

# ENFOQUE DIAGNOSTICO DEL NIÑO HIPOTONICO

*José M<sup>a</sup> Prats Viñas*

**E**l niño Hipotónico: El niño con tono disminuido siempre constituye un reto diagnóstico. El intervalo de edad que debe considerarse es fundamentalmente el primer año de vida; si aparece más adelante, el enfoque irá mas bien dirigido al estudio de una parálisis adquirida. Su patología debe enfocarse por ello, dependiendo de la edad en que esta hipotonía se presenta.

**HIPOTONIA NEONATAL:** Cuando el tono muscular aparece disminuido, hablamos de *hipotonía muscular*. Si esta hipotonía está asociada a un déficit de la vigilancia, se tratará de un coma. En la practica podremos distinguir entre hipotonía *paralítica* y *no paralítica*; en este último caso, se trataría de un hipotonía supranuclear, por estar afectado el sistema nervioso por encima de la motoneurona del asta anterior. La semiología de estos trastornos durante las fases iniciales de la vida es poco expresiva. Cualquiera que sea su etiología, los reflejos osteotendinosos son difíciles de obtener, por lo que su ausencia aislada, no es decisoria para diferenciar de forma absoluta entre una u otra causa etiológica.

**HIPOTONIA DEL LACTANTE:** Una vez superada la etapa perinatal, los cuadros hipotónicos son más fácilmente reconocibles. Muchas veces, patología congénita solo se puede de manifiesto tras unas semanas de evolución. Además otros procesos pueden ponerse en evidencia, especialmente, parálisis adquiridas como el botu-

lismo y encefalopatías con afectación o no del nervio periférico, como es el caso de la enfermedad de Tay-Sachs o de la Distrofia Neuroaxonal.

**HIPOTONIA SUPRANUCLEAR:** Su presencia presupone una alteración difusa encefálica y a menudo se acompaña de síntomas asociados que permiten identificar su origen. Así las *anomalías cromosómicas*, como es el caso del síndrome de Down y la lisencefalia, anomalías metabólicas como la hiperglicinemia no cetósica o el hipotiroidismo, las perixisomopatías (síndrome cerebro-hepato-renal y sus variantes, como la adrenoleucodistrofia congénita). También dan hipotonía la *encefalopatía hipóxico-isquémica* y las *infecciones del Sistema Nervioso*.

Una causa de hipotonía aislada severa es el *síndrome de Willi-Prader* o Síndrome H3O (Hipotonía, Hipomencia, Hipo-gonadismo y Obesidad). Tienen hiporreflexia y anomalías severas de la deglución. Se trata de una anomalía por delección intersticial del cromosoma 15 q12, que mediante técnica de bandas se puede demostrar en un 60% y mediante sondas génicas en un 10% más. Es un caso excepcional de Disomía Uniparental, en la que el gen del cromosoma provendría solamente del padre.

Otra causa excepcional de hipotonía central sería la *lesión obstétrica de la médula espinal a nivel cervical o dorsal alto*, que durante la fase inicial de sideración medu-

lar puede plantear muchas dudas diagnósticas. Un dato muy orientativo es constatar la retención urinaria.

**HIPOTONIA CON PARALISIS:** Las alteraciones de la unidad motora a cualquier nivel dan lugar a hipotonía. Cuando la parálisis afecta al feto severamente en el interior del útero, aparecen fijaciones articulares (artrogriposis) y a veces secuencia de hipomotilidad con cordón corto (síndrome de Pena-Sockeir).

I.- **ANOMALIAS DE LA MOTONEURONA:** Desaparece la motoneurona paulatinamente por un proceso desconocido, quizá ligado a una anomalía de la Apoptosis (muerte celular fisiológica).

**ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO I:** (*Enfermedad de Werding-Hoffman*). Se encuentra tratada en el apartado de "amiotrofias espinales" de estos protocolos, a los que nos referimos.

**ATROFIA PONTOCEREBELOSA TIPO I:** Es una atrofia muscular espinal con atrofia del cerebelo, de la protuberancia, del tálamo y del nervio periférico junto a microcefalia. Aparece al nacimiento con artrogriposis y dificultades deglutorias y respiratorias. Rara vez sobrepasan los 6 meses de edad. Para su diagnóstico, además de los signos EMG de asta anterior, es de ayuda la anatomía de la fosa posterior mediante RNM.

2.- **ANOMALIAS PRIMARIAS DE LA FIBRA MUSCULAR:** Son múltiples y su origen genético diverso.

I.- **FORMA NEONATAL DE LA ENFERMEDAD DE STEINERT:** Su frecuencia en la población es de 1:7500. Es la distrofia muscular hereditaria más frecuente en edad

adulta. En la edad neonatal es la distrofia muscular más frecuente, con características peculiares y alta mortalidad. La madre es portadora obligada del problema (hay formas oligosintomáticas en el 10%) y la expresión del proceso en época perinatal se debe a un fenómeno de anticipación. Su genético se localiza en 19p 13.3 y la inestabilidad génica se relaciona con la repetición de tripletes GCT de 100 a 1000 veces (normal de 5 a 37), siendo máximo en las formas de expresión neonatal. Son niños que nacen deprimidos, con dificultades respiratorias mayores y diplejia facial. La EMG no es útil para el diagnóstico inicial, que se hace habitualmente visitando a su madre (buscar miotonía al estrecharle la mano). Es sorprendente el número de personas que no saben la enfermedad que padecen. El retraso mental es la regla, por lo que los esfuerzos de reanimación deben realizarse teniendo en cuenta el dato.

II.- **MIOPATIAS CONGENITAS:** Trastornos congénitos y no progresivos presentes desde el nacimiento, con cambios estructurales del músculo que permiten su identificación. Clínicamente, además de la debilidad muscular, es notoria la poca firmeza del músculo a la palpación y anomalías morfológicas como facies alargada, paladar ojival y pectus carinatus. El EMG y la CPK son normales. La mayoría se transmiten de forma mendeliana dominante o recesiva. La más frecuente es la *miopatía nemalínica*, con gen identificado en el cromosoma 1q21-q23. La *enfermedad de núcleos centrales* y distintas

entidades menos frecuentes con inclusiones intrafibrilares, que definen morfológicamente el proceso (agregados tubulares, inclusiones en huella dactilar, etc.). Otras presentan fibras musculares de aspecto embrionario, denominadas **miopatías dismaturativas**. La más frecuente es la *miopatía centronuclear* o *miotubular*, que plantea aspectos diagnósticos similares a la enfermedad de Werdnig-Hoffmann. Ocasionalmente con herencia ligada al sexo y con locus en Xq27-q28. Otras presentan *desproporción congénita de las fibras musculares*. Todas las formas dismaturativas deben contemplarse con cierta reserva, ya que las peculiaridades anatómicas son transitorias o pertenecen a otras entidades nosológicas.

III.- DISTROFIAS MUSCULARES CONGENITAS: Es un grupo heterogéneo de entidades transmitidas generalmente de forma mendeliana recesiva. Se expresan desde el nacimiento por cambios distróficos en la fibras musculares, con gran afectación del tejido perimisial y del colágeno. Frecuentemente presentan artrogriposis, EMG miopático y aumento de CPK ( $\pm 10$  veces cifras normales). Existen casos con AFECTACION CEREBRAL, conocidas como formas *tipo Fukuyama*, relacionada hasta cierto punto con la lisencefalia tipo II (Síndrome de Walker-Warburg) y con localización cromosómica 9q31-q32. Las formas de *tipo europeo* no presentan trastornos de la migración pero si una leucoencefalopatía peculiar que afecta la mielina del centro oval. Se locali-

zan en el cromosoma 6q22-23 y el déficit parece residir en la ausencia de una proteína, conocida como *merosina* y que puede reconocerse por métodos de tinción enzimáticos. Otras formas mero-sinpositivas, con contracturas articulares y escoliosis severa presente desde el nacimiento que se asocia con hiperlaxitud distal y aspecto marfanoide o *forma hipotónico-esclerótica de Ulrich*. Las formas sin trastornos de la migración tienen inteligencia normal, pero las de tipo europeo suelen sufrir convulsiones en la niñez y las de tipo Ulrich severa insuficiencia respiratoria.

IV.- MIOPATIAS METABOLICAS: En la época perinatal son poco frecuentes. LAS MIOPATIAS MITOCONDRIALES son entidades en las que está afectada de forma primaria la cadena de electrones. En el periodo neonatal una entidad predominantemente hipotónica, es la *deficiencia del complejo IV* (citocromo C oxidasa). Tiene dos formas clínicas, ambas con extrema hipotonía y acidosis láctica. La forma maligna se asocia con una tubulopatía tipo Toni-Debré-Fanconi, es progresiva y suelen fallecer hacia el fin del primer año. La forma benigna pone en peligro de muerte al neonato, pero remite espontáneamente en el segundo año. El diagnóstico se hace mediante tinción muscular específica de la COX. EL DEFICIT DE MALTASA ACIDA, (Enfermedad de Pompe). Puede presentarse como un bebé hipotónico con lengua fibrilante, pero la lengua es grande y se asocia a miocardiopatía por acumulo

de glucógeno, con EKG sugestivo (PR corto, R elevada, T invertido y ritmo que recuerda un WPW) hay respuesta miotónica muy característica en el EMG y masas musculares resistentes a la palpación. El pronóstico es malo y suelen fallecer antes del año.

V.- HIPOTONIA CONGENITA BENIGNA: Hay niños con más hipotonía que parálisis, en los que, tanto las pruebas neurofisiológicas como la biopsia, son normales. Esta última puede presentar anomalías no específicas o "cambios mínimos". No todos ellos tienen un curso benigno, pero otros están afectados de procesos dismaturativos que tienden a mejorar a medida que el tiempo pasa. Este término debe usarse con cautela, ya que más que un diagnóstico es un sistema para clasificar nuestra ignorancia.

3.- ANOMALIAS DE LA PLACA MOTORA: Consisten en diversos síndromes miasténicos, que pueden ser permanentes o transitorios.

I.- MIASTENIA GRAVIS NEONATAL: Son hijos de madres afectas de miastenia autoinmune, a los que el paso de anticuerpos de origen materno, da lugar a un déficit muscular fluctuante que se acentúa con el esfuerzo (succión, llanto), mejora con anticolinesterásicos y desaparece a lo largo de unas semanas. La determinación de anticuerpos antirreceptor colinérgico está aumentada en madre e hijo.

II.- MIASTENIA CONGENITA: No existe miastenia materna ni anticuerpos antirreceptor. El déficit puede fluctuar pero es persistente.

En el neonato puede reconocerse dos tipos, ambos autosómicos-recesivos: DEFICIENCIA DE RESINTESIS Y EMPAQUETAMIENTO DE ACETILCOLINA: son niños con debilidad muscular fluctuante, a veces de comienzo intrauterino, agravada por el esfuerzo y las situaciones de infección intercurrentes. La etapa crítica son los primeros meses de vida, con frecuentes crisis miasténicas que mejoran con fármacos anticolinesterásicos. El EMG en los músculos afectados muestra la típica respuesta decremental, que no es reproducible cuando el brote está superado. La administración de fármacos debe limitarse a los períodos de descompensación, la DEFICIENCIA CONGENITA DE COLINESTERASA EN PLACA MOTORA: Presentan debilidad muscular permanente que empeora con el esfuerzo y altera incluso la deglución en las primeras épocas. A lo largo de la infancia existe riesgo de escoliosis mayor. No mejoran con anticolinesterásicos y el EMG es muy sugestivo al observar respuesta decremental miasténica con potencial de acción múltiple a cada estímulo aportado.

4.- ANOMALIAS DEL NERVIO PERIFÉRICO: En el neonato puede observarse ocasionalmente hipotonía por NEUROPATIA HIPOMIELINIZANTE CONGENITA, con falta casi completa de mielinización periférica y tendencia a células de Schwann redundantes "en bulbo de cebolla". La velocidad de conducción nerviosa está severamente enlentecida, a veces por debajo de los 5 m/seg., el LCR muestra hiperproteíorraquia.

**HIPOTONIA DURANTE LA LACTANCIA:** Muchas de las entidades ya expuestas no son evidentes en el período neonatal inmediato y llegan a valoración neuropediátrica ya avanzada la lactancia, caso frecuente en la atrofia espinal, tanto en la forma grave Werdnig-Hoffman como en las formas inmediatas, en las que la vida no peligra de forma inmediata.

Uno de los problemas mayores es la rara presentación de **BOTULISMO DEL LACTANTE**. Está provocado por la administración de alimentos con esporas de *Clostridium botulinicum* en alimentos, que se desarrollan en un intestino con pocas defensas por flora intestinal todavía no establecida. Hemos visto en cuadro en lactantes jóvenes a los que les administraban miel como azucarante. El diagnóstico es difícil a no ser que crezca el *clostridium* en el cultivo de heces. A veces obliga a ventilación asistida prolongada. ¡Desconfiar de los padres "naturistas"!.

En la lactancia avanzada pueden aparecer hipotonías en encefalopatías de origen conocido (Gangliosidosis) como es la enfermedad de Tay-Sachs o desconocido, como es la Degeneración Neuroaxonal. Dentro de su hiporreflexia, deben buscarse signos larvados de liberación piramidal, como la dorsiflexión del dedo grueso del pie o la aparición de signo de Rossolimo.

Otras formas menos agresivas de miopatía congénita o de distrofia muscular congénita, pueden hacerse evidentes sólo a medida que avanza el primer año de la vida.

**CONDUCTA A SEGUIR:** A veces es extremadamente difícil precisar la causa de una hipotonía durante el perí-

odo neonatal. Debemos intentar concretar si el problema es paralítico o supranuclear (algoritmos anejos). Es de ayuda la exploración del tono muscular mediante suspensión del bebé sujetado por el abdomen y por los riñones: así se definen pseudohipotonías con hipertonia extensora e hipotonía de la raíz de los miembros, muy sugerente de un daño cerebral activo. Se descartarán problemas metabólicos evidentes y convulsiones. Se valorarán posibles dismorfias como en los casos de Peroxisomopatías, Aciduria Glutárica de tipo II, Síndrome de Miller Dieker o cromosomopatías. Es preciso valorar la postura de las manos y la musculatura de la cara (dedos en posición de "pistola" y cara normal, sin fibrilación de la lengua en lesiones traumáticas o de otro tipo de la médula espinal alta), así como los esfínteres. La aparición de saliva espumosa y afectación oculomotora pueden sugerir las secuelas de una encefalopatía hipóxico-isquémica si estamos estudiando a un neonato. Cuando el proceso es netamente paralítico, debemos descartar desde una lesión del asta anterior hasta una distrofia miotónica, una miopatía congénita o una distrofia muscular congénita. La valoración de la CK es época perinatal inmediata debe tomarse con cautela, ya que suele ser alta en el neonato. La realización de una biopsia muscular en la época neonatal debe postponerse en lo posible excepto si el peligro de éxitus es evidente, ya que en ocasiones es poco específica y en ella intervienen fenómenos de maduración transitorios (p ej.: aspecto de miotúbulos de algunas fibras musculares en la enfermedad de Steinert congénita). En lo posible se recurrirá a los estudios de genética molecular en los casos sospechosos de



TABLA I  
LACTANTE HIPOTÓNICO

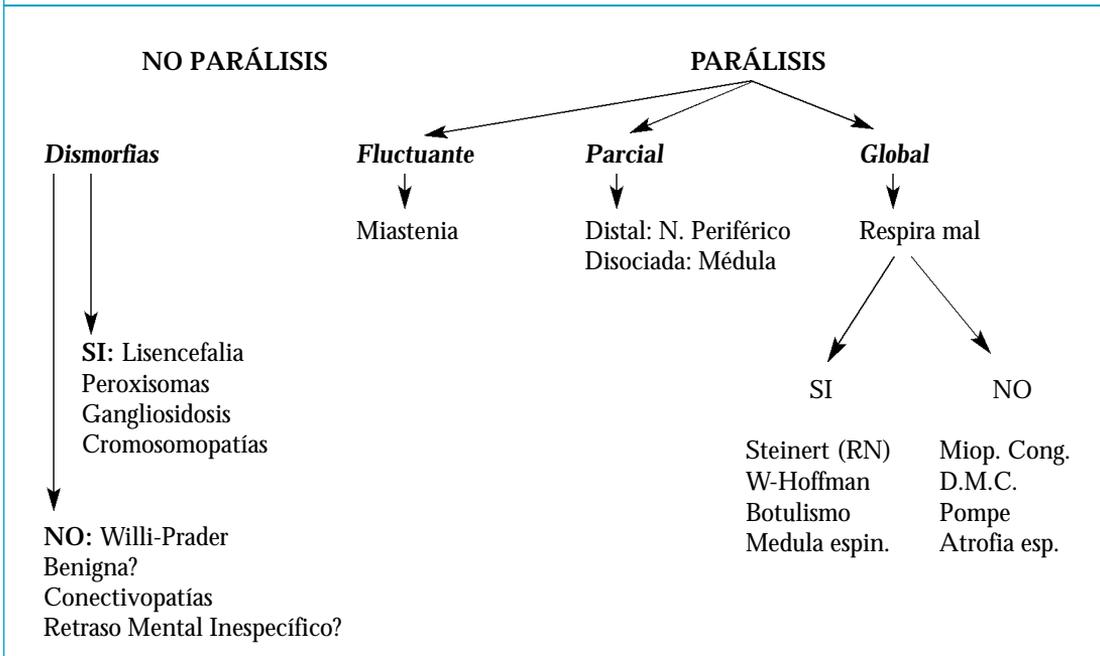


TABLA II  
LACTANTE HIPOTÓNICO

