

Hidrocefalia externa idiopática benigna (efusión subdural benigna) en 39 niños: evolución natural y relación con la macrocefalia familiar

M. Castro-Gago^a, C. Pérez-Gómez^a, M.I. Novo-Rodríguez^a,
O. Blanco-Barca^a, A. Alonso-Martín^b, J. Eirís-Puñal^a

BENIGN IDIOPATHIC EXTERNAL HYDROCEPHALUS (BENIGN SUBDURAL COLLECTION)
IN 39 CHILDREN: NATURAL HISTORY AND RELATIONSHIP TO FAMILIAL MACROCEPHALY

Summary. Introduction. Benign idiopathic external hydrocephalus (BIEH) is an age-dependent disorder that is self-limiting in time and has an uncertain aetiology. Patients and methods. A retrospective study was conducted involving 39 patients (16 girls and 23 boys) with BIEH. The following data were analysed for each patient: age, sex, family history, history concerning pregnancy, childbirth and neonatal period, postnatal history, data from clinical records and from physical examinations, progress of psychomotor development, findings from the first and successive neuroimaging studies, results of other complementary examinations, clinical and neuroimaging situation at the last check-up that was carried out, length of clinical control, age at which subdural effusion disappeared, and any other relevant associated facts. Results. Age at diagnosis ranged from 1.33 and 25 months (mean: 8.4 months); in 38.46% of cases there was a history of macrocephalia in one of the progenitors; in four of them the presence of congenital macrocephalia was noted; in five, there was motor retardation and one of them displayed psychomotor retardation; in 15, there was an association with a slight dilatation of the lateral ventricles; the mean time of clinical control was 3.36 years; the process was seen to resolve in 14 cases; the minimum age for the disappearance of the subdural effusion was 9 months and the maximum was 8 years; macrocephalia persisted until the clinical control ended in 22 of the cases. We also noted the presence of two cases of mitochondrial encephalomyopathy, one craniosynostosis of the sagittal suture, one microdeletion 22q11.2, one α -1 antitrypsin deficiency, and one case of idiopathic bilateral congenital palpebral ptosis. Conclusions. The subdural effusion and/or macrocephalia persist in a high percentage of these patients and sometimes there is a close relationship between this condition and benign familial macrocephalia. Despite its benignity, it can influence psychomotor or motor retardation and behavioural disorders. On rare occasions it may be associated to mitochondrial encephalomyopathy and to the microdeletion 22q11.2. [REV NEUROL 2005; 40: 513-7]

Key words. Benign familial macrocephalia. Benign idiopathic external hydrocephalus. Benign subdural collection. Hypotonia. Microdeletion 22q11.2. Mitochondrial encephalomyopathy.

INTRODUCCIÓN

Con el término de efusión subdural benigna o hidrocefalia externa idiopática benigna (HEIB) se designa un cuadro clínico de etiología incierta que afecta a los lactantes, en los que se observa, salvo excepciones, un crecimiento excesivamente rápido del perímetro cefálico y se aprecia en los estudios neurorradiológicos, especialmente en la tomografía computarizada (TC) y en la resonancia magnética (RM), un espacio subaracnoideo agrandado, ocasionalmente asociado a un ligero aumento del tamaño ventricular [1-16].

Esta entidad, conocida también como derrame benigno, macrocefalia benigna del lactante, macrocefalia con pseudoatrofia cerebral, pseudohidrocefalia-megalencefalia o hidrocefalia comunicante benigna [12-18], que en ocasiones puede presentarse en el recién nacido [2], suele tener un curso favorable y debe diferenciarse de otras causas de macrocefalia que tienen peor pronóstico y necesitan un tratamiento específico para modificar su evolución.

Aceptado: 02.11.04.

^a Servicio de Neuropediatría. Departamento de Pediatría. ^b Servicio de Radiología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, La Coruña, España.

Correspondencia: Dr. Manuel Castro-Gago. Servicio de Neuropediatría. Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. La Choupana, s/n. E-15706 Santiago de Compostela (A Coruña). Fax: + 34 981 950 122. E-mail: pdcastro@usc.es

© 2005, REVISTA DE NEUROLOGÍA

Presentamos las características clínicas y evolutivas observadas en una serie de 39 pacientes diagnosticados en nuestro servicio, dos de los cuales fueron motivo de sendas publicaciones previas [19,20].

PACIENTES Y MÉTODOS

Se realiza una revisión retrospectiva de los 39 pacientes diagnosticados de HEIB en nuestro servicio durante los últimos diez años, con un tiempo de control clínico que osciló entre los dos meses y los diez años (tiempo medio de control clínico: 3,36 años), y para esta finalidad se llevó a cabo de forma protocolizada la recogida de los siguientes datos: sexo, fecha de nacimiento, edad en el momento de la consulta, antecedentes familiares relevantes (consanguinidad paterna, macrocefalia en alguno de los progenitores o en otros familiares), acontecimientos destacables durante la gestación, características del parto y el período neonatal inmediato (edad gestacional, instrumentalización, test de Apgar, datos somatométricos al nacimiento), antecedentes destacables en el período posneonatal y datos de la historia clínica y de la exploración física, evolución del desarrollo psicomotor, hallazgos en la primera y sucesivas pruebas de neuroimagen, resultados de otras exploraciones realizadas –flujo sanguíneo cerebral, electroencefalograma (EEG), exploración oftalmológica, serie radiológica ósea, etc.–, situación clínica y de neuroimagen en el último control realizado, edad en la que desapareció la efusión subdural, y otros hechos relevantes asociados.

A todos los pacientes se les realizó un examen neurorradiológico (ecografía transfontanelar y/o TC y/o RM) inicial y evolutivo. La radiografía de cráneo se realizó en dos, la medición del flujo sanguíneo cerebral mediante Doppler transcralear en dos, el EEG en 13, la exploración oftalmológica en nueve, la determinación sanguínea de ácido láctico y pirúvico en tres, la edad ósea se comprobó en ocho, en dos se realizó una exploración cardioló-

gica completa, en otros dos, un estudio específico de la cadena respiratoria mitocondrial en homogenado muscular, en uno, estudio genético para la microdelección 22q11.2, y en otro, estudio genético para la deficiencia de α -1 antitripsina.

RESULTADOS

La edad en el momento del diagnóstico osciló entre 1,33 y 25 meses, y su media fue de 8,40. En cuanto al sexo, 16 (41%) eran niñas y 23 (59%) niños. De sus antecedentes familiares, en ninguno existió consanguinidad entre los progenitores, y resalta la presencia de macrocefalia en alguno de los progenitores en 15 niños (38,46%), que se distribuyen del siguiente modo: en 13 era macrocéfalo el padre, en uno la madre, y en otro ambos progenitores. Por lo que se refiere al embarazo y al parto, hubo cuatro amenazas de parto prematuro, tres amenazas de aborto en el primer trimestre de gestación, en uno el embarazo fue de alto riesgo, asociado al aumento de α -fetoproteína en la sangre materna y en el líquido amniótico, otro presentó una arritmia fetal en la última semana de gestación; el parto fue por cesárea en cinco e instrumental en otros cinco. En cuanto a la edad gestacional, sólo cinco fueron pretérmino. Por lo que se refiere al test de Apgar, en 18 no figuraba este dato en la historia clínica, en 19 niños se comprobó que tanto al minuto como a los cinco minutos éste se situaba entre 6 y 10, en dos su puntuación fue inferior a 6 al minuto y superior a esta cifra a los 5 minutos. En sus antecedentes neonatales, resalta la existencia de depresión perinatal en tres, retraso del crecimiento intrauterino en uno, en otro prematuridad con comunicación interauricular (CIA) tipo *ostium secundum* asociada a agenesia renal izquierda y enterocolitis necrotizante estadio Ib, otro presentaba ptosis palpebral bilateral congénita idiopática, otro sufrió una deshidratación hipernatrémica asociada a ictericia neonatal, en otro se observó la presencia de labio leporino asociado a fisura palatina, otro padeció una membrana hialina asociada a anemia y, por último, otro presentó una hipotonía axial persistente asociada a ictericia neonatal. Se resalta que en cuatro niños existía macrocefalia congénita, asociada en dos a macrosomía generalizada.

El motivo por el cual acudieron a nuestro servicio se desglosa del siguiente modo: cinco por presentar una macrocefalia sintomática (dos con hipotonía y retraso motor, uno con hipotonía y apraxia oculomotora, uno con retraso psicomotor, y uno con torticólis izquierda), 19 por macrocefalia asintomática, 13 por la detección del problema en una ecografía transfontanelar solicitada por su pediatra, por presentar macrocefalia, uno por escafocefalia y macrocefalia con desarrollo psicomotor normal, y otro por presentar una hipotonía congénita y macrocefalia. En la exploración clínica, al margen de la macrocefalia y de los hechos previamente comentados, resalta la presencia de hipotonía y debilidad muscular generalizada en cinco, asociado en uno a ptosis palpebral bilateral congénita idiopática; en otro se detectó la presencia de facies asimétrica con el llanto por aplasia del músculo oris. En la valoración del desarrollo psicomotor se detectó la existencia de retraso motor en cinco y retraso psicomotor en uno.

En todos, el diagnóstico se estableció mediante la oportuna exploración neurorradiológica. En 25 niños, la primera neuroimagen realizada fue una ecografía transfontanelar, que fue diagnóstica en 21 y normal en cuatro; en estos últimos, el diagnóstico se confirmó mediante TC. En 10 niños, la primera neuroimagen consistió en una TC, que fue diagnóstica en todos, y se confirmó en uno su asociación a una craneosinostosis de la sutura sagital. En cuatro niños, la primera neuroimagen consistió en una RM, que confirmó el diagnóstico en todos. Al margen de la dilatación del espacio subaracnoideo, en 15 niños se apreció una ligera dilatación de los ventrículos laterales, y en uno, la presencia de un pequeño quiste subaracnoideo en la punta del lóbulo temporal izquierdo. El índice de Evans osciló entre 0,19 y 0,37, y su media fue de 0,29.

Por lo que se refiere a otras exploraciones realizadas, consideramos oportuno matizar los siguientes aspectos: la valoración del flujo sanguíneo cerebral mediante ecografía Doppler transcraneal realizada en dos niños, fue normal en ambos; el EEG se realizó en 13 pacientes y fue patológico en tres (en un paciente se observaron elementos agudos difusos, en otro asimetría izquierda por interferencia continua de ondas δ y θ de amplitud media alta, y en otro, numerosos paroxismos focales sobre el área temporal derecha, sin crisis clínicas evidentes); la exploración oftalmológica se realizó en nueve y fue normal en todos; la edad ósea se comprobó en ocho niños, y se observó que en cinco existía retraso en la maduración ósea; la radiografía de cráneo se realizó en dos ocasiones, y se observó en uno la

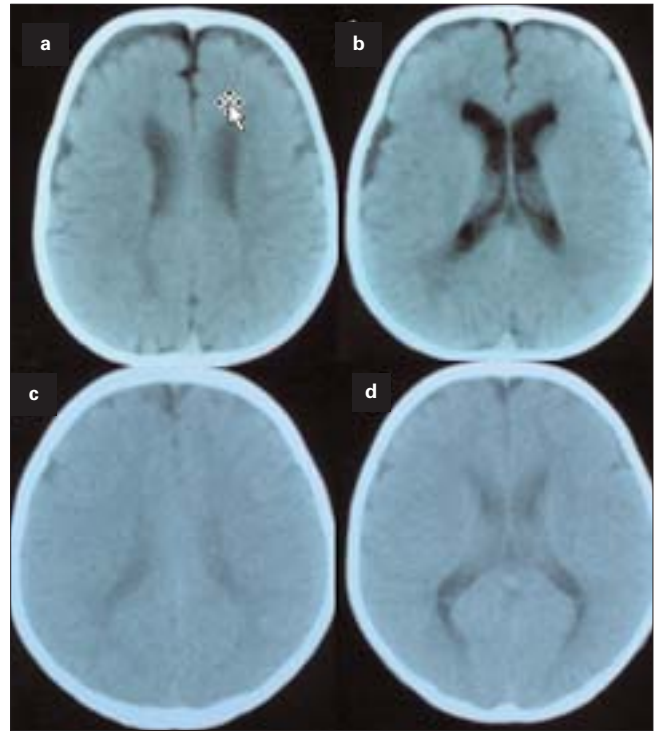


Figura 1. TC evolutivas en uno de los pacientes. En a y b, realizadas en el momento del diagnóstico (a los 8 meses de edad), se aprecia una dilatación bilateral de los espacios subaracnoideos frontoparietales asociada a una ligera ventriculomegalia. En c y d, realizadas a los 15 meses de edad, se aprecia la desaparición de las alteraciones previas.

coexistencia de una craneosinostosis de la sutura sagital; la exploración cardiológica, incluida la ecocardiografía, se realizó en dos niños, y en ambos se apreció la presencia de una CIA tipo *ostium secundum* de pequeño tamaño (en uno se asociaba a la facies asimétrica con el llanto); en este último paciente se realizó un estudio genético específico para la microdelección 22q11.2, que confirmó su existencia; en otro paciente se realizó un estudio genético específico para la deficiencia de α -1 antitripsina, y se confirmó el estado heterocigoto PIMS. En dos niños de ambos sexos, uno con hipotonía congénita persistente asociada a aumento de la CK sérica y de la lacticoacidemia, y la otra con una ligera hipotonía asociada a apraxia oculomotora, con electromiografía miopática y aumento del ácido láctico sanguíneo postestímulo, se realizó biopsia muscular; se confirmó en ambos una encefalomiopatía mitocondrial por deficiencia de complejos de la cadena respiratoria, en concreto en el primero, que presentó una evolución benigna con recuperación *ad integrum*, deficiencia de los complejos I y III [20], y en la niña deficiencia del complejo I [19].

En cuanto al tratamiento instaurado, en uno de los pacientes se corrigió quirúrgicamente la ptosis palpebral, y en otro, debido a que asociaba una encefalomiopatía mitocondrial, se instauró un tratamiento con cofactores para la cadena respiratoria mitocondrial. Para la efusión subdural benigna o HEIB, en todos se mantuvo una conducta expectante.

Mediante los controles evolutivos de neuroimagen se observó la persistencia de la efusión subdural benigna en 21 niños (53,84%) y su resolución en 14 (35,8%) (Fig. 1); en cuatro pacientes (10,25%) desconocemos su evolución neurorradiológica. La edad mínima para la desaparición de la efusión subdural fue de 9 meses y la máxima de 8 años, con una media de 25,34 meses. En el aspecto clínico, se apreció que la macrocefalia persistía al final del control clínico en 22 niños (56,41%); en las figuras 2 y 3 se puede observar la evolución de la craneoperimetría en todos los niños. Otro aspecto que queremos resaltar es que al final de su control clínico, en dos se apreció la persistencia de un retraso psicomotor, en uno retraso motor con hipotonía y leve retraso en la maduración visual, en otro un trastorno por defecto de atención con hiperactividad y con buena respuesta al tratamiento con metilfenidato combinado con apoyo psicopedagógico, en una niña se apreció inmadurez global asociada a mutismo selectivo y paroxismos en región temporal izquierda en el EEG,

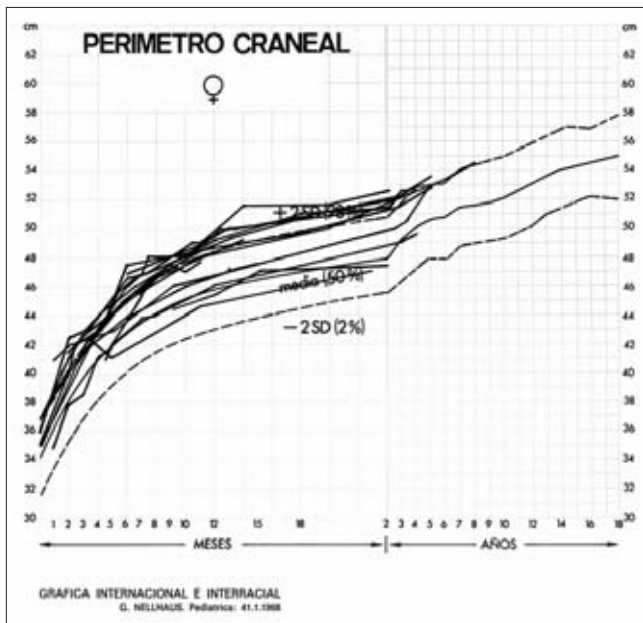


Figura 2. Perímetros craneales evolutivos de las niñas.

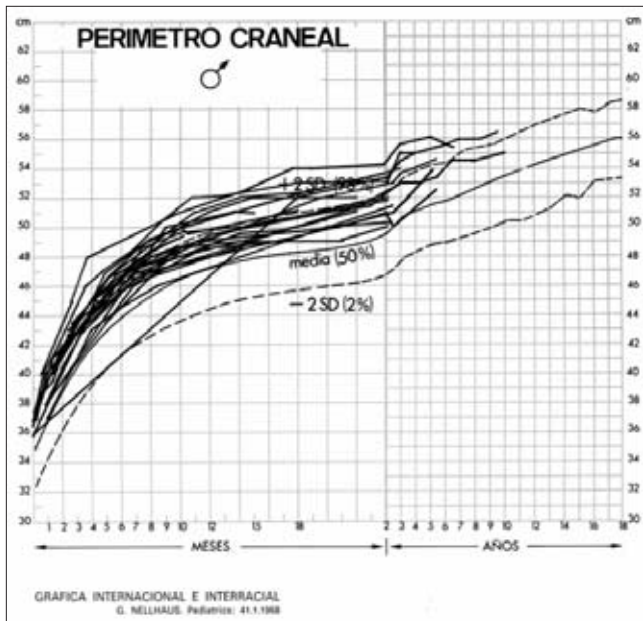


Figura 3. Perímetros craneales evolutivos de los niños.

con buena respuesta clínica y electroencefalográfica al tratamiento con clobazam, y en la niña con encefalomiopatía mitocondrial por deficiencia del complejo I persiste una ligera hipotonía y la apraxia oculomotora.

DISCUSIÓN

En términos generales, los resultados de la presente casuística son bastante superponibles a los de otras previas sobre la temática [1,7,9-13], incluida la de Álvarez et al [2], que, con 36 niños, constituye una de las casuísticas más amplias publicada internacionalmente. Estos resultados sugieren que la hidrocefalia externa idiopática es una entidad benigna que se soluciona espontáneamente con el tiempo, aunque en un alto porcentaje de pacientes persiste una macrocefalia permanente, como ocu-

rre en el 56,41% de nuestras observaciones. Aunque infrecuente, ocasionalmente puede presentarse en el período neonatal [2], como ocurrió en cuatro de nuestras observaciones. A pesar de su benignidad, se describen desfases en el neurodesarrollo motor o global en el 25% de los pacientes [2,13-15], como acontece en algunos niños de nuestra serie, en la que incluso en uno se observó la coexistencia de un trastorno por déficit de atención con hiperactividad. Otro dato a resaltar es que, aunque en gran parte de los niños la efusión subdural desaparece entre los 18 y los 24 meses de edad [2,13,14], en ocasiones persiste durante más tiempo e, incluso, de por vida [10,14], como también se evidencia en la presente casuística.

Un aspecto importante es su posible relación con la macrocefalia familiar benigna, entidad que tiene una herencia autosómica dominante [21,22]. Esta relación fue observada por Álvarez et al [2] en el 44,4% de sus pacientes, por Barlow [5] en el 80%, y por Palencia et al [13] en el 43,75% de los suyos. En nuestra casuística, mediante los datos obtenidos a partir del perímetro craneal de los progenitores, se observó esta asociación en el 38,4% de los niños. Este hallazgo refuerza la posibilidad de que en muchas ocasiones la macrocefalia familiar benigna y la HEIB sean la misma entidad, de donde se deduce la gran importancia que tiene conocer al menos la craneoperimetría de ambos progenitores. Por otra parte, en la era anterior a la moderna neurorradiología, ya se había postulado una posible relación, no demostrada en esa época, entre la macrocefalia familiar benigna y una posible forma de hidrocefalia [2]. Probablemente, la disponibilidad actual de la moderna neurorradiología no invasiva ha permitido que se diagnostique con mayor frecuencia esta entidad y que se pueda establecer su posible asociación con la macrocefalia familiar benigna, incluso en el medio extrahospitalario, como lo demuestra el hecho de que la tercera parte de nuestros pacientes llevasen, cuando acudieron a la consulta especializada, una ecografía transfontanelar diagnóstica solicitada por su pediatra. En un pasado relativamente reciente, con muy raras excepciones, el médico era reticente a practicar exploraciones neurorradiológicas agresivas a niños con aumento del tamaño del cráneo sin otras manifestaciones clínicas asociadas; sin embargo, estos pacientes, que anteriormente se habrían etiquetado como afectados de macrocefalia benigna 'familiar o no' sobre la base de su cuadro clínico, son actualmente candidatos a un examen neurorradiológico no invasivo a una edad cada vez más temprana.

La relación entre la efusión subdural benigna o HEIB y la macrocefalia familiar benigna puede constituir la clave de la etiología de este proceso, al menos en un amplio grupo de la población objeto del presente estudio. Las explicaciones etiológicas que se habían dado previamente, centradas en una alteración en la absorción del líquido cefalorraquídeo (LCR) [3,5-7,9,14], no han sido capaces de justificar de forma categórica el motivo por el que estos pacientes terminan, en la mayoría de las ocasiones, con una megalencefalia [2].

Se ha descrito la asociación de la efusión subdural benigna o HEIB con ciertas entidades sindrómicas específicas, entre las que se incluyen el síndrome de Sotos, el de Weaver, el de Beckwith y la acondroplasia [2,14,23], entidades que no evidenciamos en nuestra casuística. Es posible que en todos los procesos previamente citados el trastorno genético específico y subyacente para cada uno afecte en mayor o menor medida y de forma transitoria a la maduración funcional de las vellosidades aracnoideas. De acuerdo con la casuística presente, consi-

deramos que es interesante resaltar ciertas asociaciones observadas, no descritas previamente, como la existencia de dos pacientes con sendas citopatías mitocondriales por deficiencias específicas de complejos de la cadena respiratoria mitocondrial y sin antecedentes familiares de macrocefalia [19,20], su asociación con la microdelección 22q11.2, con craneosinostosis de la sutura sagital, con deficiencia en α -1 antitripsina, o la coexistencia de ptosis palpebral congénita bilateral idiopática. Por lo que se refiere a su asociación con alteraciones primarias de la cadena respiratoria mitocondrial, hecho no recogido en la literatura internacional sobre la temática [24,25] –si exceptuamos nuestras observaciones [19,20]– dado que en uno de los pacientes se trataba de una miopatía de evolución benigna, en el otro de una forma estacionaria en el tiempo, y en ambos la efusión subdural se resolvió, cabe pensar si un trastorno en el metabolismo energético que interfiera de forma transitoria sobre la síntesis de adenosina trifosfato (ATP) podría repercutir durante un tiempo sobre la reabsorción o bien sobre otros aspectos de la dinámica del LCR. En estrecha relación con lo anterior, destaca que en algunos de los niños existía una hipotonía más o menos transitoria; esta asociación induce a pensar en la posibilidad de que, al margen de la participación cerebral en su etiología, un trastorno transitorio en el metabolismo energético mitocondrial podría ocasionalmente ser el responsable de todo el problema, ya que se acepta que la persistencia durante los primeros meses de la vida posnatal de ciertas isoformas fetales de subunidades de la cadena respiratoria mitocondrial pueden condicionar una citopatía mitocondrial benigna o transitoria [25].

En cuanto a otras eventualidades que hemos observado, consideramos de interés señalar lo siguiente:

1. El parto prematuro sólo se presentó en el 12,8% de las ocasiones, frente al 20% observado por Álvarez et al [2].
2. Se apreció una mayor incidencia en el sexo masculino, y este dato concordó con lo observado en otras series [2,10,14].
3. Aunque se ha descrito que en el 70% se asocia una dilatación ventricular de grado leve a moderado [10], en nuestra casuística esta asociación sólo se observó en el 38,4% de los pacientes.
4. Se reafirma la mayor rentabilidad diagnóstica de la TC y de la RM sobre la ecografía transfontanelar [14].

La HEIB debe diferenciarse de los derrames subdurales, cuyas imágenes radiológicas son distintas [3,11,14], si bien algunos autores han sugerido que pueden predisponer a desarrollar hematomas subdurales idiopáticos espontáneos o no traumáticos [6,13]. También debe distinguirse de la atrofia cerebral cortical que, aunque muestra una TC craneal con imágenes muy similares asociadas a dilatación de los surcos corticales, no cursa con macrocefalia, ya que habitualmente evoluciona con microcefalia y no se normaliza en controles posteriores [3,13,14].

Por lo que se refiere a los controles evolutivos que requieren estos niños, no existen criterios unánimes. Carolan et al [10] recomiendan la neurorradiología cuando se realiza el diagnóstico y, posteriormente, sólo controles clínicos evolutivos y de perímetro craneal cada 3-6 meses. Salvo que una evolución clínica no habitual lo sugiera, en general no consideran necesarios ulteriores estudios de neuroimagen. Otros, entre los que nos situamos, recomiendan que, al margen de los controles clínicos y de craneoperimetría cada 3-6 meses, se realicen con cierta periodicidad –‘cada 6-12 meses’– nuevos estudios de imagen [2-4].

La evolución relativamente benigna y autolimitada de esta entidad tiene implicaciones muy importantes en su estudio y tratamiento. En este sentido, resulta preocupante mirar hacia el pasado reciente, ya que algunos de estos niños se trataron incorrectamente con derivaciones subduralperitoneales, o bien con acetazolamina asociada a furosemida, e incluso, de forma muy excepcional, mediante craneotomías [2,4,5,13]. Actualmente, dado que la evolución es semejante en los no tratados que en los que en épocas pretéritas se trataron con fármacos para disminuir la producción y/o favorecer la reabsorción del LCR, se acepta que no precisan tratamiento específico alguno [2,13,14]. En nuestra casuística, al igual que en otras recientes, en ningún niño se realizó un tratamiento específico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Robertson WC, Gomez MR. External hydrocephalus: early findings in congenital communicating hydrocephalus. *Arch Neurol* 1978; 35: 541-4.
2. Álvarez LA, Maytal J, Shinnar S. Idiopathic external hydrocephalus: natural history and relationship to benign familial macrocephaly. *Pediatrics* 1986; 77: 901-7.
3. Maytal J, Álvarez LA, Elkin CM, Shinnar S. External hydrocephalus: radiologic spectrum and differentiation from cerebral atrophy. *Am J Roentgenol* 1987; 148: 1223-30.
4. Andersson H, Alfverson J, Svendsen P. External hydrocephalus in infants. *Childs Brain* 1984; 11: 398-402.
5. Barlow CF. CSF dynamics in hydrocephalus –with special attention to external hydrocephalus. *Brain Dev* 1984; 6: 119-27.
6. Mori K, Sakamoto T, Nishimura K, Fujiwara K. Subarachnoid fluid collection in infants complicated by subdural hematoma. *Childs Nerv Syst* 1993; 9: 282-4.
7. Robertson WC, Chun RW, Orrison WW, Sackett JF. Benign subdural collections of infancy. *J Pediatr* 1979; 94: 382-6.
8. Akaboshi I, Ikeda T, Yoshioka S. Benign external hydrocephalus in a boy with autosomal dominant microcephaly. *Clin Genet* 1996; 49: 160-2.
9. Madero-López L, Aparicio-Meix JM, Crespo-Díez AA, Hernández-Rodríguez M. Macrocefalia secundaria a derrame subdural benigno en el lactante. *Rev Esp Pediatr* 1982; 38: 261-4.
10. Carolan PL, McLaurin RL, Towbin RB, Towbin JA, Egelhoff J. Benign extra-axial collections of infancy. *Pediatr Neurosci* 1985-86; 12: 140-4.
11. Briner S, Bodensteiner J. Benign subdural collections of infancy. *Pediatrics* 1980; 67: 802-4.
12. Palencia R. Macrocefalia benigna del lactante y pseudoatrofia cerebral: derrame subdural benigno. *Rev Esp Pediatr* 1984; 40: 137-40.
13. Palencia-Luaces R, Aldana-Gómez J, Tresierra-Unzaga F. Hidrocefalia externa idiopática y macrocefalia familiar. *An Esp Pediatr* 1992; 36: 186-8.
14. Sgouros S, Tolia C. Benign pericerebral collections in children. In Cinalli G, Maixner WJ, Sainte-Rose C, eds. *Pediatric hydrocephalus*. Milano: Springer; 2004. p. 145-53.
15. Nogueira GJ, Zaglul HP. Hypodense extracerebral images on computed tomography in children. ‘External hydrocephalus’: a misnomer? *Childs Nerv Syst* 1991; 7: 336-41.
16. Orita JC. The widened frontal subarachnoid space. A CT comparative study between macrocephalic, microcephalic and normocephalic infants and children. *Child’s Nerv Syst* 1992; 8: 36-9.
17. Sahar A. Pseudohidrocefalia-megalocefalia, increased intracranial pressure and widened subarachnoid space. *Neuropädiatrie* 1978; 9: 131-9.
18. Kendall B, Holland I. Benign communicating hydrocephalus in children. *Neuroradiology* 1981; 21: 93-6.
19. Eiris J, Rodríguez E, Pintos E, Campos Y, Castro-Gago M. Congenital ocular motor apraxia associated with myopathy, subdural hydrocephalus and NADH dehydrogenase deficiency. *Brain Dev* 1998; 20: 175-8.
20. Castro-Gago M, Eiris J, Pintos E, Rodrigo E, Blanco-Barca O, Campos Y, et al. Miopatía congénita benigna asociada a deficiencia parcial de los complejos I y III de la cadena respiratoria mitocondrial. *Rev Neurol* 2000; 31: 838-41.

21. Demyer W. Megalencephaly in children: Clinical syndromes, genetic patterns and differential diagnosis from other causes of megalencephaly. *Neurology* 1972; 22: 634-43.
22. Asch AJ, Myers GJ. Benign familial macrocephaly: Report of a family and review of the literature. *Pediatrics* 1976; 57: 535-9.
23. Volpe JJ. Neuronal proliferation, migration, organization, and myelination. In Volpe JJ, ed. *Neurology of the newborn*. 4 ed. Philadelphia: WB Saunders; 2001. p. 45-99.
24. De Vivo DC, Bonilla E, MiMauro S. Mitochondrial diseases. In Jones HR, De Vivo DC, Darras BT, eds. *Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence. A clinical's approach*. Amsterdam: Butterworth-Heinemann; 2003. p. 867-99.
25. DiMauro S, Bonilla E. Mitochondrial encephalomyopathies. In Rosenberg R, Prusiner S, DiMauro S, Barchi RL, eds. *The molecular and genetic basis of neurological disease*. 2 ed. Boston: Butterworth-Heinemann; 1997. p. 201-35.

HIDROCEFALIA EXTERNA IDIOPÁTICA BENIGNA (EFUSIÓN SUBDURAL BENIGNA) EN 39 NIÑOS: EVOLUCIÓN NATURAL Y RELACIÓN CON LA MACROCEFALIA FAMILIAR

Resumen. Introducción. La hidrocefalia externa idiopática benigna (HEIB) es un trastorno dependiente de la edad, autolimitado en el tiempo y de etiología incierta. Pacientes y métodos. Se llevó a cabo un estudio retrospectivo de 39 pacientes, 16 niñas y 23 niños, con HEIB, en los que se analizaron los siguientes datos: edad, sexo, antecedentes familiares, antecedentes del embarazo, el parto y el período neonatal, antecedentes posneonatales, datos de la historia clínica y de la exploración física, evolución del desarrollo psicomotor, hallazgos de la primera y sucesivas pruebas de neuroimagen, resultados de otras exploraciones complementarias, situación clínica y de neuroimagen en el último control realizado, tiempo de control clínico, edad a la que desapareció la efusión subdural, y otros hechos relevantes asociados. Resultados. La edad en el momento del diagnóstico osciló entre 1,33 y 25 meses (media: 8,4 meses); en el 38,46% existía el precedente de macrocefalia en alguno de los progenitores; en cuatro se observó la presencia de macrocefalia congénita; en cinco se detectó la presencia de retraso motor, y en uno, de retraso psicomotor; en 15 se asociaba una ligera dilatación de los ventrículos laterales; el tiempo medio de control clínico fue de 3,36 años; se observó la resolución del proceso en 14; la edad mínima para la desaparición de la efusión subdural fue de 9 meses, y la máxima, de 8 años; la macrocefalia persistió al final del control clínico en 22 niños; resalta la presencia de una encefalomiopatía mitocondrial en dos, de craneosinostosis de la sutura sagital en uno, de microdelección 22q11.2 en otro, de deficiencia de α -1 antitripsina en otro, y ptosis palpebral congénita bilateral idiopática en otro. Conclusiones. En un alto porcentaje de los pacientes persiste la efusión subdural y/o la macrocefalia; en ocasiones existe una estrecha relación entre esta entidad y la macrocefalia familiar benigna; a pesar de su benignidad, puede condicionar retraso psicomotor o motor y trastornos conductuales; de forma excepcional, se puede asociar a una encefalomiopatía mitocondrial y a la microdelección 22q11.2. [REV NEUROL 2005; 40: 513-7]

Palabras clave. Efusión subdural benigna. Encefalomiopatía mitocondrial. Hidrocefalia externa idiopática benigna. Hipotonía. Macrocefalia familiar benigna. Microdelección 22q11.2.

HIDROCEFALIA EXTERNA IDIOPÁTICA BENIGNA (EFUSÃO SUBDURAL BENIGNA) EM 39 CRIANÇAS: EVOLUÇÃO NATURAL E RELAÇÃO COM A MACROCEFALIA FAMILIAR

Resumo. Introdução. A hidrocefalia externa idiopática benigna (HEIB) é uma perturbação dependente da idade e auto-limitada no tempo e de etiologia incerta. Doentes e métodos. Foi realizado um estudo retrospectivo de 39 doentes, 16 raparigas e 23 rapazes, com HEIB, nos quais foram analisados os seguintes dados: idade, sexo, antecedentes familiares, antecedentes de gestação, parto e período neonatal, antecedentes pós-neonatais, dados da história clínica e da exploração física, evolução do desenvolvimento psicomotor, descobertas da primeira e sucessivas provas de imagem neurológica, resultados de outras explorações complementares, situação clínica e de imagem neurológica no último controlo realizado, tempo de controlo clínico, idade em que desapareceu a efusão subdural, e outros factos relevantes associados. Resultados. A idade do diagnóstico oscilou entre 1,33 e os 25 meses (média: 8,4 meses); em 38,46% existia o precedente de macrocefalia em algum dos progenitores; em quatro observou-se a presença de macrocefalia congénita; em cinco detectou-se a presença de atraso motor e num atraso psicomotor; em 15 estava associada uma ligeira dilatação dos ventrículos laterais; o tempo médio de controlo clínico foi de 3,36 anos; observou-se a resolução do processo em 14; a idade mínima para o desaparecimento da efusão subdural foi de 9 meses e a máxima de 8 anos; a macrocefalia persistiu ao final do controlo clínico em 22 crianças; sobressai a presença de uma encefalomiopatía mitocondrial em dois, de craneostenose da sutura sagital num, de microdeleção 22q11.2 noutro, de deficiência de α -1 antitripsina noutro, e ptose palpebral congénita bilateral idiopática noutro. Conclusões. Numa alta percentagem dos pacientes persiste a efusão subdural e/ou a macrocefalia; em ocasiões existe uma estreita relação entre esta entidade e a macrocefalia familiar benigna; apesar da sua benignidade pode condicionar atraso psicomotor ou motor, e perturbações comportamentais; de forma excepcional pode associar-se a uma encefalomiopatía mitocondrial e à microdeleção 22q11.2. [REV NEUROL 2005; 40: 513-7]

Palavras chave. Efusão subdural benigna. Encefalomiopatía mitocondrial. Hidrocefalia externa idiopática benigna. Hipotonia. Macrocefalia familiar benigna. Microdeleção 22q11.2.