

## **MICROCEFALIA**

La microcefalia es un trastorno neurológico (una condición y no una enfermedad) en el cual la circunferencia de la cabeza es más pequeña que el promedio para la edad y el sexo del niño. En la mayoría de los casos se presenta debido a una deficiencia en la tasa de crecimiento cerebral. El crecimiento del cráneo está determinado por la expansión cerebral que sucede durante el crecimiento normal del cerebro en el embarazo y durante la lactancia. En este sentido, la microcefalia puede ser congénita o puede ocurrir en los primeros años de vida. El trastorno puede provenir de una amplia variedad de condiciones que provocan un crecimiento anormal del cerebro o de síndromes relacionados con anomalías cromosómicas.

Existen formas primarias y secundarias de microcefalia. La primera agrupa a todas aquellas situaciones en que el cerebro es pequeño y no completó su normal desarrollo embrionario por causa de factores genéticos, cromosómicos y malformativos; o bien, por el efecto de patologías ambientales intraútero. La microcefalia secundaria implica que el cerebro completó un desarrollo embrionario normal, pero luego sufrió un daño difuso y se alteró su crecimiento evolutivo. En este segundo grupo se incluyen procesos vasculares prenatales tardíos, patología perinatal diversa y enfermedades sistémicas postnatales.

Los niños con microcefalia nacen con una cabeza de tamaño normal o reducida. Posteriormente, la cabeza deja de crecer mientras que la cara continúa desarrollándose normalmente, lo que produce un niño con la cabeza pequeña, la cara grande, una frente en retroceso y un cuero cabelludo blando y a menudo arrugado. A medida que el niño se hace mayor, la pequeñez del cráneo llega a ser más obvia, aunque todo el cuerpo generalmente presenta también peso insuficiente y enanismo. El desarrollo de las funciones motrices y del habla puede verse afectado. La hiperactividad y el retraso mental son comunes, aunque el grado de cada uno varía. También pueden ocurrir convulsiones. La capacidad motora varía, pudiendo evidenciarse desde torpeza en algunos casos hasta cuadripléjica espástica (parálisis) en otros.

Las consecuencias de la microcefalia dependen de su causa y abarcan desde lo estético, hasta lo funcional. Generalmente no existe un tratamiento específico para la microcefalia. El tratamiento es sintomático y asistencial. En general, la esperanza de vida para los individuos con microcefalia se reduce y el pronóstico para la función normal del cerebro es pobre. El pronóstico varía dependiendo de la presencia de ciertas anomalías relacionadas.

### **1. DEFINICIÓN**

Es el término designado para denominar el tamaño de la cabeza (distancia alrededor de la parte superior de la cabeza) significativamente inferior a la media normal para la edad y el sexo de una persona, sobre la base de tablas estandarizadas.



La microcefalia es un trastorno congénito en el cual la cabeza del bebé es mucho más pequeña en comparación con la de un bebé normal de la misma edad y sexo. "Micro" significa pequeño y "cefalia" se refiere a la cabeza. La mayoría de los niños con este trastorno también tienen un encéfalo pequeño y padecen retardo mental. Sin embargo, se debe tener en cuenta que algunos niños con cabezas pequeñas tienen inteligencia normal.

## **2. CAUSAS COMUNES**

Las enfermedades que afectan el crecimiento cerebral pueden ocasionar microcefalia, incluyendo infecciones, trastornos genéticos y desnutrición severa. La microcefalia puede ser provocada por la exposición a sustancias nocivas durante el desarrollo fetal o quizás puede estar asociada con problemas o síndromes genéticos hereditarios.

Las teorías sugieren que los siguientes factores pueden predisponer al feto a padecer los problemas que afectan el desarrollo normal de la cabeza durante el embarazo:

- exposición a químicos o sustancias peligrosas
- exposición a la radiación
- falta de vitaminas y nutrientes adecuados en la alimentación
- infecciones
- consumo de alcohol o de medicamentos recetados o ilegales
- diabetes materna

La microcefalia puede presentarse como una única anomalía o en asociación con otros problemas de salud y puede ser la consecuencia de la herencia de un gen autosómico recesivo, o en muy raras ocasiones, un gen autosómico dominante. El trastorno puede producirse luego del nacimiento debido a diferentes lesiones cerebrales.

Autosómico recesivo y autosómico dominante son dos patrones en los cuales los genes se heredan en una familia. Los genes determinan los rasgos, como por ejemplo: el color de ojos y el grupo sanguíneo, y también pueden provocar una enfermedad. Autosómico significa que afecta a hombres y a mujeres por igual, mientras que recesivo significa que, para padecer la enfermedad (en este caso, la microcefalia), son necesarias dos copias del gen, una heredada de la madre y otra del padre. Luego de tener un hijo con microcefalia autosómica recesiva, los padres tienen un 25 por ciento de posibilidades (una en cuatro) de tener otro niño con el mismo trastorno.

En este sentido, se pueden nombrar como causas primarias:

- Síndrome de Cornelia de Lange
- Síndrome del maullido de gato
- Síndrome de Down
- Síndrome de Rubinstein-Taybi



- Síndrome de Seckel
- Síndrome Smith-Lemli-Opitz
- Trisomía 13
- Trisomía 18

En cambio, como causas secundarias se señalan:

- Fenilcetonuria (FC) materna no controlada
- Intoxicación con metilmercurio
- Rubéola congénita
- Toxoplasmosis congénita
- Citomegalovirus congénito
- Uso de ciertas drogas durante el embarazo
- Desnutrición

Se debe hacer notar que puede haber otras causas, además de las mencionadas. La posibilidad de incidencia de las mismas no está determinada por el orden en que éstas se presentan. Entre las causas de este síntoma se pueden citar enfermedades y medicamentos poco comunes. Además, las causas pueden variar según la edad y el sexo de la persona y las características específicas del síntoma, tales como calidad y enfermedades asociadas.

### **3. SÍNTOMAS DE LA MICROCEFALIA**

A continuación se enumeran los síntomas más comunes de la microcefalia. Sin embargo, cada niño puede experimentarlos de una forma diferente. Los síntomas pueden incluir:

- apariencia de la cabeza del bebé muy pequeña
- llanto agudo
- mala alimentación
- convulsiones
- mayor movimiento en los brazos o piernas (espasticidad)
- retardo del desarrollo
- retardo mental

Los síntomas de la microcefalia pueden parecerse a los de otros trastornos o problemas médicos. Siempre consulte al médico de su hijo para obtener un diagnóstico.

### **4. DIAGNOSTICO DE LA MICROCEFALIA**

La microcefalia a menudo se diagnostica en el momento del nacimiento o durante los controles del niño sano cuando se mide la talla, el peso y el perímetro cefálico del bebé. Si los padres creen que la cabeza del bebé es demasiado pequeña o no está creciendo normalmente, debe consultar con el médico.



La microcefalia generalmente la detecta el médico durante un examen de rutina. Las mediciones de la cabeza son un procedimiento rutinario durante un control del niño sano hasta los 18 meses (por más tiempo en algunas circunstancias), son indoloras y toman sólo unos cuantos segundos, mientras se coloca la cinta métrica alrededor de la cabeza del bebé.

Documentar la microcefalia en detalle puede incluir:

- ¿Cuál es la medida del perímetro cefálico del bebé?
- ¿Está la cabeza creciendo a una tasa más lenta que el cuerpo?
- ¿Qué otros síntomas se presentan?

Es importante que la familia mantenga un registro permanente del perímetro cefálico con el tiempo. Aunque el médico mantiene registros de todos los datos sobre el bebé, puede servir el hecho de que la persona mantenga su propio registro médico de los hallazgos en el control del niño sano y llamar la atención del médico sobre estos registros si nota que el patrón de crecimiento de la cabeza del bebé parece estar disminuyendo.

La microcefalia puede diagnosticarse antes del nacimiento mediante una ecografía prenatal, técnica de diagnóstico por imágenes que utiliza ondas sonoras de alta frecuencia y una computadora para crear imágenes de vasos sanguíneos, tejidos y órganos. Se utiliza para ver el funcionamiento de los órganos internos y para evaluar el flujo sanguíneo a través de diversos vasos. En muchos casos, la microcefalia no se manifiesta hasta el tercer trimestre del embarazo y, por consiguiente, es posible que no se detecte en ecografías realizadas anteriormente a esta fecha.

El diagnóstico de la microcefalia puede realizarse al nacer o más adelante durante la niñez. Durante el examen físico, el médico obtiene los antecedentes prenatales y de nacimiento completos del niño y, en los bebés y los niños mayores, también puede preguntar si existen antecedentes familiares de microcefalia u otros problemas médicos. Además, preguntará acerca de las etapas importantes del desarrollo, ya que este trastorno puede asociarse con otros problemas como, por ejemplo, el retardo mental. Los retardos del desarrollo a menudo requieren un seguimiento médico más exhaustivo para poder así evaluar los problemas subyacentes.

Entre los exámenes de diagnóstico que pueden realizarse para confirmar la microcefalia e identificar anomalías cerebrales se pueden incluir los siguientes:

- **Circunferencia de la cabeza** - esta medición se compara con una escala que determina el crecimiento y tamaño normales.
- **Radiografía** - estudio de diagnóstico que utiliza rayos de energía electromagnética invisible para obtener imágenes de los tejidos, los huesos y los órganos internos en una placa radiográfica.

- **Tomografía computarizada (también llamada TC o TAC.)** - procedimiento de diagnóstico por imágenes que utiliza una combinación de radiografías y tecnología computarizada para obtener imágenes de cortes transversales (a menudo llamadas "rebanadas") del cuerpo, tanto horizontales como verticales. Una TC muestra imágenes detalladas de cualquier parte del cuerpo, incluidos los huesos, los músculos, el tejido adiposo y los órganos. Las tomografías computarizadas muestran más detalles que las radiografías generales.
- **Imágenes por resonancia magnética (IRM)** - procedimiento de diagnóstico que utiliza una combinación de imanes grandes, radiofrecuencias y una computadora para producir imágenes detalladas de los órganos y las estructuras internas del cuerpo.
- **Análisis de sangre**
- **Análisis de orina**

## **5. CONSIDERACIONES PARA UN NIÑO CON MICROCEFALIA**

Desafortunadamente, no existe un tratamiento para la microcefalia que normalice el tamaño o la forma de la cabeza del bebé. Dado que este trastorno es una enfermedad que dura toda la vida y que no se puede corregir, el tratamiento se centra en prevenir o minimizar las deformidades y en maximizar las capacidades del niño en casa y en la comunidad. La contención positiva lo estimulará a fortalecer su autoestima y fomentará su independencia tanto como sea posible.

Es posible que la magnitud de la enfermedad no se aprecie inmediatamente después del nacimiento, pero puede ponerse de manifiesto a medida que el niño crece y se desarrolla.

Los niños que nacen con este trastorno requieren exámenes y pruebas de diagnóstico frecuentes para monitorizar el desarrollo de la cabeza a medida que crecen. El equipo médico trabaja con mucha dedicación junto con la familia del niño y le brinda información y asesoramiento para mejorar el estado de salud y el bienestar del paciente. No hay procedimientos específicos de cuidados en el hogar para la microcefalia. Los cuidados dependen de la afección que la ocasionó.

Es posible también que el médico le recomiende asesoría genética para obtener información acerca de los riesgos de recurrencia del trastorno y de los exámenes disponibles.

**Resumen: Mgr. Elke Berodt**

**Actualizado: Marzo 2009**