

ACTUALIZACION

Enfoque clínico del recién nacido y lactante hipotónico

Dra. Karin Kleinsteuber Sáa¹, Dra. María de los Ángeles Avaria Benaprés², Dr. Andrés De Tezanos Pinto De La Fuente³

¹ Profesor Asociado Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil, Campus Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Dpto. de Pediatría, Clínica Las Condes.

² Profesor Honorario Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil Campus Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

³ Residente Programa de Formación en Pediatría Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil, Campus Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Resumen: El síndrome del niño hipotónico es una entidad bien reconocida por pediatras y neonatólogos. Se refiere a un niño con hipotonía generalizada presente desde el nacimiento o infancia precoz. Es el signo de disfunción neurológica más frecuente en el recién nacido y lactante, resultado de injurias agudas o crónicas a cualquier nivel del sistema nervioso, desde la corteza cerebral al músculo.

Por la multiplicidad de causas y condiciones que subyacen a la hipotonía es imprescindible un enfoque ordenado y sistemático en la evaluación del niño hipotónico.

Palabras clave: Hipotonía, . debilidad, muscular, lactante , neuromuscular.

Abstract: Floppy infant syndrome is a well recognized entity for pediatricians and neonatologists. It refers to a child with decreased muscle tone present at birth or in early infancy. It is the commonest sign of neurological dysfunction in newborns and infants, which can result from acute or chronic injuries at any level of the nervous system from cerebral cortex to muscle.

Because of the multiple causes and conditions underlying hypotonia, a systematic assessment is essential in the approach to the floppy infant.

Key Words: Floppy, hypotonia, floppy infant, neonatal hypotonia, floppy newborn, neonate.

Introducción: El término **hipotonía** alude a una disminución significativa del tono muscular o grado de contracción que mantienen los músculos en reposo, siendo considerado el signo de disfunción

neurológica más frecuente en el recién nacido.

En contraste a la hipertonia que siempre traduce disfunción del sistema nervioso central (SNC), la hipotonía puede ser resultado de injurias agudas o crónicas a cualquier nivel del sistema nervioso, desde la corteza cerebral al músculo.

El **tono muscular** se define como la resistencia de un músculo en reposo al estiramiento pasivo, que determina el rango de movilidad pasiva de una articulación; el cual también depende de la extensibilidad articular dada por los tendones y la cápsula articular

La hipotonía es parte normal del desarrollo, y es responsable de las posturas características que adopta el prematuro, (**Figura 1**) de utilidad para evaluar edad gestacional.⁽¹⁾ Es también signo de enfermedades sistémicas graves, como septicemia, insuficiencia cardiorrespiratoria y de enfermedades crónicas endocrinológicas o inmunológicas. En estos casos el diagnóstico es evidente por el cuadro de base y la hipotonía forma parte de un compromiso multisistémico. ⁽²⁾

La hipotonía puede deberse a compromiso encefálico agudo como en la Encefalopatía Hipóxica Isquémica, infecciones del SNC, encefalopatías tóxico/metabólicas (ej. hipermagnesemia), o a trastornos del desarrollo del sistema nervioso, siendo el caso más característico el Síndrome de Down. En un porcentaje menor la hipotonía se deberá a trastornos del sistema nervioso periférico, es decir, a una enfermedad neuromuscular. Un enfoque sistemático frente al niño hipotónico, estableciendo niveles de diagnóstico

permite esclarecer la etiología en la mayoría de los casos. Es necesario precisar los signos y síntomas que acompañan a la hipotonía, con el fin de localizar la lesión o la disfunción

neurológica. Una vez definida la localización anatómo funcional, se plantea la estrategia de estudio para encontrar una causa específica. (Tabla 1).

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

1. Definir signos y síntomas que acompañan a hipotonía
2. Establecer localización anatómo - 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.)

En el contexto neurológico, habitualmente el término "paresia" se refiere a la falta de movimiento debida a lesiones centrales que alteran los programas motores, y el término debilidad se restringe a la falta de fuerza originada en una afección de cualquiera de los componentes de la *Unidad Motora* compuesta por una motoneurona del asta anterior, su axón (nervio periférico) y las fibras musculares inervadas por esta motoneurona, incluyendo la unión neuromuscular. No obstante esta distinción, algunos autores emplean los términos "paresia" y "debilidad" como sinónimos. La debilidad es el síntoma cardinal de las enfermedades neuromusculares. La hipotonía acompañada de debilidad apunta a la presencia de una enfermedad neuromuscular.

En las causas centrales, la hipotonía puede coexistir con paresia, como en una hemiplejía. En estos casos la hipotonía es transitoria, ocurre precozmente tras una injuria aguda y posteriormente es reemplazada por hipertonía.

Evaluación neurológica del recién nacido y lactante hipotónico:

La evaluación se inicia con la anamnesis, dirigida a la recopilación de datos que permitan aproximación o descarte de patologías.

Aspectos relevantes de la anamnesis

1. Historia familiar: consanguinidad, hermanos u otros familiares afectados, presencia de

hiperlaxitud articular o contracturas en familiares. Buscar dirigidamente antecedentes de Distrofia Miotónica, Miastenia Gravis u otras enfermedades neuromusculares o genéticas en la familia.

2. Historia prenatal y embarazo: teratógenos (alcohol, drogas, fármacos), historia de patología neuromuscular o diabetes en la madre; infecciones (rubéola, coxsackie); fiebre sobre 39 °C; alteración de la movilidad fetal in útero; oligoamnios o polihidroamnios; restricción de crecimiento intrauterino, síntomas de aborto, alteraciones anatómicas del útero; trauma, hemorragia o intentos de aborto.
3. Historia perinatal: distocias de posición, características del trabajo de parto, parto múltiple, trauma obstétrico.

Examen Físico /Neurológico

La hipotonía en el recién nacido y lactante se manifiesta por posturas inusuales (en rana), disminución de la resistencia a la movilización pasiva, aumento del rango articular y disminución de movimientos espontáneos

Entre las maniobras de mayor utilidad en la evaluación del niño hipotónico destacan:

1. La tracción de extremidades superiores, en que se hace evidente la falta de control cefálico, determinando en una extensión completa del cuello hacia dorsal (Figura 2).

2. En la suspensión vertical el niño hipotónico se desliza entre las manos del examinador, por la hipotonía de la cintura escapular. La hiperextensión o aducción de extremidades inferiores (postura en tijeras) durante esta maniobra sugiere compromiso del SNC. Es importante mantener la posición de la cabeza en la línea media al comparar el tono entre extremidades derechas e izquierdas, ya que el reflejo tónico nuchal aumenta el tono de las extremidades hacia las cuales la cabeza es girada (Figura 3).
3. La suspensión ventral es de gran utilidad, ya que en las enfermedades neuromusculares, producto de la debilidad, el niño cuelga como una U invertida. Por el contrario, si la causa es una disfunción del sistema nervioso central, se aprecia un mejor control en esta posición (si se compara con la tracción en supino) ya que prima el tono extensor, que puede llegar al opistótono. Ocasionalmente pueden observarse posturas distónicas con hiperextensión y torsión de extremidades (Figura 4).

El examen neurológico debe ser completo, con énfasis en nivel de alerta y reactividad, fuerza y trefismo muscular, tono, reflejos osteotendíneos, anormalidades sensitivas y presencia de contracturas. Debe realizarse una búsqueda dirigida a la presencia de fosetas, puesto que son signos de inmovilidad in útero, especialmente en niños con artrogriposis; alteraciones craneofaciales, pterigium, pliegues cutáneos, paladar ojival; así como pie cavo, pectumexcavatum, luxación de caderas, escoliosis, malformaciones o compromiso de otros sistemas.

El diagnóstico etiológico puede requerir un tiempo de observación, durante el cual el examen del niño puede variar por lo que es útil documentar detalladamente el examen inicial y su evolución, previo consentimiento de los padres, mediante fotografías y/o videos.

En el examen neurológico debe hacerse énfasis en:

I. Examen Mental: nivel de alerta, reactividad, patrones de sueño y de alimentación, irritabilidad y consolabilidad. El compromiso de conciencia, orienta fuertemente a causas centrales.

II. Pares craneanos: Especial relevancia cobra el examen de fondo de ojo buscando alteraciones sugerentes de malformaciones o infecciones congénitas. y de la movilidad facial y musculatura bulbar en reposo y durante el llanto para evaluar presencia de debilidad de la cara, frecuente en Distrofia Miotónica y Miopatía Nemalínica. La musculatura bulbar se evalúa mediante la observación de la elevación del velo del paladar, reflejo faríngeo, fonación (durante el llanto) y deglución. Los reflejos óculo-cefálicos son útiles como parte de la evaluación del recién nacido o lactante con compromiso de conciencia, debiendo diferenciarse de la oftalmoplejia presente en algunas enfermedades musculares como la Miopatía Miotubular o el Botulismo Infantil. Los reflejos corneales deben elicitarse en todo paciente con compromiso de conciencia. El reflejo maseterino es importante dado su valor localizador: la exaltación de este reflejo permite ubicar la lesión sobre el nivel del tronco encefálico (núcleo del V par) donde se integra este reflejo.

III. Motor: La posición en reposo (en flexión, extensión o postura "en rana"), movilidad articular, movimientos espontáneos, contra gravedad, y el patrón de compromiso de fuerza con debilidad de predominio distal o proximal, asociado a hipotrofia muscular generalizada, localizada o asimetrías en trefismo de extremidades orienta a

localización o algunos cuadros específicos. Los reflejos osteotendíneos deben evaluarse asegurándose de percudir tendones en la posición adecuada. Los reflejos plantares, pueden ser extensores o flexores en el recién nacido y lactante menor, pero la asimetría es patológica. Los reflejos cutáneoabdominales están usualmente abolidos en hipotonías centrales con compromiso de haz corticoespinal.

IV. Examen sensitivo: clave en lesiones medulares, se evalúa mediante la observación de cambios sutiles en mímica facial o frecuencia cardiaca al aplicar estímulos táctiles o vibratorios en distintos segmentos.

V. Cerebelo: Difícil de examinar en recién nacidos o lactantes menores, siendo necesario observar si aparece temblor axial o de extremidades en el curso de cambios de posición.

VI. Signos Meníngeos: aunque no siempre presentes en recién nacidos con procesos inflamatorios o infecciosos meníngeos, son parte del examen neurológico de rutina.

VII. Signos de Compromiso Esfinteriano: de especial importancia si se sospecha de una lesión medular como causa de hipotonía. Se debe buscar globo vesical y evaluar reflejo anal.

Hipotonía de origen central

Características de los niños portadores de hipotonía central, con excepción de las lesiones medulares, es que **predomina la hipotonía sobre la debilidad**. Es decir niños con hipotonía central presentan hipotonía significativa, pasividad y escasez de movimientos espontáneos, siendo capaces de tener movimientos activos contra gravedad. Generalmente se conservan reflejos de moro y de prensión palmar y plantar.

Otros elementos que orientan hacia una hipotonía de origen central se resumen en la **Tabla 2** y las causas más frecuentes en la **Tabla 3**.

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 – Hiper magnesemia - 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

La encefalopatía hipóxico-isquémica se considera la causa más frecuente de hipotonía durante el período neonatal. En los cuadros graves la tomografía computada (TC) de cerebro o la resonancia magnética (RM)– demuestra pérdida de la distinción entre lasustanciablanca y gris, necrosis cortical o hiperintensidad de núcleosbasales y el tálamo.

Un ejemplo de hipotonía central y uno de los cuadros que más se confunde con enfermedades neuromusculares es el **Síndrome de Prader Willi**, genopatía no hereditaria, causada por la delección de un segmento del cromosoma 15 paterno o la ausencia de todo el cromosoma 15 procedente del padre. Estos pacientes presentan bajo peso de nacimiento, hipotonía significativa, marcada pasividad con escasos movimientos espontáneos y dificultades de succión y deglución en periodo neonatal y primeros meses de vida.

La presencia de dismorfias como manos y pies pequeños, facies redondeada con ojos almendrados y piel clara apoyan el diagnóstico clínico. Evolucionan con pobre incremento ponderal y retraso en desarrollo psicomotor. A partir de los 12 a

18 meses desarrollan un apetito voraz con gran aumento de peso y más tardíamente retraso de talla. Pueden cursar con deficiencia en producción de hormonas, obesidad mórbida, riesgo de diabetes, elevado umbral al dolor, trastornos del sueño como apneas obstructivas, somnolencia diurna e hipersomnia primaria que sugieren una anomalía en la regulación del ciclo sueño vigilia. (3)

Los trastornos del desarrollo cerebral pueden manifestarse con hipotonía, la que se acompaña de hiperreflexia y Babinski, y se asocian otros trastornos como epilepsia, retraso global del desarrollo psicomotor, y compromiso de funciones superiores (contacto, atención, desarrollo psicosocial, precursores de lenguaje).

La hipotonía debida a **compromiso cerebeloso** puede persistir en el tiempo dificultando el diagnóstico diferencial con patología neuromuscular. La inestabilidad de tronco, presencia de temblor o dismetría y reflejos pendulares, orientan hacia localización en cerebelo. Un signo que ayuda a la diferenciación, es la discordancia en evolución de patrones motores. El niño con compromiso

cerebeloso, sin debilidad, habitualmente logra gateo a una edad normal o cercana a lo normal, retrasándose en forma más importante la marcha independiente. El niño con debilidad presentara un retraso en todos los hitos motores del desarrollo.

Dentro de los trastornos del desarrollo cerebeloso o disgenesias cerebelosas, habiéndose descartado cuadros de ataxia progresiva, se debe considerar la Hipoplasia Congénita autonómica recesiva de la capa granulosa y el Síndrome de Joubert.

El **Síndrome de Joubert** es un cuadro autosómico recesivo que puede manifestarse muy precozmente con hipotonía, apneas, hiperventilación episódica, movimientos oculares anormales (apraxia ocular) y protrusión lingual persistente, y retraso del desarrollo. Evolucionan con déficit intelectual y ataxia, estableciéndose el diagnóstico con el hallazgo en las neuroimágenes de agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso con deformación de mesencéfalo adoptando morfología de molar en cortes axiales. En algunos pacientes se asocia distrofia retiniana, de nervio óptico, coloboma coriorretiniano y quistes renales ⁽⁴⁾.

Hipotonía de origen periférico

Aunque el signo cardinal en las enfermedades neuromusculares es la debilidad, ésta habitualmente se acompaña de hipotonía. .

Otros indicadores de causa neuromuscular de hipotonía se señalan en la **Tabla 4**.

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. Presión palmar y plantar disminuidas

En el caso específico del recién nacido y lactante hipotónicos deben considerarse como causas una extensa lista de trastornos (**Tabla 5**) originados en compromiso de los distintos

componentes de la **unidad motora** desde el cuerpo de la motoneurona del asta anterior (o núcleos motores del troncoencéfalo) hasta la fibra muscular.

Tabla 5: Causas de Hipotonía periférica en recién nacido y lactante menor.

1. MOTONEURONA
 - a. Degenerativas: Atrofia Muscular Espinal Severa (Curso agudo, Tipo I, WerdnigHoffmann)
 - b. Infecciosas: Poliomielitis, otros virus
 - c. Malformativas: mielomeningocele, diastematomelia, Síndrome de Möbius
2. RAÍCES Y NERVIOS PERIFÉRICOS
 - a. Polineuropatías hereditarias
 - Hipomielinización congénita
 - Neuropatía axonal congénita
 - Neuropatía asociada a cataratas y dismorfismo facial
 - Porfiria
 - b. Polineuropatías adquiridas S. Guillain Barre
3. UNION NEUROMUSCULAR
 - a. Miastenia Gravis Neonatal Transitoria
 - b. Síndromes Miasténicos congénitos
 - c. Botulismo
4. MUSCULO
 - a. Miopatías Congénitas: Nematónica, Miotubular, Desproporción Congénita del Tipo de fibras. Glicogenosis, Mitocondriales.
 - b. Distrofias Musculares: Miotónica, Distrofia Muscular Congénita
 - c. Inflamatorias Polimiositis

Las etiologías más frecuentes en el recién nacido son la **Distrofia Miotónica congénita** y la **Atrofia muscular espinal infantil** (de inicio precoz) o **Enfermedad de Werdnig Hoffman**. En este último cuadro los pacientes se caracterizan por severa debilidad e hipotonía, arreflexia y fasciculaciones de la lengua. Destaca la adecuada conexión y reacción al medio, que contrasta con el grado de debilidad. La gran mayoría se presenta con debilidad de instalación insidiosa alrededor de la tercera a cuarta semana de vida, aunque hay formas de inicio congénito con manifestaciones más precoces. El diagnóstico es genético molecular mediante la detección de delección de exones 7 y 8 del gen SMN1, gen de la supervivencia de las motoneuronas del asta anterior.⁽⁶⁾

La **Distrofia Miotónica Congénita** es una enfermedad de herencia autosómica dominante, no tradicional, por expansión de tripletes. Las características clínicas predominantes son la debilidad facial y de cuello asociados a dificultades respiratorias y trastorno de succión-deglución. Es frecuente la presencia de pie Bot. Es

imprescindible examinar a la madre, siempre la afectada en niños con la forma congénita grave, buscando debilidad facial y miotonía de acción y percusión en músculos extensores de muñeca, eminencia tenara en la lengua. El diagnóstico se confirma mediante estudio genético molecular que identifica la expansión de tripletes.⁽⁷⁾

Distrofias Musculares Congénitas: Se caracterizan por hipotonía, debilidad generalizada de predominio proximal, presencia de contracturas y compromiso encefálico en algunos subtipos. De herencia autosómica recesiva, habitualmente cursan con aumento de niveles de enzima Creatinkinasa (CK) . La identificación de una serie de genes y sus proteínas asociadas hace que la clasificación actual de este grupo de enfermedades incluya un número creciente de trastornos (Revisado en ⁸⁾

Miopatías Congénitas: Constituyen un grupo de trastornos musculares genéticamente determinados, con distintos patrones de herencia, que se caracterizan en base a patrones clínicos e histológicos

con alteraciones en la estructura de la fibra muscular. Clínicamente presentan debilidad e hipotonía y algunos signos más específicos que orientan al diagnóstico, como oftalmoparesia en miopatía miotubular, compromiso facial y escapula con paladar ojival y talón prominente en miopatía nemalínica. En los últimos años se han producido notables avances en la genética de las miopatías congénitas. Sin embargo la relación entre cada miopatía congénita, definida por su histología, y la causa genética es compleja. Muchas miopatías congénitas se deben a mutaciones en más de un gen, y mutaciones en un mismo gen pueden causar diferentes trastornos musculares. Recientemente el Consenso Internacional acerca de las Miopatías congénitas ha

ordenado las principales características comunes a todas las miopatías congénitas y definido las características específicas que ayudan a diferenciar los distintos subtipos genéticos.⁽⁹⁾

Estudio

La evaluación de laboratorio Inicial está orientada a descartar patología de ocurrencia frecuente en el recién nacido y lactante con hipotonía. Se presenta en la **Tabla 6**. Aunque incluye una lista larga de exámenes, el estudio se plantea por etapas iniciando con exámenes destinados a detectar causas frecuentes y tratables (alteraciones metabólicas, hidroelectrolíticas) y posteriormente de acuerdo a hallazgos clínicos exámenes más invasivos y específicos.

Tabla 6: Estudio de laboratorio a considerar en Síndrome Hipotónico

EXAMENES BASICOS: Glicemia - Calcemia - Magnesemia - Electrolitos plasmáticos - Hemocultivos (descartar infección/sepsis) - Screening ampliado de enfermedades metabólicas - Punción Lumbar para análisis LCR (descartar meningitis/encefalitis) - Screening toxicológico - Función tiroidea - Creatinina (CK)

Imágenes: Ecografía encefálica /TC cerebral .Radiografías, especialmente en anomalías óseas, desproporciones esqueléticas, luxaciones, escoliosis.

Exámenes complementarios (según hallazgos clínicos /hipotonía persistente):

Gases en sangre (venosa/ arterial, cálculo de anión Gap en sospecha EIM)
Amonemia - Ácido Láctico y Pirúvico en sangre /LCR - Aminoácidos / ácidos grasos en sangre y orina/LCR - Ácidos orgánicos en orina

Estudios genéticos: Cariograma: Estudio cromosómico en caso de compromiso multisistémico, alteración de SNC, micro o macrocefalia o características sugerentes de cromosomopatía. Otros estudios genéticos específicos de acuerdo a sospecha clínica.

Estudio de infecciones: TORCH

Neuroimágenes (RM encefálica y/o medular) ante la sospecha de alteraciones de sistema nervioso central (SNC) o de lesión medular asociada. Resonancia Magnética encefálica con espectroscopía permite definir compromiso metabólico como hiperlactatemia y apoya diagnóstico en cuadros específicos. (ej., Enfermedad de Canavan)

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

Estudio histológico/inmunoquímico: Biopsia Muscular

Estudio en busca de compromiso de otros sistemas: Evaluación oftalmológica (opacidades corneales, retinopatía, malformaciones oculares características de algunos cuadros); evaluación cardiológica, ECG, Ecocardiograma Ecografía abdominal

En todos los niños en que se sospecha una miopatía y en aquellos con síndromes genéticos complejos se aconseja la evaluación cardiológica para descartar miocardiopatías y alteraciones del ritmo cardiaco.

Dentro de las causas de Síndrome Hipotónico, las causas centrales son las más frecuentes. ⁽¹⁰⁾. Sin embargo existen cuadros, de rara ocurrencia, en que coexisten compromisos de sistema nervioso central y periférico. Entre estos se incluyen la Leucodistrofia Metacromática, Enfermedad de Krabbe, Distrofia Neuroaxonal, Gangliosidosis, Distrofia Muscular Congénita con compromiso de sistema nervioso central, algunas enfermedades mitocondriales y peroxisomales.

De modo similar un recién nacido con una enfermedad neuromuscular puede sufrir hipoxia y evolucionar con una Encefalopatía Hipóxico Isquémica, presentando signos de compromiso central y periférico lo que dificulta en muchos casos el diagnóstico.

Un estudio retrospectivo que analizó 144 casos de recién nacidos hipotónicos, concluyó que un diagnóstico definitivo se estableció en 120 casos. Causas centrales constituyeron el 82% de los casos con diagnóstico específico correspondiendo mayormente a hipoxia y lesiones hemorrágicas del cerebro (34%), cromosomopatías y genopatías sindrómicas (26%) y malformaciones cerebrales (12%). Las causas periféricas correspondieron a atrofia muscular espinal (6%) y a distrofia miotónica (4%). El valor predictivo positivo del examen clínico inicial fue mayor en hipotonía central. Neuroimagen y estudios genéticos, fueron las herramientas diagnósticas de mayor utilidad. ⁽¹¹⁾

Un enfoque general al síndrome hipotónico y abordaje práctico del RN y lactante hipotónico se muestra en la **Figura 5**.

Tratamiento y evolución:

El tratamiento del lactante hipotónico está orientado a:

1. Proporcionar soporte respiratorio y de alimentación en caso de alteración ventilatoria y/o de succión/deglución
2. Cuidados médicos y de enfermería que otorguen el mejor posicionamiento para prevenir contracturas: extremidades inferiores alineadas, evitando

flexión de caderas, rotación externa de muslos y piernas y manteniendo los pies en ángulo recto para prevención de pie equino. Debe evitarse postura en rana que lleva a retracción de flexores de cadera **Figura 6**. Considerar órtesis livianas si hay progresión de limitación de rangos articulares.

3. Kinesiterapia motora y respiratoria destinadas a mejorar y/o evitar deterioro de función motora y ventilatoria. Manejo de secreciones respiratorias por terapeutas y luego entrenar a los padres en movilización de secreciones.
4. Ejercicios pasivos y estimulación de movimientos activos a fin de mantener o mejorar rango articular, tónico, fuerza muscular y función motora en general.
5. Corregir posiciones anormales; en caso de deformidades específicas como el pie equino, varo y aducto (pie Bot) es necesario tratamiento ortopédico, kinésico y terapia ocupacional permanente.
6. Detección precoz y manejo de trastornos asociados: crisis epilépticas, distonía, espasticidad severa e invalidante.
7. Asesoría genética a la familia.

Pronóstico en síndrome hipotónico:

El pronóstico depende de la enfermedad subyacente. El diagnóstico de Síndrome Hipotónico es un diagnóstico de trabajo, requiere una búsqueda de patología específica y no debiera usarse en niños mayores de 18 meses, en quienes ya debiera haberse establecido un diagnóstico específico.

Cuadros genéticos que cursan con hipotonía como elemento central inicial como Síndrome de Down y el Síndrome de Prader Willi evolucionan hacia la mejoría en lo motor, tomando posteriormente preeminencia las dificultades de lenguaje, cognitivas y/o neuroconductuales propias de cada cuadro.

En el caso de lactantes con Distrofia Miotónica de Steinert Congénita con grave compromiso inicial, incluyendo necesidad

de asistencia ventilatoria, evolucionan bien en el aspecto motor, aunque las dificultades en aprendizaje y cognitivas se hacen evidentes en la edad preescolar y escolar.

Los niños hipotónicos con malformaciones encefálicas complejas, Distrofias Musculares Congénitas con compromiso de SNC: Fukuyama, Walker Waarburg, síndrome Músculo-ojo-cerebro u otros con compromiso multisistémico o de sistema nervioso central tienen evolución menos satisfactoria, y su pronóstico es reservado.

Aun después de una evaluación completa existe un grupo de niños en quienes no es posible definir una etiología. Aun en estos casos, la hipotonía puede considerarse como un marcador de una disfunción generalizada del sistema nervioso central. Durante años se describió la entidad de Hipotonía congénita benigna en aquellos recién nacidos y lactantes hipotónico que descartándose patologías centrales y periféricas evolucionaba con gradual regresión de la hipotonía, sin evidencias de debilidad con normalidad en adquisición de hitos del desarrollo psicomotor. Esta entidad ha sido ampliamente discutida.^(12, 14)

Existen escasos trabajos publicados de seguimiento a largo plazo de lactantes con hipotonía sin causa específica. Un estudio encontró que un 44 % de los niños a los 3 años presentaba alteraciones neurológicas que incluían retraso de lenguaje, trastorno de la marcha y persistencia de hipotonía.⁽¹⁵⁾ Otro estudio evidenció que sólo un tercio de recién nacidos hipotónicos presentaban un neurodesarrollo normal a los 5 años de edad, con discapacidad leve en 24% y un 43% catalogados como anormales, por lo que se recomienda un monitoreo estrecho y programas preventivos de intervención precoz.^(16, 17)

Referencias

1. Dubowitz L., Dubowitz V.: The Neurological assessment. In: Dubowitz L., Dubowitz V. Eds. The neurological assessment of the preterm and full term newborn infant. Clin Dev Med.1981; 79:35.
2. 1 Avaria B. M.A., Kleinsteuber S. K. "Síndrome Hipotónico" en:

Malformaciones congénitas. Diagnóstico y manejo neonatal 1 ed.2005 Eds: Hubner M E, Ramírez R, Nazer J. Editorial Universitaria. Santiago, Chile ISBN: 956-11-1747-9

3. 1 Barbera J., Voloh I., Berall G., Shapiro CM. Sleep abnormalities and Prader-Willi syndrome. En: Sleep and Mental Illness Pandi-Perumal S. R.,Kramer M., Eds, , Editorial Cambridge University Press; 2010.Cap.36:405-415.
4. 1 Brancati F, Dallapiccola B, Valente EM. Joubert Syndrome and related disorders.Orphanet J Rare Dis. 2010; 8:5:20. doi: 10.1186/1750-1172-5-20.
5. 1 Ishak GE, Dempsey JC, Shaw DW, Tully H, Adam MP, Sanchez-Lara PA, Glass I, Rue TC, Millen KJ, Dobyns WB, Doherty D. Rhombencephalosynapsis: a hindbrain malformation associated with incomplete separation of midbrain and forebrain, hydrocephalus and a broad spectrum of severity. Brain 2012; 135; 1370–1386. doi: 10.1093/brain/aws065.
6. 1 Avaria MA, Kleinsteuber S. K. Enfermedades Neuromusculares.En: Neurología Pediátrica Eds. David P, Foster J, Díaz M., Editorial Mediterráneo. Santiago, Chile 2012 ;461 – 479. ISBN: 978-956-220-341-8.
7. 1 Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. Lancet Neurol. 2012;11(10):891-905. doi: 10.1016/S1474-4422(12)70204-1.
8. 1 Bönnemann CG, Wang CH, Quijano-Roy S, Deconinck N, Bertini E, FerreiroA, Muntoni F, Sewry C, Bérout C, Mathews KD,Moore SA, Bellini J, Rutkowski A, North KN; Members of the International Standard of Care Committee for Congenital Muscular Dystrophies. Diagnostic approach to the congenital muscular dystrophies.NeuromusculDisord. 2014;24(4):289-311. doi: 10.1016/j.nmd.2013.12.011.
9. 1 North KN, Wang CH, Clarke N, Jungbluth H, Vainzof M, Dowling JJ, Amburgey K, Quijano-Roy S,

10. Beggs AH, Sewry C, Laing NG, Bönnemann CG; International Standard of Care Committee for Congenital Myopathies. Approach to the diagnosis of congenital myopathies. *Neuromuscular Disorders* 2014. Vol 24: 97–116
11. 1 Nunez A; Aranguiz J, Kattan J, Escobar R. Síndrome hipotónico del recién nacido. *Rev. chil. pediatr.* [online]. [Citada 20 febrero 2014]. 2008, vol.79, N°2: 146-151 . Disponible en internet : http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062008000200003&lng=es&nrm=iso.ISSN 0370 4106. <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062008000200003>.
12. 1 Laugel V, Cosse M, Matis J, Saint-Martin A, Echaniz-Laguna A., Mandel JL , Astruc D, Fischbach M, Messeret J. Diagnostic approach to neonatal hypotonia: retrospective study on 144 neonates. *Eur J Pediatr.* 2008;167:517–523
13. 1 Thompson CE; Benign congenital hypotonia is not a diagnosis. *Dev Med Child Neurol.* 2002;44(4):283-284.
14. 1 Gordon N; Benign congenital hypotonia. A syndrome or a disease. *Dev Med Child Neurol.* 1966; ;8(3):330-335.
15. 1 Carboni P, Pisani F, Crescenzi A, Villani C. Congenital hypotonia with favorable outcome. *Pediatr Neurol* 2002; 26:383-386.
16. 1 Shuper A, Wietz R, Varsano I, Mimouni M. Benign congenital hypotonia. A clinical study in 43 children. *Eur J Pediatr* 1987;146(4):360-364.
17. 1 Harris SR; Congenital hypotonia: clinical and developmental assessment. *Dev Med Child Neurol.* 2008;50(12):889-892.
17. 1 Bodensteiner JB; The evaluation of the hypotonic infant. *Semin Pediatr Neurol.* 2008;15(1):10-20.



Figura 1: Prematuro de 28 semanas sin patología, en postura característica.



Figura 2. Maniobra de tracción de extremidades superiores: en niño hipotónico, los brazos se extienden completamente y la cabeza cuelga hacia atrás.

Maniobra de suspensión vertical: El examinador suspende al niño tomándolo bajo las axilas.



Normal:
En el niño normal el tono de la cintura escapular permite que se sostenga fácilmente en las manos del examinador.



Anormal:
El niño hipotónico tiende a deslizarse entre las manos del examinador, lo que hace que se deba sostener al lactante afirmándolo a nivel del tórax.



Anormal:
La hiperextensión o aducción de extremidades inferiores (adoptando postura en tijeras) durante esta maniobra sugiere compromiso del SNC.

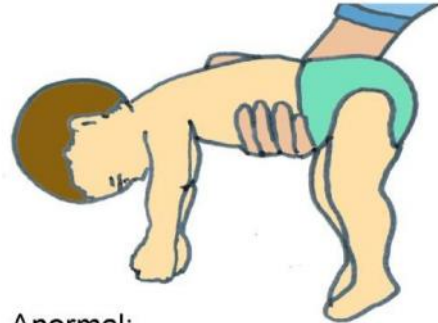
Figura 4: Maniobras de suspensión ventral

Maniobras de suspensión ventral: Desde el prono al examinador eleva al niño, sosteniéndolo bajo el abdomen.



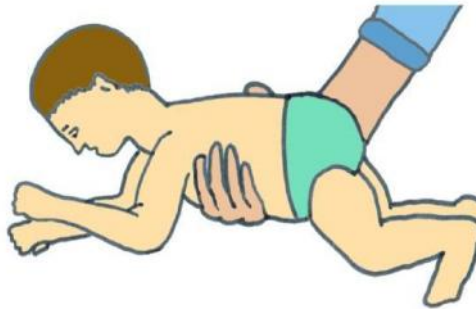
Normal:

En el niño normal no hay hipotonía, esto permite que el examinador sostenga fácilmente al niño en prono y la cabeza se eleve ligeramente.



Anormal:

En la **hipotonía periférica** el niño cuelga como una U invertida.



Anormal:

En la **hipotonía central** prima el tono extensor. Ocasionalmente puede observarse posturas distónicas de extremidades, con hiperextensión de éstas y tronco tendiendo a una horizontal.

Ilustración de Dr. Andrés De Tezanos Pinto

Figura 5: Aproximación general en Síndrome hipotónico

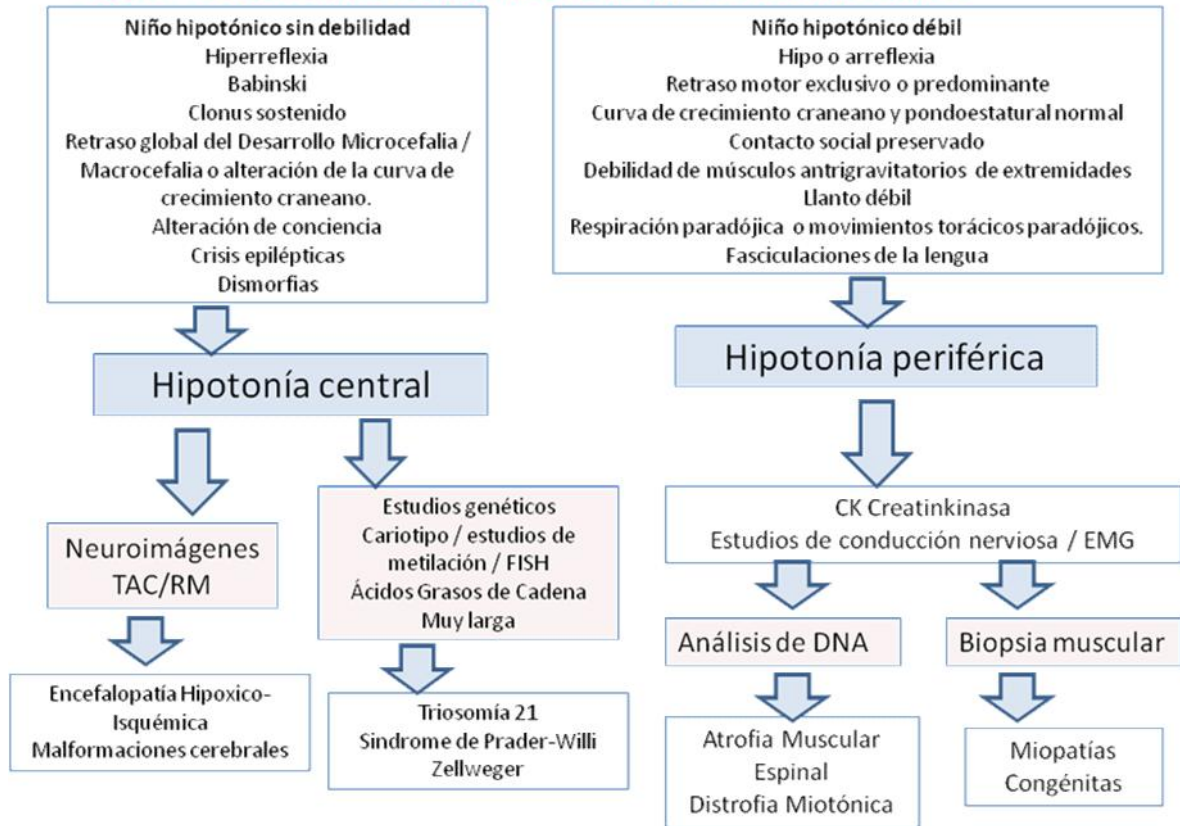


Figura 6 : Postura en rana, que adoptan muchos niños hipotónicos que debe ser evitada por riesgo de desarrollo de retracciones de flexores de cadera, que dificulten posteriormente bipedestación asistida.

