

# Síndrome hipotónico

Nataly Muñoz Vander Stelt  
Interna Rotación Neonatología



# Hoja de ruta

- 1) Concepto
- 2) Etiologías
- 3) Enfoque diagnóstico
- 4) Hipotonía central v/s periférica
- 5) Casos clínicos



# Síndrome Hipotónico

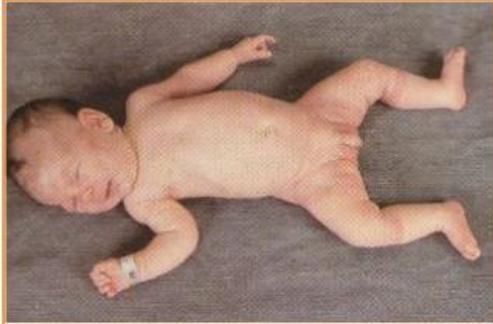
La hipotonía es un signo no específico definido como una “Disminución significativa del tono muscular o grado de contracción que mantienen los músculos en reposo”, la cual comprende un grupo amplio y heterogéneo de condiciones que afectan tanto al SNC como al periférico.

## Causas frecuentes SHRN

83% Causas centrales → 49% corresponde a Encefalopatía hipóxica isquémica y un 15% a genopatía.

17% causas periféricas → destacando hipermagnesemia 68% y miopatías 21%.

# Examen físico



Posición de rana: posición supina con rotación externa y abducción marcada de las extremidades en reposo. Se mantiene en extensión en vez de flexión.



Suspensión horizontal o signo de la "U": caída pasiva de cabeza y extremidades formando una U invertida al levantarlo horizontalmente.



Tracción ventral: al tratar de sentar al lactante traccionando desde los brazos, la cabeza cae hacia atrás.



Suspensión vertical: al levantar al recién nacido desde las axilas, este se desliza entre las manos del examinador.

# Examen físico



Signo de la bufanda: al traccionar una extremidad superior al lado contralateral, el codo cruza la línea media.



Hiperlaxitud: frecuentemente asociado a hipotonía. Destaca abducción de caderas, aumento de dorsiflexión de tobillos, hiperpronación del pie, posición de W al estar sentado y genu-recurvatum.

# Síndrome hipotónico

## 1. Historia clínica

Antecedentes Prenatales, perinatales (parto y neonatal), Familiar.

## 2. Localización Anátomo- funcional

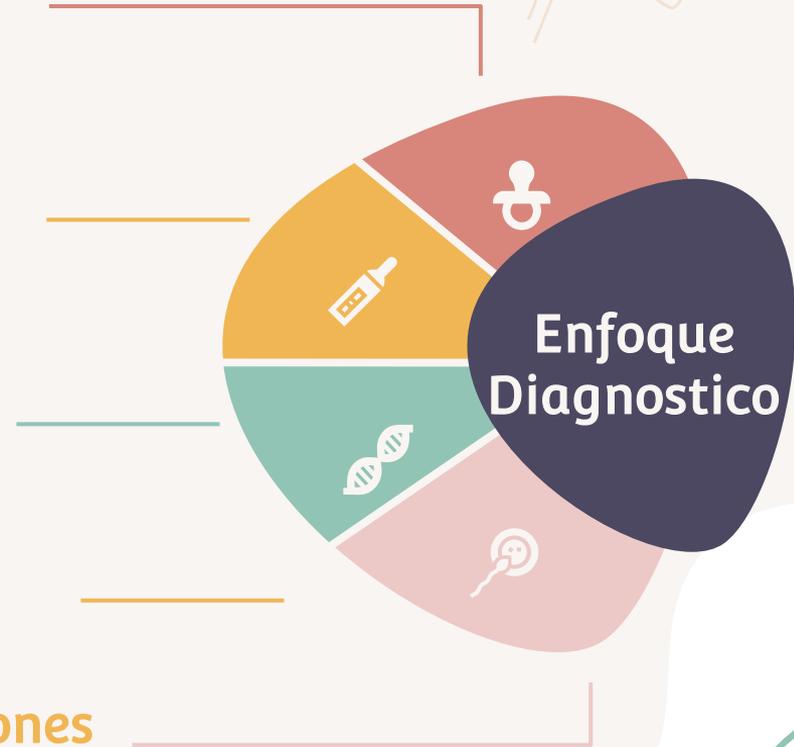
Hipotonía en contexto de un cuadro sistémico, SNC, SNP (medula, neuromuscular, muscular)

## 3. Plantear estrategia de estudio

## 4. Definir causa específica

## 5. Manejo para prevenir complicaciones

Manejo general, nutrición, soporte ventilatorio y posicionales destinadas a prevenir complicaciones (contracturas, deformidades, etc.)



# Historia clínica

## Historia

## Características

### PRENATAL

#### Maternas:

- Infección materna (Rubéola, CMV, Herpes simple, entre otros)
- Exposición a teratógenos
- Patologías maternas previas (Diabetes mellitus, epilepsia, lupus, hiperlaxitud articular, miastenia, miotonía, entre otros)
- Antecedentes de abortos a repetición
- Edad avanzada materna (aneuploidía)
- Diabetes gestacional

### FAMILIAR

- Antecedentes de patologías neuromusculares
- Edad paterna avanzada (aumento de mutaciones de novo)
- Consanguinidad
- Muertes de lactantes

### PERINATAL

#### Parto:

- Presentación anómala
- Parto múltiple
- Trauma durante parto
- Infección materna al momento del parto
- Anestesia materna

#### Neonatal:

- Hipoxia
- Alteraciones metabólicas (ej: acidosis, hiperamonemia, hipoglicemia, entre otros.)
- Alteración succión/deglución
- Necesidad de apoyo ventilatorio



# Causas sistémicas de hipotonía

- 1 . Sepsis
2. Hipoglicemia
3. Hipocalcemia.
4. Hipomagnesemias
5. Meningitis
- 6 . Encefalitis neonatal
7. Error innato del metabolismo.
8. Intoxicación por fármacos debido al uso de la madre (opiáceos).
9. Genopatías ( sd . De George)

## Exámenes para descartar una causa sistémica:

- Screening de infecciones
  - Punción lumbar
- Calcemia, glicemia, magnesemia

# Hipotonía central

Aguda

Hipoxico-  
isquémica  
Vascular  
Metabólica  
Tóxica

Crónica

Síndrome de Down  
Síndrome de Prader  
Willi  
Malf. Del SNC

Progresiva

Errores innatos del  
metabolismos  
(aminoacidopatías,  
enf. Peroxisomales,  
etc.)

# Características frecuentes causas centrales

Diagnóstico	Clínica
Trisomía 21	Perfil facial plano, fisuras palpebrales oblicuas, epicanto, pliegue palmar transversal, clinodactilia del quinto dedo, cardiopatía congénita.
Síndrome Prader-Willi	Retraso global del desarrollo, características faciales distintivas (estrechamiento bitemporal, ojos almendrados, estrabismo, labio superior delgado), baja estatura, hipoplasia genital, retraso crecimiento en periodo lactante, luego en infancia hiperfagia y obesidad.
Síndrome de Williams	Rasgos faciales distintivos como el hipertelorismo, <i>filtrum</i> largo, boca ancha, micrognatia, estenosis aórtica.
Acondroplasia	Prominencia frontal, acortamiento rizomiélico.
Trisomía 18	Restricción del crecimiento intrauterino, occipucio prominente y estrechamiento bitemporal, paladar ojival, micrognatia, uñas hipoplásicas, pie de balancín.
Trisomía 13	Talla baja, holoprosencefalia, labio leporino / paladar hendido, anomalías congénitas múltiples.
Síndrome de Angelman	Retraso global del desarrollo, microcefalia adquirida, convulsiones, prognatismo, hipopigmentación cutánea.
Espectro MECP2	Microcefalia adquirida, convulsiones, estereotipias, regresión del desarrollo, predominio femenino.
Enfermedades peroxisomales	Disfunción hepática, convulsiones, cataratas, atrofia retiniana, pérdida de la audición, condrodisplasia punctata, fontanela anterior amplia, perfil facial plano.

# Hipotonía periférica

Tabla 4. Características distintivas de principales causas de síndrome hipotónico periférico según localización

Localización	Diagnóstico	Características Distintivas
<b>1. MOTONEURONA</b>		
Atrofia Espinal	Atrofia muscular espinal 5q	Hipotonía periférica con debilidad proximal, ausencia ROT, fasciculaciones linguales e indemnidad cognitiva.
<b>2. NERVIOS PERIFÉRICOS</b>		
Polineuropatías	Polineuropatías hereditarias Sensitivo-Motoras/Espectro Charcot-Marie Tooth	Hipotonía periférica con debilidad distal, atrofia, pérdida de sensibilidad y disminución de reflejos osteotendíneos.
<b>3. UNIÓN NEUROMUSCULAR</b>		
Síndromes Miasténicos	Síndromes Miasténicos Congénitos	Debilidad periférica, llanto y succión débil, ptosis, debilidad facial y artrogriposis.

# Hipotonía periférica

## 4. MÚSCULO

Miopatías Congénitas	Miopatía Centronuclear	Hipotonía periférica leve-severa, insuficiencia respiratoria cuando es severa, macrocefalia y aracnodactilia.
	Miopatía Nemalinica	Hipotonía periférica, debilidad facial, escoliosis y contractura articular.
	Miopatía central core/multiminicore	Hipotonía periférica. displasia de caderas. escoliosis. susceptibilidad a hipertermia maligna.
Distrofia Muscular Congénita	Distrofia muscular congénita tipo 1A (MDC1A)	Hipotonía periférica, cifoescoliosis, contractura de articulaciones e hiperintensidad de sustancia blanca en resonancia magnética.
	Distrofia muscular relacionadas a colágeno VI: Ullrich/Bethlem	Hipotonía, contracturas en articulaciones proximales. queloides, hiperlaxitud, tortícolis, cifoescoliosis.
	Distrofia muscular con espina rígida (SEPN1)	Hipotonía axial, rigidez espinal progresiva y escoliosis.
	Distrofia relacionada a $\alpha$ -Distroglucano	Hipotonía mixta, elevación de CK, anomalías oculares, trastornos de la migración neuronal, hipoplasia tronco cerebral, quistes cerebelosos.
	Distrofia relacionada a RYR-1	Hipotonía congénita, escoliosis significativa precoz, oftalmoplejia.
	Distrofia relacionada Lamina A/C	<i>Dropped head syndrome</i> , compromiso escapuloperoneo, pérdida temprana o ausencia de deambulación.
Distrofia miotónica	Distrofia miotónica congénita	Hipotonía periférica, diplejia facial, llanto y succión débil, retraso del desarrollo psicomotor, historia familiar materna de debilidad facial, mioionía, contracturas, diabetes tipo 2 y cataratas.

# Sd hipotónico central v/s periférico

## Central

- Posturas anormales
- Convulsiones
- Hiperreflexia
- Poca reactividad y contacto

## Motoneurona Superior

- Síndrome piramidal
- Síndrome extrapiramidal
- Síndrome cerebeloso

## Periférico

- Debilidad
- Arreflexia

## Enf. neuromusculares

- Motoneurona inferior
- Nervio
- Unión neuromuscular
- Musculo

**Tabla 2. Características distintivas de síndromes hipotónicos centrales y periféricos**

<b>Características</b>	<b>Hipotonía Central</b>	<b>Hipotonía Periférica</b>
Debilidad	Ausente	Presente
Reflejos osteotendíneos	Aumentados	Disminuidos o ausentes*
Signo Babinski	Presente	Ausente
Fasciculaciones	Ausentes	Pueden estar presentes
Atrofia	Ausente	Presente
Reflejos primitivos	Aumentados (persistentes)	Disminuidos
Déficit sensoriales (auditivo/visual)	Pueden estar presentes	Ausente**
Encefalopatía, convulsiones, movimientos anormales	Pueden estar presentes	Ausente**
Dismorfias	Pueden estar presentes	Raras
Microcefalia	Puede estar presente	Rara**
Retraso del desarrollo psicomotor	Presente	Presente (retraso motor)
CK total	Normal ***	Elevada (ó normal)

**Niño hipotónico sin debilidad**  
Hiperreflexia  
Babinski  
Clonus Sostenido  
Retraso global del Desarrollo  
Microcefalia/Macrocefalia o alteración de la curva de crecimiento creaneano.  
Alteración de conciencia  
Crisis epilépticas  
Dismorfias



**Hipotonía central**



Neuroimágenes  
TAC/RM



Encefalopatía hipóxico-isquémica  
Malformaciones cerebrales

Estudios genéticos  
Cariotipo/estudios de metilación /FISH  
Ácidos grasos de Cadena muy larga



Trisomía 21  
Síndrome de Prader-Willi  
Síndrome de Zellweger

### Niño hipotónico débil

Hipo o arreflexia  
Retraso motor exclusivo o predominante  
Curva de crecimiento craneano y pondoestatural normal  
Contacto social preservado  
Debilidad de músculos antigravitatorios de extremidades  
Llanto débil  
Respiración paradójica o movimientos torácicos paradójicos  
Fasciculaciones de la lengua

→ **Hipotonía periférica** →

Creatinquinasa  
Estudios de conducción nerviosa /EMG

Análisis de ADN



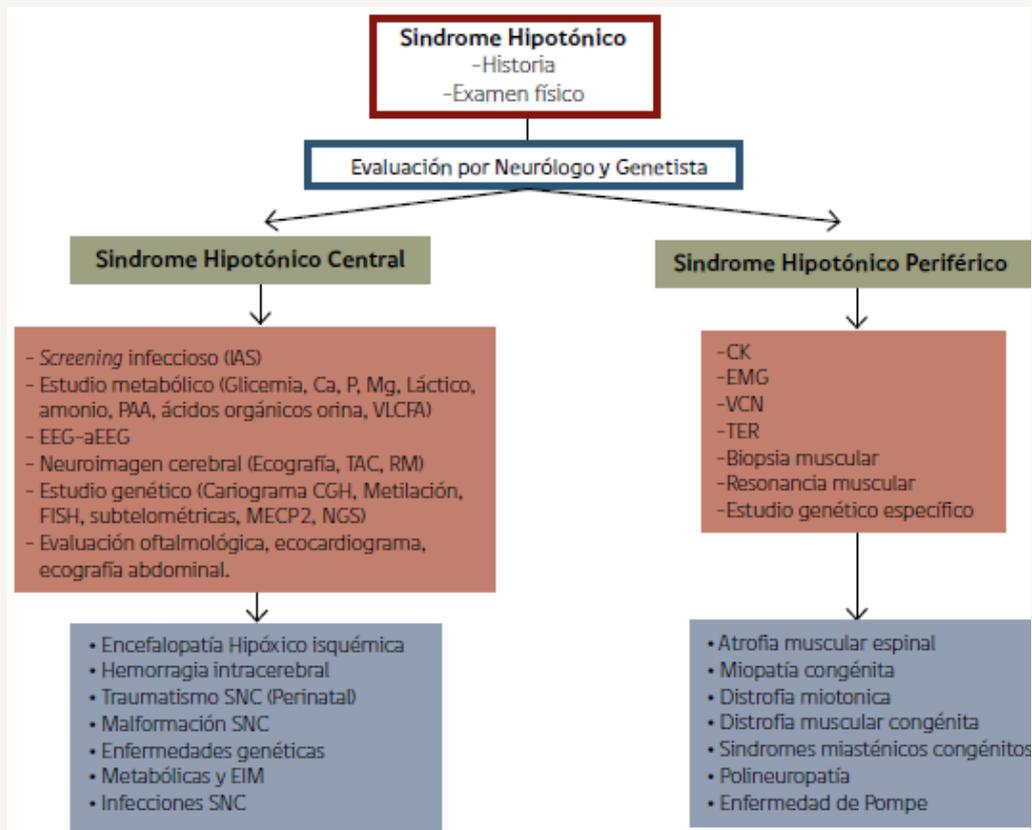
Atrofia Muscular Espinal  
Distrofia Miotónica

Biopsia Muscular



Miopatías Congénitas

# Enfrentamiento de lactante con Sd. Hipotónico



# Caso clínico: hipotonía y mala alimentación

- Una niña a término de 2.535 g
- Nace de una primigrávida de 26 años que está en una relación no consanguínea a las 37 + 0 semanas de gestación por cesárea por la presentación de nalgas.
- Las complicaciones del embarazo incluyen preeclampsia no grave.
- Consumo materno de tabaco y consumo previo de cocaína y heroína.
- Puntuaciones de Apgar del recién nacido son 4, 7 y 10 a 1, 5 y 10 minutos, respectivamente.
- Dificultad respiratoria que requiere presión positiva continua en la vía aérea.
- Desaturaciones, vómitos frecuentes, episodios bradicardicos.
- Tiene dificultad con la alimentación oral y retraso del crecimiento, lo que requiere alimentación fortificada nasogástrica.
- Una evaluación adicional revela transaminitis e hipoalbuminemia.
- Día 46 → nuevo depósito anormal de tejido blando en la espalda

# Imágenes



- ❑ Eco de cabeza día 3 → atrofia cortical leve con Expansión extraaxial del espacio del líquido cefalorraquídeo en el parietal derecho parasagital.
- ❑ RNM cerebro → atrofia parietal bilateral leve.
- ❑ RMN 8 días → hipoplasia de los lóbulos parietales posteriores, vermis inferior y seno transversal izquierdo
- ❑ El examen ocular muestra discos ópticos hipoplásicos maduros.

## Rx torax y abdomen



Figura 1. Radiografía de tórax y abdomen que muestra una silueta cardíaca agrandada, opacidades pulmonares en parches bilaterales y prominencia intersticial. Puede observarse un patrón de gas intestinal no obstructivo.



## Ecocardiograma



Figura 2. Ecocardiograma que muestra un gran derrame pericárdico y taponamiento cardíaco.



# Al examen físico

- ❑ **Protuberancia frontal**
- ❑ **Micrognatia**
- ❑ **Ojos hundidos**
- ❑ **Pezones invertidos**
- ❑ **Dificultad respiratoria leve**
- ❑ **Hipotonía grave**



# Diagnostico

- Se deben realizar pruebas genéticas.
- Se realizan paneles de prueba para detectar trastornos congénitos de la glicosilación (CDG) y malformaciones cerebrales congénitas
- El día 45 después del nacimiento, el perfil de CDG sugiere un diagnóstico de CDG tipo I

## Diagnostico diferencial:

- Sepsis.
- Hipotiroidismo.
- Distrofia muscular congénita.
- Distrofia miotónica congénita.
- Trastornos congénitos de la glicosilación.
- Síndrome Prader-Willi
- Síndrome Noonan
- Síndrome Smith-Lemli-Opitz
- Síndrome Zellweger



# La deficiencia de fosfomanomutasa 2 (PMM2) - CDG (PMM2-CDG o CDG tipo Ia)

## Características generales

- Una enfermedad autosómica recesiva
  - Es el tipo más común de un grupo raro de trastornos de la glicosilación
  - Mutación genética conduce a una actividad enzimática anormal de PMM2 y proteínas glicosiladas anormalmente en órganos y tejidos
  - fuentes estiman que la prevalencia podría llegar a ser de 1 en 20.000.
  - Los bebés afectados pueden tener hipotonía, pezones invertidos, distribución anormal de la grasa, estrabismo, retraso en el desarrollo y retraso del crecimiento.
  - Tienen un cerebelo subdesarrollado, rasgos faciales distintivos, estudios de función hepática y tiroidea elevados, convulsiones, derrame pericárdico y trastornos de la coagulación sanguínea.
  - Aproximadamente el 20% de las personas afectadas no sobreviven el primer año después del nacimiento debido a una falla multiorgánica.
  - Los que sobreviven a la infancia pueden tener una discapacidad intelectual moderada y algunos no pueden caminar de forma independiente.
  - Actualmente no existe cura y la atención se centra en el manejo de los síntomas.
- 



# Curso y manejo del paciente

- Drenaje pericárdico a los 50 días de vida.
  - Elevaciones ST y bradicardia posterior a la extracción de líquido.
  - Reanimación cardiopulmonar con retorno de la circulación espontánea.
  - Los padres fueron actualizados sobre su estado crítico del paciente y la madre acepta la limitación de esfuerzo terapéutico.
- 

# Lecciones para el crítico

- Aunque es poco común, la CDG debe formar parte del diagnóstico diferencial en un bebé que presenta hipotonía y retraso del crecimiento.
- Los médicos deben considerar la realización de pruebas genéticas confirmatorias cuando se enfrenten a hallazgos adicionales de cerebelo subdesarrollado, pezones invertidos y distribución anormal de grasa antes de que se desarrollen los trastornos de la coagulación y el derrame pericárdico.
- El diagnóstico temprano de esta enfermedad autosómica recesiva es esencial para el pronóstico, el tratamiento, el asesoramiento genético y la planificación familiar.



# Casos clínico 2

- RNT 39 sem AEG
- Cesárea de urgencia por LCF disminuidos.
- Nace hipotónico, sin esfuerzo ventilatorio, FC 60 x min, cianosis generalizada.
- Requiere Ventilación con Neopuff recuperando FC.
- Se intuba y se conecta a VM.
- Gases cordón: pH 6.95, HCO<sub>3</sub> 15.

## Caso clínico 2

- Paciente evoluciona hipotónico, hiporreactivo.
- Se evidencia oliguria en las primeras 24 horas, e inestabilidad hemodinámica requiriendo uso de DVA.
- Se solicita evaluación por neurología por **Síndrome hipotónico**



# Caso clínico 3

- RNT 37 sem AEG.
- Nace por cesárea por podálica.
- Al nacer: Hipotonía generalizada, debilidad facial y de 4 extremidades, pie bot bilateral, con escaso esfuerzo respiratorio, llanto presente pero débil, ausencia de ROT.
- Antecedentes familiares: madre arritmia cardíaca y discapacidad cognitiva, hermano mayor con pie bot bilateral.

# Caso clínico 3



Hipotonía  
Periférica



Distrofia miotónica  
congénita (de Steinert)

# Conclusiones

- La hipotonía en el neonato debe considerarse un signo y no un diagnóstico .
- Se recomienda enfocarse en las etiologías tratables
- Aunque la lista de posibles causas de hipotonía neonatal es larga y poco manejable , una historia completa y un examen cuidadoso pueden reducir significativamente los diagnósticos diferenciales y evaluar de manera dirigida.



# Referencias

- Bernardita Suárez, Gabriela Araya (2018). Síndrome hipotónico como manifestación de enfermedad neuromuscular hereditaria en la infancia. *Rev. Med. Clin. Condes*-2018;29(5)502-511.
- Theresa Welgs, Hera Mahmood and Vilmaris Quinones Cardona. Hypotonia and Poor Feeding in a Neonate. *NeoReviews* 2021;22;e194

