

acrocefalia – acrocephaly

Authored by
memjavad

October 18, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *acrocefalia – acrocephaly*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=677>

Acrocefalia

Primary Disciplinary Field(s): Neurología Pediátrica, Cirugía Craneofacial, Genética Médica

1. Definición Central

La acrocefalia, también conocida históricamente como turricefalia u oxicefalia, es una malformación craneal caracterizada por una forma de cabeza anormalmente alta, puntiaguda o cónica. El término deriva del griego ἄκρος (ákros), que significa "cima" o "punta", y κεφαλή (kephalē), que significa "cabeza". Esta morfología distintiva surge de la fusión prematura de ciertas suturas craneales, un fenómeno médico conocido como [craneosinostosis](#), que impide el crecimiento normal del cráneo perpendicular a las suturas afectadas. En consecuencia, el cerebro en desarrollo ejerce presión sobre las áreas no fusionadas, forzando la expansión del cráneo hacia arriba, resultando en la apariencia de torre.

Es crucial entender que la acrocefalia no es una enfermedad en sí misma, sino un signo morfológico de una patología subyacente, casi siempre relacionada con síndromes de craneosinostosis complejos. La altura vertical del cráneo es desproporcionadamente mayor en comparación con sus dimensiones anteroposteriores y laterales. Esta condición se diferencia de otras formas de craneosinostosis, como la escafocefalia (cráneo largo y estrecho por fusión sagital) o la plagiocefalia (asimetría unilateral), por la dirección y la severidad del crecimiento compensatorio. La identificación temprana de esta forma específica es vital, ya que a menudo se correlaciona con un mayor riesgo de complicaciones neurológicas debido a la reducción del volumen intracraneal.

Aunque los términos oxicefalia y turricefalia se han utilizado históricamente como sinónimos de acrocefalia, la nomenclatura moderna tiende a favorecer el uso de acrocefalia como el término general para describir esta forma cónica. La severidad de la deformidad puede variar ampliamente, desde una elevación sutil hasta una prominencia marcada que puede impactar significativamente la apariencia facial y la función cerebral. El diagnóstico preciso requiere la confirmación de las suturas específicas que se han fusionado prematuramente, lo cual generalmente incluye la participación de las suturas coronal y sagital, o una fusión multisutural compleja.

2. Etiología y Patogenia

La causa principal de la acrocefalia reside en la patogenia de la craneosinostosis, que es la osificación precoz de una o más suturas fibrosas que conectan los huesos del cráneo. En el caso de la acrocefalia, la deformidad vertical característica surge típicamente de la fusión simultánea o secuencial de múltiples suturas. La combinación más común que conduce a esta forma alta y puntiaguda involucra las suturas coronales bilaterales y, a menudo, la sutura sagital. Cuando las

suturas coronales se cierran prematuramente, se restringe el crecimiento lateral y anteroposterior del cráneo, obligando al crecimiento compensatorio a producirse en la única dirección posible: hacia arriba, en la región de la fontanela anterior.

Desde una perspectiva etiológica, la acrocefalia se clasifica en dos grandes categorías: sindrómica y no sindrómica. La forma sindrómica está asociada con mutaciones genéticas específicas que afectan el desarrollo óseo. Los síndromes más relevantes incluyen el [Síndrome de Apert](#) (que implica mutaciones en el gen FGFR2), el Síndrome de Crouzon y el Síndrome de Pfeiffer. Estas condiciones genéticas no solo causan la fusión de las suturas, sino que también suelen ir acompañadas de anomalías esqueléticas en las extremidades (sindactilia o braquidactilia) y malformaciones faciales, como el hipoplasia mediofacial.

En contraste, la acrocefalia no sindrómica, que es menos frecuente en las formas puras de acrocefalia severa, ocurre sin la presencia de otras anomalías sistémicas conocidas. Aunque la causa exacta en estos casos puede ser multifactorial, a menudo se relaciona con factores genéticos aún no identificados o con influencias ambientales durante el desarrollo fetal, como la restricción intrauterina o la exposición a ciertos teratógenos. Independientemente de la causa específica, el mecanismo patogénico central sigue siendo la restricción del crecimiento craneal, lo que puede provocar un aumento de la presión intracraneal (PIC), una de las complicaciones más graves de la acrocefalia.

El momento de la fusión es crucial. Si la craneosinostosis ocurre in utero o inmediatamente después del nacimiento, el impacto en el desarrollo cerebral es máximo. El crecimiento cerebral rápido durante el primer año de vida requiere una bóveda craneal flexible. La fusión prematura no solo altera la forma, sino que también compromete la capacidad del cráneo para acomodar el cerebro en crecimiento, desencadenando una cascada de eventos patológicos que justifican la intervención quirúrgica temprana.

3. Clasificación y Variantes Clínicas

La acrocefalia, como descripción morfológica, abarca varias variantes clínicas que dependen de las suturas específicas involucradas y la presencia de síndromes asociados. Históricamente, se han utilizado términos como turricefalia y oxicefalia para describir grados o subtipos de esta elevación vertical, aunque hoy en día se manejan a menudo de manera intercambiable o como descripciones de la severidad. La turricefalia (del latín *turris*, torre) describe una cabeza alta y redonda, mientras que la oxicefalia (del griego *oxys*, puntiagudo) describe una forma más aguda o cónica. Ambas representan el espectro de la acrocefalia resultante de la fusión multisutural.

La clasificación moderna se centra en las asociaciones sindrómicas, ya que el pronóstico y el manejo difieren drásticamente. Las formas sindrómicas representan la presentación más común y severa de acrocefalia. Por ejemplo, el **Síndrome de Apert** es quizás el ejemplo más clásico,

donde la acrocefalia se combina con hipoplasia mediofacial y sindactilia compleja (fusión de dedos). El **Síndrome de Crouzon** también presenta acrocefalia o turricefalia, pero se distingue por la ausencia de anomalías en las extremidades, enfocándose las manifestaciones en la región craneofacial, incluyendo proptosis severa y maloclusión. El **Síndrome de Pfeiffer**, aunque menos común, también cursa con craneosinostosis multisutural que lleva a la acrocefalia, junto con anomalías de los pulgares y dedos gordos de los pies.

Las variantes no sindrómicas suelen ser más raras y pueden ser el resultado de la fusión temprana de ambas suturas coronales (braquicefalia) con un crecimiento compensatorio sagital exagerado, aunque la presentación de acrocefalia pura no sindrómica es un desafío diagnóstico que requiere descartar rigurosamente todas las mutaciones genéticas conocidas. Es fundamental que los cirujanos craneofaciales y genetistas identifiquen la variante exacta, ya que la planificación quirúrgica, el riesgo de recidiva y la necesidad de asesoramiento genético dependen completamente de esta clasificación.

4. Manifestaciones Clínicas Asociadas

Las consecuencias de la acrocefalia van mucho más allá de la mera alteración estética de la forma del cráneo. La restricción del volumen intracraneal impuesta por la craneosinostosis multisutural es la principal preocupación, ya que puede conducir a un aumento sostenido de la [presión intracraneal](#) (PIC). Los síntomas de PIC elevada en lactantes y niños pequeños incluyen irritabilidad crónica, vómitos recurrentes, letargo y, en etapas avanzadas, papiledema (hinchazón del nervio óptico), que si no se trata, puede provocar atrofia óptica y ceguera permanente. La monitorización de la PIC es, por lo tanto, un componente esencial en el manejo de pacientes con acrocefalia severa.

Además de las complicaciones neurológicas, las características morfológicas de la acrocefalia a menudo se asocian con importantes anomalías oftalmológicas y faciales. La compresión de las órbitas, resultado de la hipoplasia mediofacial frecuente en los síndromes asociados (como Apert y Crouzon), provoca exoftalmos (ojos saltones) severo. Esta protrusión ocular no solo es estéticamente preocupante, sino que también puede llevar a problemas de lubricación corneal, queratitis por exposición y, en casos extremos, subluxación del globo ocular. La evaluación oftalmológica rigurosa es obligatoria para prevenir la pérdida de la visión.

En el contexto del desarrollo cognitivo, la acrocefalia, especialmente en las formas sindrómicas, está asociada con un riesgo elevado de retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual. Si bien la acrocefalia no sindrómica puede tener un pronóstico cognitivo más favorable si la PIC se mantiene controlada, la restricción física del crecimiento cerebral y las anomalías cerebrales subyacentes que a veces acompañan a los síndromes genéticos contribuyen a déficits cognitivos variables. El manejo multidisciplinario, que incluye neuropsicólogos y terapeutas ocupacionales,

es fundamental para maximizar el potencial de desarrollo de estos niños.

5. Diagnóstico

El diagnóstico de la acrocefalia comienza con una evaluación clínica exhaustiva poco después del nacimiento. La inspección física revela la forma craneal alta y cónica, y la palpación de la bóveda craneal permite al clínico identificar la presencia de crestas óseas a lo largo de las líneas de sutura que deberían ser flexibles. Las mediciones antropométricas, como el índice cefálico, ayudan a cuantificar la desproporción craneal. Sin embargo, el diagnóstico definitivo requiere estudios de imagen que confirmen la fusión de las suturas.

La técnica de imagen gold standard es la tomografía computarizada (TC) con reconstrucción tridimensional (3D). La TC 3D proporciona una visualización detallada de la bóveda craneal, permitiendo identificar con precisión cuáles suturas están fusionadas, el grado de superposición ósea y la extensión de la deformidad. Es crucial para la planificación quirúrgica, ya que el cirujano debe comprender la arquitectura ósea tridimensional para diseñar la estrategia de remodelación. Además, la TC puede ofrecer pistas sobre la presencia de hidrocefalia o malformaciones cerebrales asociadas.

Una vez confirmada la craneosinostosis, el siguiente paso crítico es la evaluación genética para determinar si la acrocefalia es parte de un síndrome conocido. Esto implica el cribado de mutaciones genéticas específicas, particularmente en los genes [FGFR1](#), FGFR2 y FGFR3. El asesoramiento genético es esencial para informar a los padres sobre el riesgo de recurrencia en futuros embarazos y las implicaciones sistémicas del diagnóstico sindrómico. En casos de acrocefalia no sindrómica, los estudios genéticos pueden ser menos concluyentes, pero siguen siendo necesarios para descartar presentaciones atípicas de síndromes conocidos.

6. Tratamiento y Manejo

El manejo de la acrocefalia es predominantemente quirúrgico y tiene dos objetivos primarios: liberar el espacio para el crecimiento cerebral y corregir la deformidad estética del cráneo. El momento de la intervención es vital; generalmente se recomienda realizar la cirugía dentro del primer año de vida, y a menudo entre los 3 y 6 meses, cuando el cerebro experimenta su fase de crecimiento más rápido y el hueso es más maleable.

Las técnicas quirúrgicas varían en función de la edad del paciente y la complejidad de la fusión. En lactantes muy pequeños, se pueden emplear técnicas mínimamente invasivas, como la craneotomía endoscópica, seguida del uso de cascos ortopédicos para moldear la cabeza a medida que crece. Sin embargo, para la acrocefalia severa y multisutural, que es la presentación típica, se requiere una cirugía abierta de remodelación de la bóveda craneal (vault remodeling). Este procedimiento implica la remoción, remodelación y recolocación de grandes secciones de

hueso craneal para expandir el volumen intracraneal y normalizar la forma de la cabeza, eliminando la característica prominencia vertical.

En el contexto de síndromes complejos (como Apert o Crouzon), el manejo es secuencial y multidisciplinario, extendiéndose a lo largo de la infancia y adolescencia. Estos pacientes pueden requerir múltiples intervenciones, incluyendo procedimientos de avance fronto-orbitario para corregir el exoftalmos y la hipoplasia medifacial (como el avance de Le Fort III). El manejo postoperatorio incluye la monitorización continua de la PIC, el seguimiento oftalmológico y el apoyo neuropsicológico para asegurar el desarrollo óptimo del niño.

7. Pronóstico y Calidad de Vida

El pronóstico para los niños diagnosticados con acrocefalia depende crucialmente de dos factores: si la condición es sindrómica o no sindrómica, y la prontitud y eficacia de la intervención quirúrgica para aliviar la presión intracraneal. En las formas no sindrómicas, cuando la cirugía de descompresión se realiza a tiempo y con éxito, el pronóstico neurológico es generalmente bueno, y la mayoría de los niños alcanzan un desarrollo cognitivo normal o cercano a lo normal. La corrección estética también suele ser duradera, mejorando significativamente la calidad de vida y la integración social del individuo.

En el caso de la acrocefalia sindrómica (Apert, Crouzon), el pronóstico es más reservado debido a las anomalías sistémicas y cerebrales intrínsecas asociadas al defecto genético. Aunque la cirugía puede aliviar la PIC y corregir la deformidad craneal y facial, la discapacidad intelectual y otros déficits neurológicos pueden persistir. No obstante, las intervenciones quirúrgicas tempranas y el manejo multidisciplinario intensivo son esenciales para mitigar la severidad de los síntomas y optimizar el potencial de desarrollo.

A largo plazo, el seguimiento continuo es obligatorio. Los pacientes con acrocefalia, especialmente aquellos con fusión multisutural, tienen un riesgo de recurrencia de la presión intracraneal elevada a medida que crecen, incluso años después de la cirugía inicial. Por lo tanto, se requieren evaluaciones periódicas por neurólogos y neurocirujanos. El manejo exitoso de la acrocefalia no solo asegura la supervivencia y la función neurológica, sino que también aborda la carga psicosocial de la deformidad, permitiendo a los individuos llevar vidas plenas y funcionales.

Further Reading

[Craneosinostosis - Wikipedia](#)

[Síndrome de Apert - Orphanet](#)

[Apert Syndrome: Clinical Presentation and Management](#)

[American Association of Neurological Surgeons \(AANS\) on Craniosynostosis](#)