

Guía clínica: alteraciones de la forma del cráneo

Clinical Practice Guidelines: alterations in Cranial Shape

Diretrizes de Prática Clínica: alterações do formato do crânio

Luis Ibarra¹, José Ignacio Pérez², Federico Baltar¹, Leandro Lucas², Gonzalo Costa³, Daniel Borbonet², Gabriel González¹

Importancia del tema

Las alteraciones de la forma del cráneo son un motivo frecuente de consulta, y suponen un reto para el clínico que las enfrenta. Es fundamental conocer los estudios iniciales que se deben realizar y cual es el momento oportuno para derivar a los distintos especialistas.

El clínico debe saber diferenciar cuando una alteración en la forma del cráneo se debe a una causa intrínseca secundaria a una fusión prematura de una o más suturas, a cuando dicha alteración se debe a una causa extrínseca que ocasiona una deformidad posicional⁽¹⁾.

En nuestro medio, no se cuenta actualmente con protocolos de manejo de alteraciones de la forma del cráneo. Por eso es de real importancia la realización de una guía clínica para el manejo.

Los objetivos de esta guía son:

- Identificar a los recién nacidos y lactantes con alteraciones de la forma del cráneo.
- Analizar los estudios paraclínicos disponibles en nuestro medio para la valoración de dichos pacientes.
- Proponer un algoritmo de manejo y derivación oportuna en recién nacidos con alteraciones de la forma del cráneo.

Introducción

Normalmente el desarrollo craneal comienza entre la tercera y cuarta semana de gestación con la formación de siete huesos, que van a constituir lo que conocemos como bóveda craneal (dos huesos parietales, dos temporales, dos frontales y un occipital).

Existen cuatro suturas mayores (metópica, sagi-

tal, coronal y lambdoidea) y tres suturas secundarias (frontonasal, escamosa, esfenofrontal). La sutura metópica separa ambos huesos frontales, la sagital separa ambos huesos parietales, la coronal separa el hueso frontal del parietal y la sutura lambdoidea el parietal del occipital. Además de los huesos y suturas se encuentran las fontanelas, destacando la anterior o bregmática (delimitada por huesos frontales y parietales) y la posterior o lambdoidea (delimitada por los huesos parietales y occipitales)⁽²⁾. Esto se muestra en la figura 1.

En condiciones fisiológicas las suturas y fontanelas craneales progresan hacia el cierre, con períodos de fusión independientes para cada una de ellas. La sutura metópica es la primera en cerrarse, entre los 3 y 8 meses de vida. Luego comienzan a cerrarse la sutura sagital a los 22 meses, la coronal a los 24 meses y la sutura lambdoidea a los 26 meses aproximadamente. El cierre de las suturas secundarias comienza en la esfenofrontal a los 22 meses, en la sutura escamosa entre los 35-39 meses y en la frontonasal a los 68 meses aproximadamente. Según la clasificación de Meindl, Lovejoy y White, el cierre de las suturas continúa hasta los 40 años^(2,3).

Definimos craneosinostosis como la fusión prematura, intrauterina, de una o más suturas del cráneo. La sinostosis determinará que el cráneo no crezca de forma perpendicular a la sutura involucrada, con un aumento compensatorio de las suturas abiertas, lo que se conoce como la ley de Virchow. Esto no siempre se acompaña de menor volumen encefálico o crecimiento craneal^(1,4).

La craneosinostosis es la segunda anomalía craneofacial más común, después de las hendiduras orofaciales, con una prevalencia de 1 en 2.250 nacimientos vivos. Ocurre en todos los grupos étnicos⁽⁵⁾.

1. Cátedra de Neuropediatría. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.

2. Cátedra de Neonatología. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.

3. Cátedra de Neurocirugía, Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.

Esta guía clínica fue previamente revisada y avalada por las cátedras de neonatología, neuropediatría y neurocirugía.

Trabajo inédito.

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 25 noviembre 2021

Fecha aprobado: 19 mayo 2022

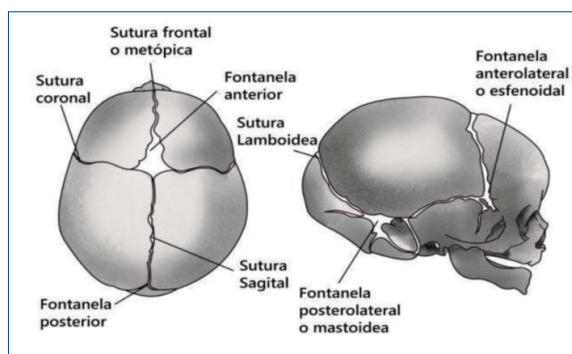


Figura 1. Anatomía del cráneo con enfoque de suturas.

Si bien la mayoría de las complicaciones de las craneosinostosis son estéticas y funcionales, también pueden generar alteraciones motoras, del lenguaje o neurocognitivas, sobre todo vinculadas a las que afectan varias suturas. Esto último también ocurre en las sinostosis que comprometen una única sutura, principalmente en relación al cierre de la sutura coronal o lambdoidea⁽⁵⁻⁷⁾.

Existen diversas formas de clasificar a las craneosinostosis, todas complementarias. Se las puede dividir en primaria o secundaria, simple o compleja, y sindrómica o no sindrómica^(4,8).

La craneosinostosis primaria ocurre por alteraciones genéticas, que actúan solas o en combinación con factores ambientales. La secundaria se debe a trastornos que afectan la sutura en desarrollo, como trastornos hematológicos (talasemia, enfermedad de células falciformes), metabólicos (hiperparatiroidismo, hipercalcemia, deficiencia de vitamina D, hipofosfatasa, pseudohipoparatiroidismo), displasias óseas (acondroplasia, mucopolisacaridosis, mucopolidosis) y exposición a fármacos (fenitoína, valproico, retinoides, etcétera)^(6,9-12).

La sinostosis simple es cuando se afecta una sola sutura, mientras que en las complejas se afecta más de una.

Las sinostosis sindrómicas implican la fusión de una o múltiples suturas, sumada a la presencia de otras anomalías (malformaciones en los miembros, cardíacas, del SNC y traqueales). Este grupo de craneosinostosis están más relacionadas con aumento de la presión intracraneal, cefaleas, ceguera, alteraciones en el neurodesarrollo, pérdida auditiva, y afectación de la vía respiratoria alta (secundaria a la hipoplasia mediofacial y anomalías de la tráquea), que puede conducir a apneas, asfixia e incluso la muerte^(5,7,13,14).

Algunos trabajos han planteado que se subestima la incidencia de la hipertensión endocraneana que generan las sinostosis, pudiendo generar consecuencias para el desarrollo normal del cerebro, principalmente secuelas neurocognitivas^(15,16).



Figura 2. Craneómetro.

Evaluación clínica

Es importante realizar una correcta anamnesis para seguir con el examen físico.

Hay ciertas preguntas que pueden ayudar a diferenciar una craneosinostosis de una deformidad posicional^(2,4).

- 1) ¿La alteración del cráneo está presente desde el nacimiento?
- 2) ¿Hay una preferencia en la posición al dormir?
- 3) ¿Hay una mejoría con el paso del tiempo?

La craneosinostosis está presente desde el nacimiento y empeora a medida que transcurre el tiempo.

Es importante en esta etapa reconocer factores de riesgo como alteraciones del útero materno, posición al nacer, restricciones intrauterinas (gestación múltiple, oligohidramnios, movimientos fetales), duración de la gestación, tamaño fetal, afectación en familiares, enfermedad tiroidea, tabaquismo, exposición a teratógenos (warfarina, nitrofurantoína, ácido valproico, etcétera)^(1,17,18).

Se reconocen como factores de riesgo para la plagiocefalia posicional el sexo masculino, la prematuridad, la tortícolis y la hipotonía⁽¹⁰⁾.

Es importante reconocer los elementos de alarma que requieren intervenciones de forma aguda, como la disminución del nivel de conciencia, déficit neurológico, dificultad respiratoria, asfixia, vómitos e irritabilidad, que pueden asociarse frecuentemente a sinostosis sindrómicas⁽¹⁰⁾.

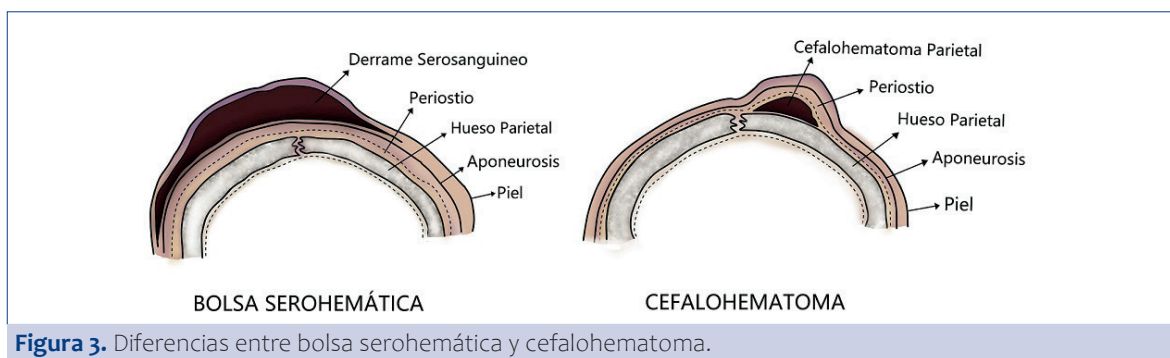


Figura 3. Diferencias entre bolsa serohemática y cefalohematoma.

En cuanto al examen físico, en primer lugar se debe realizar la inspección del cráneo desde todas las posiciones (adelante, atrás, lateral y especialmente desde arriba, que es donde se aprecian mejor las alteraciones). Se valorará la forma de la cabeza, el tamaño y la simetría de las órbitas oculares, la simetría de la base del cráneo y la posición de las orejas. Hay que palpar las suturas y fontanelas para corroborar si existe un engrosamiento o crestas por fusión prematura⁽¹⁾.

El análisis de fotografías puede aportar datos sobre si la asimetría estaba presente desde el nacimiento y cómo ha sido su evolución.

La medición del perímetro cefálico ha mostrado baja confiabilidad, alta variabilidad interobservador y baja sensibilidad para detectar craneosinostosis⁽¹⁹⁾.

El craneómetro se suele utilizar para la medición craneal luego de confirmarse una plagiocefalia posicional no sinostósica para establecer el grado de deformidad. En la plagiocefalia posterior se medirá la diferencia de diámetros oblicuos, siendo leve si es menor de 10 mm, moderada entre 10 a 20 mm y grave si es mayor a 20 mm. En la braquicefalia posicional, el índice craneal se calcula con el cociente entre ancho craneal y la longitud multiplicado por 100, siendo leve entre 80-89, moderado entre 90-100 y grave mayor a 100. Esta clasificación es importante para establecer el tratamiento más adecuado en función de la gravedad⁽¹⁾.

Es importante evaluar los rasgos faciales minuciosamente, así como buscar malformaciones que involucren a la vía respiratoria, auditiva, extremidades y otros sistemas (cardiovascular, genitourinario, digestivo)⁽¹⁰⁾.

Diagnósticos diferenciales

Las fuerzas mecánicas que se ejercen durante el trabajo de parto y parto, principalmente de tracción y compresión, pueden causar diversas patologías que conllevan alteraciones de la forma del cráneo.

Algunos factores de riesgo son la macrosomía fetal, el trabajo de parto prolongado, el parto instrumental (utilización de fórceps) y la presentación podálica.

Las más frecuentes son la bolsa serohemática, el cefalohematoma y la remodelación craneal con cabalgamiento de suturas.

Tabla 1. Factores de riesgo de craneosinostosis⁽¹⁹⁾.

- Tabaquismo materno
- Ingesta materna de anticonvulsivos
- Enfermedad materna tiroidea o su tratamiento
- Edad materna mayor o igual a 40 años
- Multiparidad
- Embarazo múltiple
- Cesárea electiva
- Sexo masculino
- Bajo peso al nacer

miento de suturas.

La bolsa serohemática es una colección serosanguinolenta subcutánea y extraperióstica (figura 3). Presenta una distribución con bordes mal definidos, sin respetar suturas. La piel puede presentar equimosis o hematomas en la zona afectada. Rara vez presentan complicaciones en la evolución, se resuelven de forma espontánea en pocos días y sin tratamiento⁽²⁰⁾.

El cefalohematoma es una hemorragia traumática subperióstica, que afecta más frecuentemente al hueso parietal (figura 3). Generalmente es unilateral y respeta suturas. Puede estar asociado a una fractura lineal del cráneo. Su resolución en la mayoría de los casos es espontánea, pudiendo durar hasta 6 meses⁽²⁰⁾.

La remodelación craneal con cabalgamiento de suturas aparece como consecuencia de los cambios transitorios del cráneo que sufre el recién nacido al momento del parto. Hay un aumento de la presión anteroposterior y en menor medida transversal⁽²¹⁾.

Otros diagnósticos diferenciales menos frecuentes son la microcefalia, la macrocefalia, la hidrocefalia y el encefalocele.

Etiología

Se han propuesto múltiples hipótesis para explicar la patogénesis de la fusión prematura de las suturas. Hoy

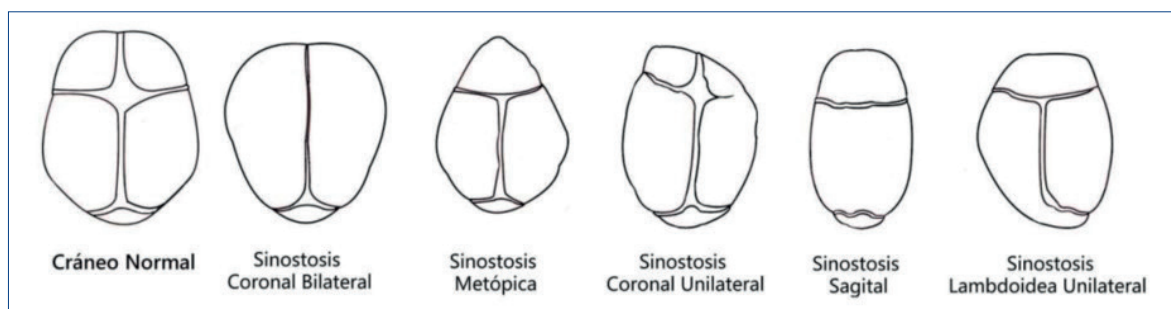


Figura 4. Deformidades craneales secundarias a sinostosis no sindrómicas.

en día la craneosinostosis se entiende como un trastorno oligogénico, multifactorial y heterogéneo. Factores genéticos y epigenéticos, como fuerzas mecánicas e interacciones ambientales externas, participan en su desarrollo (tabla 1). También se propone el concepto de “matriz funcional”, donde fuerzas morfológicas y funcionales se combinan para producir el resultado anatómico final. El avance genético ha permitido reconocer múltiples genes involucrados en el desarrollo óseo y de las suturas. Aun así en el 70% de los pacientes afectados se desconoce la etiología^(2, 12, 17).

La formación de las suturas craneales requiere de moléculas osteoinhibidoras y osteoinductoras que regulan el crecimiento y la formación de los huesos del cráneo (factor de unión a la heparina soluble, FGF2, y TGF- β), de vías de señalización que participan en la diferenciación ósea (TGF- β /BMP, Wnt, Hedgehog, Notch y FGFs), así como de genes (TWIST1) involucrados en la migración temprana y supervivencia de las células madre mesenquimales⁽¹²⁾.

La craneosinostosis no sindrómica es la más frecuente, explica aproximadamente el 90% de los casos, mayormente con afectación de una única sutura. Aproximadamente menos de 10% corresponde a causas familiares, mientras que el resto ocurre de forma esporádica. Los determinantes genéticos y ambientales contribuyen al fenotipo. Se han descrito distintas mutaciones monogénicas y alteraciones cromosómicas, aunque la mayoría de los determinantes genéticos aún son desconocidos. En los últimos años se reconoció al gen TCF12 como responsable importante de la sinostosis coronal no sindrómica^(1, 12, 13, 17).

La mayoría de las craneosinostosis sindrómicas son secundarias a alteraciones monogénicas autosómicas dominantes, con penetrancia incompleta y expresividad variable; aunque también se han reconocido mutaciones *de novo* y alteraciones cromosómicas. Múltiples genes, como FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2 y EFNB1, se han involucrado en este tipo de craneosinostosis. Por otro lado, en un tercio de las sinostosis de la sutura coronal se han detectado mutaciones monogénicas. La sinostosis coronal es el tipo

más comúnmente observado en los síndromes de Saethre-Chotzen, Muenke y los craneofrontonasales. Las alteraciones cromosómicas, representan entre 6,7%-40% y se presentan principalmente con sinostosis de las suturas metópicas o sagitales. La alteración cromosómica más frecuente es la delección o translocación de la región 7p21 que incluye gen TWIST1^(11, 12, 17).

Craneosinostosis no sindrómicas

Se abordarán las sinostosis de las grandes suturas, dejando de lado las suturas secundarias ya que son muy poco frecuentes y generalmente no tienen un fenotipo característico dado que cuando se ven afectadas suelen estar comprometidas otras suturas⁽²²⁾.

Sinostosis sagital

Es la más común de las sinostosis no sindrómicas, dando cuenta de un 50-60% del total de las mismas. Se presenta en 1 cada 2.000 nacimientos, siendo el sexo masculino el más afectado. La sinostosis de esta sutura da como resultado un cráneo estrecho en sentido bitemporal y alargado en sentido anteroposterior, adoptando forma de “bote o casco de un navío”, denominado escafocefalia o dolicocefalia (figura 4)^(1, 2, 5).

Sinostosis coronal

Predomina en el sexo femenino. La forma que adopta el cráneo varía si la afectación es uni o bilateral. La afectación unilateral se denomina plagiocefalia anterior, y es la tercera sinostosis más frecuente. En estos casos el cráneo toma un aspecto oblicuo en su sector anterior, provocado por un aplanamiento ipsilateral de la frente, con elevación del ala esfenoidal y del techo de la órbita del mismo lado, dando el aspecto de que la órbita está más elevada. También la raíz nasal se desvía hacia el lado de la sutura cerrada y hay una protuberancia compensatoria de la frente contralateral (figura 4)^(1, 2).

En los casos de afectación bilateral, el cráneo adopta una forma conocida como braquicefalia, produciéndose un acortamiento anteroposterior del crá-

neo secundario al aplanamiento a nivel frontal. Se observa una frente plana, con elevación de las cejas y protrusión orbitaria, pudiendo presentar aspecto turricéfalo cuando aumenta la altura de la cabeza de forma compensatoria (figura 4)^(1,2).

Sinostosis metópica

Ha ido en aumento en los últimos años y es la segunda más frecuente, con una incidencia de 1 cada 5.200 nacimientos. Es más frecuente en sexo masculino. Su fusión precoz produce un cráneo de forma triangular o trigonocefalia, en el que se evidencia una cresta en la línea media de la frente, un estrechamiento fronto-temporal, una constricción del pterion, hipotelorismo y aumento del diámetro biparietal (figura 4)^(1,2).

Ocasionalmente se puede desarrollar una cresta metópica visible o palpable en la región frontal, permaneciendo la morfología craneal normal. En esta variante de la normalidad, la sutura puede parecer fusionada en las pruebas de imagen, pero algunos estudios histopatológicos han demostrado que no existe una sinostosis verdadera⁽¹⁾.

Sinostosis lambdoidea

Puede existir afectación uni o bilateral. La sinostosis lambdoidea unilateral o plagiocefalia posterior, es la menos frecuente, presentando una incidencia de 1 en 40.000 nacimientos (figuras 4 y 6).

En estos casos hay un aplanamiento del occipucio homolateral, abombamiento de la apófisis mastoides del mismo lado e inclinación de la base del cráneo hacia abajo en el lado alterado con desplazamiento posteroinferior de la oreja ipsilateral y prominencia frontal contralateral. La sinostosis lambdoidea bilateral es rara y provoca una región occipital aplanada con ensanchamiento occipitoparietal y elongación del vertex. Esto conlleva mayor riesgo de malformación de Chiari tipo I y fusión del agujero yugular, lo que genera mayor probabilidad de aumento de la presión intracraneana^(1,2).

Craneosinostosis sindrómicas

Hay más de 150 síndromes craneofaciales conocidos asociados a craneosinostosis, dentro de los más frecuentes se incluyen el síndrome de Apert, Crouzon, Pfeiffer, Muenke y Saethre-Chotzen (tabla 2)⁽²³⁾.

Síndrome de Apert

Puede afectar a 1 de cada 65.000 nacimientos. Se asocia a edad paterna avanzada.

La mayoría de las mutaciones ocurren de forma esporádica, aunque también se puede heredar de for-

ma autosómica dominante. Se han detectado 4 mutaciones del gen FGFR2 que causan este síndrome, localizadas en 10q25-10q26. Las características clínicas del cráneo dependen de las suturas que están involucradas, pero la mayoría de los casos se presentan al nacimiento con braquicuricefalia y occipucio plano, dando lugar a una frente alta y grande, exoftalmia y estrabismo divergente. Asocian hipoplasia mediofacial, con una boca de forma trapezoidal. La sindactilia simétrica bilateral de manos es característica de este síndrome. Presentan habitualmente déficit cognitivo y disminución de la audición^(24,25).

Síndrome de Crouzon

Se debe a mutaciones en el gen FGFR2, que se heredan de forma autosómica dominante. Presenta una amplia variedad fenotípica. Con frecuencia compromete el desarrollo craneofacial. En comparación con el síndrome de Apert, habitualmente se trata de una sinostosis compleja, con afectación de múltiples suturas, dando lugar a un volumen craneal menor. A nivel cervical puede presentarse fusión vertebral. Estos pacientes suelen tener un desarrollo cognitivo normal, aunque generalmente presentan una audición disminuida. Una forma menos frecuente del síndrome de Crouzon se presenta con signos cutáneos de acantosis pigmentaria que aparece durante los primeros 2 años de vida y se deben a una mutación en FGFR3⁽²⁴⁾.

Síndrome de Pfeiffer

Es causado por mutaciones en los genes FGFR1 y FGFR2, localizados en el cromosoma 8p11.22-p12 y 10q26-q26 respectivamente, las cuales se heredan de forma autosómica dominante. Generalmente se presenta con afectación de la sutura coronal, con o sin afectación de la sagital.

Cohen ha descrito tres grupos clínicos, con distintas implicancias pronósticas. El tipo 1 tiene el fenotipo clásico, con braquicuricefalia, hipoplasia maxilar, atresia de coanas y sindactilias parciales de manos y pies e inteligencia normal. Este subtipo es compatible con la vida. El tipo 2 se asocia a cráneo en hoja de trébol y afectación del SNC. Los niños afectados en general mueren de forma precoz. El tipo 3 es similar al último, pero sin cráneo en hoja de trébol. Los subtipos 2 y 3 son extremadamente raros⁽²⁴⁾.

Síndrome de Muenke

Es el síndrome más frecuente de todos, afectando a 1 de cada 30.000 nacimientos. Es ocasionado por una sola mutación del gen FGFR3 localizado en el cromosoma 4p, que se hereda de forma autosómica dominante. Al igual que el síndrome de Apert, se asocia

Tabla 2. Resumen de síndromes asociados a craneosinostosis más frecuentes.

Síndrome	Gen	Predisposición	Suturas afectadas	Malformaciones craneofaciales	Malformaciones asociadas
Apert	FGFR2 (10q25-10q26)	Esporádica y autosómica dominante	Coronal	Occipucio plano	Sindactilia en manos, déficit cognitivo y audición
Crouzon	FGFR2/FGFR3 (10q25-10q26)	Autosómica dominante	Coronal, sagital y/o lambdoidea.	Alta variedad fenotípica	Nivel cognitivo normal aunque pueden presentar déficit de audición, signos cutáneos de acantosis nigricans, fusión vertebral cervical
Pfeiffer	FGFR1/FGFR2 (8p11.22-p12 y 10q26-q26)	Autosómica dominante	Coronal y/o sagital. Posible cráneo en trébol	Hipoplasia maxilar, atresia de coanas	Sindactilias parciales de manos y pies. Nivel cognitivo normal. Pacientes con cráneo en trébol alta mortalidad
Muenke	FGFR3 (4p)	Autosómica dominante	Coronal (unilateral o bilateral)	Exoftalmia, hipoplasia mediofacial	Pérdida de la audición
Saethre-Chotzen	TWIST1/FGFR2 (7p 21-22)	Autosómica dominante	Coronal, lambdoidea y/o Metópica	Implantación baja del cabello en la frente, ptosis palpebral, hipoplasia maxilar	Sindactilia en manos. No presentan déficit cognitivo

a edad paterna avanzada. Hay afectación de la sutura coronal de forma uni o bilateral, con grados variables de exoftalmia, sin hipoplasia mediofacial apreciable. Es frecuente la pérdida de la audición por afectación neurosensorial⁽²⁴⁾.

Síndrome de Saethre-Chotzen

Es causado por una mutación de herencia autosómica dominante a nivel del gen TWIST 1 en el cromosoma 7p 21-22. Se presenta con craneosinostosis de la coronal, lambdoidea o metópica. Suelen presentar implantación baja del cabello en la frente, ptosis palpebral, hipoplasia maxilar con paladar estrecho, anomalías de la columna cervical y malformaciones digitales, como sindactilia del segundo y tercer dedo de la mano, así como duplicación del primer dedo del pie. Pueden presentar alteraciones en el desarrollo y en el aprendizaje, pero el deterioro cognitivo no es típico⁽²⁴⁾.

Plagiocefalias posicionales no sinostósicas

La deformidad posicional del cráneo es la principal causa de asimetría. Es ocasionada por causas extrínsecas que presionan sobre los huesos blandos y maleables de la calota del lactante en los primeros meses de vida. Tiene una incidencia de 1 en 300 nacidos vivos, y ha aumentado considerablemente en los últimos años debido a las pautas actuales, que apuntan a disminuir el riesgo de muerte súbita del lactante. En

consecuencia, si bien se ha reducido drásticamente el riesgo de muerte súbita, la incidencia de plagiocefalia posicional ha aumentado en un 600%^(1,25).

Los factores de riesgo pueden ser prenatales, o más comúnmente posnatales. Dentro de los primeros se destacan las anomalías uterinas, embarazo gemelar, oligoamnios, presentación podálica e hipotonía.

Algunos de estos factores de riesgo pueden provocar alteraciones en la forma del cráneo evidentes desde el nacimiento. Los factores posnatales están principalmente vinculados con el tiempo en posición decúbito supino, asimetría en la lateralización cefálica, retraso motor y apoyo cefálico sobre superficies duras haciendo que se presente la deformidad craneal en las siguientes semanas o meses al nacimiento⁽¹⁾.

Es importante aclarar que el término plagiocefalia hace referencia a una asimetría en la forma del cráneo, pudiendo ser predominantemente anterior o posterior. Dicha asimetría puede ser secundaria a una plagiocefalia posicional, así como a una sinostosis coronal o lambdoidea unilateral^(6,26).

La plagiocefalia posicional posterior (PPP) es la alteración más frecuente del cráneo. En este caso la alteración del cráneo, con aplanamiento unilateral parietooccipital, se suele acompañar de desplazamiento anterior de la oreja y prominencia frontal del mismo lado, lo que determina una forma del cráneo romboidal o de paralelogramo (figuras 5 y 6). Ante la preferencia de la posición cefálica se debe descartar una tortícolis asociada⁽¹⁾.

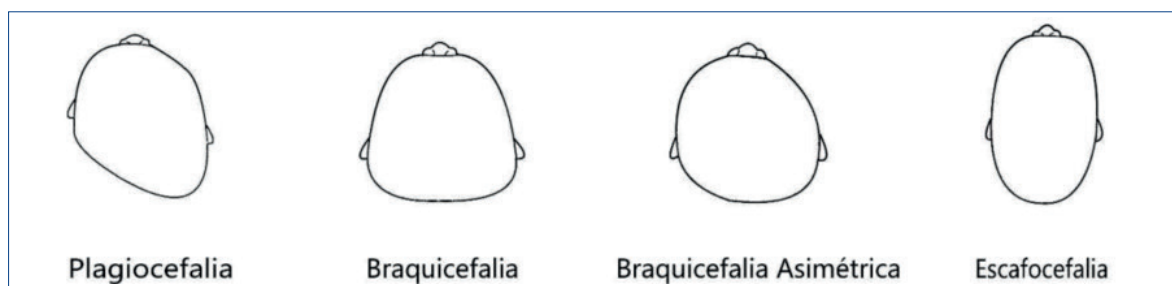


Figura 5. Deformidades craneales no sinostóticas.

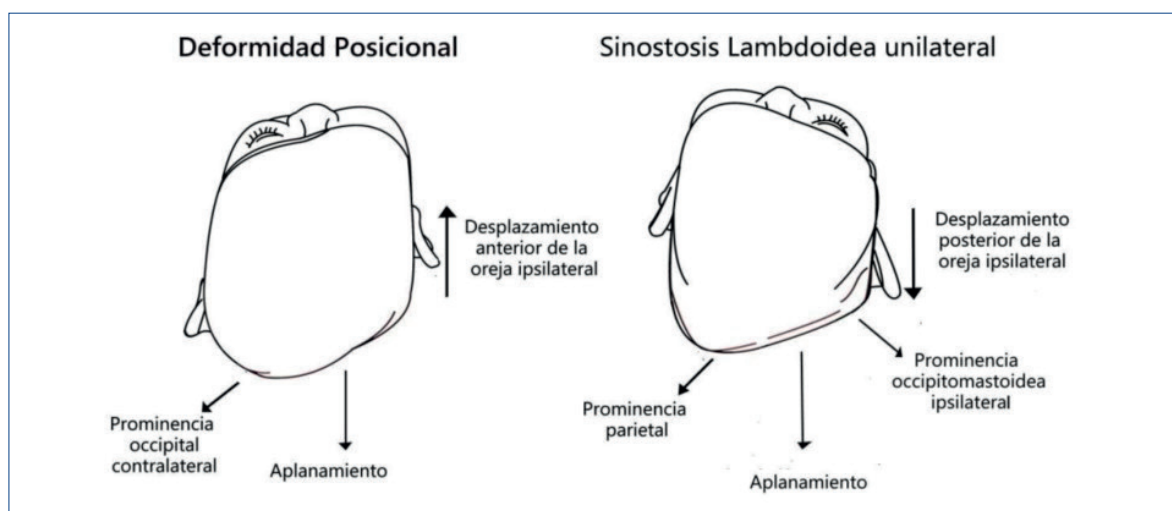


Figura 6. Diferencias semiológicas entre la plagiocefalia posicional posterior y sinostosis lambdoidea unilateral.

La braquicefalia posterior (BP) se caracteriza por un aplanamiento simétrico de toda la zona occipital, con un occipucio como “cortado por un hacha” (figura 5). Presenta además un ensanchamiento bilateral en las regiones ttemporoparietales, generando un cráneo corto y ancho. Con frecuencia se puede observar un abultamiento por encima de las orejas⁽¹⁾.

La braquicefalia asimétrica es una combinación de la plagiocefalia y la braquicefalia, caracterizada por un aplanamiento occipital asimétrico acompañado de ensanchamiento parietal bilateral (figura 5)⁽²⁷⁾.

La escafocefalia o dolicocefalia deformativa se observa con más frecuencia en prematuros con internaciones prolongadas en unidades neonatales, con compresiones biparietales que dan lugar al aspecto de cráneo alargado por aumento del diámetro anteroposterior y disminución del biparietal (figura 5)⁽¹⁾.

Métodos diagnósticos

La radiografía de cráneo fue clásicamente el método de estudio inicial, pero hoy no se utiliza, dados los nuevos métodos más precisos. Puede ser útil para el diagnóstico de sinostosis sagitales, coronales o lamb-

doideas. No es de gran utilidad para el diagnóstico de sinostosis metópica, debido al cierre temprano de esta sutura. En los casos raros o de difícil diagnóstico, la realización de radiografías de buena calidad con cuatro enfoques (anteroposterior, Towne y dos proyecciones laterales), puede ser suficiente para excluir craneosinostosis y evitar más radiaciones. Si el estudio no es concluyente por la corta edad del paciente, se recomienda repetir las radiografías luego de 1 o 2 meses^(1,2,4,7,28).

Las impresiones digitales en radiografías no son patognomónicas de HTE, y se pueden observar en niños sanos. Lo mismo que las imágenes en TC que dependen de la ventana ósea^(29,30).

La tomografía con reconstrucción tridimensional (TC 3D) es el método con mayor sensibilidad y especificidad. Permite visualizar todas las suturas, examinar el sistema ventricular, la posición del tronco encefálico y cerebelo, así como anomalías cerebrales de la línea media. No se recomienda como método de *screening*. Sus principales indicaciones son ante casos en los que la clínica no es concluyente, así como para valoración prequirúrgica y postoperatoria. Nuevas técnicas de reconstrucción que utilizan

Tabla 3. Resumen del tratamiento de las sinostosis no sindrómicas.

Sinostosis sagital	Sinostosis metópica	Sinostosis coronal	Sinostosis lambdaidea
No se suele recomendar el casco de moldeo ⁽⁴⁴⁾ . La modalidad quirúrgica de reconstrucción craneal es la más frecuentemente utilizada, principalmente en casos severos ^(46-48,52,53) .	El método estándar es la reconstrucción craneal. Las técnicas endoscópicas tienen resultados estéticos similares ^(48,52,54) .	La reconstrucción craneal se suele utilizar con mayor frecuencia, si bien la técnica de distracción osteogénica así como la suturotomía endoscópica son utilizadas por algunos centros. La intervención temprana se ha asociado a mejores resultados estéticos faciales ^(48,52,54) .	La modalidad de reconstrucción craneal se utiliza en los casos graves. Las técnicas menos invasivas tienen menor nivel de evidencia, sin embargo también son utilizadas. La intervención temprana se asocia a mejores resultados estéticos faciales ^{48,52,54} .

bajas dosis de irradiación, han logrado disminuir la exposición a la misma, sin comprometer la calidad de imagen^(1,2,10,23,26,31-34).

La ecografía con enfoque de suturas es un método rápido, inocuo y de bajo costo, que permite evaluar estructuras superficiales. Cuando es realizada por personal con experiencia muestra una elevada sensibilidad y especificidad, ambas por encima del 90%, para confirmar sinostosis. La sutura normal se ve como una brecha o espacio hipoeoico entre dos placas óseas hiperecoicas. Una sutura sinostósica muestra la pérdida de dicho espacio entre las placas óseas. También puede observarse una cresta ósea. Debe ser considerado como el estudio de imagen inicial en pacientes menores de 12 meses con sospecha de craneosinostosis. Hoy en día no se recomienda como estudio de tamizaje prenatal dada la baja sensibilidad de la técnica. Los síndromes asociados a craneosinostosis son raros y difíciles de diagnosticar antes del tercer trimestre. En estos pacientes se puede utilizar la ecografía y la resonancia prenatal en forma complementaria^(1,18,28,32,35-37).

La resonancia magnética de cráneo es el estudio de elección para valorar el parénquima encefálico, pero no es el ideal para la evaluación de sinostosis, y además requiere sedación del paciente. Está indicada cuando se evidencian alteraciones neurológicas o del desarrollo que sugieren una posible afectación del sistema nervioso central asociada. Recientemente se introdujo la secuencia “BlackBox”, que minimiza el contraste de los tejidos blandos para mejorar la imagen de los bordes óseos, planteándose como posible sustituto de la tomografía, así también como una base para modelos impresos en 3D^(8,31,38-40).

La estereofotogrametría o fotografía 3D es una técnica no invasiva, utilizada para evaluar y medir el cráneo. La técnica implica el uso de dos cámaras digitales, que toman imágenes de la cabeza del paciente desde diferentes ángulos. Luego las imágenes en 3D se analizan en una computadora. Estudios recientes

postulan a este método como posible sustituto de la tomografía^(19,38).

El volumen intracraneal se ha utilizado para evaluar el crecimiento craneal, pero requiere de imágenes de resonancia magnética o tomografía para su cálculo. Además existen estudios que demuestran que los niños con craneosinostosis tienen con frecuencia un volumen intracraneano en rangos normales⁽¹⁹⁾.

Los estudios genéticos pueden aportar datos importantes en el diagnóstico etiológico. Se deben considerar ciertos factores como las suturas involucradas, anomalías asociadas, hitos del desarrollo, así como la historia familiar, para seleccionar los pacientes candidatos a realizar test genéticos^(18,41).

Los estudios de laboratorio como hormonas tiroideas, calcio, fosfato, fosfatasa alcalina, niveles de vitamina D son de utilidad si existe sospecha por el interrogatorio y examen físico⁽¹⁰⁾.

Tratamiento

La Academia Americana de Pediatría (AAP) ha establecido guías para el manejo de las plagiocefalias posicionales no sinostósicas. En los casos leves a moderados se recomienda terapia conservadora con medidas de reposicionamiento y fisioterapia. Esta última es igual de efectiva que el reposicionamiento con almohadas, pero cumple además con las recomendaciones de sueño seguro de la AAP. La deformidad mejorará a medida que avancen los hitos motores gruesos del desarrollo^(1,42).

Se debe insistir en la educación a los padres y prevención primaria desde las unidades neonatales. Se recomienda alternar la posición para dormir, colocando al niño en decúbito supino en sueño, girando la cabeza a ambos lados y estimular el decúbito prono en vigilia. Si el lactante presenta tortícolis se recomienda la fisioterapia para mejorar el rango de movimiento del cuello⁽¹⁾.

En los casos de deformidad moderada a grave sin mejoría con tratamiento conservador, se recomienda la órtesis craneal (OC) mediante el uso de casco. La misma ha demostrado beneficio y bajas complica-

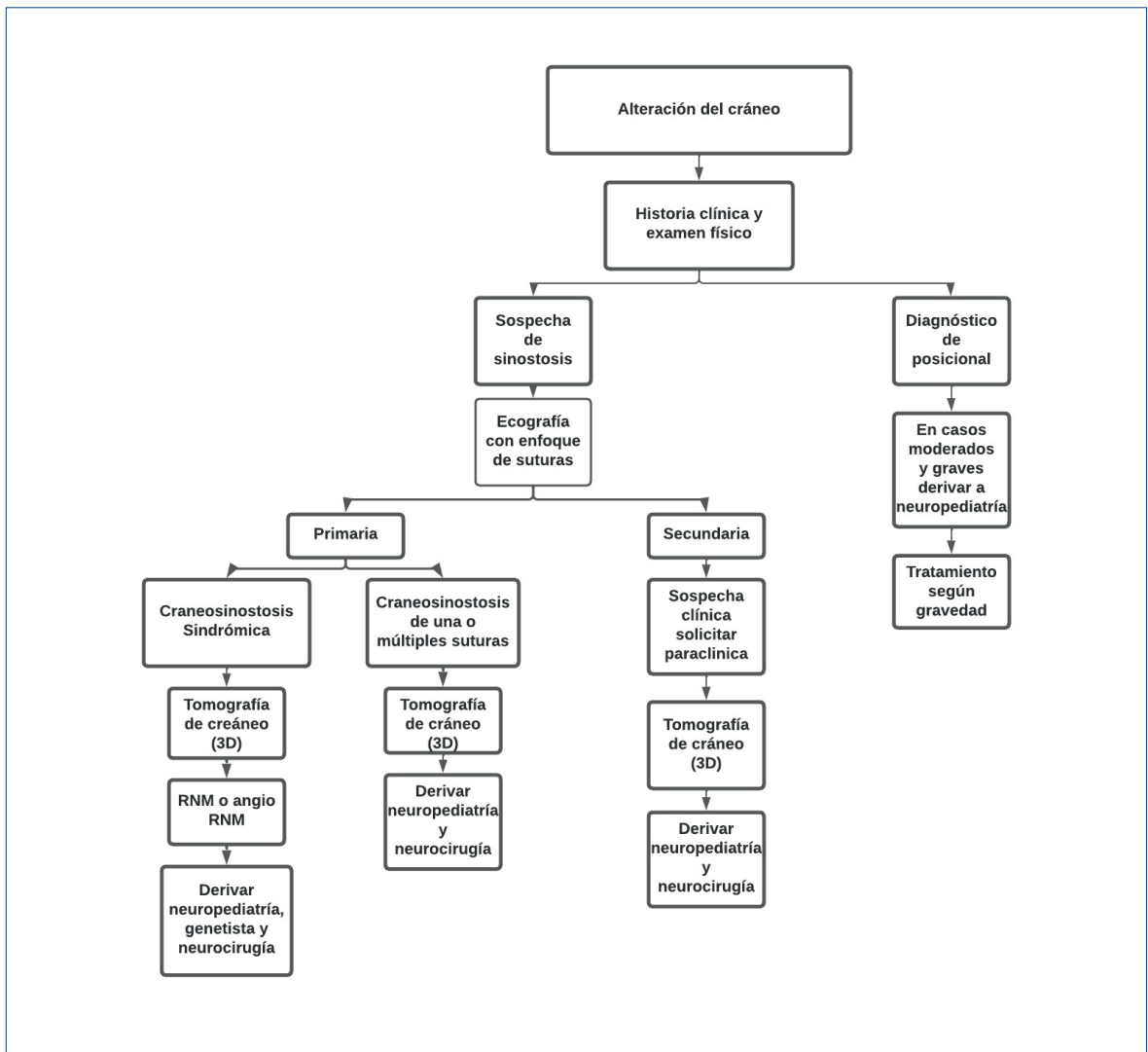


Figura 7. Algoritmo de evaluación y derivación de alteraciones de la forma del cráneo.

ciones en el tratamiento, sin embargo su indicación debe ajustarse a la relación costo-beneficio. El casco se debe usar 23 horas al día, adaptándose a la medida de la cabeza del niño, con comprensión en las áreas sobreexpandidas y mayor espacio para las zonas planas. Se recomienda su uso desde los 4 meses de vida, y por un máximo de 12 meses^(1,42-44).

En los casos de craneosinostosis confirmada, se decidirá en conjunto con equipo craneofacial la indicación, oportunidad y técnica quirúrgica. La familia también tomará parte de esta decisión. La clave para poder ofrecer todas las opciones terapéuticas es el diagnóstico precoz, así como la derivación oportuna⁽¹⁾.

La mayoría de los autores considera que la cirugía craneofacial es una cirugía funcional. La indicación de este tratamiento tiene como objetivo corregir de forma estética y reparadora la deformidad craneal. En ocasiones también se busca evitar o minimizar los

impactos negativos del aumento de la presión intracraneana, así como del desarrollo neurocognitivo y del deterioro visual^(1,45-47).

La oportunidad quirúrgica dependerá del tipo y gravedad de la sinostosis, así como de las técnicas utilizadas por el cirujano. La cirugía temprana permite actuar cuando la deformidad craneal es menos grave y aún no se ha desarrollado incremento de la PIC, dado que el riesgo de desarrollar hipertensión endocraneana es menor en los primeros seis meses^(1,48).

Numerosos estudios han demostrado un mejor resultado estético y funcional si la cirugía es antes del primer año de vida, debido a que el cerebro cuadruplica su volumen en los primeros tres años⁽⁴⁹⁾.

La craneotomía abierta con reconstrucción, así como los procedimientos endoscópicos mínimamente invasivos, son las opciones terapéuticas. Existe heterogeneidad de técnicas. Antes de los 5-6 meses

de vida se pueden realizar técnicas mínimamente invasivas, ya que los huesos craneales son aún lo suficientemente flexibles y pueden ser manipulados por el endoscopio. Este tipo de técnicas tienen a favor una reducción del tiempo operatorio, menor pérdida de sangre, alta hospitalaria más temprana, así como resultados cosméticos y funcionales excelentes. Estos procedimientos requieren un dispositivo secundario para alterar la forma del cráneo con el tiempo, que incluye cascos ortopédicos, resortes y brazos de distracción osteogénica^(46,47,50,51).

La reconstrucción de la bóveda craneal implica la eliminación de la sutura fusionada y el hueso craneal deformado, seguido de la remodelación con reemplazo óseo. Este tipo de intervenciones quirúrgicas se realizan típicamente entre los 6 y 12 meses de vida, ya que se necesita que el hueso sea más sólido, permitiendo una reconstrucción con menores riesgos y recidivas. Luego de los 12 meses los procedimientos realizados tienen mayor riesgo de defectos craneales persistentes^(1,46,48,51).

En las craneosinostosis sindrómicas generalmente son necesarias múltiples cirugías y la oportunidad operatoria puede ser incluso tan precoz como en el período neonatal. Los enfoques terapéuticos suelen variar en diferentes centros, ya que algunos están a favor del abordaje temprano para favorecer el mejor crecimiento cerebral, mientras que otros ponderan el abordaje tardío con mejores resultados de reconstrucción ósea. Esto suele ser controvertido debido a que no existen estudios prospectivos comparativos^(53,54).

Dentro de las posibles complicaciones del tratamiento quirúrgico se encuentran: infecciones de la herida, sangrados, hematomas (subgaleal, subdural), hipertermia, rotura de duramadre, pérdida de líquido cefalorraquídeo y meningitis⁽⁵¹⁾.

La mortalidad posoperatoria oscila en 2,6%, mientras que la morbilidad posoperatoria en un 12%⁽⁵¹⁾.

Son pacientes complejos que requieren siempre de un equipo multi e interdisciplinario: pediatra, neonatólogo, neuropediatra, neurocirujano, anestesista pediátrico, cirujano plástico, otorrinolaringólogo, oftalmólogo, hemoterapeuta, fisioterapeuta, asistente social, psicología médica, entre otros.

Se ha visto que la consulta tardía con equipo especializado contribuye notoriamente a peores resultados. En Uruguay se observó que la edad promedio de consulta fue de 15 meses, y muchos de estos niños se intervinieron quirúrgicamente alrededor de los dos años de vida (datos sin publicar).

En la década de 1980, en el ámbito de la UDELAR-Hospital de Clínicas, se creó el Centro de Estudio y Tratamiento de Afecciones Craneofaciales (CETAC), en una gran mancomunidad de todas las

especialidades nombradas anteriormente. A la fecha ha realizado cerca de 600 cirugías, con resultados comparables a los centros internacionales y con una morbimortalidad similar (datos sin publicar).

Luego de la cirugía es necesario el seguimiento de los pacientes de forma regular, controlando el crecimiento y el perímetro craneano, observando posibles signos de aumento de la presión intracraneana, así como otras potenciales complicaciones. La reosificación incompleta es otro elemento por el cual se deben controlar estos pacientes a largo plazo⁽⁵¹⁻⁵⁴⁾.

Por último, proponemos el siguiente algoritmo de evaluación y derivación oportuna en pacientes con alteración de la forma del cráneo (figura 7).

Referencias bibliográficas

- González G, Cruz D. Deformidades craneales sinostósicas y no sinostósicas. *Medicina (B. Aires)* 2018; 78(Supl. 2):108-12. Disponible en: <https://www.medicinabuenaosaires.com/revistas/vol78-18/s2/108-112-S.II-19-Gonza%CC%81Ilez-Neurologi%CC%81a-D.pdf>. [Consulta: 21 julio 2020].
- Ghizoni E, Denadai R, Raposo C, Joaquim A, Tedeschi H, Raposo C. Diagnosis of infant synostotic and nonsynostotic cranial deformities: a review for pediatricians. *Rev Paul Pediatr* 2016; 34(4):495-502.
- Meindl R, Lovejoy C. Ectocranial suture closure: a revised method for the determination of skeletal age at death based on the lateral-anterior sutures. *Am J Phys Anthropol* 1985; 68(1):57-66.
- Mathijssen I. Guideline for care of patients with the diagnoses of craniosynostosis: Working Group on Craniosynostosis. *J Craniofac Surg* 2015; 26(6):1735-807.
- Volpe J. Neurological examination: normal and abnormal features. En: Volpe J. *Volpe's neurology of the newborn*. Philadelphia, PA: Elsevier, 2018:191-221.e8.
- Sánchez P, Graham J. Congenital anomalies of the skull. En: Swaiman K, Ashwal S, Ferreiro D, Schor N, Finkel R, Gropman A, et al. *Swaiman's pediatric neurology: principles and practice*. 6 ed. Amsterdam: Elsevier, 2018:e577-96.
- Hayward R, Thompson D. Osseous malformations of the skull and craniovertebral junction. En: Arzimanoglou A, O'Hare A, Johnston M, Ouvrier R, eds. *Aicardi's diseases of the nervous system in childhood*. 4 ed. Hoboken, NJ: Wiley, 2018:286-98.
- Tomei K, Smith M. Intracranial and calvarial disorders. En: Martin R, Fanaroff A, Walsh M, eds. *Fanaroff and Martin's neonatal-perinatal medicine: diseases of the fetus and infant*. 11 ed. Philadelphia, PA: Elsevier, 2020:1060-72.
- Aviv R, Rodger E, Hall C. Craniosynostosis. *Clin Radiol* 2002; 57(2):93-102.
- Hwang S, Park K, Park S, Hwang S. Update of diagnostic evaluation of craniosynostosis with a focus on pediatric systematic evaluation and genetic studies. *J Korean Neurosurg Soc* 2016; 59(3):214-8.
- Lattanzi W, Barba M, Di Pietro L, Boyadjiev S. Genetic advances in craniosynostosis. *Am J Med Genet A* 2017; 173(5):1406-29.
- Yilmaz E, Mihci E, Nur B, Alper Ö, Taçoy Ş. Recent advances in craniosynostosis. *Pediatr Neurol* 2019; 99:7-15.

13. Evans K, Hing A, Cunningham Y. Malformaciones craneofaciales. En: Geason C, Juul S. Avery: enfermedades del recién nacido. 10 ed. Barcelona: Elsevier, 2020:1417-37.
14. Fearon J. Syndromic craniosynostosis. En: Rodríguez E, Losee J, Neligan P. Plastic surgery. Volume 3: craneofacial, head and neck surgery and pediatric plastic surgery. 4 ed. New York: Elsevier, 2018:761-773.e3.
15. Wall S, Thomas G, Johnson D, Byren J, Jayamohan J, Magdum S, et al. The preoperative incidence of raised intracranial pressure in nonsyndromic sagittal craniosynostosis is underestimated in the literature. *J Neurosurg Pediatr* 2014; 14(6):674-81.
16. Seruya M, Oh A, Boyajian M, Posnick J, Keating R. Treatment for delayed presentation of sagittal synostosis: challenges pertaining to occult intracranial hypertension. *J Neurosurg Pediatr* 2011; 8(1):40-8.
17. Kutkowska A, Gos M, Obersztyń E. Correction to: Craniosynostosis as a clinical and diagnostic problem: molecular pathology and genetic counseling. *J Appl Genet* 2018; 59(2):149-50.
18. Castro D, Rosas X, Sánchez J, Díaz M, Rodríguez J, Tetitla J, et al. Guía de práctica clínica para el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de craneosinostosis no sindrómica en los 3 niveles de atención. *Cir Cir* 2017; 85(5):401-10.
19. Porras A, Tu L, Tsering D, Mantilla E, Oh A, Enquobahrie A, et al. Quantification of head shape from three-dimensional photography for presurgical and postsurgical evaluation of craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg* 2019; 144(6):1051e-60e.
20. Rodríguez J, Carlos J, Melchor J, Martín L, Fernández L. La patología neonatal asociada al proceso del parto. *Protoc Diagn Ter Pediatr* 2009; 14:126-33.
21. Garduño F. Exploración neurológica de la cabeza en niños recién nacidos. *Rev Mex Pediatr* 2004; 71(6):292-6.
22. Tadisina K, Lin A. Squamosal Craniosynostosis: defining the phenotype and indications for surgical management. *Ann Plast Surg* 2017; 79(5):458-66.
23. Lin K, Persing J, Jane J, Jane J. Nonsyndromic craniosynostosis: introduction and single-suture synostosis. En: Winn H. Youmans and Winn neurological surgery. 7 ed. Philadelphia, PA: Elsevier, 2020:1556-1569.e2.
24. Jones K, Jones M, del Campo M. Craniosynostosis syndromes. En: Jones K, Jones M, Del Campo M. Smith's recognizable patterns of human malformation. 8ed. Philadelphia, PA: Elsevier, 2021:530-9.
25. Vargo J, Hasan A, Andrews B. Identification and management of cranial anomalies in perinatology. *Clin Perinatol* 2018; 45(4):699-715.
26. Gerety P, Taylor J, Bartlett S. Nonsyndromic craniosynostosis. En: Rodríguez E, Losee J, Neligan P. Plastic surgery. Volume 3: craneofacial, head and neck surgery and pediatric plastic surgery. 4 ed. New York: Elsevier, 2018:739-760.e3.
27. Boston Children's Hospital. Deformational plagiocephaly: a guide to diagnosis and treatment. Boston, MA: Boston Children's Hospital, s.d. Disponible en: https://www.childrenshospital.org/sites/default/files/media_migration/4f-018d4d-6f6c-4c60-a1a7-dc0bcf48dfe.pdf. [Consulta: 21 Julio 2020].
28. Rozovsky K, Udjus K, Wilson N, Barrowman N, Simanovsky N, Miller E. Cranial ultrasound as a first-line imaging examination for craniosynostosis. *Pediatrics* 2016; 137(2):e20152230.
29. Macaulay D. Digital markings in radiographs of the skull in children. *Br J Radiol* 1951; 24(288):647-52.
30. Tuite G, Evanson J, Chong W, Thompson D, Harkness W, Jones B, et al. The beaten copper cranium: a correlation between intracranial pressure, cranial radiographs, and computed tomographic scans in children with craniosynostosis. *Neurosurgery* 1996; 39(4):691-9.
31. Fontes D, Natoli Ó, Pinyot J. Estudio de la craneosinostosis por tomografía computarizada. *Imagen Diagn* 2011; 2(2):47-52.
32. Alnaif N, Zhou M, Galli R, Azzi A, Alamri A, Gilardino M. The role of preoperative computed tomography in nonsyndromic craniosynostosis. *J Craniofac Surg* 2019; 30(2):424-8.
33. Kaasalainen T, Palmu K, Lampinen A, Reijonen V, Leikola J, Kivisaari R, et al. Limiting CT radiation dose in children with craniosynostosis: phantom study using model-based iterative reconstruction. *Pediatr Radiol* 2015; 45(10):1544-53.
34. Montoya J, Eckel L, DeLone D, Kotsenas A, Diehn F, Yu L, et al. Low-dose CT for craniosynostosis: preserving diagnostic benefit with substantial radiation dose reduction. *AJNR Am J Neuroradiol* 2017; 38(4):672-7.
35. Proisy M, Bruneau B, Riffaud L. How ultrasonography can contribute to diagnosis of craniosynostosis. *Neurochirurgie* 2019; 65(5):228-31.
36. Helfer T, Peixoto A, Tonni G, Araujo E. Craniosynostosis: prenatal diagnosis by 2D/3D ultrasound, magnetic resonance imaging and computed tomography. *Med Ultrason* 2016; 18(3):378-85.
37. Rubio E, Blask A, Bulas D. Ultrasound and MR imaging findings in prenatal diagnosis of craniosynostosis syndromes. *Pediatr Radiol* 2016; 46(5):709-18.
38. Safran T, Viesel A, Beland B, Azzi A, Galli R, Gilardino M. The state of technology in craniosynostosis. *J Craniofac Surg* 2018; 29(4):904-7.
39. Kuusela L, Hukka A, Brandstack N, Autti T, Leikola J, Saarikko A. Use of black-bone MRI in the diagnosis of the patients with posterior plagiocephaly. *Childs Nerv Syst* 2018; 34(7):1383-9.
40. Tan A. MRI protocol for craniosynostosis: replacing ionizing radiation-based CT. *AJR Am J Roentgenol* 2019; 213(6):1374-80.
41. Johnson D, Wilkie A. Craniosynostosis. *Eur J Hum Genet* 2011; 19(4):369-76.
42. American Academy of Pediatrics. Systematic review and evidence-based guidelines for the management of patients with positional plagiocephaly. *Pediatrics* 2016; 138(5):e20162802.
43. Flannery A, Tamber M, Mazzola C, Klimo P, Baird L, Tyagi R, et al. Congress of neurological surgeons systematic review and evidence-based guidelines for the management of patients with positional plagiocephaly: executive summary. *Neurosurgery* 2016; 79(5):623-4.
44. Jung B, Yun I. Diagnosis and treatment of positional plagiocephaly. *Arch Craniofac Surg* 2020; 21(2):80-6.
45. Morris L. Management of craniosynostosis. *Facial Plast Surg* 2016; 32(2):123-32.
46. Lee B, Hwang L, Doumit G, Wooley J, Papay F, Luciano M, et al. Management options of non-syndromic sagittal craniosynostosis. *J Clin Neurosci* 2017; 39:28-34.
47. Simpson A, Wong A, Bezuhly M. Surgical correction of nonsyndromic sagittal craniosynostosis: concepts and controversies. *Ann Plast Surg* 2017; 78(1):103-10.
48. Tahiri Y, Bartlett S, Gilardino M. Evidence-based medi-

- cine: nonsyndromic craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg* 2017; 140(1):177e-191e.
49. Park T, Robinson S. Nonsyndromic craniosynostosis. En: McLone D, Marlin A, Scott R, eds. *Pediatric neurosurgery: surgery of the developing nervous system*. 4 ed. Philadelphia, PA: Saunders, 2001:165-87.
50. Governale L. Craniosynostosis. *Pediatr Neurol* 2015; 53(5):394-401.
51. Kajdic N, Spazzapan P, Velnar T. Craniosynostosis: recognition, clinical characteristics, and treatment. *Bosn J Basic Med Sci* 2018; 18(2):110-6.
52. Proctor M, Meara J. A review of the management of single-suture craniosynostosis, past, present, and future. *J Neurosurg Pediatr* 2019; 24(6):622-31.
53. Sawh R, Steinbacher D. Syndromic craniosynostosis. *Clin Plast Surg* 2019; 46(2):141-55.
54. Taylor J, Bartlett S. What's new in syndromic craniosynostosis surgery? *Plast Reconstr Surg* 2017; 140(1):82e-93e.

Correspondencia: Dr. Luis Ibarra.
Correo electrónico: lue13_2@hotmail.com

Todos los autores declaran haber colaborado en forma significativa
Luis Ibarra, ORCID 0000-0001-8063-6356.
José Ignacio Pérez, ORCID 0000-0003-3776-324X.
Federico Baltar, ORCID 0000-0002-5909-9645.
Leandro Lucas, ORCID 0000-0003-1574-4267.
Gonzalo Costa, ORCID 0000-0002-6143-8490.
Daniel Borbonet, ORCID 0000-0002-0235-3120.
Gabriel González, ORCID 0000-0002-9375-0913.