

# DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA MACROCEFALIA EN PEDIATRÍA

Laila Zitan Said<sup>1</sup>, José Miguel Escudero Fernandez<sup>2</sup>, Ignacio Delgado Alvarez<sup>2</sup>, Angel Sanchez-Montañez Garcia-Carpintero<sup>2</sup>, Maria Ibnoukhatib,<sup>2</sup> Gador Sanabria Medina<sup>1</sup>, Elida Vazquez Mendez<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Torrecárdenas

<sup>2</sup>Hospital Universitario Valle de Hebrón

# OBJETIVOS DOCENTES

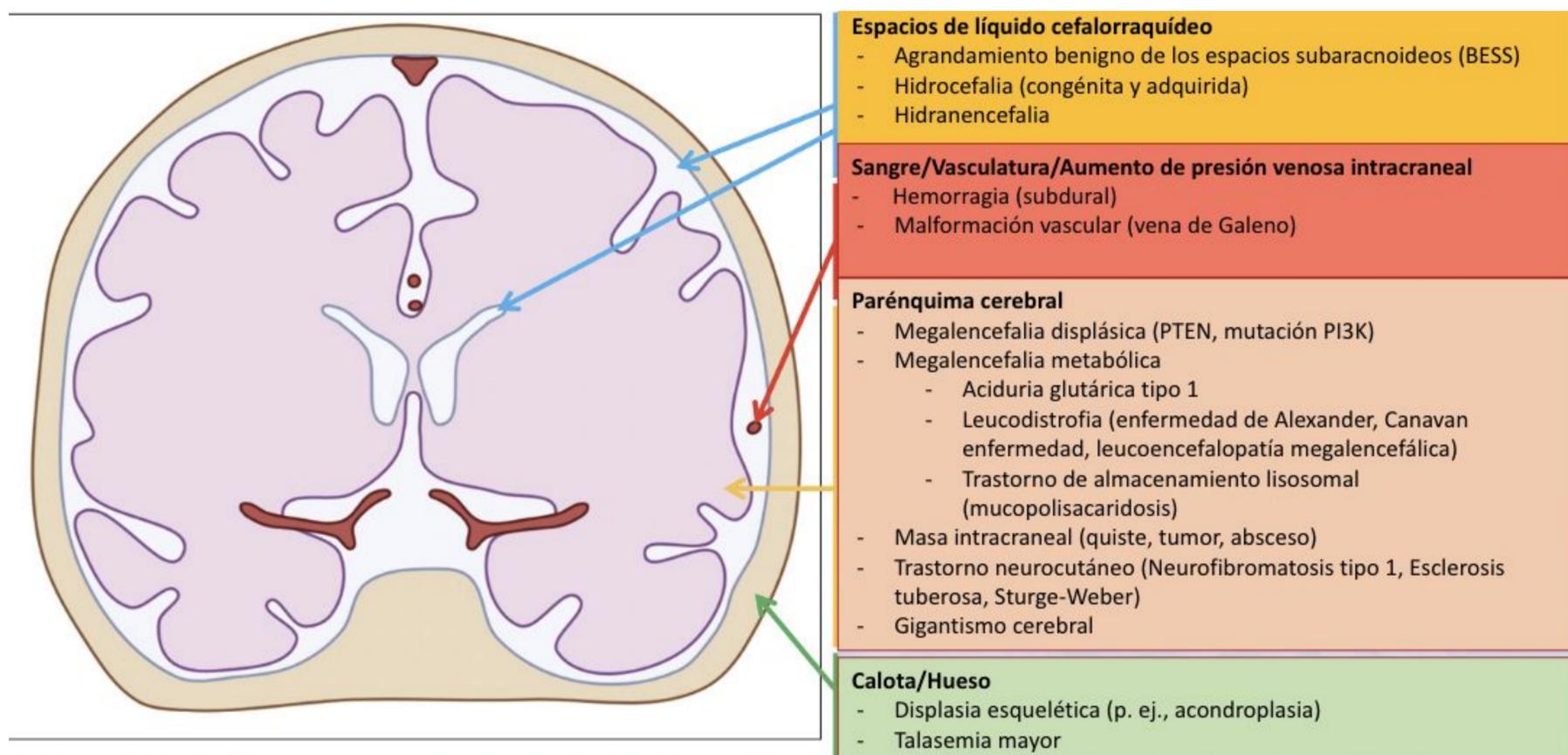
1. Realizar una descripción de las condiciones pediátricas más frecuentes que pueden manifestarse con macrocefalia.
2. Identificar hallazgos radiológicos importantes que deben informarse durante la interpretación de imágenes.

# REVISIÓN DEL TEMA

Las alteraciones del perímetro craneal son un motivo de consulta frecuente en pediatría y la macrocefalia, una indicación común de neuroimagen.

La macrocefalia es un término clínico definido como una circunferencia occipitofrontal superior a 2 desviaciones estándar por encima de la media.

En la mayoría de casos es una macrocefalia familiar pero existen múltiples patologías subyacentes que se han de tener en cuenta.



## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo: - Agrandamiento benigno de los espacios subaracnoideos

El agrandamiento benigno de los espacios subaracnoideos (BESS por sus siglas en inglés) es la causa más común de macrocefalia pediátrica, con una incidencia estimada de 0,5 por 1000 nacidos vivos.

Es un condición que se diagnostica a partir de los 4-5 meses y se suele resolver de forma espontánea alrededor de los 2 años, con recuperación del diámetro normal de los espacios aracnoideos aunque la macrocefalia puede persistir.

Parece que se debe a una maduración tardía de las vellosidades aracnoideas que dificulta la absorción de LCR.

La medición de la prominencia de los espacios subaracnoideos se realiza en un plano coronal (Imagen 1). Puede asociar leve dilatación de los ventrículos laterales sin hidrocefalia. Es necesario identificar la vena cortical atravesando el espacio aracnoideo.

- a. Cisura interhemisférica >6-8.5 mm
- b. Espacio seno-cortical: 2-10 mm
- c. Espacio subaracnoideo frontal:
  - Neonatos: 3.3-5 mm
  - 1 mes a 1 año: 4-10 mm

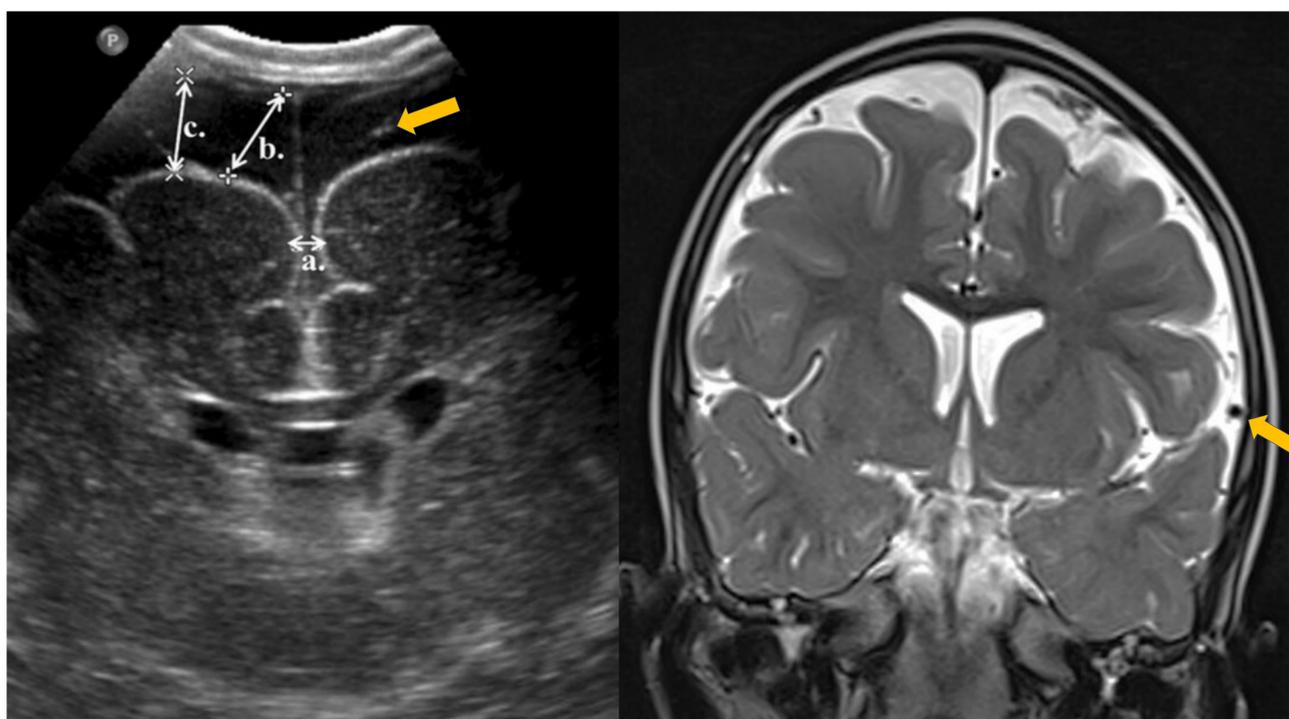


Imagen 1: Agrandamiento benigno de los espacios subaracnoideos (BESS). Signo de la vena cortical (□)

## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo: -Agrandamiento benigno de los espacios subaracnoideos

### Diagnóstico diferencial:

Debe realizarse con los higromas o hematomas subdurales crónicos (Imagen 2) en que las venas corticales se sitúan adyacentes al parénquima cerebral sin atravesar la colección.

Existen la duda en la literatura de si la tensión que sufren las venas puente en pacientes con BESS las hacen más propensas a su rotura ante traumatismos de menor intensidad dando lugar a hematomas subdurales.

Independientemente de la preexistencia de BESS, la presencia de hematomas extraxiales en diferentes estadios evolutivos con rotura de venas puente asociados a lesiones parenquimatosas, hemorragias retinianas y determinados tipos de fractura ha de orientar a la presencia de un trauma no accidental.

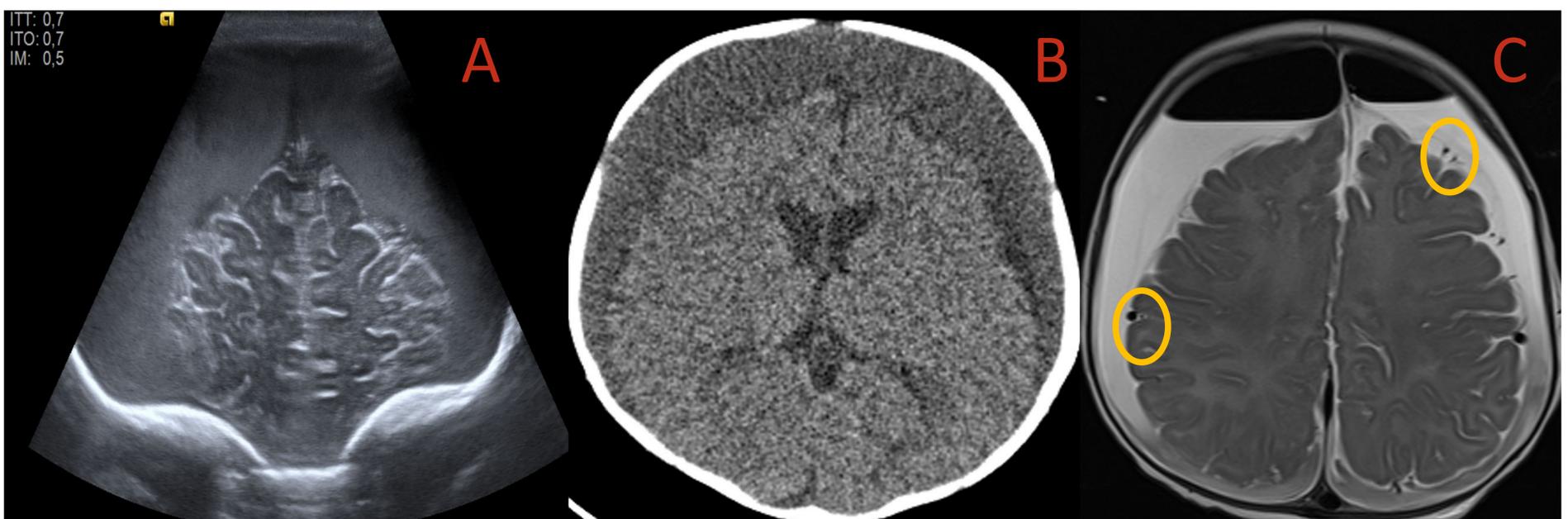


Imagen 2: Ecografía (A) TC (B) y RM T2 (C) en paciente con trauma no accidental. Colecciones subdurales bilaterales ecogénicas / densas que ejercen efecto de masa y desplazan y comprimen las venas corticales contra el parénquima lejos de la tabla interna (círculos) visibles en secuencia T2 de RM post-drenaje (vease neumocéfalo frontal).

## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrocefalia (congénita y adquirida)

Exceso de LCR por un desajuste entre su producción y absorción.

Dicha cantidad de LCR depende de los cambios hemodinámicos a lo largo del ciclo cardíaco, la distensibilidad del parénquima cerebral, el intercambio hidrostático de líquido en la circulación venosa y el sistema glinfático.

El volumen total de LCR depende de la edad, con un máximo de 150 mL a partir de los 5 años y la tasa de producción de LCR es de 500 mL por día.

### Hallazgos radiológicos hidrocefalia:

- En neonatos y lactantes, el tamaño ventricular depende de la edad y se pueden representar en gráficas de percentiles (imagen 3). Los parámetros más usados por su reproducibilidad son el índice de Levene o índice ventricular ( $\square$ ), el grosor del asta frontal ventricular (\*), ambos medidos en plano coronal, y la distancia tálamo-occipital ( $\square$ ) en plano sagital (imagen 4)
- En niños y adolescentes se usa el índice de Evans igual que en los adultos
- Existen múltiples hallazgos en TC y RM que orientan a la presencia de hidrocefalia, como: dilatación del asta temporal > 5mm, colapso de los espacios aracnoideos y las cisternas de la base, distensión de los recesos del III ventrículo, abombamiento del cuerpo calloso, trasudación transependimaria, ...
- Secuencias potenciadas en T2 (TSE o space) potencian los artefactos de flujo en puntos de mayor velocidad como el acueducto de Silvio o los agujeros de Monro); y secuencias Phase Contrast "in plane" y "through plane" permiten valorar el LCR de forma dinámica y cuantitativa.

Ventricular Width Centile Chart

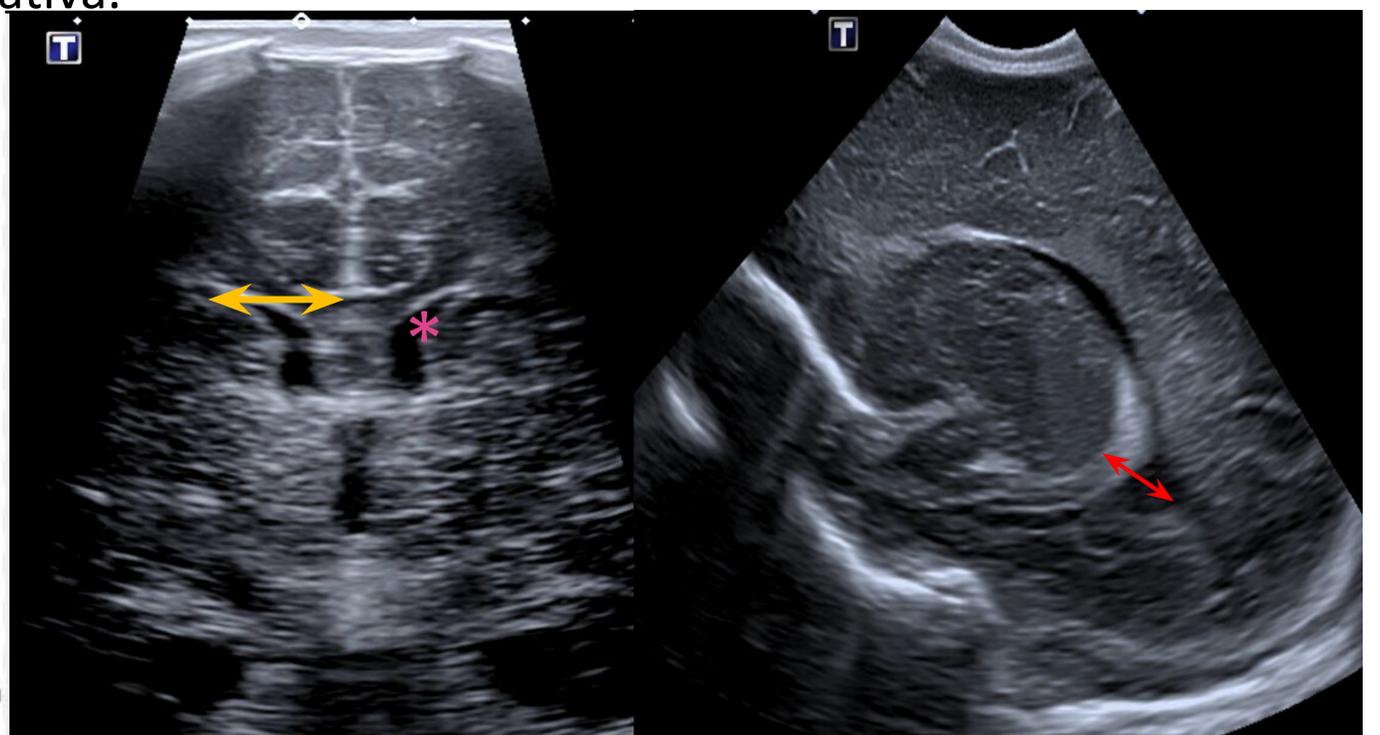
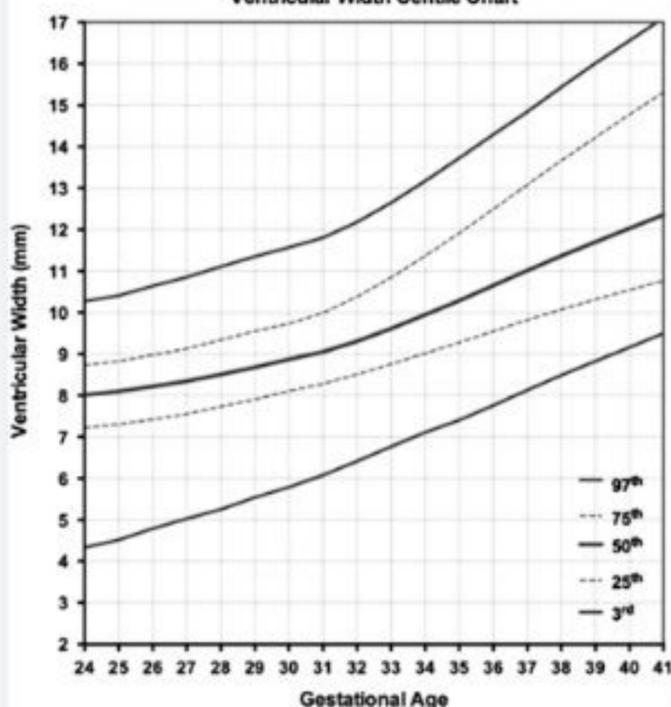
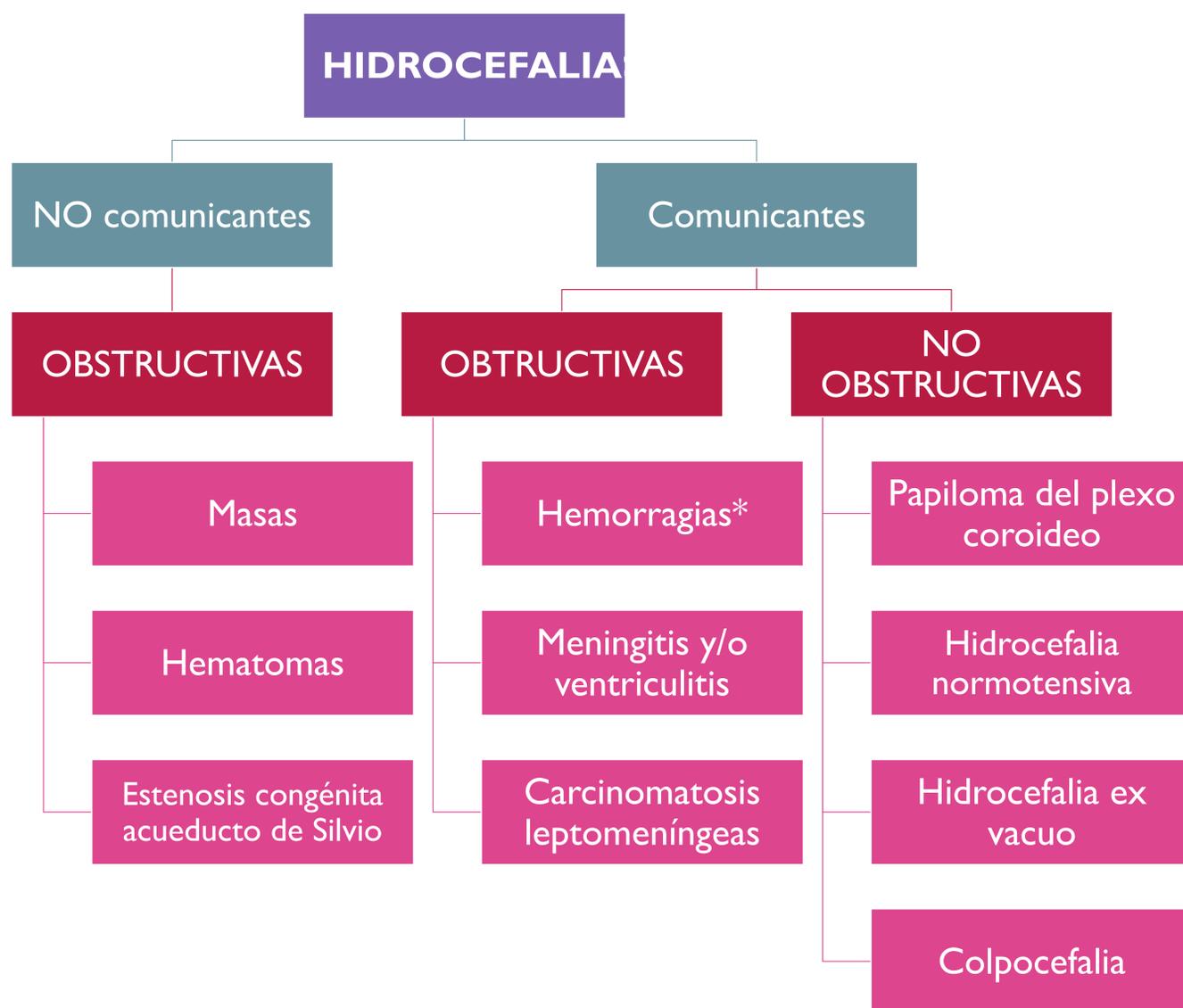


Imagen 3

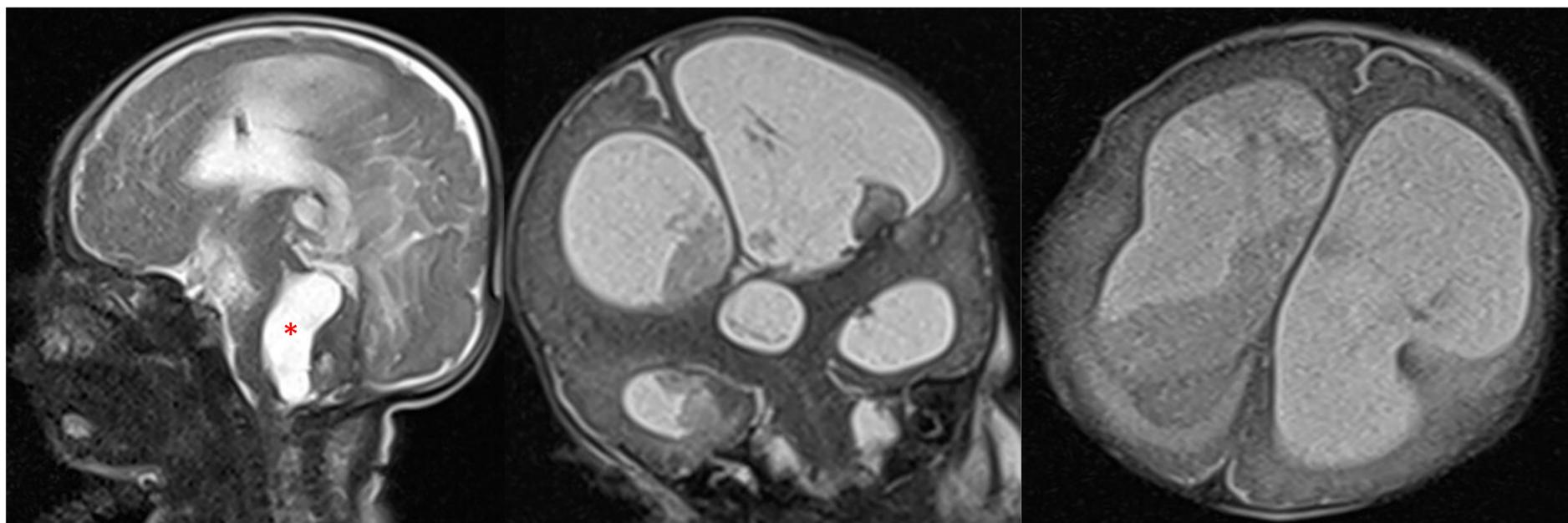
Imagen 4

## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrocefalia (congénita y adquirida)



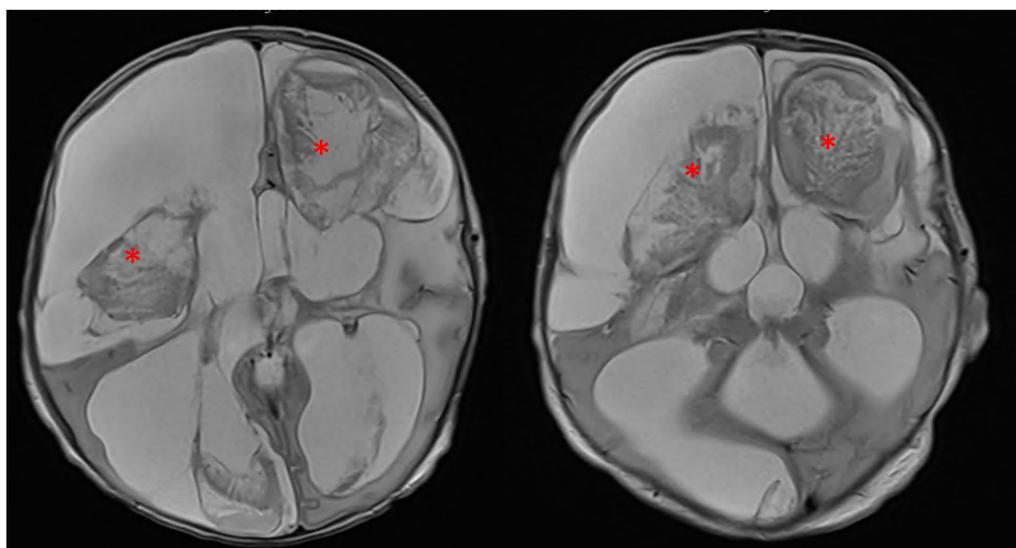
## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrocefalia (congénita y adquirida)

### Hidrocefalia comunicante



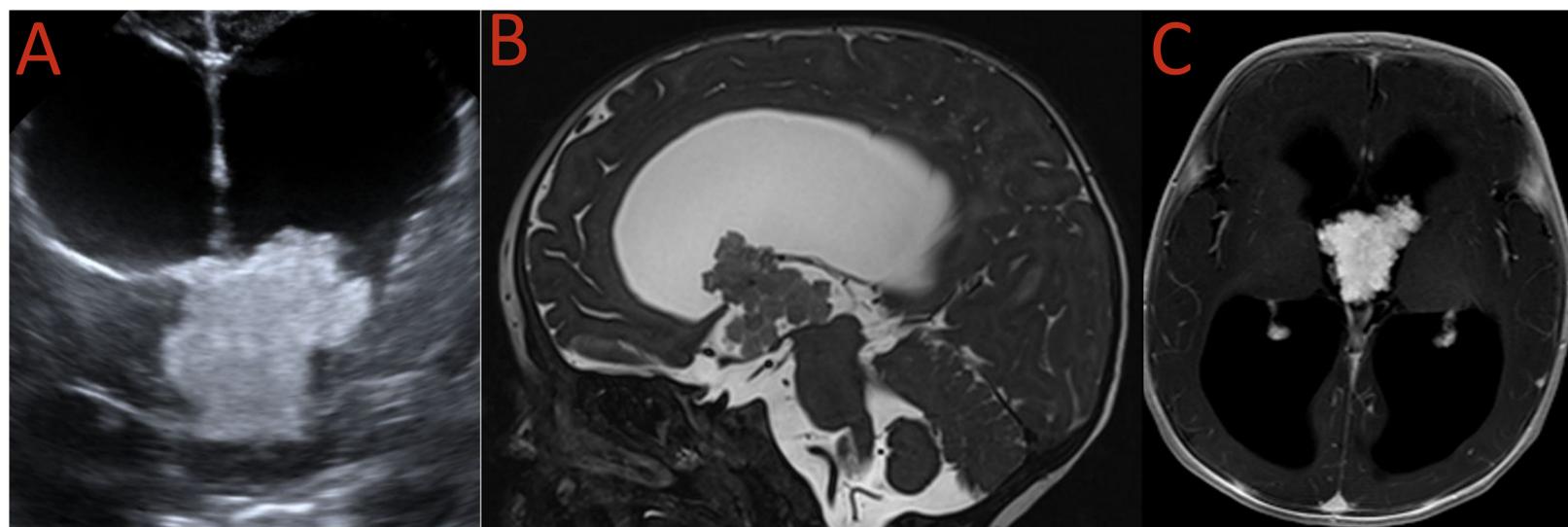
**Imagen 5. Hidrocefalia post hemorrágica en RNPT con hemorragia de matriz germinal.**

Secuencia potencia en T2 que muestra hidrocefalia dismórfica con contenido hemático intraventricular y severa leucoencefalopatía subcortical. IV ventrículo aislado (\*)



**Imagen 6. Hidrocefalia por meningoencefalitis por *Serratia* en RNPT de 29 semanas.**

Secuencia potenciada en T2 con múltiples abscesos intracraniales (\*) comunicadas con el sistema ventricular.

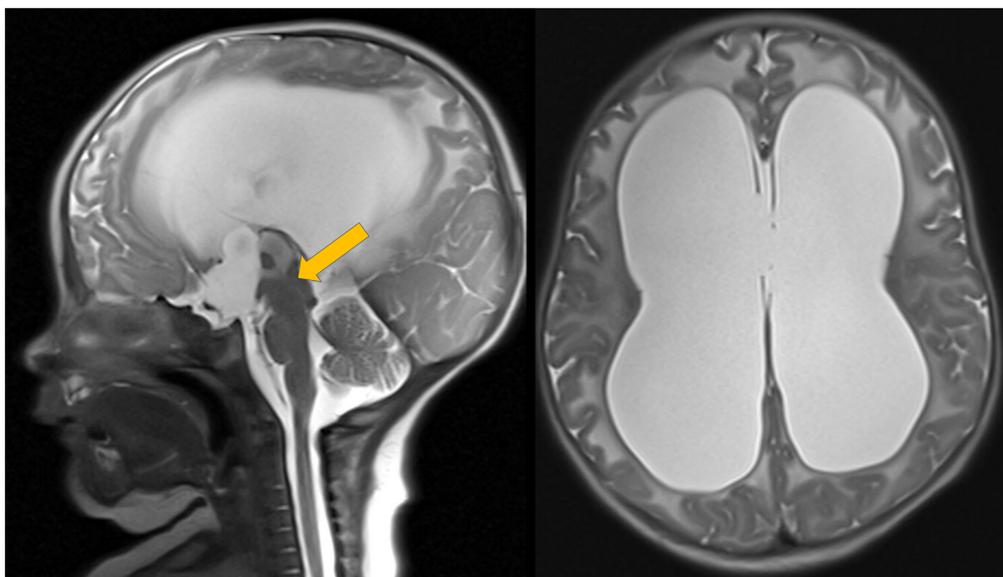


**Imagen 7. Tumor del plexo coroideo.** Masa lobulada similar a una coliflor hiperecogénica en ecografía (A), hiperintensa con imágenes de vacío de señal en T2 (B) y realce intenso tras la administración de contraste (C) e hidrocefalia asociada.

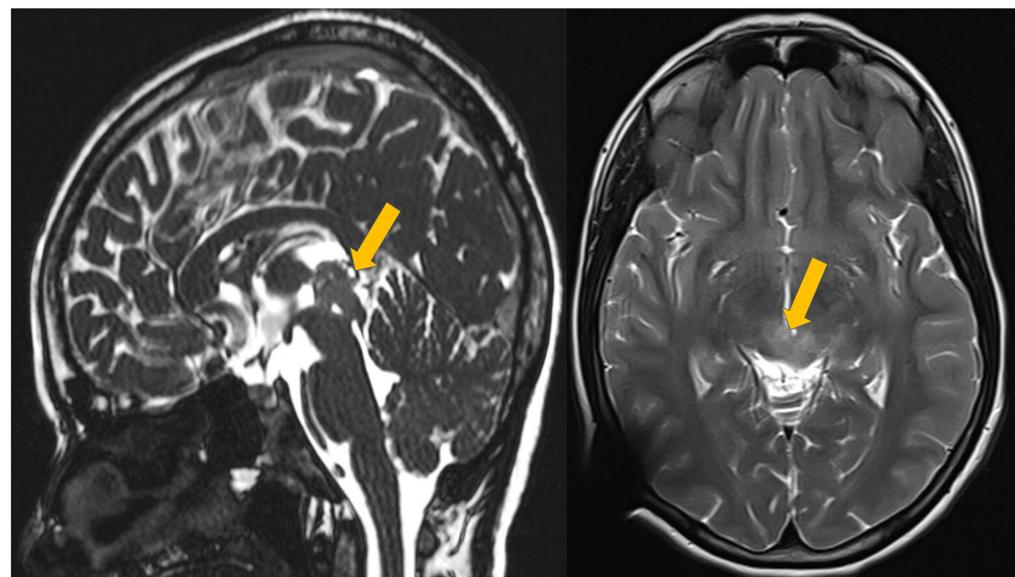
## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrocefalia (congénita y adquirida)

Hidrocefalia no comunicante (en la mayoría de casos por estenosis del acueducto de Silvio)

- Estenosis congénita del acueducto de Silvio por membranas (imagen 8)
- Compresión extrínseca por:
  - Gliomas de bajo grado del tectum mesencefálico (imagen 9)
  - Tumores de fosa posterior como ATRT (tumor teratoide-rabdoide atípico) (imagen 10) o pineoblastoma (imagen 11)
  - Malformaciones vasculares como la dilatación aneurismática de la vena de Galeno (imagen 12)
  - Quistes fosa posterior (imagen 13)
- Malformación del tronco encefálico:
  - **Diplasia de la unión diencéfalo mesencefálica (imagen 14 y 15).**
  - **Síndrome de Walker Warburg (imagen 16):** forma letal extremadamente rara de distrofia muscular congénita. Asocia: heterotopias corticales, hipomielinización, polimicrogiria, hipoplasia pontocerebelosa, disgenesia/agenesia cuerpo calloso.
  - **Dandy Walker (imagen 17):** hipoplasia del vermis con rotación cefálica, dilatación quística del IV ventrículo y fosa posterior agrandada con inversión torcular-lambdaidea.



**Imagen 8. Estenosis congénita del acueducto de Silvio (□)**  
Secuencias potenciadas en T2 muestran ventriculomegalia masiva con destrucción de cuerpo calloso y septum pellucidum e importante adelgazamiento de la sustancia blanca periventricular.

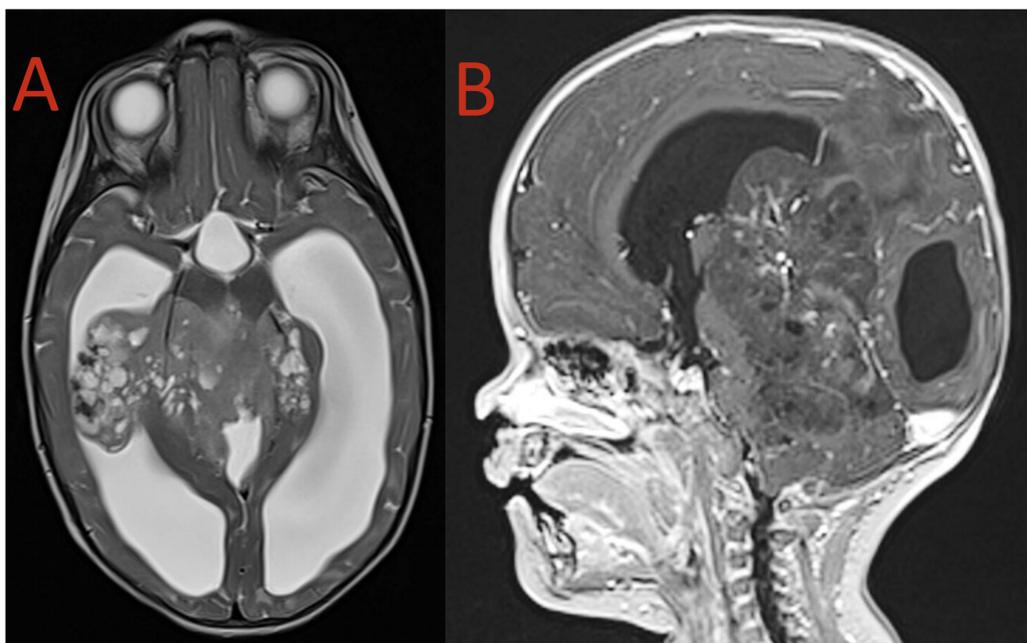


**Imagen 9. Glioma bajo grado tectum mesencefálico.**

Secuencias potenciadas en T2 muestran engrosamiento y aumento de señal del tectum mesencefálico y obstrucción del acueducto de Silvio.

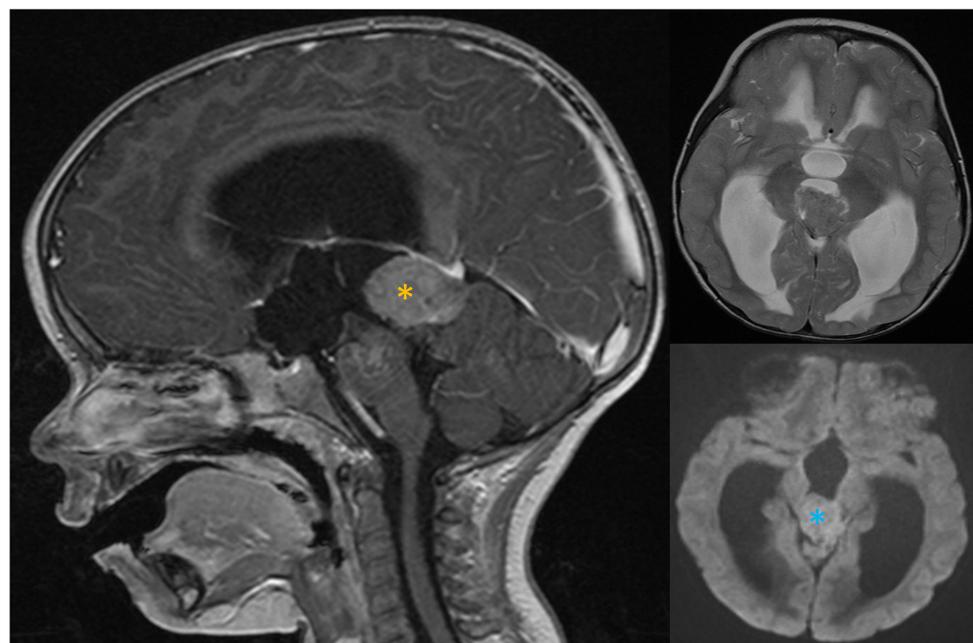
Estudio realizado en paciente sin ventriculomegalia por válvula derivativa ya colocada.

## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrocefalia (congénita y adquirida)



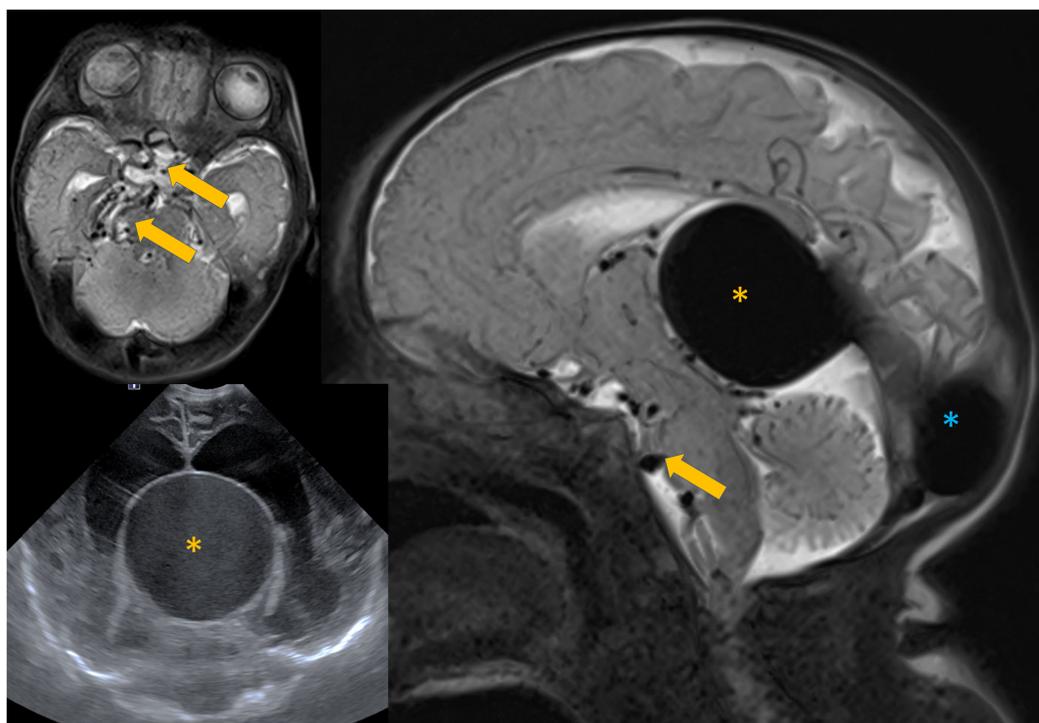
**Imagen 10. Tumor teratoide/rabdoide atípico (ATRT).**

Voluminosa lesión sólida quística con microhemorragias en fosa posterior con extensión supratentorial que condiciona severa ventriculomegalia por compresión extrínseca del acueducto de Silvio, hiperintensa en secuencia T2 (A) y realce parcheado débil tras la administración de contraste (B).



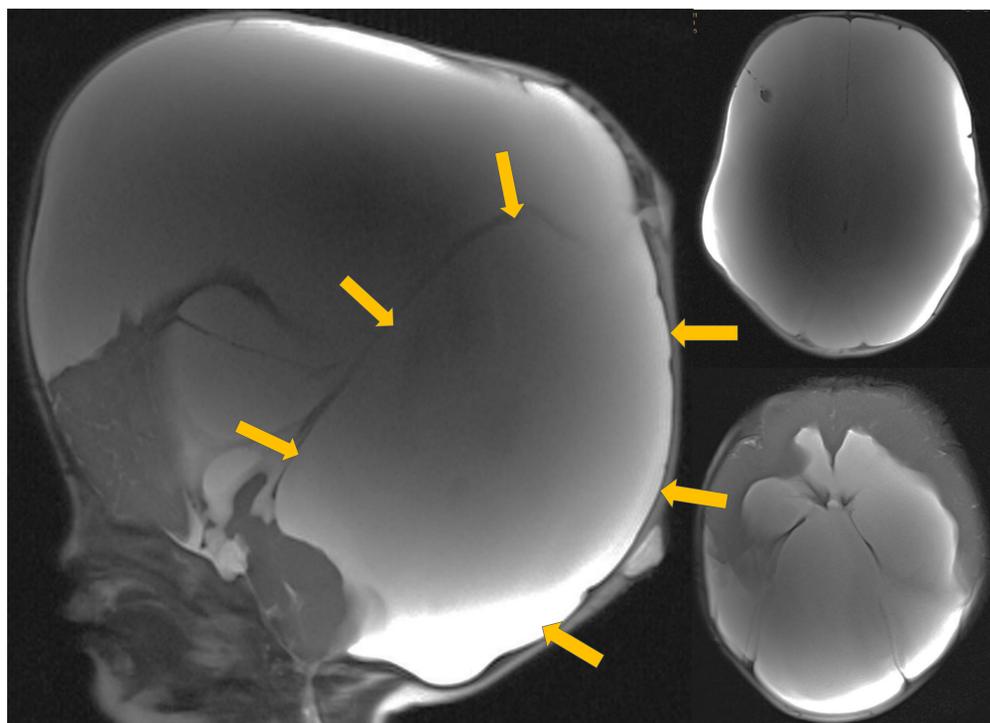
**Imagen 11. Pineoblastoma**

Lesión en región pineal con restricción en secuencia de difusión (\*) y realce intenso tras la administración de contraste (\*), que condiciona hidrocefalia supratentorial por compresión del acueducto de Silvio,



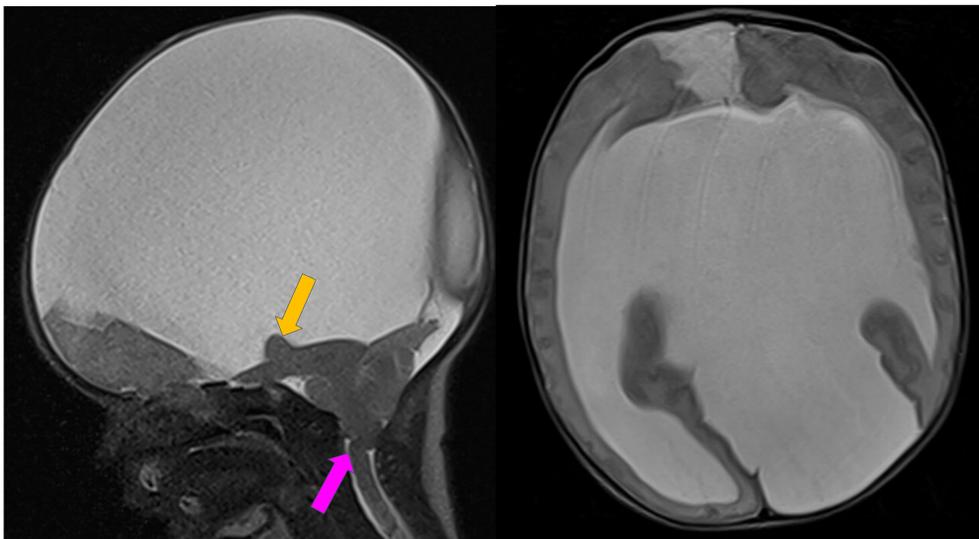
**Imagen 12. Malformación aneurismática de la vena de Galeno**

Voluminosa dilatación aneurismática de la vena de Galeno (\*) que condiciona estenosis por compresión extrínseca del acueducto de Silvio, acompañado de dilatación de la tórula de Herófilo (\*) y abundante tortuosidad vascular cisternal (□)

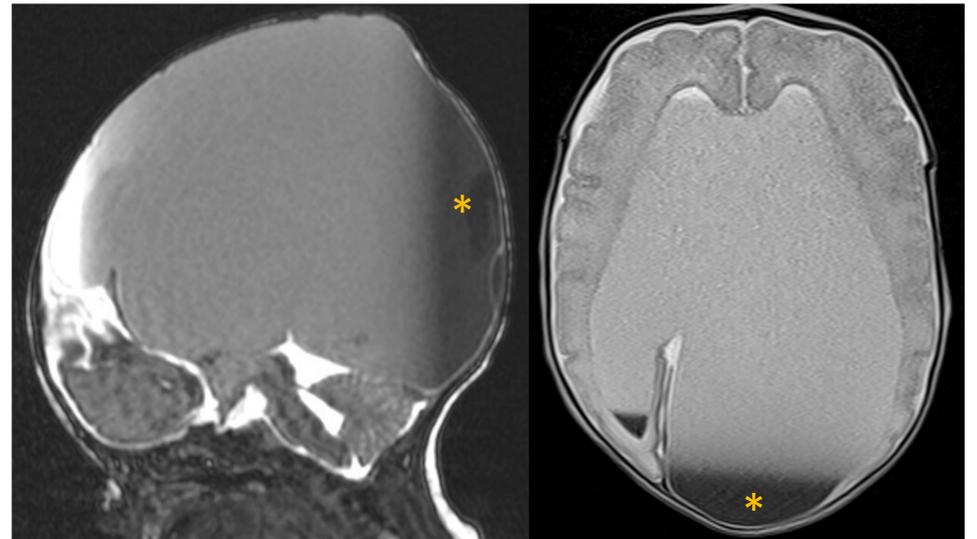


**Imagen 13. Quiste aracnoideo supravermiano (□) que condiciona estenosis del acueducto de Silvio**

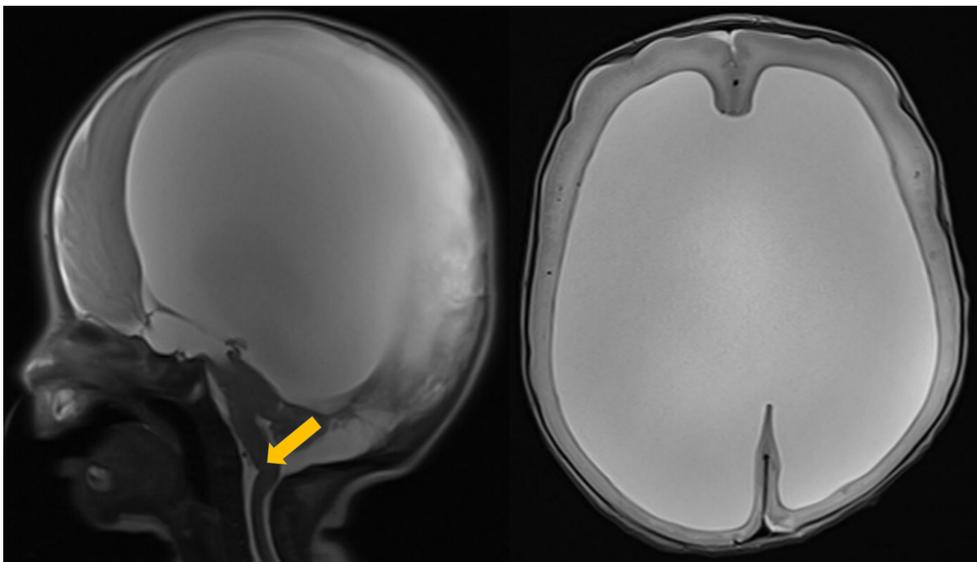
## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrocefalia (congénita y adquirida)



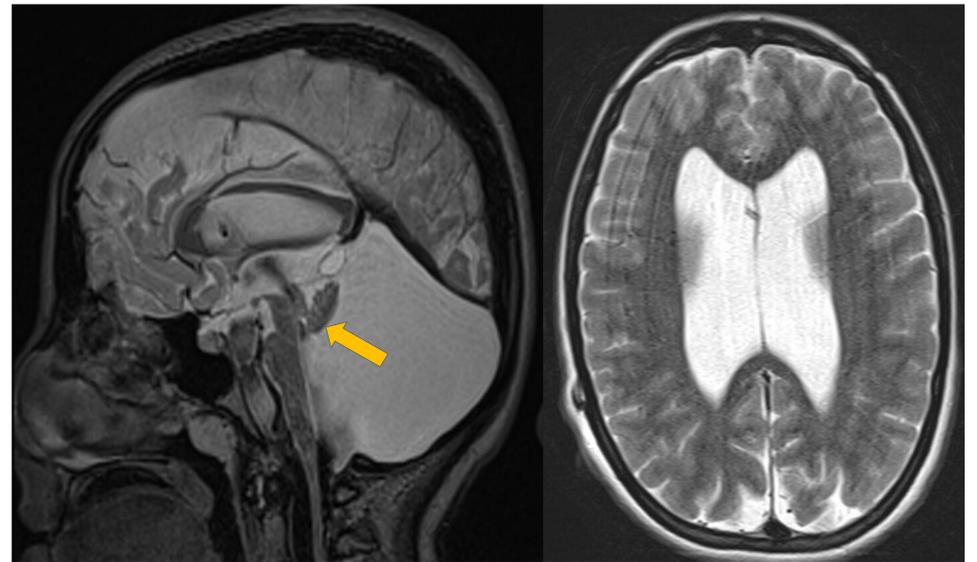
**Imagen 14. Displasia de la unión diencefalo mesencefálica.**  
Secuencias potenciadas en T2 donde se observa hipoplasia pontocerebelosa y displasia talámica y mesencefálica con estenosis del acueducto de Silvio y severa ventriculomegalia con ventrículo único supratentorial con destrucción del cuerpo caloso y adelgazamiento de la sustancia blanca.



**Imagen 15. Displasia de la unión diencefalo mesencefálica**  
Secuencias potenciadas en T2 donde se observa displasia talámica y mesencefálica con estenosis del acueducto de Silvio y ventrículo único supratentorial con destrucción del cuerpo caloso y adelgazamiento de la sustancia blanca. Nótese el contenido hemático intraventricular probablemente de origen perinatal (\*)



**Imagen 16. Síndrome de Walker Warburg.**  
Secuencia potenciada en T2 hipoplasia con alteración de la morfología del tronco en forma de Z por kinking de la unión bulbomedular (□) asociado a agenesia del cuerpo caloso, probable lisencefalia, arteria cerebral anterior acygos.

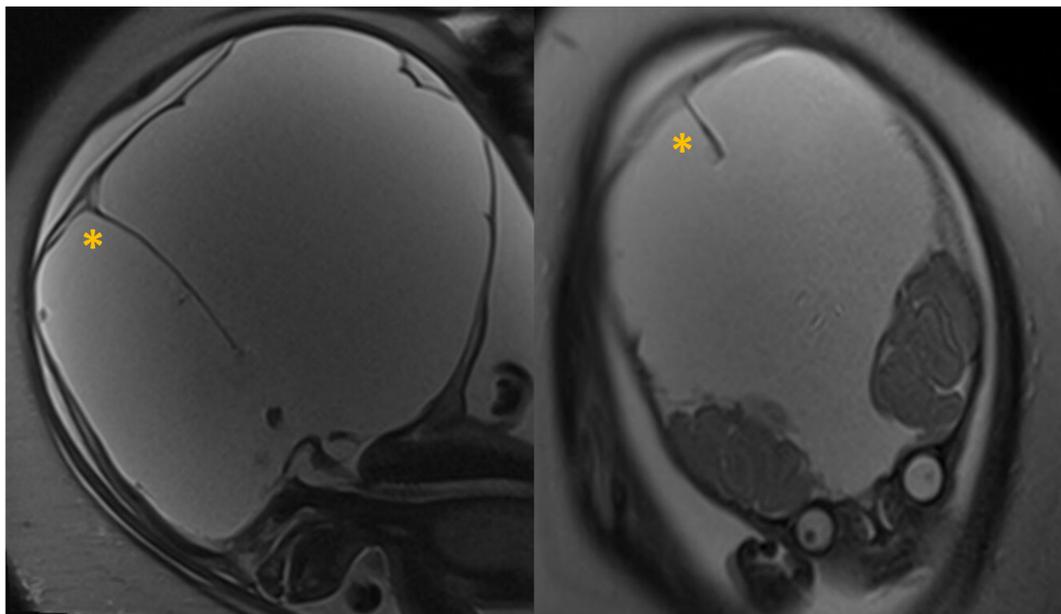


**Imagen 17. Dandy Walker.**  
Secuencia potenciadas en T2 muestra hipoplasia del vermis y rotación cefálica (□), dilatación quística del IV ventrículo que se extiende posteriormente y fosa posterior agrandada. Asocia disgenesia del cuerpo caloso e hidrocefalia.

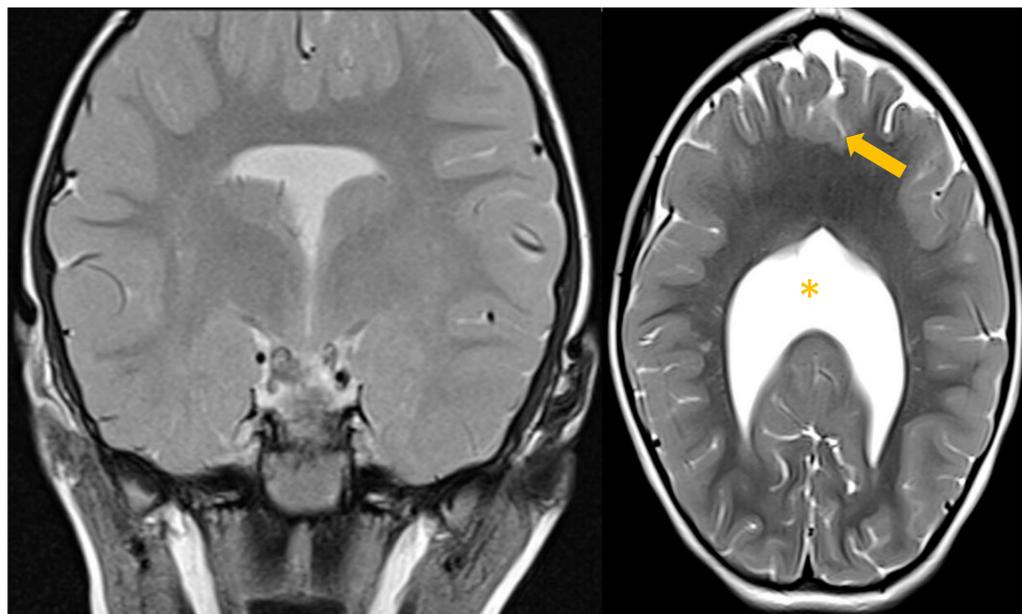
## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrancefalia y holoprosencefalia

**La hidranencefalia** (imagen 18) es una lesión encefaloclástica de los hemisferios cerebrales tras una oclusión de la circulación carotídea intraútero y sustitución del tejido cerebral por cavidad de LCR. La hoz se mantiene preservada, al igual que el tejido cerebral de la circulación vertebro-basilar, incluyendo tálamos no fusionados, parénquima occipital y temporobasal y pontocerebeloso.

**La holoprosencefalia** (imagen 19) se debe a un defecto de separación de los dos hemisferios cerebrales y se divide, de mayor a menor gravedad, en formas alobar, semilobar y lobar. También se incluyen otras formas como la sintelencefalia o la displasia septo-óptica. Asocia múltiples malformaciones craneofaciales.



**Imagen 18. Hidranencefalia.**  
RM fetal en que se observa gran cavidad de LCR cerebral con ausencia de parénquima cerebral. Hoz preservada (\*)

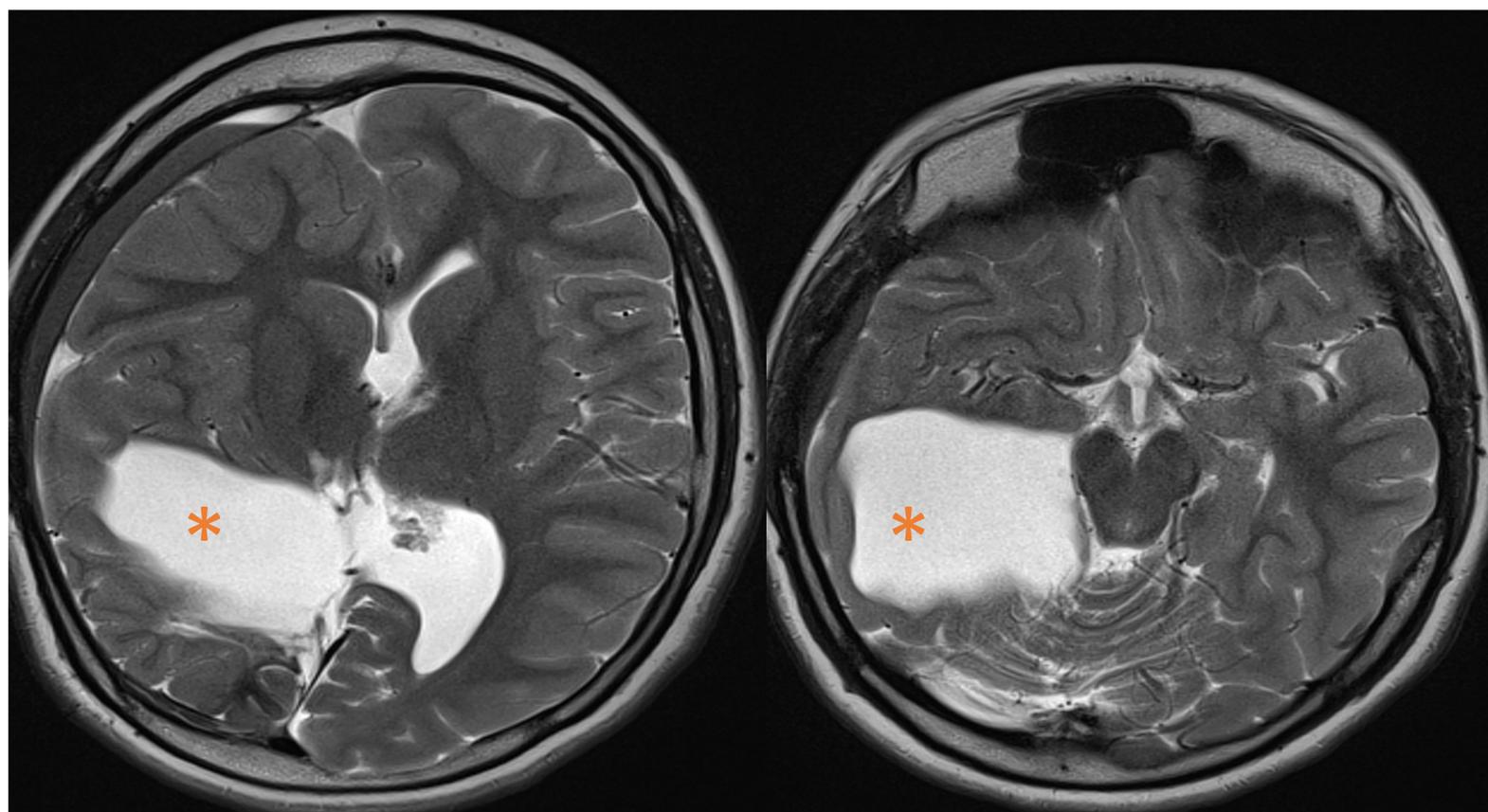


**Imagen 19. Holoprosencefalia semilobar.**  
Secuencias potenciadas en T2 con ventrículo único (\*) y defecto de separación de los dos lóbulos frontales (□).

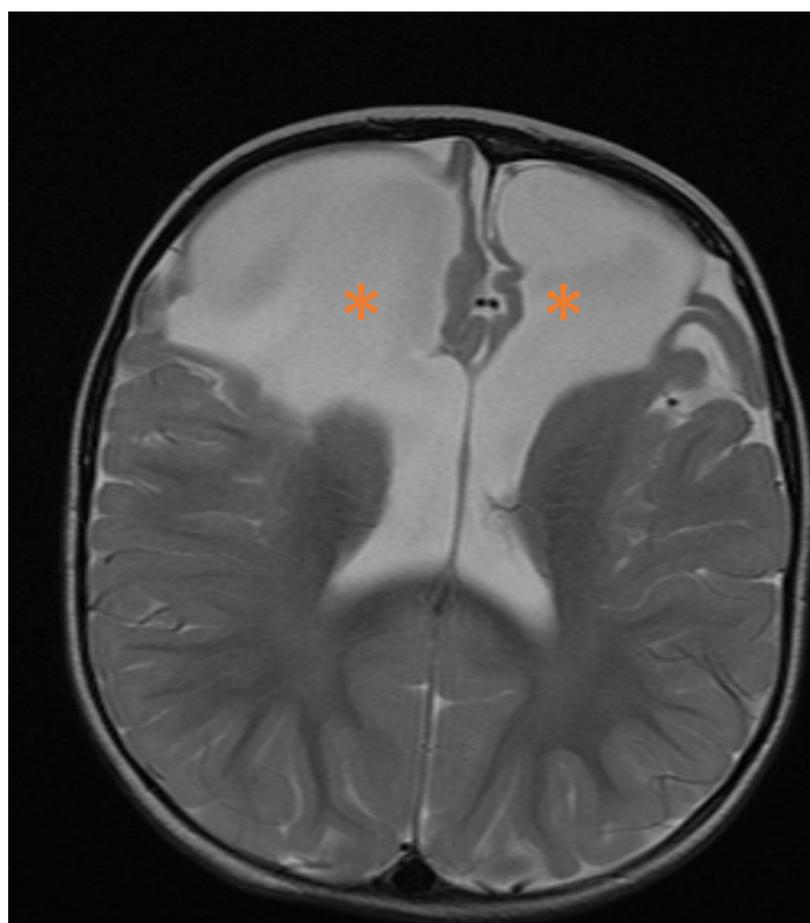
### Diagnóstico diferencial

	Hidrancefalia	Hidrocefalia severa	Holoprosencefalia	Porencefalia
Representación gráfica				
Anomalías del tronco del encéfalo	Ausente	Ausente	Presentes	Ausente
Borde cortical	Ausente	Intacto	Intacto	Ausencia focal
Dilatación III Ventrículo	Ausente	Ausente	Ausencia del III V	Ausente
Malformaciones faciales	Ausente	Ausente	Prsentes	Ausente
Estudio angiográfico	Oclusión ACI o ACM	Normal	Normal	ACM alteraciones

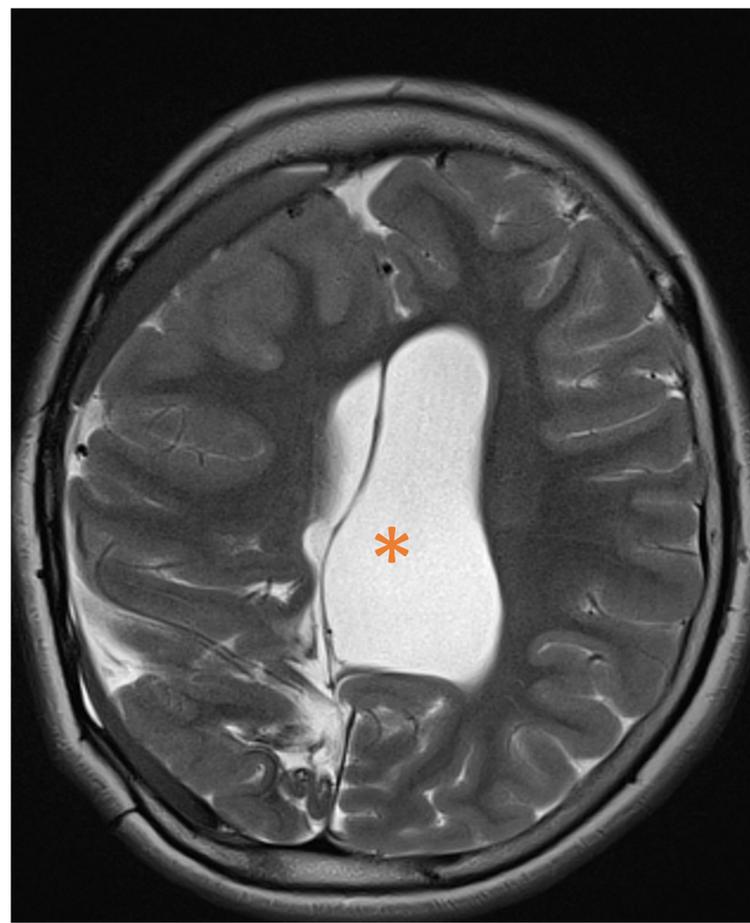
## Macrocefalia por aumento del espacios de líquido cefalorraquídeo -Hidrancia y holoprosencefalia



**Imagen 20. Porencefalia.** Secuencia potenciada en T2 con lesión malácica quística con porencefalia (\*)

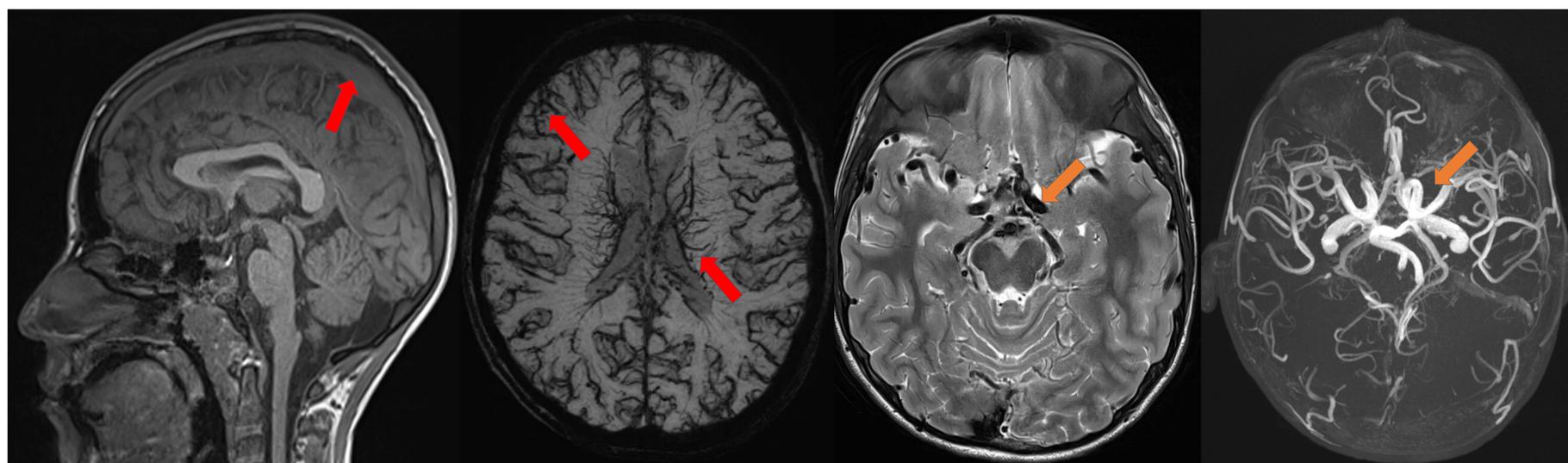
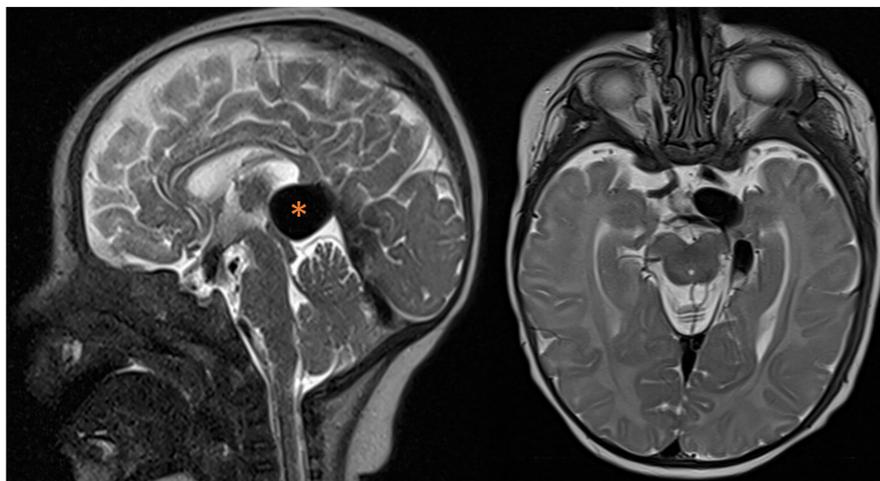


**Imagen 21. Porencefalia.**  
Secuencia potenciada en T2 con dos cavidades residuales al drenaje de abscesos frontales



**Imagen 22.**  
Secuencia potenciada en T2 con cavidad residual al drenaje de hematoma subdural

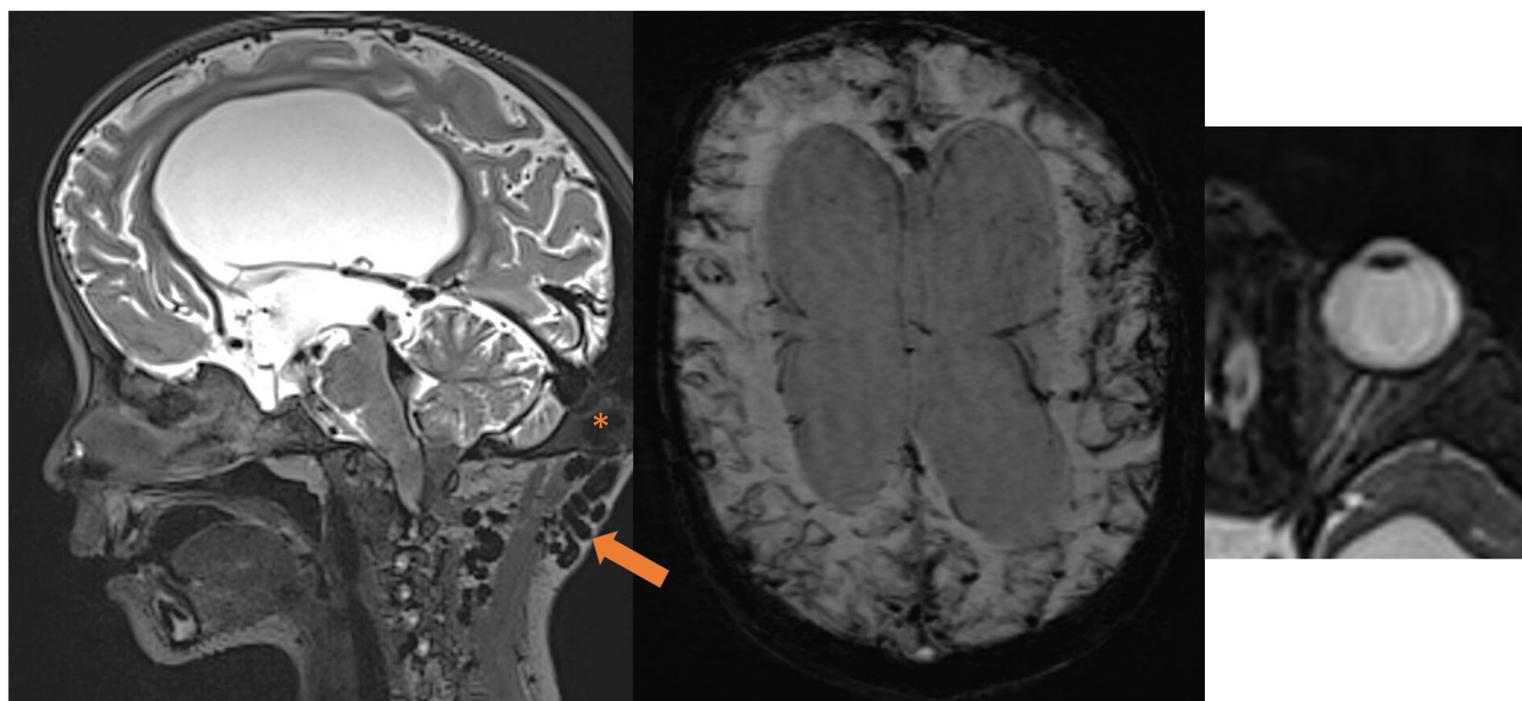
## Macrocefalia por aumento de la presión venosa intracraneal



**Imagen 22 y 23. Dos pacientes con RASOpatía por mutación del gen RASA1 que asocia macrocefalia y malformaciones vasculares (MC-MAV: malformación capilar – malformación arteriovenosa).**

El primero presenta dilatación aneurismática de la vena de Galeno (\*) y el segundo tortuosidad vascular arterial valorable en secuencia potenciada en T2 y en estudio TOF3D (□) y extensa congestión venosa en secuencia potenciada en T1 sagital y en secuencia de susceptibilidad magnética minIP (□)

Secuencia potenciada en T2 con dos cavidades residuales al drenaje de abscesos frontales



**Imagen 24. Paciente con tetralogía de Fallot con hipertensión intracraneal por aumento de presión venosa, por la presencia de shunts veno-venosos a través de venas emisarias en la calota (\*) entre senos venosos intracraneales y venas tortuosas en partes blandas suboccipitales (□). Congestión de venas piales visible en secuencia de susceptibilidad magnética minIP.**

La hipertensión intracraneal crónica condiciona ventriculomegalia, descenso amigdalor y atrofia de los nervios ópticos

Macrocefalia debido al componente cerebral:  
- Tumoral

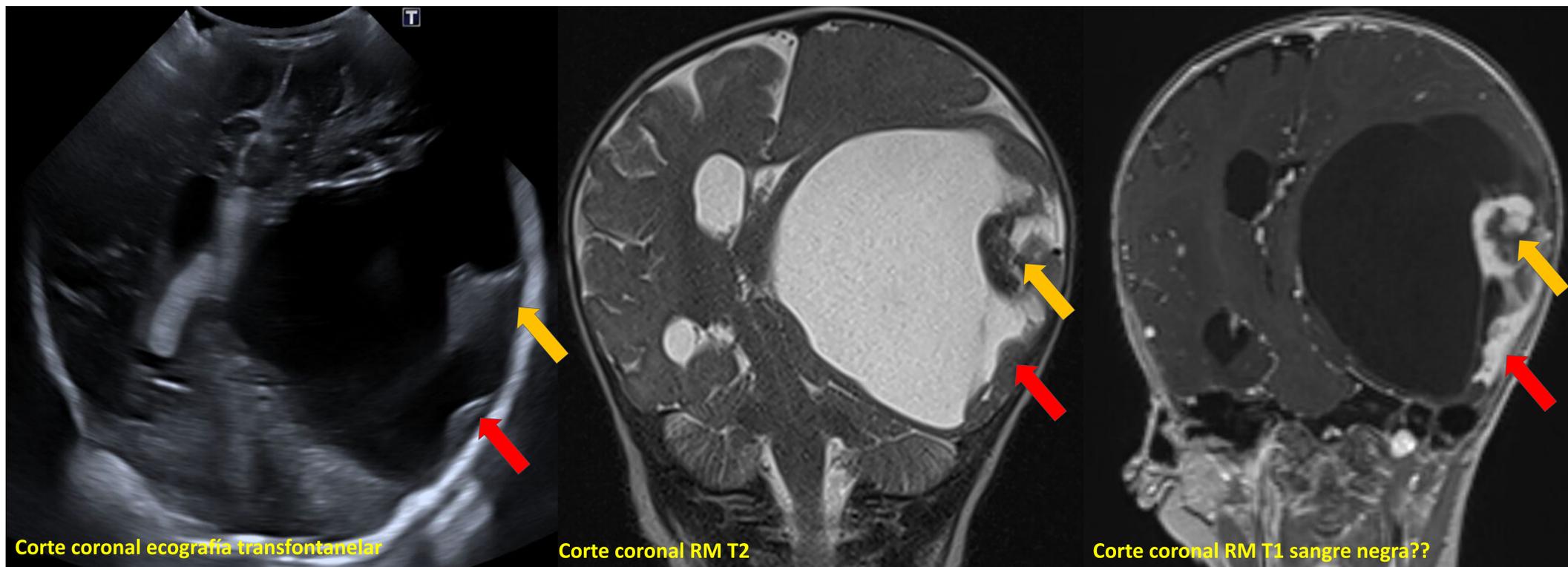


Imagen 25. Ganglioglioma/astrocitoma desmoplásico infantil.

Voluminosa lesión quística con nódulo sólido en su periferia (□) que realza de forma intensa tras la administración de contraste y asocia cola dural (□)

Macrocefalia debido al componente cerebral:  
- Quiste

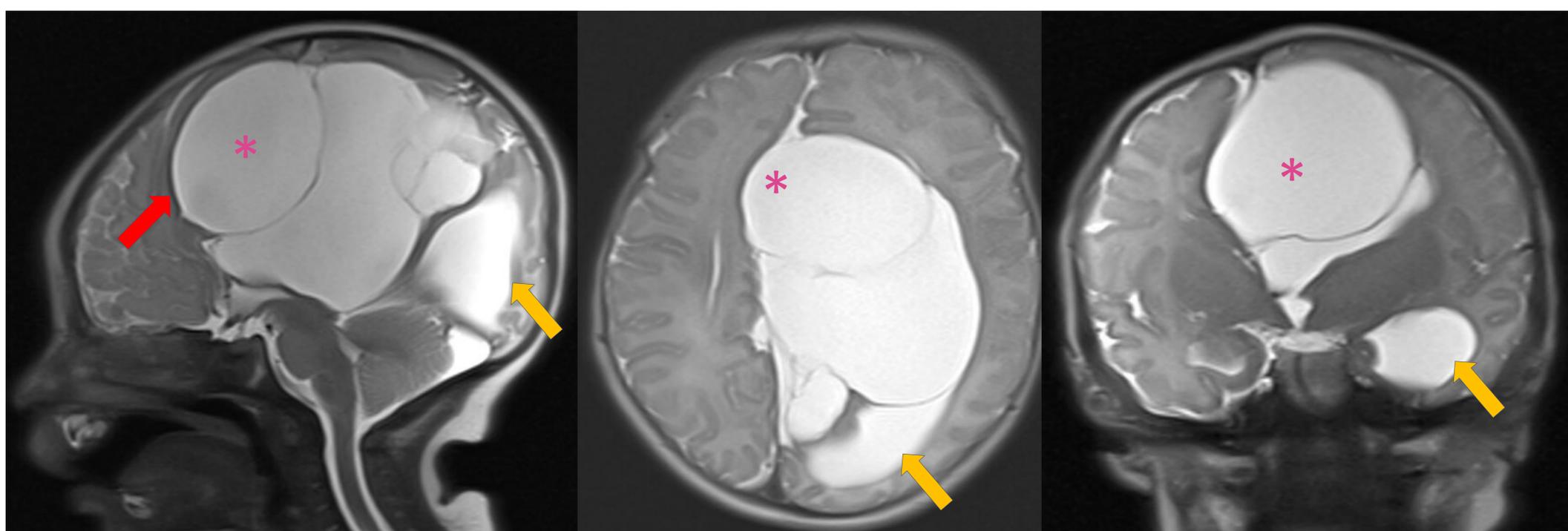
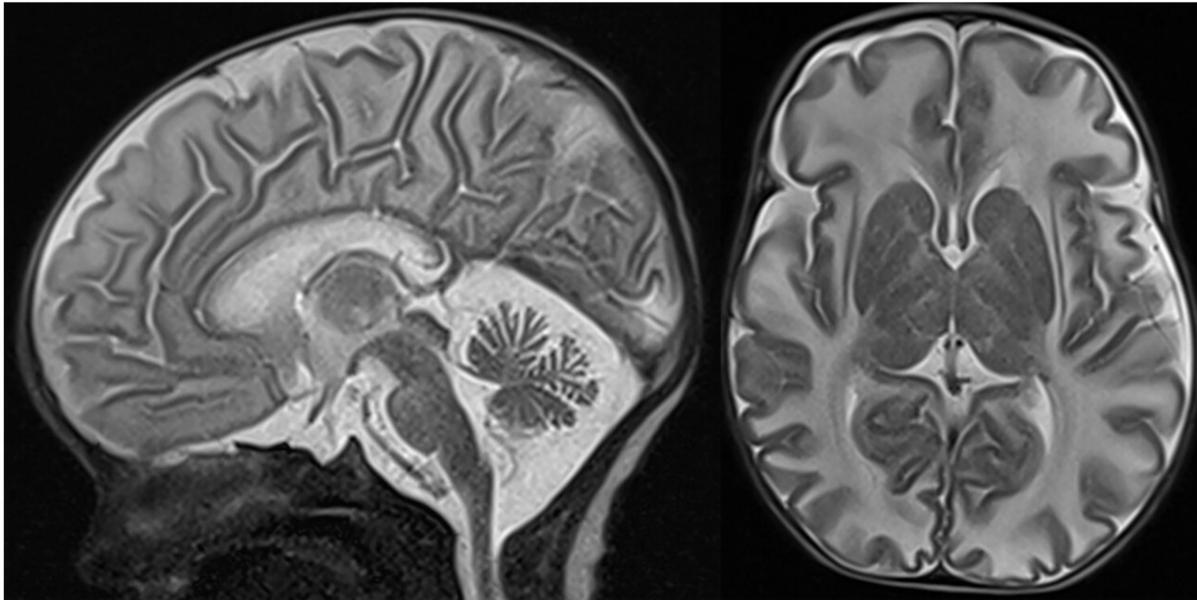


Imagen 26. Quiste interhemisférico en AVID (Assymmetric Ventriculomegaly, Interhemispheric cyst, Dysgenesis of corpus callosum)

Voluminoso quiste de línea media multiseptado (\*) con ventriculomegalia asimétrica (□) y disgenesia del cuerpo calloso (□)

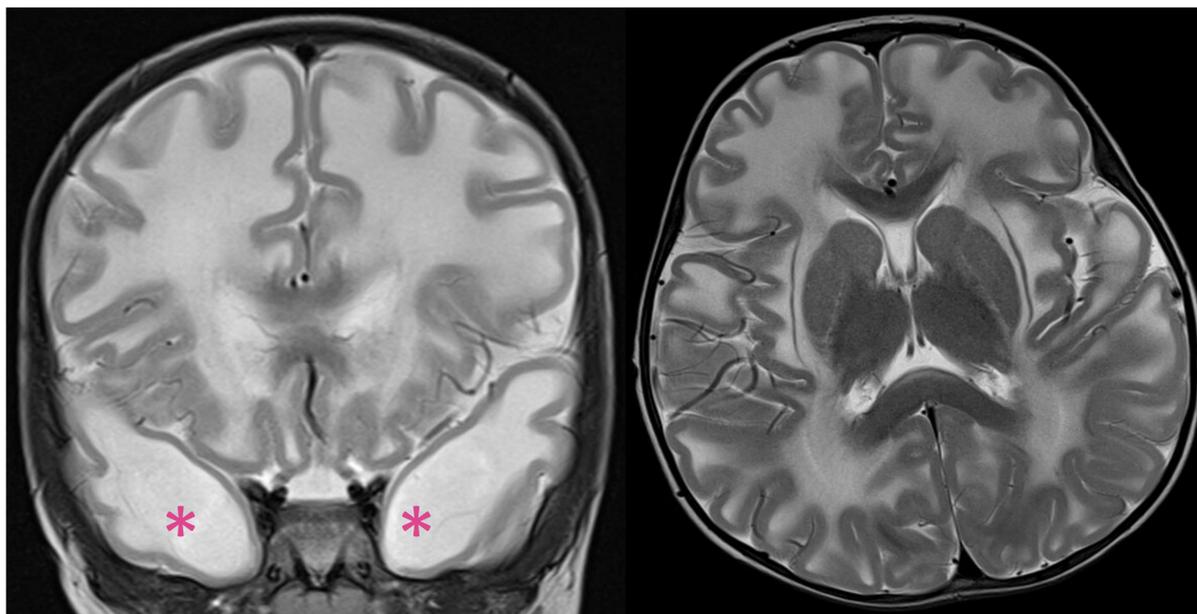
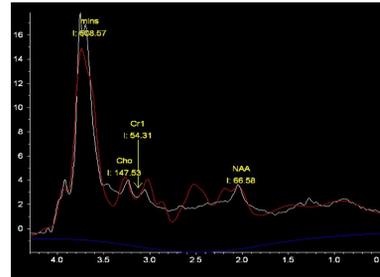
## Macrocefalia debido al componente cerebral: - Metaboloopatías



**Imagen 27. Galactosemia neonatal.**

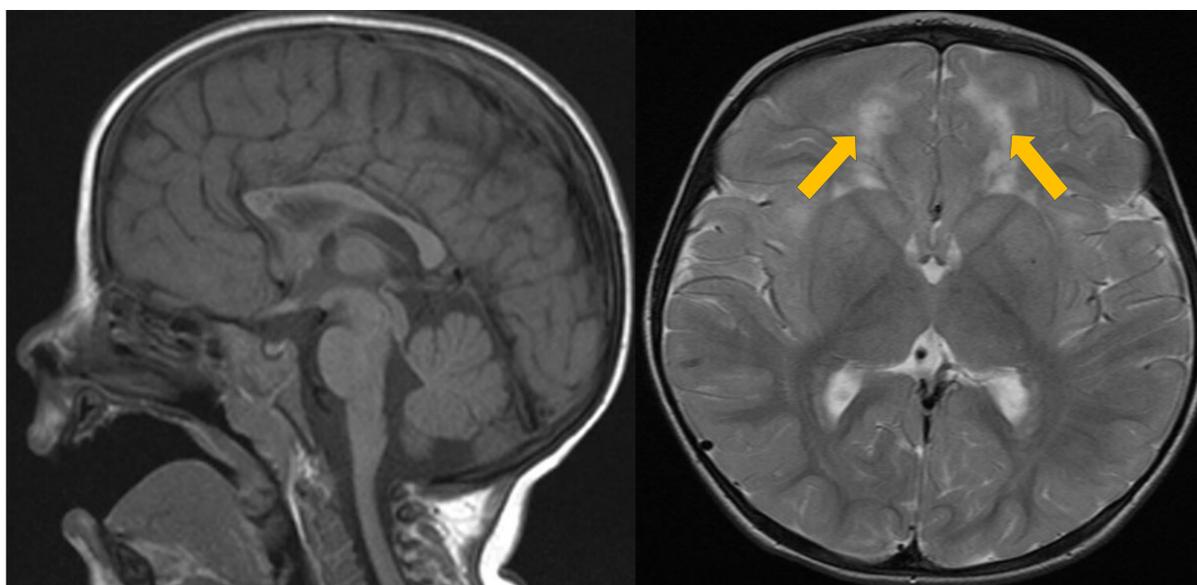
Secuencias potenciadas en T2 muestran afectación difusa bilateral hiperintensa de la sustancia blanca que alcanza las fibras en "U".

La espectroscopia muestra un pico anormal de galactitol.



**Imagen 28. Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales (Van der Knaap).**

Secuencias potenciadas en T2 muestran afectación difusa bilateral hiperintensa de la sustancia blanca que alcanza las fibras U con quistes temporales anteriores bilaterales.

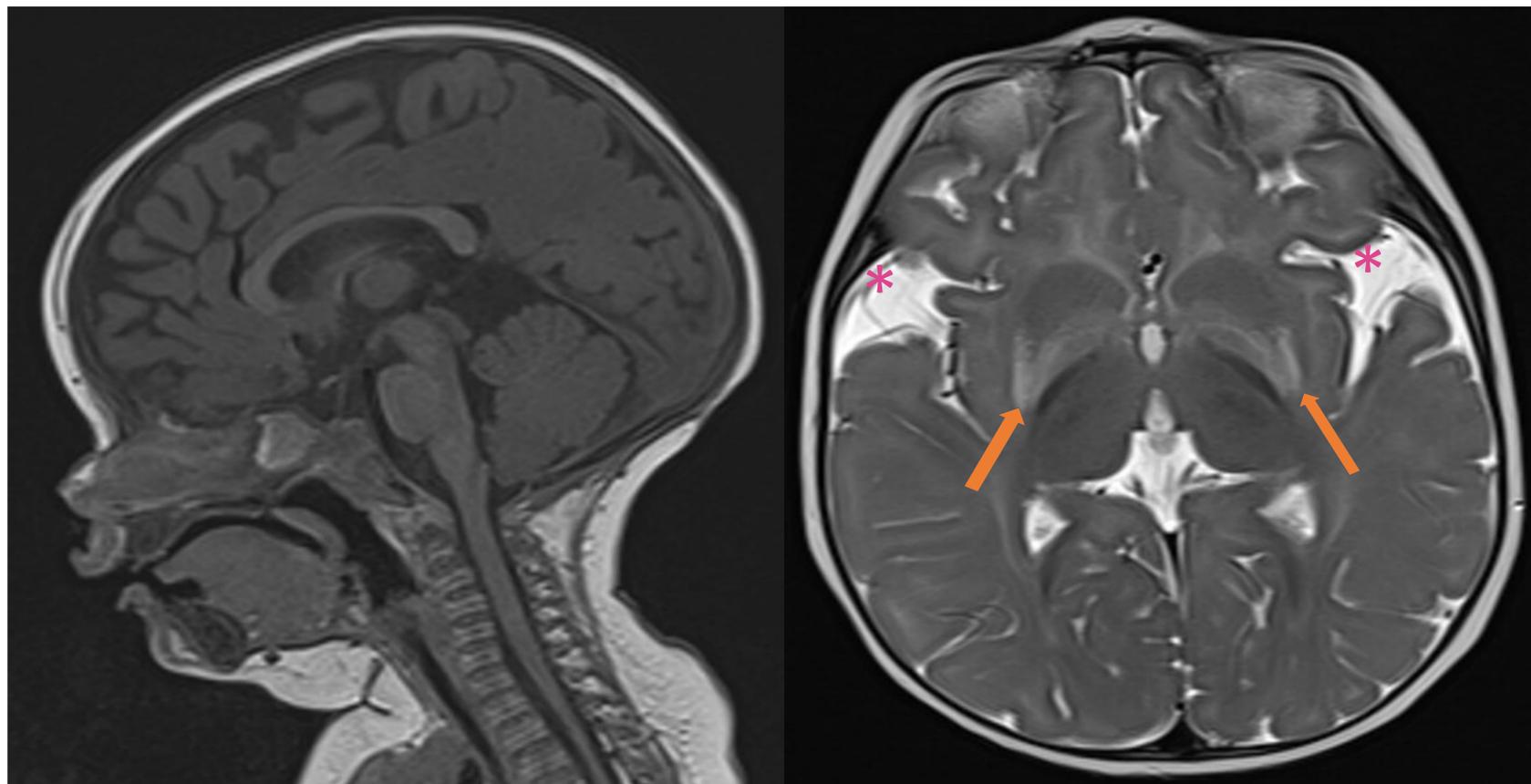


**Imagen 29. Síndrome de Alexander.**

En secuencia potenciada en T1 se observa macrocefalia y cuerpo calloso discretamente dismórfico.

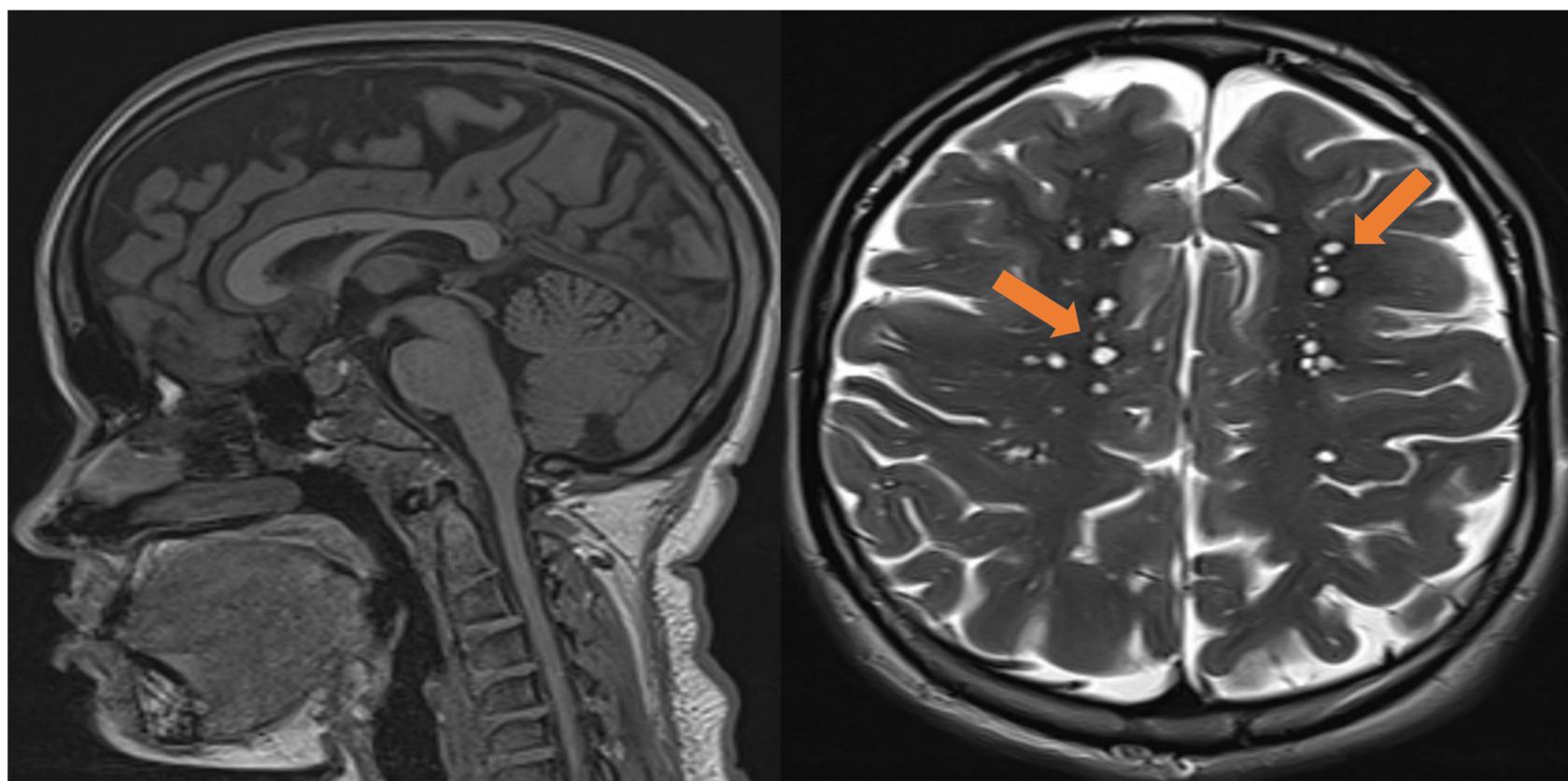
En secuencia potenciada en T2 se observa una hiperseñal bilateral y simétrica de la sustancia blanca bifrontal con respecto de las fibras U (□).

**Macrocefalia debido al componente cerebral:  
- Metaboloopatías**



**Imagen 30. Aciduria glutárica tipo 1.**

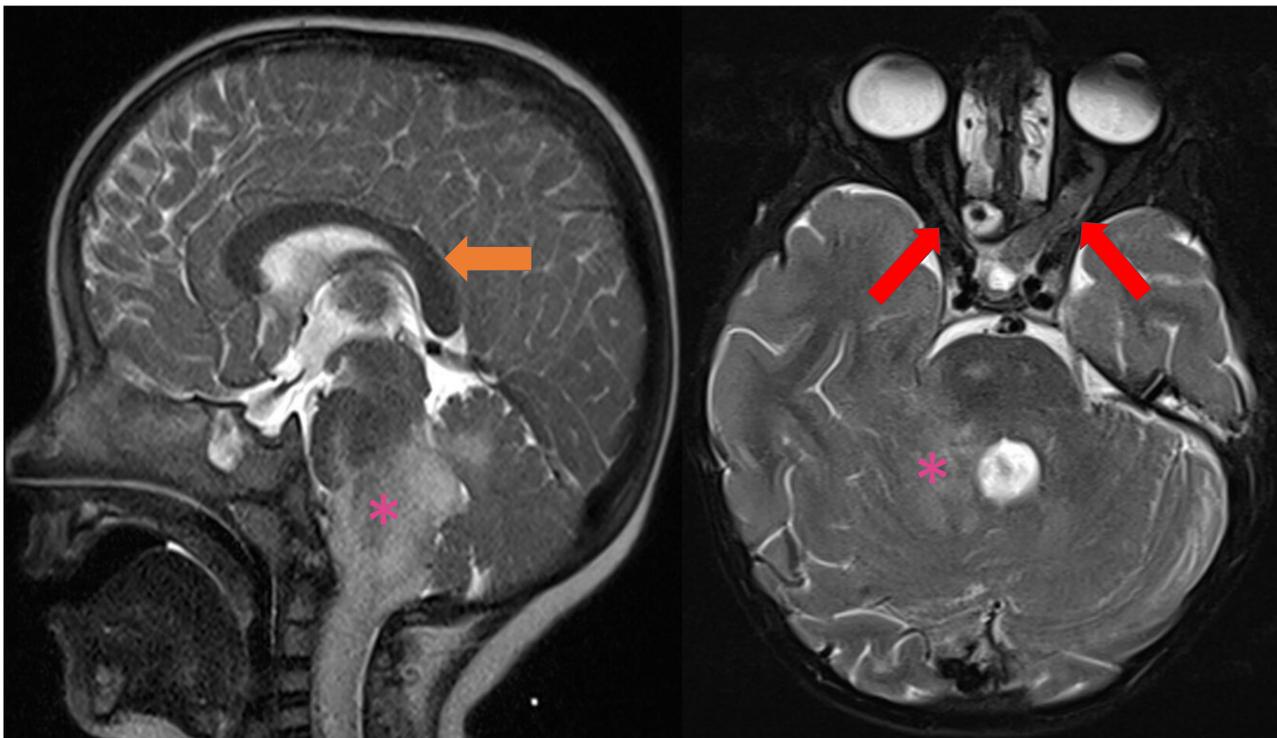
Secuencia potenciada en T1 muestra macrocefalia y secuencia potenciada en T2 muestra aumento de señal heterogénea y pérdida de volumen de putamen y pálidos bilateral y simétrico (fase crónica de la enfermedad) (□) y falta de opercularización (\*)



**Imagen 31. Mucopolisacaridosis.**

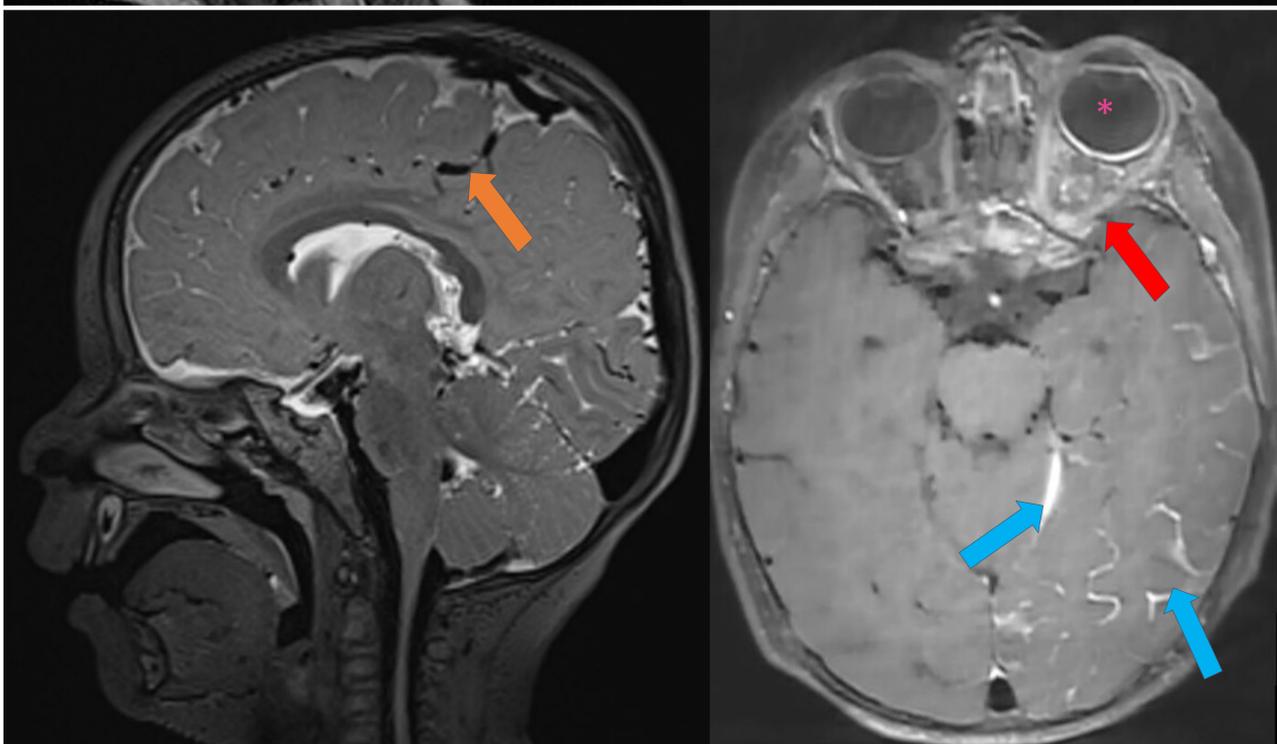
Secuencia potenciada en T1 muestra macrocefalia y secuencia potenciada en T2 muestra prominentes dilataciones de los espacios perivasculares (Virchow-Robin) (□)

**Macrocefalia debido al componente cerebral:**  
- Metabolopatías neurocutáneas



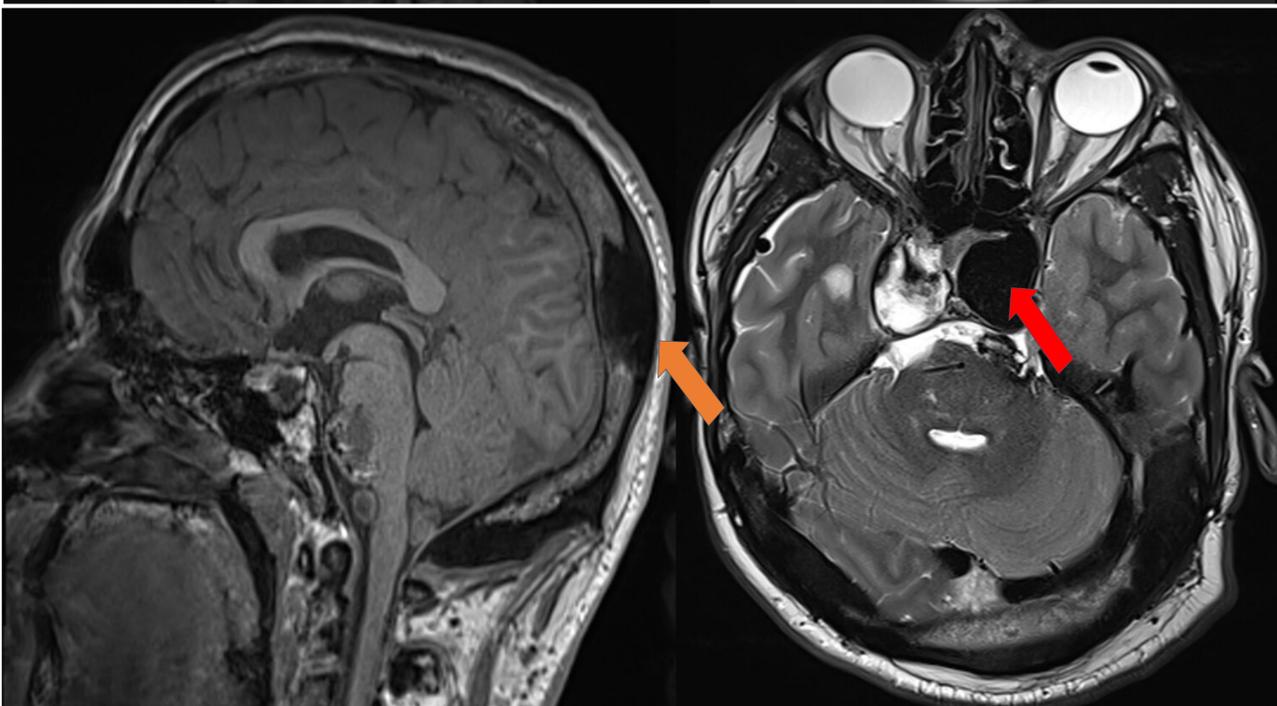
**Imagen 32. Neurofibromatosis tipo 1.**

Secuencias potenciadas en T2 donde se observa cuerpo calloso engrosado (□) y una extensa lesión infiltrativa pontocerebelosa derecha hiperintensa sugestiva de glioma de bajo grado (\*) y un engrosamiento y tortuosidad de ambos nervios ópticos con predominio izquierdo sugestivos también de gliomas de bajo grado (□)



**Imagen 33. Sturge Weber:**

Secuencia potenciada en T2 SPACE con ingurgitación de los vasos corticales y piales (□).  
Secuencia T1 SPACE black blood muestra ingurgitación de los vasos orbitarios (□) y aumento de tamaño del globo ocular izquierdo con aumento de grosor de la cámara anterior por glaucoma neovascular (\*)  
Secuencia T1 SPACE black blood muestra angiomas leptomenígea en los surcos y tentorio izquierdo (□)



**Imagen 34. Esclerosis tuberosa:**

Secuencia potenciada en T1 muestra engrosamiento y alteración de la señal de la calota craneal occipital en relación a displasia fibrosa (□) y múltiples aneurismas intracraneales (en la imagen en ambas ACIs □)

## Macrocefalia debido al componente cerebral: - Megalencefalias displásicas

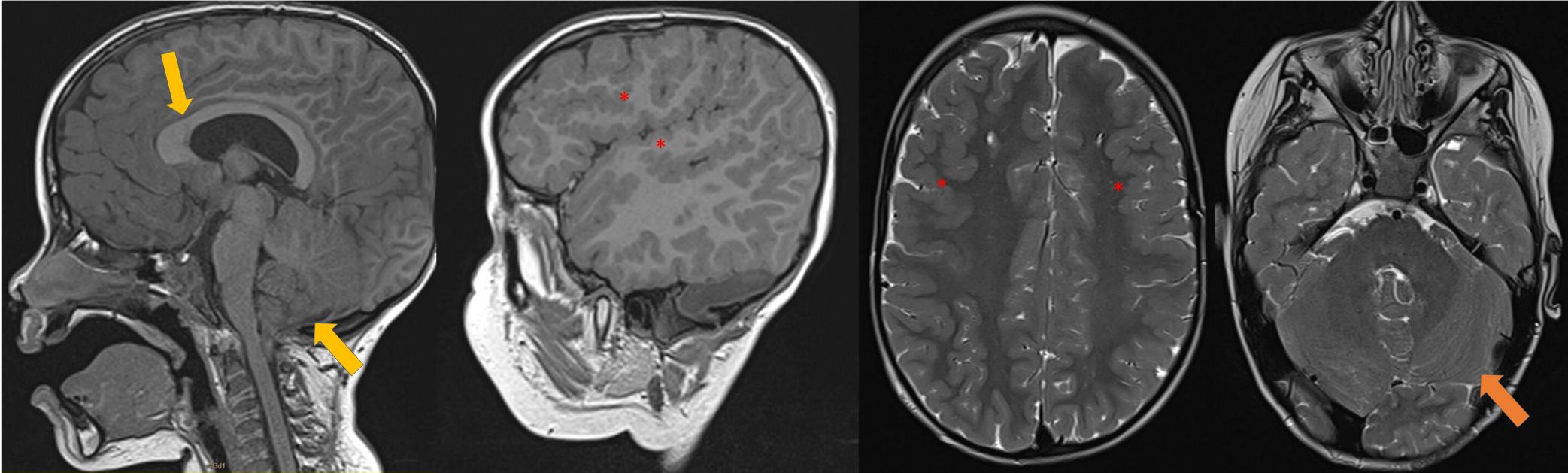


Imagen 35. Megalencefalia malformación capilar (PIK3CA).

Secuencias potenciadas en T1 y T2 en el que se observa megacerebelo con descenso de amígdalas cerebelosas y megacuerpo caloso (□), ventriculomegalia dismórfica y extensa polimicrogiria perisilviana y frontal bilateral (\*).

## Macrocefalia debido al componente cerebral: - Otros

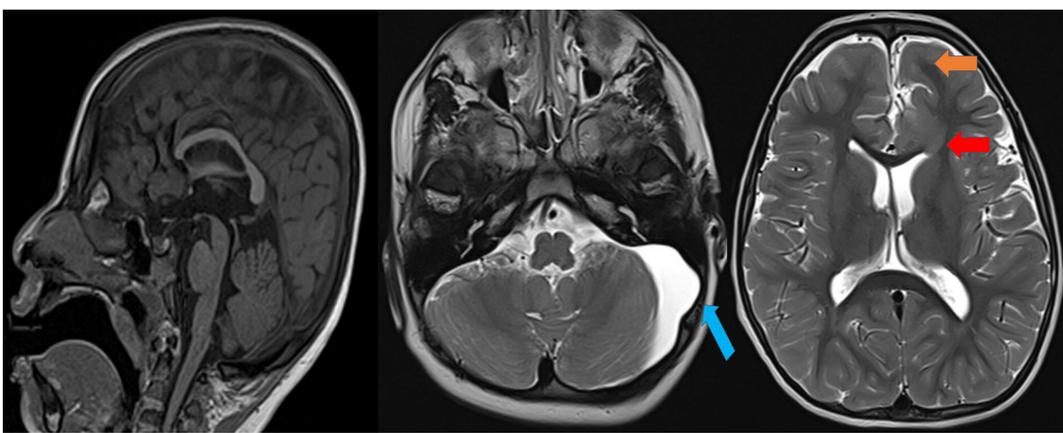


Imagen 36. Síndrome Noonan.

Turricefalia, cuerpo calloso disgenético, paquigiria (□) y heterotopias frontales izquierdas (□), ventriculomegalia dismórfica y quistes aracnoideos (□).

Imagen 37. Síndrome Mullibrey.

Enanismo con hallazgo incidental de arteria trigeminal persistente (□).

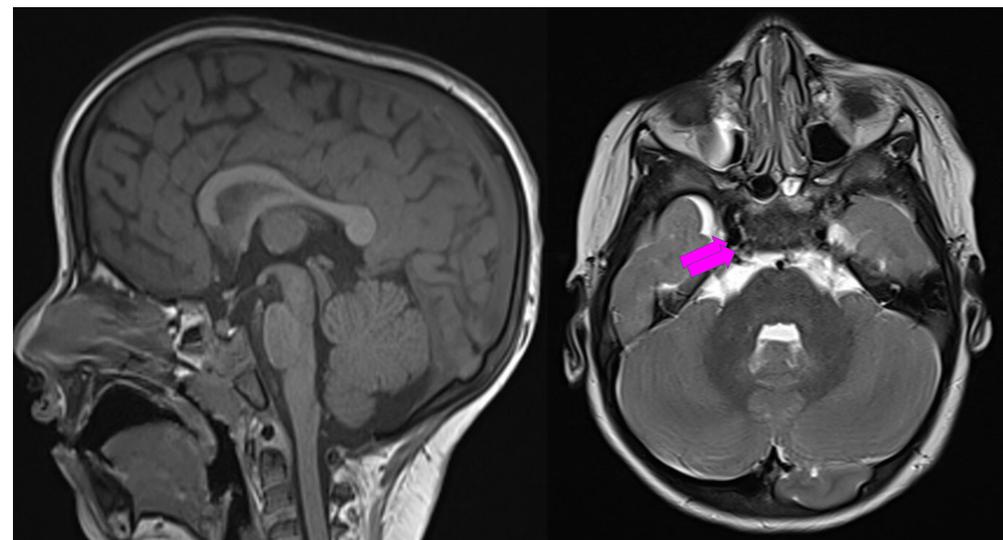
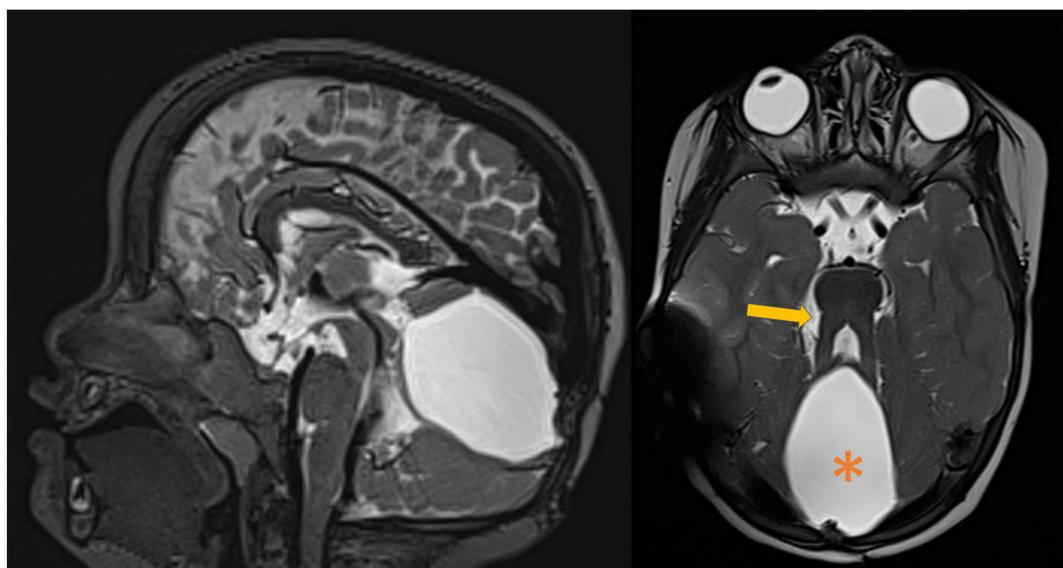
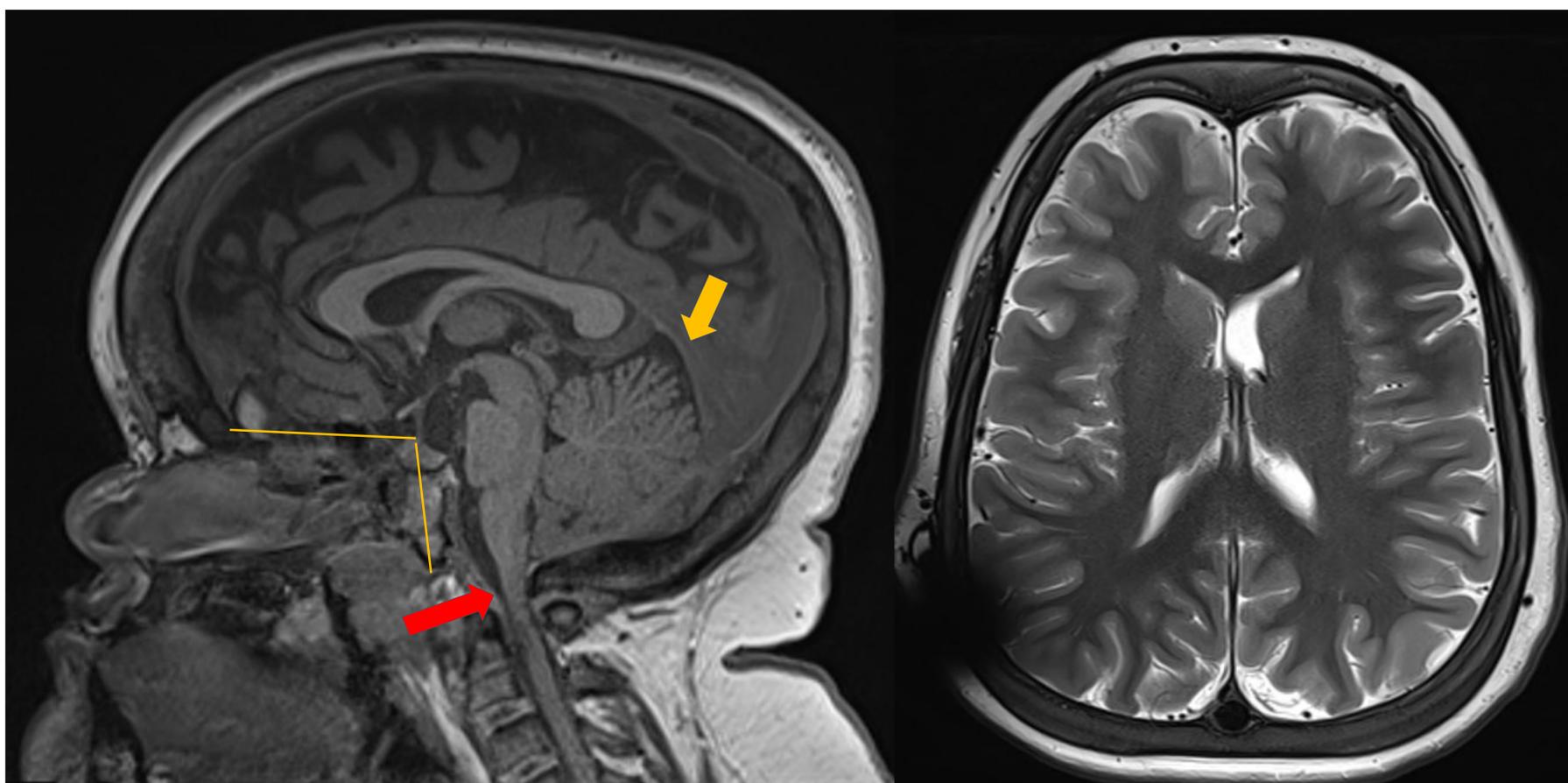


Imagen 38. Síndrome Joubert.

Secuencias T2 SPACE signo del Molar tooth (□) y un quiste en línea media de fosa posterior (\*).

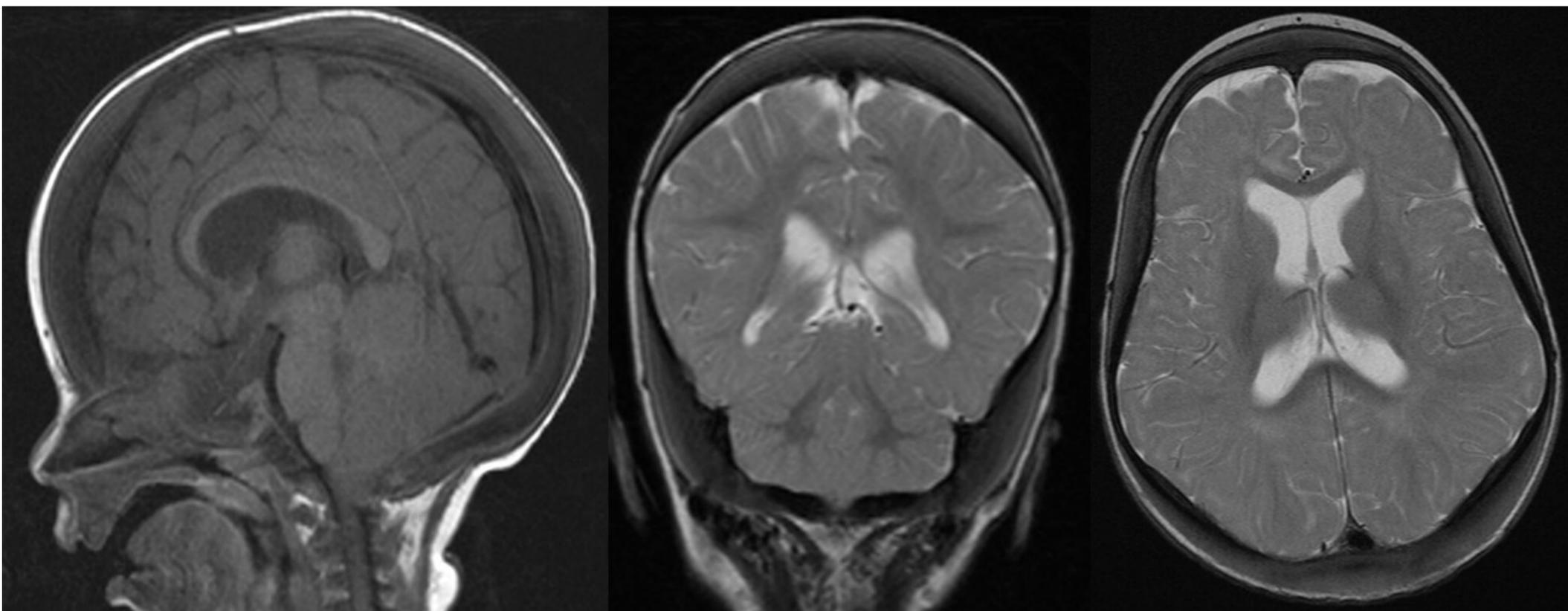


## Macrocefalia debido al componente óseo



**Imagen 39. Displasia esquelética tipo acondroplasia.**

Calota craneal engrosada de forma difusa con una base de cráneo pequeña con cifosis basilar (--), clivus displásico y corto, escama occipital horizontalizada que condiciona reducción del agujero Magno (□). En secuencia potenciada en T2, se observa engrosamiento de la calota y sistema ventricular dismórfico. Hay una frente prominente con un puente nasal deprimido. La elevación relativa del tronco del encéfalo da lugar a una gran cisterna supraselar y a un seno recto orientado verticalmente (□).



**Imagen 40. Osteopetrosis maligna**

Engrosamiento marcado e hiposeñal en secuencias potenciadas en T2 de la calota craneal.

# CONCLUSIONES

Mayoría de casos de macrocefalia en pediatría suelen ser por macrocefalia familiar (padres con perímetro craneal alto) y por dilatación benigna de los espacios aracnoideos (BESS).

En pediatría, debido a la falta de fusión de las suturas, la hidrocefalia comunicante o no comunicante puede cursar con macrocefalia.

Existen múltiples trastornos metabólicos, neurocutáneos, congénitos / síndromicos que se han de tener en cuenta en pacientes con macrocefalia por megalencefalia.

# BIBLIOGRAFÍA

1. Huang J, Sarma A, Little S, Pruthi S. Systematic Approach to Pediatric Macrocephaly. Radiographics. 2023 May;43(5):e220159. doi: 10.1148/rg.220159. PMID: 37104125.
2. Kartal MG, Algin O. Evaluation of hydrocephalus and other cerebrospinal fluid disorders with MRI: An update. Insights Imaging. 2014 Aug;5(4):531-41. doi: 10.1007/s13244-014-0333-5. Epub 2014 Jun 6. PMID: 24903254; PMCID: PMC4141339.