

Lactante hipotonico: marco diagnostico de su fisiopatología

Image



Image



# **Lactante hipotónico: marco diagnóstico de su fisiopatología\***

Actualmente, el lactante hipotónico se ha posicionado como uno de los principales motivos de consulta médica en el área pediátrica<sup>1</sup>. Al respecto, los casos de hipotonía de origen central abarcan entre el 60 % y 80 % de los recién nacidos y lactantes; mientras que los casos de origen periférico se sitúan en un rango entre el 15 % y 30 %<sup>2,4,5</sup>.

Sin embargo, dado que esta condición se relaciona con múltiples patologías, es imperativo realizar un abordaje de sus principales elementos para así llevar a cabo el diagnóstico y tratamiento oportuno. Por esta razón, el siguiente artículo tiene como objetivo caracterizar clínicamente las causas de la hipotonía. Así como exponer de forma detallada las diferencias etiológicas entre hipotonía central, periférica y mixta.

## **Lactante hipotónico: conceptos básicos de la evaluación clínica**

La hipotonía consiste en un signo clínico inespecífico definido por la disminución de la resistencia al movimiento pasivo de las articulaciones (ya sea en el tronco, extremidades y/o musculatura cráneofacial), lo que conduce a un aumento excesivo en el rango de movimiento articular<sup>1-4</sup>.

En los recién nacidos, la hipotonía se expresa mediante la aparición de posturas anormales. En el caso de los lactantes, además de este síntoma, se observa un retraso en la adquisición de hitos de desarrollo psicomotor<sup>2</sup>.

No obstante, es importante considerar que la hipotonía puede estar o no asociada con debilidad muscular (disminución de la máxima fuerza que puede ser generada). Esto quiere decir que, si un lactante presenta debilidad muscular siempre tendrá hipotonía; pero, la presencia de hipotonía no siempre implica debilidad muscular<sup>6</sup>.

De este modo, la aproximación diagnóstica inicial del lactante hipotónico se centra en la observación de signos de alarma como una postura flácida, la cual está directamente relacionada con el aumento excesivo del rango de movimiento articular (hiperlaxitud)<sup>1,4,6</sup>.

## **Causas centrales, periféricas y mixtas de la hipotonía**

Una vez identificado el lactante hipotónico, la evaluación clínica apunta hacia la localización de la lesión en el sistema nervioso central o periférico (Ver Tabla 1). De acuerdo con este lineamiento, la hipotonía se subdivide en:

### **Hipotonía del sistema nervioso central**

Esta patología se origina en el sistema nervioso central, el cual activa la segunda motoneurona en el asta anterior de la médula<sup>1</sup>. Así, el lactante afectado por síndrome hipotónico central presenta características como:

- Hipotonía en ausencia de debilidad: puede vencer la gravedad y llegar a moverse espontáneamente o debido a estímulos táctiles.
- Signos de compromiso de primera motoneurona: hiperreflexia, clonus y signo de Babinski.
- Compromiso de conciencia: pérdida de la capacidad para reconocerse a sí mismo y el ambiente que lo rodea. Del mismo modo, pérdida de la capacidad para generar respuestas a los estímulos externos.
- Déficits sensoriales en el espectro visual o auditivo.
- Movimientos anormales.
- Convulsiones.
- Reflejos anormalmente persistentes.
- Rasgos dismórficos.
- Microcefalia.
- Anomalías congénitas mayores.

### **Dentro de las causas de la hipotonía central se incluyen<sup>7</sup>:**

- Encefalopatía hipóxico-isquémica.
- Enfermedades genéticas.
- Malformaciones e infecciones del SNC.
- Cromosomopatías.
- Hiperglicemia no cetósica.
- Hipotiroidismo.
- Enfermedades peroxisomales.
- Lesiones obstétricas de la médula espinal ubicadas en el área cervical o dorsal alta.

### **Hipotonía del sistema nervioso periférico**

Comprende trastornos neuromusculares, incluyendo los del asta anterior de la médula espinal, las raíces y nervios periféricos, la unión neuromuscular y el músculo<sup>1,4</sup>. Sobre este punto, el lactante afectado por síndrome hipotónico periférico manifiesta la presencia de:

- Hipotonía relacionada con debilidad y/o contracturas: los estudios indican una reducción respectiva del 97,4 % y 75 % en la sensibilidad y movimientos antigraavitatorios<sup>8</sup>.
- Debilidad facial debido a dismorfismo facial.
- Ptosis y/u oftalmoplejía.

Precisamente, las fasciculaciones implican denervación debido al compromiso de la motoneurona del asta anterior con alta probabilidad de Atrofia Muscular Espinal (AME). Asimismo, las contracturas (con énfasis en artrogriposis) son indicativas de hipo o akinesia, por lo que sugieren miopatías o neuropatías específicas<sup>9</sup>.

En cuanto a sus causas, la hipotonía periférica establece una clasificación basada en la localización de la zona de compromiso<sup>1,7</sup>.

- Motoneurona: atrofia muscular espinal (AME).
- Nervio periférico: polineuropatías.
- Unión neuromuscular: síndromes miasténicos.
- Músculo: miopatías congénitas, distrofia muscular congénita y distrofia miotónica.

## Hipotonía mixta

Ocurre cuando existe una superposición de características clínicas pertenecientes a la hipotonía central y periférica<sup>3-4</sup>. Aquí se encuentran patologías como:

- Distrofias musculares congénitas.
- Degeneración neuroaxonal infantil.
- Enfermedades por almacenamiento de lípidos.
- Trastornos lisosomales y mitocondriales.

En última instancia, el lactante hipotónico constituye uno de los principales desafíos de la práctica médica pediátrica. En este sentido, la evaluación clínica de recién nacidos y lactantes debe integrar una observación de posturas anormales y la determinación de la localización de la lesión en el sistema nervioso central y/o periférico. Una definición correcta de ambos elementos basada en enfoques contemporáneos de estudio y diagnóstico, posibilita el tratamiento temprano de la patología asociada.

Image

**Tabla 1** - Características distintivas de síndromes hipotónicos centrales y periféricos

Características	Hipotonía central	Hipotonía periférica
Debilidad	Ausente	Presente
Reflejos osteotendíneos	Aumentados	Disminuidos o ausentes*
Signo de Babinski	Presente	Ausente
Fasciculaciones	Ausentes	Pueden estar presentes
Atrofia	Ausente	Presente
Reflejos primitivos	Aumentados (persistentes)	Disminuidos
Déficit sensoriales (auditivo/visual)	Puede estar presentes	Ausente**
Encefalopatía, convulsiones, movimientos anormales	Pueden estar presentes	Ausente**
Dismorfias	Pueden estar presentes	Raras
Microcefalia	Puede estar presente	Rara**
Retraso de desarrollo psicomotor	Presente	Presente (retraso motor)
CK total	Normal***	Elevada (o normal)

\* ROT pueden estar normales en defectos de unión neuromuscular.

\*\* Pueden estar presentes en algunas enfermedades neuromusculares con compromiso en el sistema nervioso central.

\*\*\* Transitoriamente elevada en período recién nacido.

Nota: Tomado de Suárez<sup>10</sup>

## Referencias

1. 1. Bodensteiner J. The Evaluation of the Hypotonic Infant. *Semin Pediatr Neurol* [Internet]. 2008 [Citado 1 de noviembre 2024];15(1), 10-20. Disponible en: <https://s-ci-hub.se/10.1016/j.spen.2008.01.003>
2. Carrera IM, Hidalgo ML. Enfoque diagnóstico del lactante hipotónico. *Protoc diagn ter pediatr* [Internet]. 2022 [Citado 1 de noviembre 2024];1:217-225. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/23\\_0.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/23_0.pdf)
3. Lisi, E, Cohn D. Genetic evaluation of the pediatric patient with hypotonia: perspective from a hypotonia specialty clinic and review of the literature. *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2011 [Citado 1 de noviembre 2024];53(7), 586-599. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2011.03918.x>
4. Hartley L, Ranjan R. Evaluation of the floppy infant. *Paediatr Child Health* [Internet]. 2015 [Citado 1 de noviembre 2024];25(11):498-504. Disponible en: [https://www.paediatricsandchildhealthjournal.co.uk/article/S1751-7222\(15\)00160-2/abstract](https://www.paediatricsandchildhealthjournal.co.uk/article/S1751-7222(15)00160-2/abstract)
5. Peredo D, Hannibal M. The floppy infant: evaluation of hypotonia. *Pediatr Rev*

- [Internet]. 2009 [Citado 1 de noviembre 2024];30(9):66-76. Disponible en: <https://doi.org/10.1542/pir.30-9-e66>
6. Cutrona C, et al. Eur J Pediatr [Internet]. 2022 May 4 [Citado 1 de noviembre 2024];181(7):2771-2778. Disponible en: 10.1007/s00431-022-04476-x
  7. Jain RK, Jayawant S. Evaluation of the floppy infant. Paediatr Child Health [Internet]. 2011 [Citado 1 de noviembre 2024];21(11):495-500. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.paed.2011.06.002>
  8. Vasta I, Kinali M, Messina S, Guzzetta A, Kapellou O, Manzur A, et al. Can clinical signs identify newborns with neuromuscular disorders? J Pediatr [Internet]. 2005 [Citado 1 de noviembre 2024];146(1):73-9. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2004.08.047>
  9. Nimmo GAM, Cohn RD. The Floppy Infant. En: Swaiman's Pediatric Neurology [Internet]. Elsevier [Citado 1 de noviembre 2024]; 2017. p. 1051-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-37101-8.00138-7>
  10. Suárez B, Araya G. Síndrome hipotónico como manifestación de enfermedad neuromuscular hereditaria en la infancia. Rev médica Clín Las Condes [Internet]. 2018 [Citado 1 de noviembre 2024];29(5):502-11. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-sindrome-hipotonico-como-manifestacion-enfermedad-S0716864018300981>
- 

**Source URL:**

<https://www.pro.novartis.com/ar-es/terapia-genica/lactante-hipotonico-marco-diagnostico-de-su-fisiopatologia>