

ENFOQUE CLÍNICO DEL RECIEN NACIDO HIPOTÓNICO

Dras. María de los Ángeles Avaria B.
Karin Kleinsteuber S. y
Rocío Cortés Z

Introducción:

La **hipotonía** es el signo de disfunción neurológica más frecuente en el recién nacido. Puede resultar de injurias agudas, (ej.: encefalopatía hipóxico isquémica) o crónicas, (trastornos genéticos o embriopáticos) a cualquier nivel del sistema nervioso, desde la corteza cerebral al músculo.

Un abordaje ordenado que permite definir etiología en la mayoría de los casos, se inicia con la búsqueda de signos y síntomas que acompañan la hipotonía, lo que orienta a la localización anátomo - funcional, permitiendo plantear la estrategia de estudio, mientras en paralelo se implementan medidas de manejo general, nutrición, soporte ventilatorio y de prevención de contracturas o deformidades.

En la **anamnesis**, se recopilan datos que permiten aproximarse a causas de hipotonía, destacando en la historia familiar: consanguinidad, familiares afectados (hiperlaxitud articular o contracturas); antecedente de enfermedades como Distrofia Miotónica, Miastenia Gravis, otras enfermedades neuromusculares o genéticas. Son igualmente importantes en la historia prenatal y embarazo: teratógenos (alcohol, drogas, fármacos), historia de patología neuromuscular o diabetes en la madre; infecciones (rubéola, coxsackie); fiebre sobre 39 °C; movimientos fetales in útero; oligoamnios o polihidroamnios; restricción de crecimiento intrauterino, síntomas de aborto, alteraciones anatómicas del útero; trauma, hemorragia o intentos de aborto. Y en la historia perinatal: presencia de distocias de posición, características del trabajo de parto, parto múltiple, y trauma obstétrico.

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

El examen neurológico busca precisar nivel de alerta y reactividad, fuerza y trefismo muscular, tono, reflejos osteotendíneos, anomalidades sensitivas y presencia de contracturas. Debe buscarse dirigidaamente la presencia de foseas (signos de inmovilidad in útero, especialmente en niños con artrogriposis); alteraciones craneofaciales, pterigium, pliegues cutáneos, paladar ojival; así como pie cavo, pectum excavatum, luxación de caderas, escoliosis, malformaciones o compromiso de otros sistemas.

Hipotonía de Origen Central

En hipotonía secundaria a anomalías del sistema nervioso central (SNC), exceptuando las lesiones medulares, **predomina la hipotonía sobre la falta de fuerza**. Es decir, hay hipotonía significativa, pasividad y escasez de movimientos espontáneos, con preservación de movimientos activos contra gravedad y reflejos de moro, de prensión palmar y plantar. Se acompaña de alteraciones encefalopáticas con cambios en el nivel de alerta y reactividad. Especial cuidado es necesario para descartar el compromiso medular, que se presenta inicialmente con hipotonía y parálisis arrefléctica producto de shock medular, fácil de confundir con cuadros neuromusculares, de los que se diferencia por compromiso sensitivo y esfinteriano.

Elementos que orientan hacia una hipotonía de origen central se resumen en la **Tabla 1** y las causas más frecuentes en la **Tabla 2**.

Tabla 1: Elementos sugerentes de Hipotonía de origen central

1. Antecedentes de embarazo patológico o restricción crecimiento intrauterino.
2. Micro o macrocefalia; dismorfias, estigmas genéticos
3. Déficit sensoriales: sordera, amaurosis
4. Encefalopatía manifestada por alteración de conciencia (falta de respuesta a estímulos).
5. Crisis epilépticas; posturas anormales o movimientos involuntarios: distonía, coreo atetosis
6. Alteración de reflejos arcaicos y/o hiperreflexia osteotendínea.
7. Compromiso de otros sistemas: hepático, renal, ocular.
8. Déficit sensitivo: según distribución sugiere compromiso medular

Tabla 2: Causas de Hipotonía de origen central

Encefalopatías agudas: (Injuria encefálica aguda)

- Encefalopatía hipóxico isquémica (causa más frecuente de hipotonía en periodo neonatal).
- 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 y genopatías: Síndrome de Down, Síndrome de Prader Willi
- 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 (Síndrome de Zellweger)

- EIM del metabolismo de la energía: Enfermedades mitocondriales (S. de Leigh).

Lesiones Medulares: Traumatismo o infarto medular

Hipotonía de Origen Periférico:

Originada del compromiso de cualquiera de los componentes de la unidad motora (desde el cuerpo de la segunda motoneurona hasta la fibra muscular), cuyo signo cardinal es la debilidad.

Otros elementos sugerentes de causa periférica se enumeran en la **Tabla 3** y sus causas en la **Tabla 4**.

Tabla 3: Indicadores de causa neuromuscular

1. Dificultad para toser y movilizar secreciones en vía aérea. Llanto débil
2. Debilidad musculatura facial y bulbar: diplejía facial; ptosis y/u oftalmoplejía externa; trastorno deglución manifestada por dificultad para eliminar secreciones orofaríngeas y sialorrea
3. Debilidad de musculatura axial: manifestada por falta de alineación cefálica en posición de Landau.
4. Respiración paradójica (diafragmática): insuficiencia respiratoria secundaria a debilidad de músculos intercostales con indemnidad diafragmática.
5. Debilidad músculos apendiculares: postura en rana con escasos movimientos espontáneos sin lograr vencer gravedad y que no mejora con la estimulación
6. Presión palmar y plantar disminuidas

Tabla 4: Causas de Hipotonía periférica en recién nacido y lactante menor.

1. MOTONEURONA

- a. Degenerativas: Atrofia Muscular Espinal (Curso agudo, Tipo I, Werdnig Hoffmann)
- b. Infecciosas: Poliomiелitis, otros virus
- c. Malformativas: mielomeningocele, diastematomielia, Síndrome de Möbius

2. RAÍCES Y NERVIOS PERIFÉRICOS: Polineuropatías hereditarias: Hipomielinización congénita; Neuropatía axonal congénita; Neuropatía asociada a cataratas y dismorfismo facial.

- a. Polineuropatías adquiridas S. Guillain Barre

3. UNIÓN NEUROMUSCULAR

- a. Miastenia Gravis Neonatal Transitoria
- b. Síndromes Miasténicos congénitos
- c. Botulismo

4. MÚSCULO

- a. Miopatías Congénitas: Nemaínica, Miotubular, Desproporción

- Congénita del Tipo de fibras. Glicogenosis, Mitocondriales.
- b. Distrofias Musculares: Miotónica, Distrofia Muscular Congénita
- c. Inflamatorias: Polimiositis

En el recién nacido con debilidad desde el nacimiento debe descartarse como primera posibilidad la Distrofia Miotónica congénita, caracterizada por debilidad generalizada de severidad variable, en la que destaca la debilidad facial, sin compromiso de oculomotilidad y frecuentemente acompañada de pie Bot uni o bilateral. El examen de la madre permite confirmar este cuadro en la mayoría de los casos (debilidad facial, presencia de miotonía). Un cuadro clínico bastante similar puede deberse a Miopatía Nemalínica. La presencia de oftalmoparesia es sugerente de Miopatía Congénita Miotubular o menos frecuente Miastenia Gravis Neonatal y, si las contracturas articulares predominan, considerar una Distrofia Muscular Congénita, la que habitualmente cursa con valores de CK sérica elevados. La Atrofia Muscular Espinal Infantil de inicio precoz o Enfermedad de Werdnig Hoffman generalmente se manifiesta después de las 2 a 3 primeras semanas de vida.

Tanto en Distrofia Miotónica como Atrofia Muscular Espinal el estudio confirmatorio es genético, sin requerir biopsia muscular o EMG si la clínica es específica.

Estudio:

Quando la etiología no es evidente, el estudio se (Tabla 5) inicia 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 5: Estudio de laboratorio a considerar en Síndrome Hipotónico

Exámenes básicos: Glicemia - Calcemia - Magnesemia - Electrolitos plasmáticos - Hemocultivos - Screening ampliado de enfermedades metabólicas - Punción Lumbar para análisis LCR - Screening toxicológico - Función tiroidea - Creatinquinasa (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, 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: en caso de compromiso multisistémico, alteración de SNC, micro o macrocefalia o sospecha de cromosomopatía. Otros estudios genéticos: de acuerdo a sospecha clínica.

Estudio de infecciones / TORCH

Neuroimágenes RM (resonancia magnética) encefálica y/o medular: ante la sospecha de alteraciones SNC o de lesión medular asociada. RM encefálica con espectroscopía: definir compromiso metabólico como hiperlactatemia y apoya diagnóstico en cuadros específicos (ej., Enfermedad de Canavan).

Neurofisiología: Electromiografía, velocidad de conducción nerviosa, sólo ante sospecha clínica clara de enfermedad neuromuscular sin características clínicas específicas.

Biopsia Muscular: Estudio histológico/inmunohistoquímico. Fundamental en miopatías congénitas y en Distrofia Muscular Congénita.

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 todo recién nacido en quien se sospecha una miopatía o síndromes genéticos complejos

Dentro de las causas de hipotonía, las causas centrales son las más frecuentes.

Un enfoque general del síndrome hipotónico y abordaje práctico del RN y lactante hipotónico se muestra en la Figura 1.

Figura 1. Aproximación general en síndrome hipotónico



Figura 1 Continuación. Aproximación general en síndrome hipotónico



Tratamiento y evolución:

El tratamiento del recién nacido 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 dirigidos a mejorar 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. Evitar postura en rana que lleva a retracción de flexores de cadera. 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. Entrenar a los padres.
4. Ejercicios pasivos y estimulación de movimientos activos a fin de mantener o mejorar rango articular, trofismo, 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.
7. Asesoría genética a la familia.

Pronóstico en síndrome hipotónico:

El pronóstico depende directamente de la enfermedad subyacente. El 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.

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.

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. Avaria B. M.A., Kleinsteuber S. K."Síndrome Hipotónico" en: Malformaciones congénitas. Diagnóstico y manejo neonatal 1 ed.2005 Eds: Hubner M E, Ramirez R, Nazer J. Editorial Universitaria. Santiago, Chile ISBN: 956-11-1747-9
3. 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. Brancati F, Dallapiccola B, Valente EM. Joubert Syndrome and related disorders.Orphanet J Rare Dis. 2010; 8;5:20.
5. 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.
6. 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. Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. Lancet Neurol. 2012;11(10):891-905.
8. Bönnemann CG, Wang CH, Quijano-Roy S, Deconinck N, Bertini E, Ferreira A, Muntoni F, Sewry C, Béroud 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. Neuromuscul Disord. 2014;24(4):289-311.
9. North KN, Wang CH, Clarke N, Jungbluth H, Vainzof M, Dowling JJ, Amburgey K, Quijano-Roy S, 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
10. 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=S037041062008000200003&lng=es&nrn=iso. ISSN
11. 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
12. Thompson CE; Benign congenital hypotonia is not a diagnosis. Dev Med Child Neurol. 2002;44(4):283-284.
13. Gordon N; Benign congenital hypotonia. A syndrome or a disease. Dev Med Child Neurol. 1966; ;8(3):330-335.
14. Carboni P, Pisani F, Crescenzi A, Villani C. Congenital hypotonia with favorable outcome. Pediatr Neurol 2002; 26:383-386.
15. 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.
16. Harris SR; Congenital hypotonia: clinical and developmental assessment. Dev Med Child Neurol. 2008;50(12):889-892.
17. Bodensteiner JB; The evaluation of the hypotonic infant. Semin Pediatr Neurol. 2008;15(1):10-20.