



SÍNDROME HIPOTÓNICO EN EL LACTANTE

Lorena Álvarez Roa
Becada de Pediatría

INTRODUCCIÓN

HIPOTONÍA:

“ Disminución significativa del tono muscular o grado de contracción que mantienen los músculos en reposo”.

Hipotonía generalizada presente desde el nacimiento o infancia precoz.

Signo de disfunción neurológica más frecuente en el recién nacido y lactante.

Injurias agudas o crónicas a cualquier nivel del sistema nervioso, desde la corteza cerebral al músculo.*

El Sd. Hipotónico representa hasta el 5% de los ingresos al Servicio de Neonatología.

EVALUACIÓN CLÍNICA

Historia	Características
PRENATAL	
Maternas:	<ul style="list-style-type: none">• 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

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

FAMILIAR

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

EVALUACIÓN CLÍNICA

Pedigree familiar de al menos tres generaciones:

- Consanguinidad, patologías cardíacas, abortos a repetición.
- Síntomas y signos de patologías neuromusculares en la familia: fatigabilidad, hipertermia maligna, pie cavo o miotonías.

Historia Personal:

- Forma de inicio de la hipotonía, instalación aguda, subaguda o crónica.
- Fluctuaciones durante el día.
- Curso estático o progresivo.

Examen del Tono Muscular

“Pull to sit”



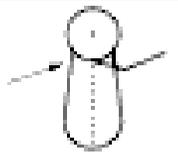
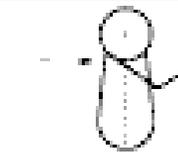
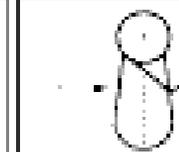
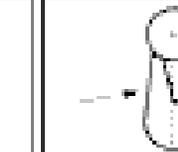
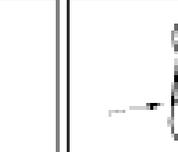
“Scarf sign”



Contra lateral axillary
line

xiphoid process

ipsilateral axillary line

SIGN	NEURO-MUSCULAR MATURITY SCORE							SIGN SCORE
	-1	0	1	2	3	4	5	
Scarf Sign								

full scarf at the
level of the neck

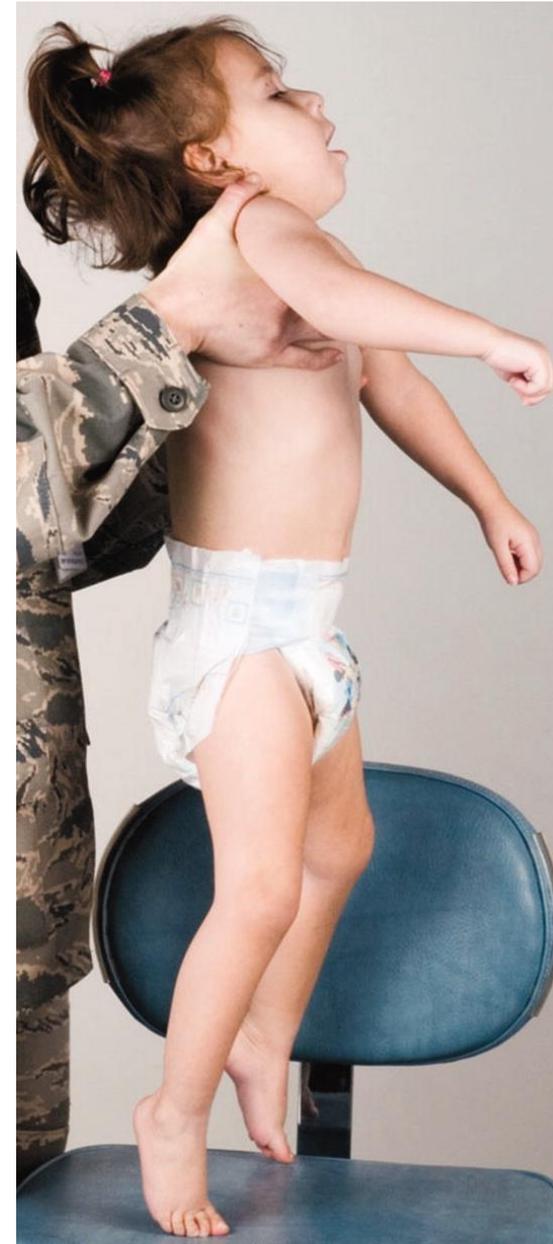
contralateral
nipple line

ipsilateral
nipple line

“Shoulder/axillary suspensión”



Bodensteiner JB. The evaluation of the hypotonic infant.
Semin Pediatr Neurol 2008;15(1):10–20.



Peredo D y cols, The Floppy Infant,
Pediatrics in Review 2009; 30: 66-76

“Vertical suspension”



Peredo D y cols, The Floppy Infant,
Pediatrics in Review 2009; 30: 66-76

Bodensteiner JB. The evaluation of the hypotonic infant.
Semin Pediatr Neurol 2008;15(1):10–20.

CLASIFICACIÓN DE SÍNDROMES HIPOTÓNICOS

Central

Periférico

Características	Hipotonía Central	Hipotonía Periférica
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)

*ROT pueden estar normales en defectos de unión neuromuscular.

**Pueden estar presentes en algunas enfermedades neuromusculares con compromiso SNC.

***Transitoriamente elevada período recién nacido.

ENFRENTAMIENTO NEUROLÓGICO

4 Grupos

1. Hipotonía de origen central (SNC)
2. Nervios Periféricos (motor y sensitivo)
3. Junción Neuromuscular
4. Musculo

Hipotonía de origen SNC es responsable de 66-88% de todos los casos de hipotonía infantil

HIPOTONÍA DE ORIGEN CENTRAL

Tabla 2:

Elementos sugerentes de Hipotonía de origen central

1. Antecedentes de embarazo patológico o restricción crecimiento intrauterino.
2. Microcefalia /Macrocefalia
3. Dismorfias / estigmas genéticos
4. Déficit sensoriales : sordera, amaurosis
5. Encefalopatía: alteración de conciencia manifestada como falta de adecuada percepción y respuesta a estímulos del ambiente.
6. Alteración de reflejos arcaicos
7. Hiperreflexia osteotendínea.
8. Posturas anormales o movimientos involuntarios: Distonía, coreo atetosis
9. Crisis epilépticas
10. Compromiso de otros sistemas: hepático, renal, ocular.
11. Déficit sensitivo: según distribución sugiere compromiso medular o neuropatía

Tabla 3:

Etiologías de Hipotonía de origen central

Encefalopatías agudas: (Injuria encefálica aguda)

Encefalopatía hipóxico isquémica

Accidente Cerebrovascular (ACV) isquémico, hemorragia, trombosis venosa

Trauma encefálico (con o sin compromiso medular asociado)

Infecciosas: meningitis, encefalitis, TORCH

Tóxico – metabólicas: Bilirrubina, drogas

Encefalopatías estáticas

Cromosomopatías: Síndrome de Down, Síndrome de PraderWilli

Encefalopatías disontogénicas (malformativas)

Trastornos Metabólicos.

Hipoglicemia – Hipocalcemia – Hipermagnesemia - Hipotiroidismo

Errores Innatos del Metabolismo (EIM):

- EIM del metabolismo intermediario: Aminoacidopatías, Acidurias orgánicas, Hiperamonemias,
- EIM del metabolismo de las macromoléculas: Gangliosidosis, Glicogenosis.
- Enfermedades peroxisomales (S. de Zellweger)
- EIM del metabolismo de la energía: Enfermedades mitocondriales (S. de Leigh).

Lesiones Medulares: Traumatismo o infarto medular

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

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 indemnidad cognitiva.
2. NERVIO 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.
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: Ulrich/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 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, oftalmoplejia.
	Distrofia relacionada Lamina A/C	<i>Dropped head syndrome</i> , compromiso escápulooperoneo, 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, miotonía, contracturas, diabetes tipo 2 y cataratas.

HIPOTONÍA DE CAUSA NEUROMUSCULAR

Tabla 4: Indicadores de causa neuromuscular

1. Dificultad para toser y movilizar secreciones en vía aérea.
2. Debilidad musculatura facial y bulbar
 - a. Diplejia facial
 - b. Ptosis / oftalmoplejia externa
 - c. Trastorno de deglución manifestada por dificultad para eliminar secreciones orofaríngeas y sialorrea
3. Debilidad de musculatura axial
 - a. No alinea cabeza en posición de Landau
 - b. Respiración paradójica (diafragmática): insuficiencia respiratoria secundaria a debilidad de músculos intercostales con indemnidad diafragmática.
 - c. Llanto débil
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

ENFOQUE DIAGNÓSTICO

Tabla 1: *Enfoque del lactante hipotónico orientado a niveles de diagnóstico*

1. Definir signos y síntomas que acompañan a hipotonía
2. Establecer localización anátomo - funcional
3. Plantear estrategia de estudio
4. Definir causa específica
5. En paralelo: implementar medidas de manejo general, nutrición, soporte ventilatorio y posicionales destinadas a prevenir complicaciones (contracturas, deformidades, etc.)

Table 2. Localization of Disorders Producing Hypotonia

Variable	Central Injury	Central Developmental	Anterior Horn Cell	Peripheral Nerve	Neuromuscular Junction	Muscle
Strength	Normal or slight weakness	Normal or slight weakness	Weakness	Weakness	Weakness	Weakness
Deep tendon reflexes	Normal to increased	Normal	Decreased	Decreased	Normal to decreased	Decreased to absent
Babinski sign	+/-	+/-	Absent	Absent	Absent	Absent
Infantile reflexes	Persistent	Persistent/Absent	Absent	Absent	Absent	Absent
Muscle fasciculations	Absent	Absent	Prominent	Absent	Absent	Absent
Muscle mass	Normal or disuse atrophy	Normal or disuse atrophy	Prominent atrophy (proximal)	Distal atrophy	Normal or decreased	Proximal atrophy; increased or decreased distal pseudohypertrophy
Sensation	Normal	Normal	Normal	Increased or decreased	Normal	Normal
Tone	Decreased evolving to increased	Decreased	Decreased	Decreased	Decreased or normal	Decreased

ESTUDIO

Exámenes a considerar

Table 3 Contribution of standard diagnostic tests

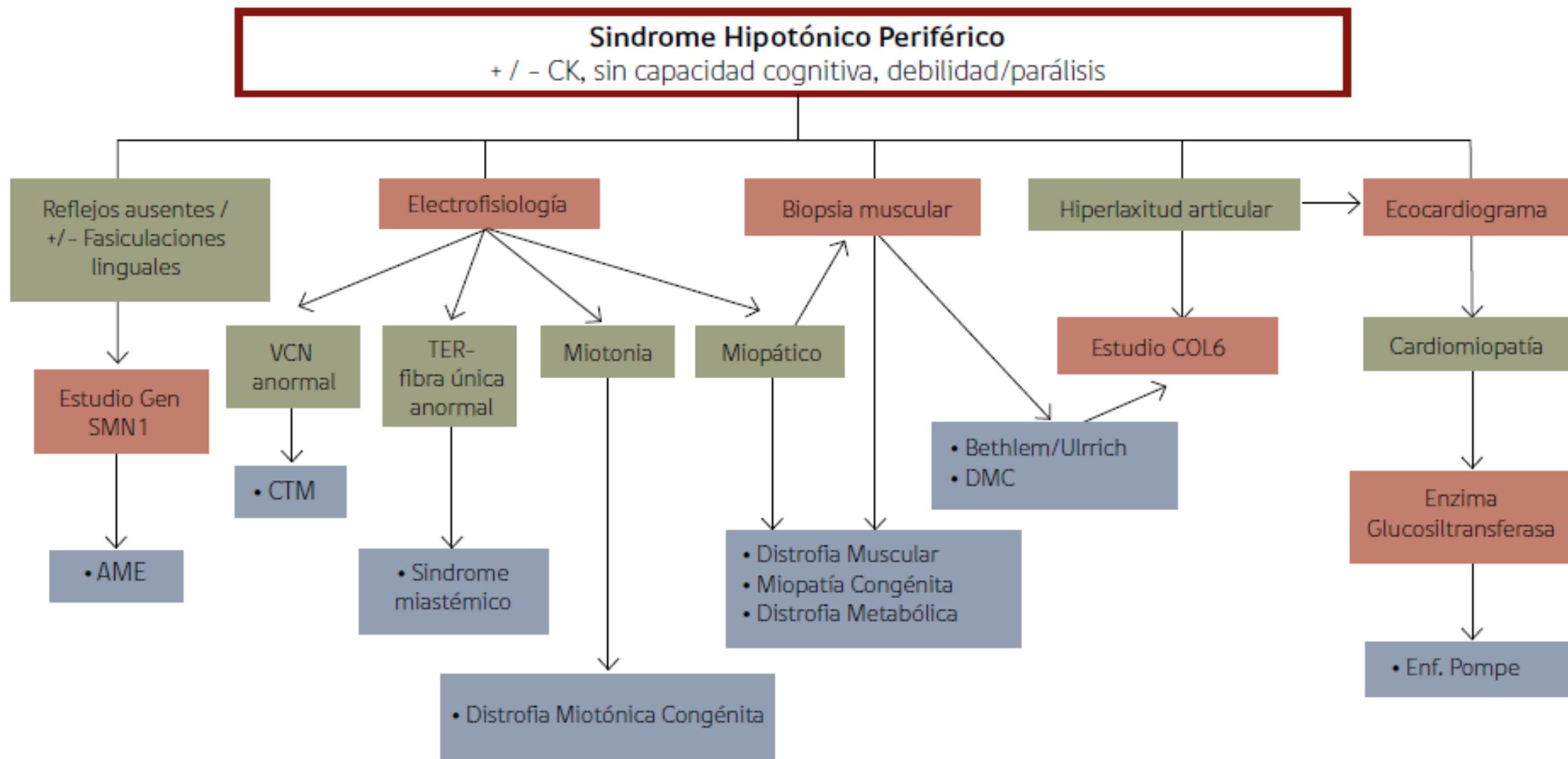
Test	Total	Contributive	Normal or non-specific	Misleading or contradictory
Neuroimaging	124	50 (40%)	69 (56%)	5 (4%)
EEG	92	35 (38%)	53 (58%)	4 (4%)
Molecular biology	43	18 (42%)	25 (58%)	0
Karyotype analysis	59	24 (41%)	35 (59%)	0
NCS/EMG	23	10 (43.5%)	10 (43.5%)	3 (13%)
Muscle biopsy	14	6 (43%)	6 (43%)	2 (14%)
Neostigmine test	10	0	10 (100%)	0
Metabolic investigations	45	9 (20%)	36 (80%)	0

ALGORITMO DIAGNÓSTICO

Propuesto por Sparks y cols. en 2015:

1. History and physical examination
2. Neuroimaging/evaluation for congenital malformations
3. Medical genetic and neurogenetic evaluations (Oxford Medical Databases)
4. Karyotype, fluorescence in situ hybridization (FISH), microarray analysis
5. Biochemical evaluation (ammonia, lactate, amino acids, organic acids, very long chain fatty acids, carnitine/acylcarnitine profile, 7-dehydrocholesterol, transferrin isoelectric focusing, *N*- and *O*-glycan analysis, galactose-1-phosphate)
6. Muscle and nerve investigations (electromyography [EMG], nerve conduction velocity [NCV], muscle biopsy)
7. Other specific genetic testing

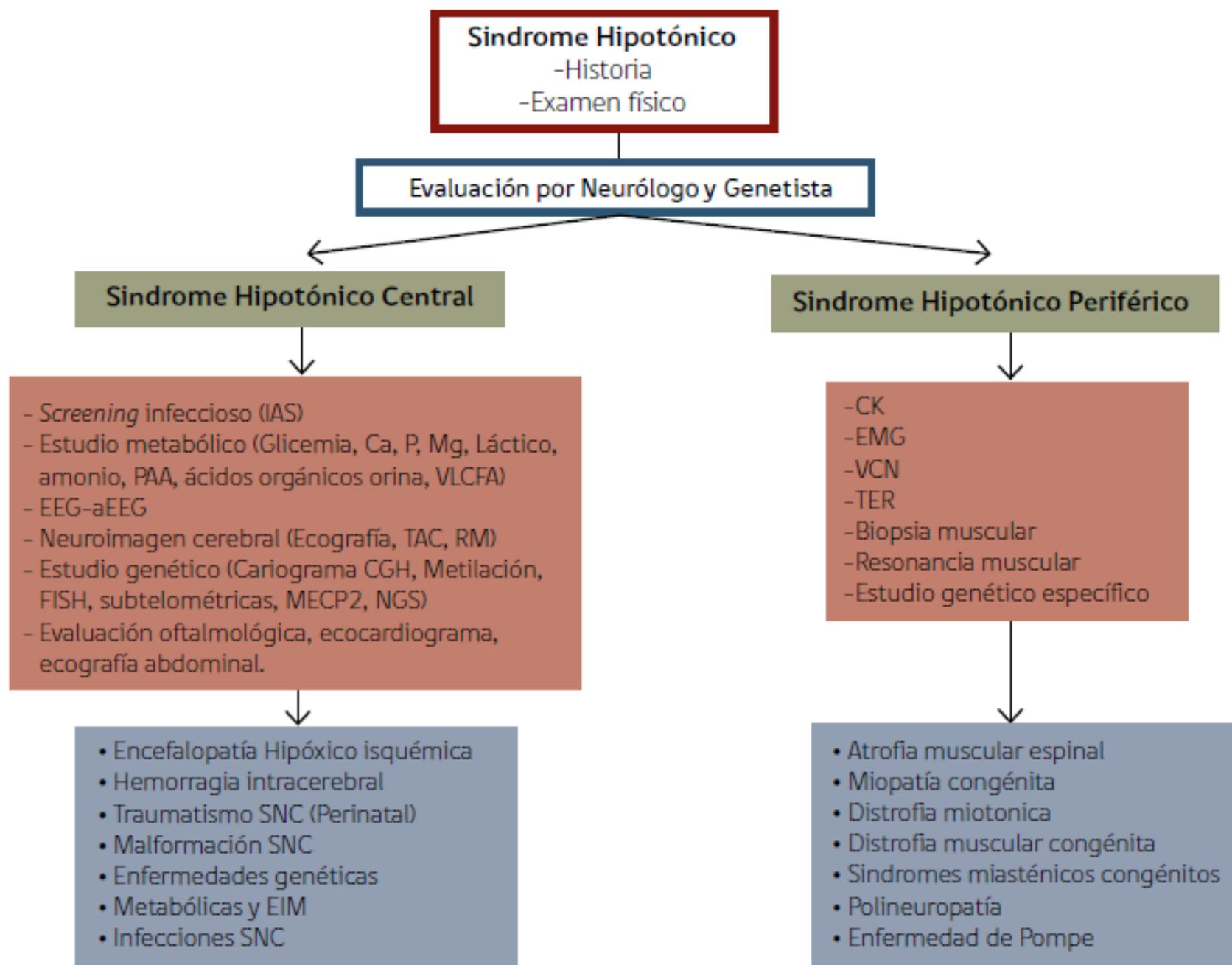
Figura 2. Enfrentamiento inicial de lactante con Síndrome Hipotónico Periférico



CK: Creatinquinasa, SMN1: Proteína para la supervivencia de la neurona, AME: Atrofia Muscular Espinal, VCN: Velocidad de conducción nerviosa, TER: Test de estimulación repetitiva, DMC: Distrofia Muscular Congénita y COL6: Colágeno tipo VI.

Adaptado de Lisi E, et al 3.

Figura 3. Enfrentamiento de Lactante con Síndrome Hipotónico



CONCLUSIÓN

Hipotonía → signo inespecífico de un grupo amplio de patologías.

Historia clínica y examen físico cruciales en orientación diagnóstica.

Principal causa es de origen central.

Causas de origen periférico o neuromuscular ha cobrado importancia.

Llegar al diagnóstico específico permite:

- conocer pronóstico del paciente,
- prevenir y manejar complicaciones asociadas a patología,
- realizar consejo y asesoría genética.
- mejorar la sobrevida y calidad de vida.

BIBLIOGRAFÍA

- 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
- Dra. Karin Kleinsteuber Saa, Dra. María de los Ángeles Avaria Benaprés, Dr. Andrés De Tezanos Pinto De La Fuente (2014). Enfoque clínico del recién nacido y lactante hipotónico. Rev. Ped. Elec. [en línea] 2014, Vol 11, N° 3. ISSN 0718-0918
- Sparks S. y cols.,(2015) Neonatal Hypotonia. Clin Perinatol 42, 363–371, 2015