



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Síndrome hipotónico del Lactante

Dra. Alexis Strickler —Docente USS

Dra. Alexandra Uherek —Residente pediatría

24 Marzo 2022



ZC| s 2vw2Öà ás 2

Introducción

1

Enfoque
Diagnóstico

3

Pronóstico y
Tratamiento

5

2

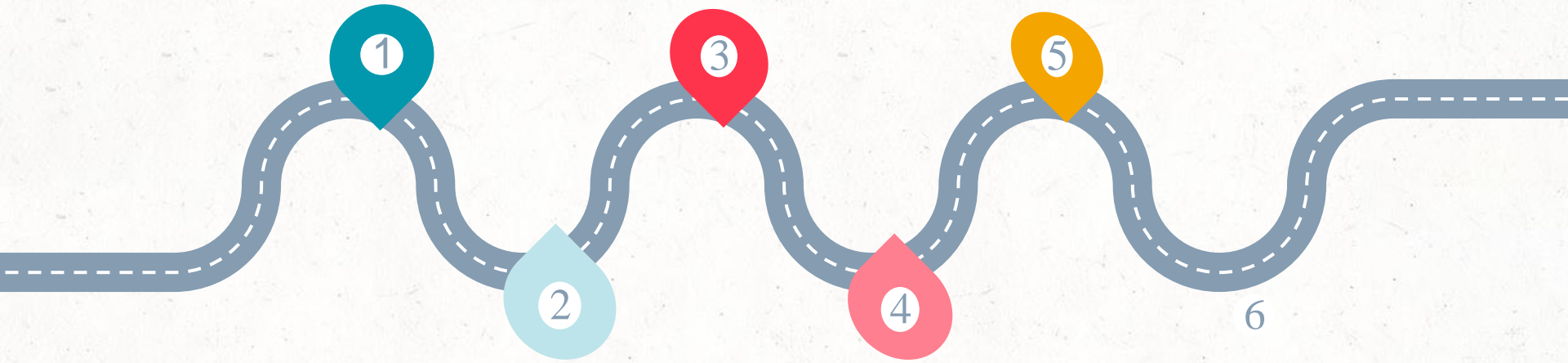
Clasificación y
Causas

4

Exámenes
Complementarios

6

Conclusiones y
Bibliografía



[ÁáÖÇv à uu {©Å Üv @ {ÉÇá©Å{uÇ



Incidencia Sd. hipotónico es difícil de determinar, dado que está presente en diversos trastornos, sin embargo, es un MCfrecuente en pediatría.

Las principales causas son de origen central, sin embargo las enfermedades originadas SNP han ido cobrando importancia por las nuevas técnicas diagnósticas.

Tono muscular: Resistencia al movimiento **pasivo**.

Hipotonía Disminución significativa del grado de contracción muscular en reposo → **disfunción neurológica más frecuente RN**

Fuerza muscular **Resistencia voluntaria** máxima al movimiento.

Debilidad Disminución de la capacidad para mover los músculos de forma **voluntaria y activa** contra una resistencia (enf. neuromusculares).

Debilidad motora superior: lesiones en corteza cerebral y tractos corticoespinales hasta la célula asta anterior medular.

Debilidad motora inferior: lesiones en célula asta anterior, nervio periférico, unión neuromuscular o músculo.

Ojo! Hipotonía del RNPT!!





S ÜÉwáÇÜÖw~wâs ÁáwÜs Ás Ä ÁwÜÜ

Historia familiar:

- Consanguinidad, hiperlaxitud o contracturas en familiares, antecedentes de Distrofia Motónica, Mastenia Gravis u otras enf. neuromusculares o genéticas, edad materna avanzada, muertes en lactantes.

Historia prenatal y embarazo:

- Teratógenos, infecciones (rubéola, coxsackie, CMV, VHS); fiebre, inmovilidad fetal in útero; oligo/polihidroamnios; RCIU, síntomas aborto, alteraciones anatómicas uterinas; trauma, hemorragia.

Historia perinatal:

- Distocias de posición, características del trabajo de parto, parto múltiple, trauma obstétrico...



Wās Ä wÅ2xşÜ{uÇ2â2Åwà ÖÇ~©y {uÇœ

Wás Ä wÅ2x§ÜuÇ2Üwy Ä wÅás Ö{Ç2

Antropometría general

- Peso, longitud y perímetro cefálico.

Melopatía traumática

- Palidez, hematomas, petequias o evidencia de trauma.

Mopatías congénitas

- Anomalías FR o del movimiento diafragmático.

Deficiencia de carnitina, tr.
oxidación AG

- Mocardiópatía.

Sd. Smith-Lemli-Opitz

- Hipogonadismo o hipospadias.

Sd. Ehlers-Danlos

- Contracturas o laxitud caderas u otras articulaciones.

Wã s Ä wA2x§ÜuÇ

Evaluación del tono

Postura en posición supina: posición similar a una rana con caderas en abducción y las extremidades extendidas, con disminución de actividad espontánea.

Control cefálico: Tracción de EESS, evidenciando falta de control cefálico: extensión completa cervical hacia dorsal.

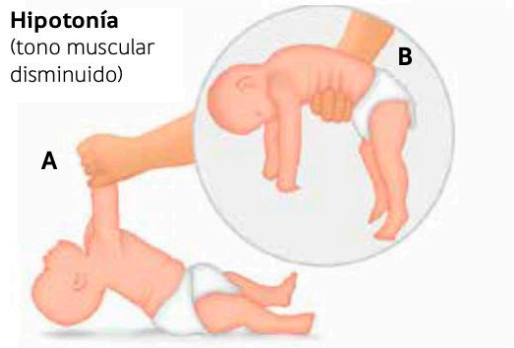
Suspensión vertical: deslizamiento entre las manos del examinador → hipotonía cintura escapular.

Suspensión ventral: niño cuelga como una "U" invertida.



Figura 1. Maniobras para evaluar tono en recién nacidos y lactantes

Hipotonía
(tono muscular disminuido)



A. Maniobra de tracción de extremidades.

B. Maniobra de suspensión ventral en lactante, donde puede apreciarse el signo de la "U" invertida.

Claf ABodamer, MD, PhD, FAAP, FACMG Approach to the infant with hypotonia and weakness. En Uptodate, Aug 27, 2021.

Rev. Ped. Eec. [en línea] 2014, Vol 11, Nº 3. ISSN0718-0918

Bernardita Suárez, Gabriela Araya (2018). Síndrome hipotónico como manifestación de enfermedad neuromuscular hereditaria en la infancia. Rev. Méd. Clín. Condes - 2018; 29(5) 502-511

Examen Mental:

- Nivel de alerta, reactividad, patrones de sueño y alimentación, irritabilidad y consolabilidad, compromiso de conciencia, (orienta causas centrales).

Pares Craneales:

- FQ, movilidad facial (evaluar debilidad facial → Distrofia Motónica).
- Masticación bulbar → elevación velo paladar, reflejo faríngeo, fonación (durante el llanto) y deglución.
- Reflejos óculo-cefálicos, reflejos corneales. Movilidad lingual y fasciculaciones (atrofia muscular espinal).

Examen Sensitivo:

- Clave en lesiones medulares → evaluación con observación cambios en mímica facial o FCal aplicar estímulos táctiles.

Wã s Ä wÅ2Åwà ÖÇ~©y {uÇ2

Mbtor:

- Posición en reposo (en flexión, extensión o postura "en rana"), movilidad articular, movimientos espontáneos, contra gravedad, ROT y reflejos arcaicos.
- Reflejo plantar puede ser extensor o flexor lactante menor, pero la asimetría es patológica.
- Reflejos cutáneo-abdominales usualmente abolidos en hipotonías compromiso cortico espinal.

Cerebelo:

- RN Dificil examinar → observar si aparece temblor axial o extremidades en cambios de posición.

Signos Meníngeos:

- No siempre presentes en RN con procesos infecciosos meníngeos → parte ex. de rutina.

Signos de Compromiso Esfinteriano:

- Importancia en sospecha de lesión medular → buscar globo vesical y reflejo anal.

CLASIFICACIÓN

	CENTRAL++++	PERIFÉRICA
Hipotonía/ Debilidad	Hipotonía leve a moderada.	Debilidad es lo más significativo.
Movimientos antigraedad	Movimientos antigraedad presentes.	Movimientos antigraedad ausentes.
Control cefálico	Algo de retraso de control cervical.	Retraso significativo control cervical.
ROT	ROT profundos presentes o aumentados.	ROT profundos ausentes.
Babinsky	Signo de Babinsky positivo.	Signo de Babinsky negativo.
Reflejos arcaicos	Reflejos neonatales persistentes.	Ausencia de reflejos neonatales.
Fasciculaciones	Ausentes.	Presentes.
Atrofia	Ausente.	Presente.

Elementos sugerentes **Hipotonía de origen Central**

1. Antecedentes embarazo patológico o RCIU
2. Microcefalia /Macrocefalia.
3. Dismorfias / estigmas genéticos.
4. Déficit sensoriales: sordera, amaurosis.
5. Encefalopatía: alteración conciencia.
6. Hiperreflexia osteotendínea.
7. RDSM
8. Posturas anormales o movimientos involuntarios: Disonía, coreoatetosis.
9. Crisis epilépticas.
10. Compromiso otros sistemas: hepático, renal, ocular.
11. Déficit sensitivo: sugiere compromiso medular o neuropatía.

Us à Üs Ü Z {ÉÇáÇÁ§§ ÇÖ{y wÅ uwÁáÖs ~

Encefalopatías agudas:

- **Vascular:** Encefalopatía hipóxico isquémica, ACVisquémico o hemorrágico, trombosis venosa.
- **Trauma encefálico, Infecciosas:** (meningitis, encefalitis, TORCH), **Tóxico—metabólicas** (Bilirrubina, drogas).

Encefalopatías estáticas

- **Cromosomopatías** (Sd. Down, Sd. Prader Willi), **Encefalopatías disontogénicas** (malformativas).

Trastornos Metabólicos

- **Hipoglicemia—Hipocalcemia—Hpermagnesemia - Hipotiroidismo**

Errores Innatos del Metabolismo (EIM):

- **Aminoacidopatías, Acidurias orgánicas, Hperamonemias, Gangliosidosis, Glicogenosis, Enf. peroxisomales (S. Zellweger), Enf. mitocondriales (S. Leigh).**

Lesiones Medulares:

- **Traumatismo o infarto medular.**

Us à Üs ÜZ {ÉÇáÇÀ§§ ÇÖÿ wÅ uwÁáÖs ~Izy wÅ† á {uÇ

Tabla 3. Características principales de causas frecuentes de hipotonía central

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, condrodiasplasia punctata, fontanela anterior amplia, perfil facial plano.



Z {ÉÇáÇÅ§§ ÇÖ{y wÅ ÉwÖ{x† Ö{uÇ

Elementos sugerentes
**Hipotonía de origen
Periférico**

1. Dificultad para toser y movilizar secreciones en vía aérea.
2. Debilidad musculatura facial y bulbar: Diplejia facial, ptosis/ofalmoplejia, Tr: Deglución.
3. Debilidad de musculatura axial: No alinea cabeza en posición de Landau, Respiración paradójica (insuf. respiratoria 2º debilidad músculos intercostales con indermidad diafragmática), Llanto débil → retraso predominantemente MOTOR, no tanto RDSM
4. Debilidad músculos apendiculares: postura en rana con escasos movimientos espontáneos sin lograr vencer gravedad y que no mejora con la estimulación.
5. Prensión palmar y plantar disminuidas.

Us à Üs ÜZ {ÉÇáÇÀss ÇÖ{y wÅ ÉwÖ{x† Ö{uÇ

MOTONEURONA

- **Degenerativas:** Atrofia Muscular Espinal.
- **Infecciosas:** Poliomielitis, otros virus.
- **Malformativas:** mielomeningocele, Sd. Mbius.
- **Traumáticas:** Melopatía traumática, Melopatía hipóxica.

RAÍCES Y NERVIOS PERIFÉRICOS

- **Polineuropatías hereditarias:** Hipomielinización congénita, Neuropatía axonal congénita, Porfiria.
- **Polineuropatías adquiridas:** S. Guillain Barré.

UNION NEUROMUSCULAR

- Mastenia Gravis Neonatal Transitoria, Síndromes Masténicos congénitos, Toxicidad por magnesio o aminoglucósidos, Botulismo infantil.

MÚSCULO

- Mopatías Congénitas: Nermalínica, Motubular, Desproporción Congénita del Tipo de fibras.
- Distrofias Musculares: Motónica, Distrofia Muscular Congénita, Distrofinopatías de Duchenne y Becker.

Us à Üs ÜZ {ÉÇáÇÀ§§ ÇÖÿ wÅ ÉwÖ{x†Ö{uÇ

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

Localización	Diagnóstico	Características Distintivas
1. MOTONEURONA		
Atrofia Espinal	Atrofia muscular espinal 5q	Hipotonía periférica con debilidad proximal, ausencia ROT, fasciculaciones linguales e idemndad cognitiva.
2. NERVI0 PERIFÉRICO		
Polineuropatías	Polineuropatías hereditarias Sensitivo-Motoras/Espectro Charcot-Marie Tooth	Hipotonía periférica con debilidad distal, atrofia, pérdida de sensibilidad y disminución de reflejos osteotendíneos.
3. UNIÓN NEUROMUSCULAR		
Síndromes Miasténicos	Síndromes Miasténicos Congénitos	Debilidad periférica, llanto y succión débil, ptosis, debilidad facial y artrogriposis.
4. MÚSCULO		
Miopatías Congénitas	Miopatía Centronuclear	Hipotonía periférica leve-severa, insuficiencia respiratoria cuando es severa, macrocefalia y aracnodactilia.
	Miopatía Nemalínica	Hipotonía periférica, debilidad facial, escoliosis y contractura articular.
	Miopatía central <i>core</i> /multiminicore	Hipotonía periférica, displasia de caderas, escoliosis, susceptibilidad a hipertermia maligna.

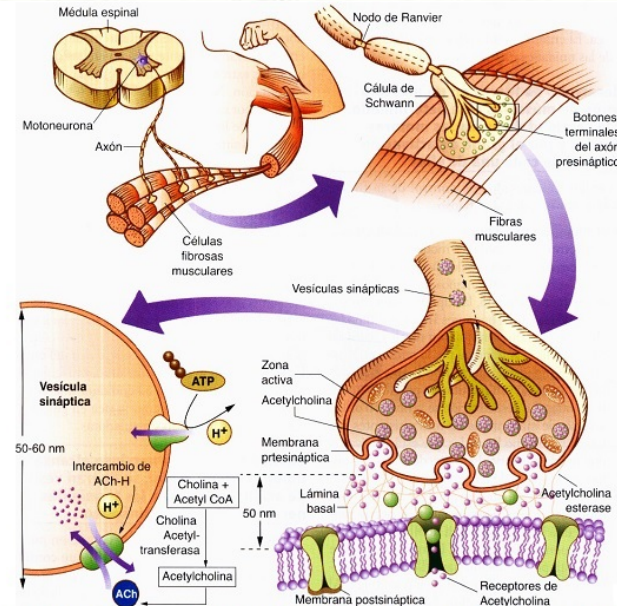


Figura 2. Esquema de la unión neuromuscular. Se describen los detalles de síntesis y liberación del neurotransmisor acetilcolina. Tomado de: Chicharro López, J. & Fernández Vaquero, A. Fisiología del Ejercicio. Madrid: Ed Médica Panamericana, 2006

Us à Üs ÜZ {ÉÇáÇÀss ÇÖy wÅ ÉwÖ{x†Ö{uÇ

4. MÚSCULO

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, hipertaxitud, torticolis, cifoescoliosis.

Distrofia muscular con espina rígida (SEPN1)

Hipotonía axial, rigidez espinal progresiva y escoliosis.

Distrofia relacionada a α -Distroglicano

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, oftalmoplejía.

Distrofia relacionada Lamina A/C

Dropped head syndrome, compromiso escapulo-peroneo, pérdida temprana o ausencia de deambulación.

Distrofia miotónica

Distrofia miotónica congénita

Hipotonía periférica, diplejía facial, llanto y succión débil, retraso del desarrollo psicomotor, historia familiar materna de debilidad facial, miotonía, contracturas, diabetes tipo 2 y cataratas.



Revista Médica Clínica Las Condes. 2018;29:530-43

Us à Üs ÜZ {ÉÇáÇÅss ÇÖ{y wÅ Ä {ãás

Las causas centrales de Sd. Hipotónico son las más frecuentes.

Sin embargo, existen cuadros raros en que coexiste compromiso de SNCy SNP.

Ejemplos: Leucodistrofia Metacromática, Enf. de Krabbe, Distrofia Neuroaxonal, Gangliosidosis, Distrofia Muscular Congenita con compromiso SNC, algunas enf. mitocondriales y peroxisomales,

OJO enf. neuromuscular con Encefalopatía Hipóxica Isquémica.

Enfoque orientado en niveles diagnósticos



OJO! Diagnóstico etiológico puede requerir un tiempo de observación...

Wef g V[a 2e V@Z[b a f Ú` [Ua

EXAMENES BÁSICOS:

Cc - Ca - Mg - ELP- HCT- Screening ampliado enfermedades metabólicas —PL- Screening toxicológico - Función tiroidea —CK

1

EXAMENES COMPLEMENTARIOS

GSV y GSA (anión Gap: sospecha EIM) Anemia - Ácido Láctico y Pirúvico en sangre /LCR- Aminoácidos / ácidos grasos en sangre y orina/LCR- Écidos orgánicos en orina.

3

Ecografía encefálica /TC cerebral/ RM

Radiografías en: anomalías óseas, desproporciones esqueléticas, luxaciones, escoliosis.

IMÁGENES

2

Cariograma: en caso de compromiso multisistémico, alteración SNC, micro o macrocefalia o características sugerentes de cromosomopatía.

Otros estudios genéticos especificase según sospecha clínica.

ESTUDIOS GENÉTICOS

4

W e f g V [a 2 e V @ Z [b a f Ú ` [U a

ESTUDIO INFECCIOSO

TORCH

5

ESTUDIO INMUNOHISTOQUÍMICO

Biopsia Muscular.

7

Electromiografía, velocidad de conducción nerviosa, solo ante sospecha fundada en la evaluación clínica de enfermedad neuromuscular.

NEUROFISIOLOGÍA

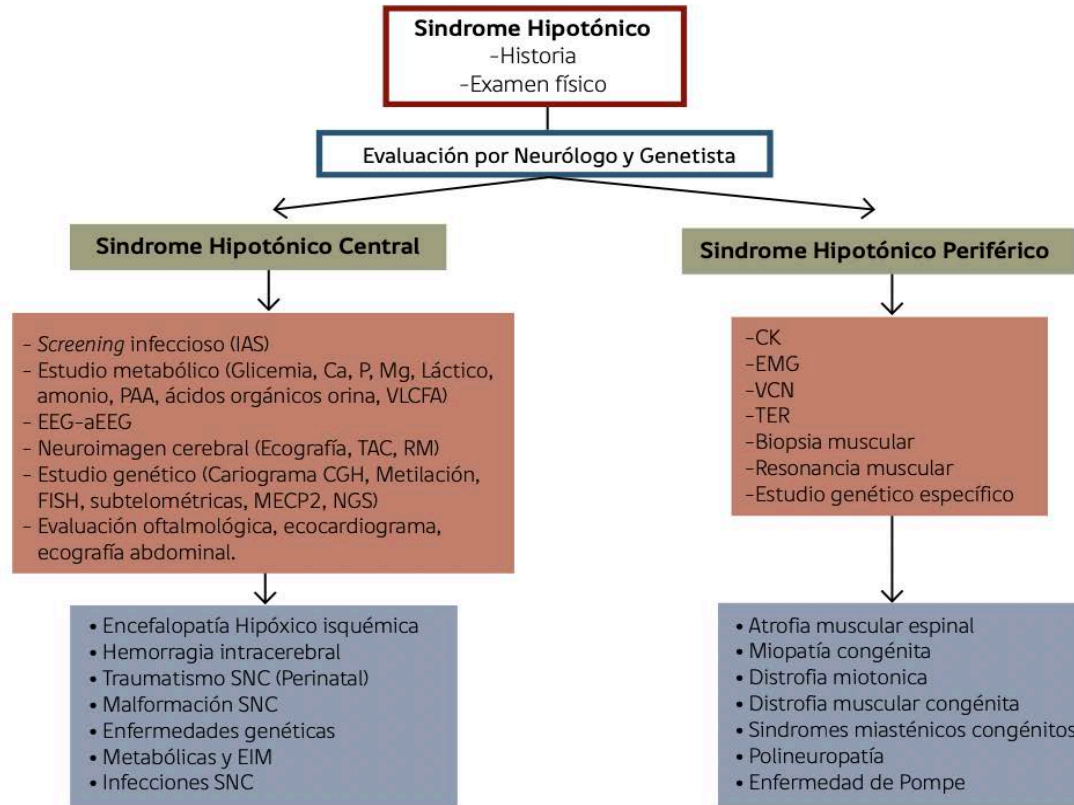
6

Evaluación oftalmológica, cardiológica, ECG
Ecocardiograma y Ecografía abdominal.

ESTUDIOS SISTÉMICO

8

Figura 3. Enfrentamiento de Lactante con Síndrome Hipotónico



Ca: calcio, P. Fósforo, Mg: Magnesio, PAA: Perfil de aminoácidos y acilcarnitinas, VLCFA: Ácidos grasos de cadena muy larga, EEG: electroencefalograma, aEEG: electroencefalograma de amplitud integrada, TAC: Tomografía axial computarizada, RM: Resonancia magnética, CGH: Hibridación genómica comparativa, FISH: Hibridación fluorescente in situ, MECP2: Metil CpG binding protein 2, NGS: Next generation sequencing, CK: Creatinquinasa, EMG: Electromiografía, VCN: Velocidad de conducción nerviosa, TER: Test de estimulación repetitiva, SNC: Sistema nervioso Central, EIM: Errores innatos del metabolismo y CMT: Charcot Marie Tooth.

Adaptado de Prasad A, Prasad C & De Vivo M, et al. (9,25).



f Ös ás Ä {wÅáÇQ

f Ö s ä {wÅáÇ

Soporte respiratorio y de alimentación:

- SNG GIT/CNAF, BIPAP, CPAP, VMNI, VM

Cuidados posicionamiento:

- Buen posicionamiento para prevenir contracturas/órtesis.

Kinesiterapia motora y respiratoria:

- Evitar deterioro función motora y ventilatoria, manejo de secreciones.

Detección precoz y manejo trastornos asociados:

- Crisis epilépticas, distonía, espasticidad...



Consejo Genético!!

ev@ {ÉÇá©Å}uÇ



DEPENDENCE

CUADROS GENÉTICOS

- ▶ Sd. Down y el Sd. Prader Willi: evolucionan hacia la mejoría motora, pero dificultades de lenguaje, cognitivas y/o neuroconductuales.



DISTROFIAS

- ▶ Distrofia Motónica de Steinert con grave compromiso (VMN), evolucionan bien en lo motor, pero tr. aprendizaje y cognitivo en escolares.



MALFORMACIONES SNC

- ▶ Fukuyama, Walker Warburg, sd. Mísculo-ojo-cerebro u otros: pronóstico es reservado.



La **hipotonía es un signo inespecífico** de un grupo amplio de patologías, donde la **historia clínica y examen físico** siguen siendo cruciales en la orientación diagnóstica.

La **mayoría de las hipotonías son de origen central** y cobra importancia llegar al diagnóstico específico con exámenes complementarios según sospecha clínica.

Es una consulta **frecuente** que requiere estudio y evaluación por especialista en genética y neurología.

La unidad diagnóstica permite aportar un **pronóstico, tratamiento y consejo genético** adecuado, mejorando la **calidad de vida** del paciente y la familia.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Síndrome hipotónico del Lactante

Dra. Alexis Strickler —Docente USS

Dra. Alexandra Uherek —Residente pediatría

24 Marzo 2022



T[T^ [a YdS XÌ S

- Rev. Ped. Elec. [en línea] 2014, Vol 11, Nº 3. ISSN0718-0918
- Claf ABodamer, MD, PhD, FAAP, FACMG Approach to the infant with hypotonia and weakness. En Uptodate, Aug 27, 2021.
- 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
- Russell Mgita, MD Etiology and evaluation of the child with weakness. En uptodate: Aug 03, 2021.
- Claf ABodamer, MD, PhD, FAAP, FACMG Overview of peripheral nerve and muscle disorders causing hypotonia in the newborn. En uptodate, Jul 08, 2021.