

INSTITUTO DE SEGURIDAD Y SERVICIOS SOCIALES DE LOS  
TRABAJADORES DEL ESTADO

HOSPITAL REGIONAL 1º DE OCTUBRE

"MEGALENCEFALIA EN LA INFANCIA"

TRABAJO DE INVESTIGACION PARA OBTENER EL TITULO DE  
ESPECIALISTA EN PEDIATRIA MEDICA

FACULTAD DE MEDICINA, DIVISION DE ESTUDIOS  
DE POST GRADO  
U N A M

AUTOR: DR. JUAN MIGUEL GUNTHER PAZ BALDERRAMA

ASESOR: DR. GUILLERMO DAVILA GUTIERREZ  
NEUROLOGO PEDIATRA

DOMICILIO DEL AUTOR: AV. UNIVERSIDAD #221, DPTO #9  
COL. NARVARTE, D.F. MEXICO

FALLA DE ORIGEN



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

## INTRODUCCION.-

El término "megalencéfalia", fue introducido por Fletcher en el año 1900<sup>(1)</sup>. Fletcher y más tarde Wilson, insistieron en que el término megalencéfalia debería ser limitado a un sobrecrecimiento cerebral vinculado simultáneamente a un desorden en la función<sup>(2)</sup>. Este concepto ha sido mantenido hasta el pasado reciente, denominando megalencéfalia a una cabeza grande, sin hidrocefalia pero asociado a deficiencia mental<sup>(3)</sup>.

En 1972 DeMyer reportó 18 casos de megalencéfalia donde una mitad eran claramente retrasados y la otra mitad de inteligencia normal, pero sin ser superiores al promedio<sup>(4)</sup>. En 1974 Scheirer y cols reportan una familia de 12 miembros con macrocefalia, donde solamente 2 de ellos fueron considerados retrasados mentales y en ambos se demostró hidrocefalia. Algunos de los otros miembros de la familia mostraban evidencia de tener una inteligencia normal o en algunos casos, por encima de la normal<sup>(5)</sup>. Lorber y Priestley en 1981 reportan que de 109 pacientes con megalencéfalia primaria, 5 niños estaban severamente retrasados, pero que la inteligencia de los restantes 104 niños no difería del de la población normal. Más aún, dos de estos niños fueron calificados como excepcionalmente inteligente. El mismo autor concluye que el grado de megalencéfalia no está relacionado con el pronóstico, pero que la calidad del cerebro es muy importante para determinar el déficit neurológico cuando este ocurre. Así individuos con megalencefalia podrían ser intelectualmente superiores como históricamente fueron Bismark, Byron, Cromwell, Goethe

Turgeniev y otros, y es razonable asumir que la estructura cerebral y la función eran normales en estos casos (6).

DeMyer (1986), sugiere sin embargo, que el cerebro humano tiene un rango de peso particular en el que se obtiene un óptimo de función; así, si el peso cerebral se encuentra abajo o arriba de dicho rango, la función tiende a ser afectada (7). El mismo autor planteó en 1972 que no había una división clara entre grupos de pacientes neurológicamente normales de los anormales, y que esto creaba problemas en ocasiones insalvables, por lo que se consideró únicamente los criterios de tamaño y peso cerebral al definir megalencefalia, sin tomar en cuenta la función neurológica.

Finalmente, se define la megalencefalia como un sobrecimiento y sobrepeso cerebral que excede la media por más de dos desviaciones estandar, o que se encuentra por encima del percentil 98 para la edad y sexo (7).

La megalencefalia debe ser distinguida de la macrocefalia, también llamada megalocefalia, que significa simplemente aumento de la circunferencia craneana por encima del percentil 95 (8), independientemente de la causa que la produzca. Puede ser secundaria a hidrocefalia, a edema cerebral, a colecciones subdurales o a engrosamiento de los huesos del cráneo y finalmente a megalencefalia (4).

Al clasificar cerebros con megalencefalia, DeMyer (1972) propone dividirlos en dos tipos: Megalencefalia anatómica, y metabólica. La megalencefalia anatómica, incluye esos cerebros agrandados por causa de un incremento en el número de células, un incremento en el tamaño de las mismas o ambos, pero sin anormalidad metabólica conocida en ningún caso. Por otra parte, la megalencefalia metabólica incluye esos cerebros agrandados por causa de la acumulación de productos metabólicos anormales en tipo o cantidad.

Se han descrito numerosos síndromes y enfermedades que cursan con megalencéfalia. En algunas de ellas la megalencéfalia es característica, en tanto que en otras es únicamente un signo secundario o aún inconstante. Podemos citar como ejemplo en el primer caso al síndrome de Sotos o a la enfermedad de Alexander; y en el segundo a la esclerosis tuberosa o a la gangliosidosis generalizada.

El objetivo de este estudio fue determinar los síndromes o cuadros patológicos a los que la megalencéfalia se halla asociada en nuestro medio, la frecuencia relativa entre ellos y las características clínicas más importantes.

## MATERIAL Y METODOS.-

Se revisaron los expedientes de 41 pacientes estudiados en el Hospital Infantil de Mexico "Federico Gomez", en un periodo de 13 años, entre 1975 y 1988, sin considerar la causa por la que fueron enviados o el diagnóstico de admisión, pero en quienes se observó que tenían la circunferencia occipitofrontal por encima del percentil 98 para la edad y el sexo, y en quienes se excluyó la hidrocefalia, colecciones subdurales u otras lesiones que ocupen espacio.

El diagnóstico de megalencefalia se realizó empleando recursos de gabinete como la neumocencefalografía, el ultrasonido transfontanelar o más recientemente la tomografía computarizada cerebral. Se excluyeron a todos los pacientes en quienes no se pudo confirmar por los métodos anteriormente referidos el origen de la macrocefalia.

No se incluyeron a pacientes con diagnóstico de acondroplasia, debido a que no plantean problemas de diagnóstico diferencial con las otras causas de megalencéfalia.

La circunferencia occipitofrontal en los pacientes estudiados fue comparada con los valores de las graficas de Nellhaus<sup>(9)</sup> y el crecimiento en talla y peso con las graficas del Dr Ramos Galvan<sup>(10)</sup>.

El Hospital Infantil de Mexico "Federico Gomez" es un hospital de referencia, cuyos pacientes son enviados de centros de primer y segundo nivel de atención, dependientes de la Secretaria de Salubridad y Asistencia.

## RESULTADOS.-

De los 41 pacientes estudiados, en 10 se realizó el diagnóstico de neurofibromatosis, en 6 el de síndrome de Sotos, en 5 mucopolisacaridosis, en 4 megalencefalia benigna familiar, 7 pacientes quedaron como megalencefalia en estudio y los 9 restantes como un grupo misceláneo de pacientes con diagnósticos diversos como síndrome de Riley Smith, de Sturge Weber, de Pfeiffer, de Peters, de Cantú, enfermedad de Alexander, polimorfismo de cromosoma 21, nevo hipercrómico lineal y un paciente como genopatía en estudio.

La distribución por sexo mostro un discreto predominio del sexo masculino como se representa en el cuadro #1. En el síndrome de Sotos observamos discreto predominio femenino con 4 pacientes, contra 2 masculinos. Si consideramos únicamente a los pacientes con diagnóstico de megalencefalia benigna familiar y la no clasificada, tenemos a 10 masculinos contra 2 del sexo femenino con una relación de hombre : mujer de 5:1, que se aproxima a lo reportado en la literatura(4:1).

El peso al nacimiento fue obtenido en 28 pacientes, con una media de 3.535Kg (normal 3400)<sup>(11)</sup>. El rango varió de 2.5 a 5 Kg. El grupo de pacientes con menor peso fue el de neurofibromatosis con un promedio de 3.030 Kg, y el de mayor peso promedio fue el del síndrome de Sotos con 4.19 Kg (4.2 en varones y 4.18 en mujeres), lo que coincide con los valores reportados por Wit y cols quien obtiene un peso promedio de 4.2 para varones y de 4.0 para mujeres en un estudio de 22 pacientes<sup>(12)</sup>. En los pacientes con mucopolisacaridosis el peso promedio al nacimiento fue de 4.0 Kg.

El antecedente familiar de macrocefalia fue positivo en

diez pacientes. Seis de ellos tenían un padre macrocefálico, la madre fue en un caso y un hermano en otro; en dos pacientes el antecedente de macrocefalia se encontró en otros miembros de la familia. El antecedente familiar fue positivo en 5 de 6 pacientes con síndrome de Sotos, en 3 de 4 pacientes con megalencefalia benigna familiar y en dos pacientes con neurofibromatosis. Los dos primeros casos sugieren fuertemente un patrón de herencia autosómico dominante como ha sido reportado por Zonana y cols (1977)<sup>(13)</sup> y por Scheirer el año 1974<sup>(5)</sup>.

La edad promedio en que los pacientes fueron valorados y se hizo un registro de su somatometría fue a los 5 años y 6 meses, con un rango de 11 días a 17 años.

Los signos neurológicos más frecuentemente observados se presentan en los cuadros 2, 3 y 4.

El desarrollo psicomotor se consideró retrasado en 14 pacientes, de los cuales 5 estaban severamente afectados, dos de ellos tenían el diagnóstico de mucopolisacaridosis y los otros de enfermedad de Alexander, síndrome de Pfeiffer y el terdero de genopatía en estudio.

Se consideraron con un nivel de desarrollo "limitrofe" a 7 pacientes. Cuatro de los seis pacientes con síndrome de Sotos fueron incluidos en este grupo.

El diagnóstico de epilepsia se hizo en 6 pacientes, el tipo de crisis más frecuentemente observado fue de tipo tónico clónico generalizado en tres pacientes (síndrome de Sotos; nevo hipercrómico lineal; mucopolisacaridosis), otro con crisis clónicas (megalencefalia benigna familiar) y uno con ausencias atípicas (enfermedad de Alexander).

Los signos físicos más frecuentemente observados se muestran en el cuadro # 5. Llama la atención la presencia de ma-



sas visibles o palpables (neurofibromas) en 8 de los 10 pacientes con neurofibromatosis, confirmado por biopsia en 4 de ellos. Se observó también en ellos regularmente la presencia de escoliosis y alteraciones en la marcha. La hepatomegalia fue un signo constante en los pacientes con mucopolisacaridosis junto a soplo cardíaco y alteraciones óseas características.

Los estudios por tomografía computada en 19 pacientes fue normal en 5 de ellos, se observó moderada dilatación ventricular en otros 5, discreto aumento del espacio subdural y ventricular en 4 y en 1 paciente con neurofibromatosis se descubrió una masa anormal en la región pineal (histopatológicamente: astrocitoma). La neoplasia era menor a 2 cm y no había evidencia de hidrocefalia. El paciente con enfermedad de Alexander mostraba un imagen característica con hipodensidad de la sustancia blanca de predominio frontal. En un paciente con megalencefalia en estudio se descubrió hemihipertrofia cerebral. Se observaron además otros hallazgos menos específicos como cavum septum pelucidum, cavum interpositum, hipoplasia del cuerpo calloso e imágenes compatibles con heterotopías de la sustancia gris. Resultados similares han sido obtenidos por otros investigadores en pacientes con megalencefalia<sup>(14)</sup>

El grado de megalencefalia se dividió en tres categorías: aquellos que tenían una circunferencia occipitofrontal (COF) que excedía por menos de 2 centímetros (cm) al percentil 98 (PC 98); los que tenían una COF entre 2 y 4 cm por encima del PC 98; y aquellos que tenían una COF mayor a 4 cm arriba del PC 98. En el primer grupo se ubicaron 29 pacientes, en el segundo 9 y en el tercero 4 pacientes. En éste últi-

mo grupo la megalencefalia más notable correspondió a una niña de 11 días de nacida y una COF de 44 cm. La tomografía mostró únicamente discreta dilatación ventricular. Otro paciente con una gran macrocefalia correspondió a una mucopolisacaridosis (COF 7 cm arriba del PC 98). Los otros dos pacientes en este tercer grupo fueron otro síndrome de Sotos y una megalencefalia en estudio.

Entre los hallazgos radiológicos encontramos en tres pacientes con diagnóstico de mucopolisacaridosis retraso en la edad ósea. Así, el paciente con enfermedad de San Filippo de 5 años y 11 meses tenía una edad ósea radiológica de 4 años. El paciente con enfermedad de Hunter tenía una edad cronológica de 9 años y una radiológica de 4 años y el tercer paciente con mucopolisacaridosis (no clasificada) tenía un retardo madurativo de un mes a los 5 meses de edad.

ESTA TESIS NO DEBE  
SALIR DE LA BIBLIOTECA

## DISCUSION.-

Se evaluaron 41 pacientes en quienes se documentó la presencia de megalencéfalia por estudios de gabinete. Únicamente 4 pacientes habían acudido al hospital por macrocefalia como motivo de consulta, en los demás se realizó este diagnóstico en el curso de sus estudios.

Encontramos que el diagnóstico más frecuentemente asociado a megalencéfalia fue la neurofibromatosis, lo que probablemente se relacione con la frecuencia con la que se presenta este cuadro. Según Crowe (1956) la prevalencia de esta enfermedad es de 1 en 2500 a 3000 personas<sup>(15)</sup>, lo que la convierte en el síndrome neurocutáneo más frecuentemente observado. Por otro lado, la frecuencia de megalencéfalia en la neurofibromatosis es tan alta que Rubinstei (1986) la considera como el segundo problema neurológico en estos pacientes. En nuestro estudio, de un total de 33 pacientes con neurofibromatosis evaluados, 10 tenían megalencefalia (30.3%). La presencia de neurofibromas se observó en un 80% de estos pacientes, cifra superior a la reportada por Pascual-Castroviejo y cols (1976) quien la encuentra en un 50.% de sus pacientes. así mismo se han reportado otras complicaciones como crisis convulsivas y otros tumores asociados<sup>(17)</sup>, aspecto que fue encontrado en dos pacientes de nuestro estudio. Entre las alteraciones óseas más frecuentes encontramos la escoliosis en 5 pacientes y alteraciones de la marcha en 3, hallazgos frecuentes en este cuadro.

El segundo grupo de pacientes por frecuencia fue el del síndrome de Sotos, cuadro caracterizado por gigantismo cerebral y rápido crecimiento somático en los primeros años de vida. En ellos las características destacadas fueron peso

elevado al nacimiento, talla promedio en percentil 75, inteligencia limitrofe en 4 pacientes y crisis convulsivas en 2, además de sus rasgos faciales dismórficos. Características similares han sido observadas por otros investigadores (12). No existen estudios sobre la frecuencia de presentación en estos pacientes y es importante mencionar que en nuestro grupo ocuparon el segundo lugar.

En cuarto lugar en orden de frecuencia aparece la megalencéfalia benigna familiar, cuadro considerado como la causa más frecuente de megalencéfalia por otros autores. Lorber en 1981 encuentra a 43 pacientes con este diagnóstico en un grupo de 109 niños megalencefálicos que estudió (6). En estos pacientes se hace una diferenciación entre los neurologicamente normales y los "sintomáticos", en quienes se encuentran generalmente pacientes con retraso en el área del lenguaje y torpeza motora (18), pudiendo encontrarse además signos "blandos y crisis convulsivas. En nuestros pacientes 2 tenían un electroencefalograma anormal, aunque ninguno presentaba convulsiones. Uno tenía una inteligencia limitrofe con un coeficiente de desarrollo (CD) de 80 con afección predominante en el área del lenguaje (CD 43). En el otro paciente un estudio de potenciales evocados de tallo cerebral realizado a los 3 meses fue reportado "con signos de inmadurez del sistema nervioso central".

De los 7 pacientes con megalencefalia en estudio, 6 fueron masculinos y solamente 1 femenino. Dos pacientes tenían antecedente de hipoxia al nacimiento pero 5 presentaban retraso en el desarrollo psicomotor, uno de ellos en grado severo, 3 en grado moderado y uno leve. Un paciente más se considero con inteligencia limitrofe. En tres pacientes el electroencefalograma fue anormal, aunque ninguno presentaba convulsiones. De estos pacientes 4 habían dejado de asistir

a sus citas, por lo que no había un seguimiento adecuado, y los otros se encontraban en fase de estudio sin diagnóstico definido.

Se encontraron 5 pacientes con diagnóstico de mucopolisacáridosis. De ellos solamente dos tenían un diagnóstico genérico. Los otros correspondieron a la síndrome de Hunter, un segundo con enfermedad de Scheie y el tercero con enfermedad de San Filippo. En todos se demostraron mucopolisacáridos en orina y fueron característicos los hallazgos físicos y radiológicos<sup>(19)</sup>; sin embargo llamó la atención que en tres pacientes se reportó retraso en la edad ósea ya mencionada. Esta característica hasta donde sabemos no ha sido descrita en estos pacientes.

Finalmente podemos concluir, que en el estudio encontramos una mayor frecuencia de megalencéfalia anatómica (75 % de los casos), destacando en ella la neurofibromatosis en primer lugar, seguido por el síndrome de Sotos y la megalencéfalia benigna familiar como las causas más frecuentes. La megalencéfalia metabólica representó el 25% restante de casos, con las diversas formas de mucopolisacáridosis como la causa más importante, seguido por un paciente con enfermedad de Alexander como segunda causa.

De los pacientes en el grupo misceláneo, hay descripciones previas de megalencéfalia en los casos de Sturge Weber<sup>(20)</sup>, de Riley Smith<sup>(21)</sup> y de la enfermedad de Alexander<sup>(22)</sup>, pero en los casos de nevo hipercromico lineal, polimorfismo de cromosoma 21, síndrome de Peters, síndrome de Pfeiffer o de Cantú, no existen referencias anteriores de esta asociación, por lo que por el momento debemos considerar a la megalencéfalia en estos casos como un evento aislado, explicable por la probabilidad estadística de que pudiera ocurrir.

Debe destacarse que la medición del perímetro cefálico es una parte rutinaria y esencial del examen clínico en pediatría, y que un solo registro de la circunferencia occipitofrontal por encima de las dos desviaciones estándar o del percentil 98 debe iniciar una evaluación completa en el niño hasta determinar el origen o la causa de la misma. Los dos recursos accesibles y no invasivos con los que se inicia la investigación son el ultrasonido transfontanelar en niños pequeños y la tomografía computarizada cerebral en los niños mayores.

CUADRO N°1

MEGALENCEFALIA EN LA INFANCIA: DISTRIBUCION POR SEXO

diagnóstico		masculino	femenino
Neurofibromatosis	...	5	5
Síndrome de Sotos	...	2	4
Mucopolisacaridosis	...	3	2
Megalencefalia benigna fam.	...	3	1
megalencefalia en estudio	...	6	1
Miscelanea	...	5	4
Enfermedad de Alexander	...	1	
Nevo hiper Cromico lineal	...		1
Polimorfismo de cromosoma 21	...		1
Síndrome de Peters	...	1	
Síndrome de Pfeiffer	...	1	
Síndrome de Riley Smith	...	1	
Síndrome de Cantú	...	1	
Síndrome de Sturge Weber	...		1
Genopatía en estudio	...		1
		<u>24</u>	<u>17</u>

CUADRO N° 2

**SIGNOS NEUROLOGICOS: DESARROLLO PSICOMOTOR**

Desarrollo psicomotor		Pacientes
Normal	...	20
Limítrofe	...	7
Retrasado	- leve	5
	- Moderado	4
	- Severo	5
		<u>41</u>

CUADRO N° 3

**SIGNOS NEUROLOGICOS: EPILEPSIA**

Tipo de crisis	Pacientes
1 Tónico clónico generalizadas	3
- Parcial compleja	1
- Crónicas generalizadas	1
- Ausencias aticas	1

CUADRO N° 4

**SIGNOS NEUROLOGICOS: FISICOS**

Signos fisicos	Pacientes
Signos piramidales (clonus, espasticidad, hiperreflexia paresia)	... 5
Babinski unicamente	... 4
Estrabismo	... 3
Atrofia de papila y amaurosis	... 1



CUADRO N° 5

MEGALENCEFALIA EN LA INFANCIA: SIGNOS FISICOS

Signo	Frecuencia
Manchas hiper Cromicas	12
Alteraciones oseas	10
Neurofibromas	8
Escoliosis	7
Fascies característica	7
Hepatomegalia	6
Soplo cardíaco	5
Fontanela amplia	4
Manchas hipocromicas	3
Hernia inguinal	3
Paladar ojival	3
Manos grandes	3
Genu valgo	3
Implantacion baja de orejas	2
Hipotrofia generalizada	2
Sindactilia	2
Puente nasal plano	2
Hemangioma superficial	2
Basculacion pelvica	2

## REFERENCIAS

- 1.- Fletcher HM: A case of megalencephaly.  
Trans Path Soc London 51: 230, 1900
- 2.- Wilson SA:  
Neurology, Baltimore, Williams and Wilkins Co 1940
- 3.- Dyggve H, Tygstrup L: Megalencephaly  
Dev Med and Child Neurol 1964;6, 581-584
- 4.- DeMyer W: Megalencephaly in children.  
Neurology 1972; 22: 634-643
- 5.- Scheier H, Rapin I, Davis J: Familial megalencephaly or Hydrocephalus?. Neurology 1974; 24: 232-236
- 6.- Lorber J, Priestley B. Children with large heads.  
Develop med Child Neurol 1981;23: 494-504
- 7.- DeMyer W. Megalencephaly, tipos clinical syndromes and management. Pediatr Neurol 1986; 2: 321-328
- 8.- Hamill  
Am J Clin Nutr 1979
- 9.- Nellhaus G. Head circumference from birth to eighteen years  
Pediatrics 1968. 41; 1. Part I:106-114
- 10.- Ramos-Galvan R Somatometria pediátrica, estudio semilongitudinal en niños de la ciudad de Mexico. Arch Invest Med (Mex) 1975;supl. 1/2;83
- 11.- Vega-Franco L. Temas cotidianos sobre alimentación y nutrición en la infancia. Mexico: Mendes Cervantes 1988,17
- 12.- Wit JM, Beemer FA, Barth PG y cols. Cerebral gigantism.  
Eur J Pediatr 1985;144: 131-140
- 13.- Zonana J, Sotos J, Romshe C. y cols. Dominant inheritance of cerebral gigantism. The Journal of Pediatrics 1977,91;2:351-356
- 14.- Modic M, Kaufman B y cols. Megalocephaly and hipodense extracerebral fluid collections. Radiology 1981; 141: 93-100
- 15.- Crowe FW y col. A clinical, pathological, and genetic study of multiple neurofibromatosis. Charles C. Thomas, Springfield, Illinois.
- 16.- Rubenstein AE. Neurofibromatosis, A review of the clinical problem. Ann N.Y. Acad Sciences 1986; 486: 1-13
- 17.- Pascual-Castroviejo y cols. Complicaciones y secuelas de la neurofibromatosis en el niño. An Es Ped 1976; 9: 3-11

- 18.- Lewis BA, Aram D, Horwits S. Language and motor findings in benign megalencephaly. Ann of Neurol 1983; 14;3: 364
- 19.- Fejerman N, Fernandez E. Neurologia pediatrica. Buenos Aires: El Ateneo,1988: 3.21
- 20.- Berg B. Neurologia Pediatrica Mexico: Manual Moderno, 1987: 41
- 21.- Riley H, Smith W. Macrocephaly, pseudopapilledema and multiple Hemangiomata. Pediatrics 1960; 26: 293-300
- 22.- Stevenson LD, Vogel FS. A case of macrocephaly asociated with feeble-mindedness and encephalopaty with peculiar deposits trthroughout the brain and spinal cord. Ciencia (mex) 1952; 12: 71-74

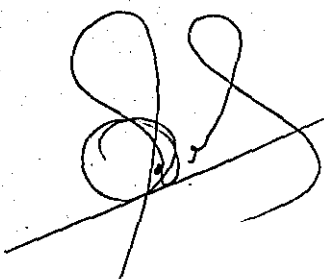
11237  
201  
CCA



DR. GUILLERMO DAVILA GUTIERREZ  
NEUROLOGO PEDIATRA  
ASESOR DEL TRABAJO



DR. PEDRO RODRIGUEZ CHOMBO  
COORDINADOR DE ENSEÑANZA EN  
PEDIATRIA



DR. URIAH M. GUEVARA LOPEZ,  
COORDINADOR DEL DEPTO. DE  
ENSEÑANZA DEL HOSPITAL  
REGIONAL 1º DE OCTUBRE

I. S. S. S. T. E.  
SUBDIRECCION MEDICA  
MAR. 30 1989  
HOSP. G. 10. DE OCTUBRE  
JEFATURA DE ENSEÑANZA  
E INVESTIGACION

## RESUMEN.-

La megalencéfalia a sido definida como el aumento en el tamaño y en el peso del cerebro que exceda a la media por mas de dos desviaciones estandar o que esté por encima del percentil 98 correspondiente a la edad, sexo y raza. Ha sido frecuentemente asociada a retardo mental y a diversos sindromes que afectan el sistema nervioso central, aunque puede presentarse como un evento sin repercusion neurologica.

El objetivo de este estudio fue determinar los síndromes o cuadros patologicos a los que la megalencefalia se halla asociada en nuestro medio, la frecuencia relativa entre ellos y las características clinicas mas importantes.

Se evaluaron a 41 pacientes estudiados en el Hospital Infantil de Mexico "Federico Gomez" en los ultimos 15 años en un estudio retrospectivo.

Encontramos que la causa mas frecuente de megalencefalia en nuestro grupo de estudio fue secundaria a neurofibromatosis con un 23%, la segunda causa fue el síndrome de Sotos con un con un 15%, seguido por las mucopolisacaridosis con un 12%, la megalencefalia benigna familiar con un 10%. La megalencefalia no clasificada se encontró en un 17% y un grupo miscelaneo en el restante 33%. Encontramos que un 14% tenia retraso en su desarrollo psicomotor, un 15% tenian crisis convulsivas y un 33% alteraciones oseas importantes. Llamó la atencion la baja frecuencia observada de megalencefalia benigna familiar, aunque podria explicarse por el tipo de población que acude al hospital.

Palabras clave.- megalencefalia, macrocefalia, infancia.