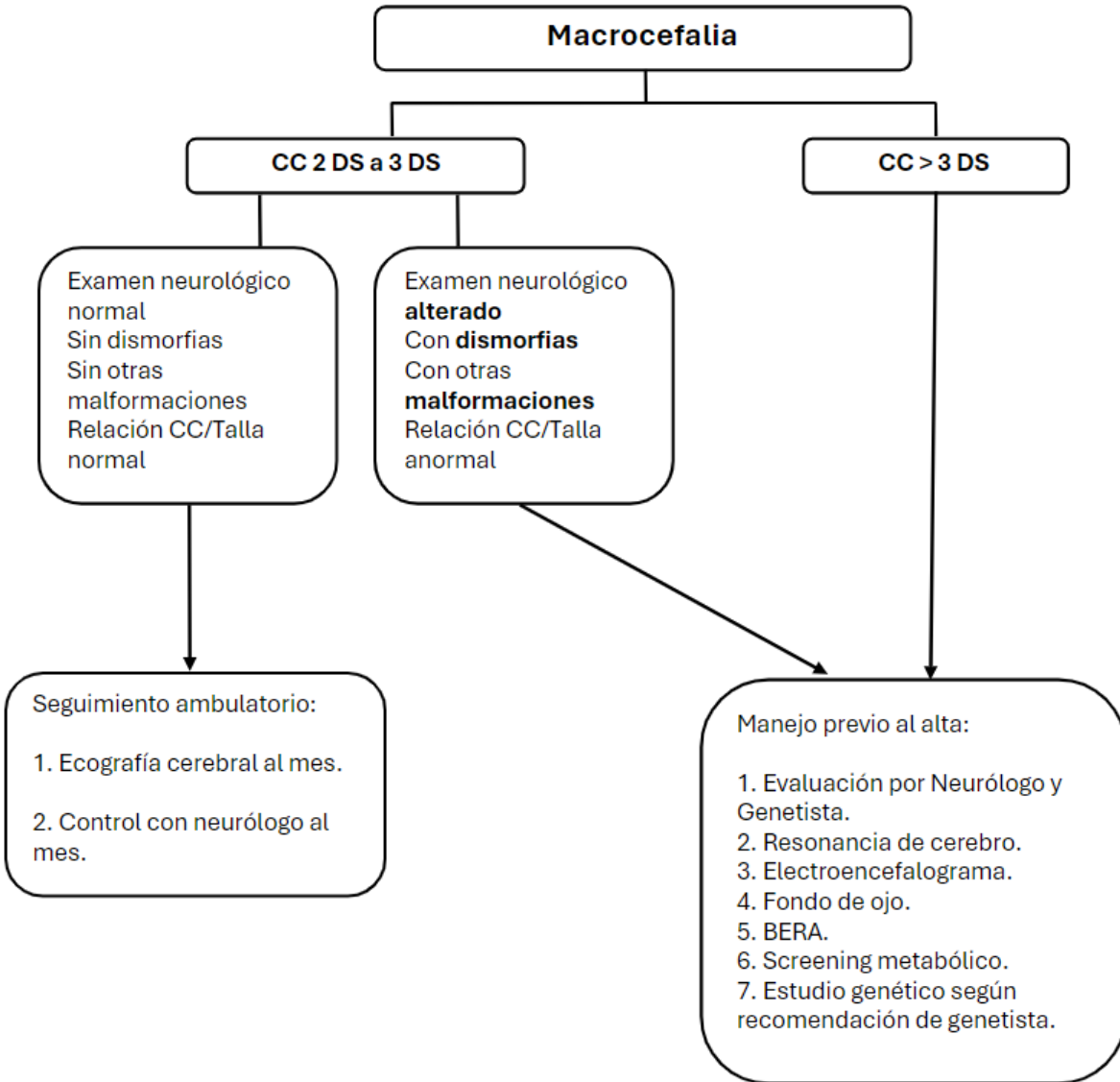
Técnica de medición de circunferencia craneana:

- Medir alrededor del contorno más amplio (1-2 dedos sobre cejas, desde hueso frontal y pasando sobre prominencia occipital).
- Si $CC > 2 DS$, repetir medición después de 24 horas del nacimiento, asegurándose que la bolsa serosanguínea y las deformaciones plásticas asociadas al parto estén resueltas.

Antecedentes y examen físico:

- Familiares: consanguinidad, antecedentes de enfermedades metabólicas o genéticas, trastornos neurocutáneos, TEA, discapacidad intelectual, macrocefalia de los padres ($CC > 58$ cm en hombres, $CC > 57$ cm en mujeres).
- Embarazo: diagnóstico prenatal de macrocefalia.
- Revisar ecografías: anatomía y crecimiento encefálico (ecografías del 2° y 3er trimestre).
- Examen físico: relación perímetro cefálico / talla, dismorfias faciales, alteraciones de la forma craneal, cefalohematomas o bolsa serosanguínea, examen neurológico (tensión de fontanela, focalidad neurológica, signos de HTIC, hipo/hipertonía, reflejos, succión), signos de trastornos neurocutáneos o malformaciones vasculares, signos de displasia esquelética, visceromegalias.

Manejo: según algoritmo.



Anexo: causas de macrocefalia.

Megalencefalia anatómica

Sobrecrecimiento	Síndrome de Sotos Síndrome de Proteus Síndrome de Beckwith-Wiedemann
Sobrecrecimiento y malformaciones vasculares	Síndrome de megalencefalia - malformación capilar Síndrome de Klippel-Trenaunay
Trastornos neurocutáneos	Neurofibromatosis tipo 1 Complejo esclerosis tuberosa Síndrome de Gorlin
Otras	Síndrome de X-frágil Mutaciones PTEN (megalencefalia + TEA) MPPH (megalencefalia, polidactilia, polimicrogíria, hidrocefalia).

Megalencefalia metabólica

Leucoencefalopatías	Leucodistrofia metacrómica Leucodistrofia con sustancia blanca evanescente Enfermedad de Canavan Enfermedad de Alexander Leucoencefaloptaía con quistes subcorticales
Enfermedades lisosomales	Mucopolisacaridosis Esfingolipidosis
Acidurias orgánicas	Aciduria glutárica tipo I Aciduria L-2 hidroxiglutárica

	Aciduria D-2 hidroxiglutárica
Aminoacidopatías	Enfermedad de orina con olor a jarabe de are
Galactosemia	

Hidrocefalia

Comunicante	Aumento benigno del espacio subaracnoideo (BEES o hidocefalia externa benigna) Malformación de Chiari Malformación de Dandy-Walker Papiloma de plexos coroideos Post hemorrágica Acondroplasia
No comunicante / Obstructiva	Estenosis del acueducto de Silvio Atresia foramen de Monro Hematoma Lesiones ocupantes de espacio

Otras causas

Aumento de sangre	Hemorragia (intraventricular, subdural, epidural, subaracnoidea) Malformación arteriovenosa
Aumento del hueso	Expansión de la médula ósea (anemias hemolíticas hereditarias con hematopoyesis acelerada) Trastornos óseos primarios (acondroplasia, osteogénesis imperfecta, osteopetrosis)

Bibliografía:

1. Accogli A, Geraldo AF, Piccolo G, Riva A, Scala M, Balagura G, Salpietro V, Madia F, Maghnie M, Zara F, Striano P, Tortora D, Severino M, Capra V. Diagnostic Approach to Macrocephaly in Children. *Front Pediatr*. 2022 Jan 14; 9 :794069.
2. Pirozzi F, Nelson B, Mirzaa G. From microcephaly to megalencephaly: determinants of brain size. *Dialogues Clin Neurosci*. 2018 Dec;20(4):267-282.
3. Disorders of Brain Size. In Book: Swaiman's Pediatric Neurology 2017 (pp. 173-201).
4. Alteraciones del perímetro cefálico: macrocefalia y microcefalia. *Pediatr Integral* 2020; XXIV (7): 357 – 366. Disponible: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2020-10/alteraciones-del-perimetro-cefalico-macrocefalia-y-microcefalia/>
5. Macrocefalia y microcefalia. AEPED. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/13.pdf>
6. Julie A Boom. Macrocephaly in infants and children: Etiology and evaluation. In: UpToDate, Shefner JM (Ed), UpToDate, Waltham, MA. (Accessed on July 31, 2024).
7. Rollins JD, Collins JS, Holden KR. United States head circumference growth reference charts: birth to 21 years. *J Pediatr*. 2010 Jun;156(6):907-913.e2.
8. Thomas CN, Kolbe AB, Binkovitz LA, McDonald JS, Thomas KB. Asymptomatic macrocephaly: to scan or not to scan. *Pediatr Radiol*. 2021 May;51(5):811-821.
9. Neuberger I, Stence NV, Maloney JA, White CJ, Mirsky DM. Imaging of Macrocephaly. *Clin Perinatol*. 2022 Sep;49(3):715-734.