

Lactante hipotónico con AME: Elementos del diagnóstico diferencial

Image



Image



Lactante hipotónico con AME: Elementos del diagnóstico diferencial

En publicaciones anteriores se presentaron los lineamientos para la identificación de signos de alarma y la evaluación clínica del lactante hipotónico. Sin embargo, el examen físico del lactante hipotónico con AME debe fundamentarse en la observación de factores específicos que posibiliten la detección temprana de los casos más graves.

En este contexto, la implementación de un diagnóstico diferencial constituye una base esencial para definir las características etiológicas y establecer el tratamiento oportuno de pacientes con AME. Por esta razón, el siguiente artículo presenta los aspectos médicos clave para el examen físico del lactante hipotónico con AME tipo 1, tipo 2 y tipo 3.

Lactante hipotónico con AME: elementos para un examen físico completo

El examen físico del lactante hipotónico con AME debe integrar los mismos aspectos que enmarcan el análisis clínico de la hipotonía. No obstante, es importante subrayar que los pacientes con AME tipo 1 y tipo 2 poseen signos y síntomas distintivos.

A continuación, se describen las indicaciones para la observación de la postura espontánea y la evaluación del tono y fuerza muscular en recién nacidos y lactantes:

AME tipo 1

El recién nacido o lactante con AME tipo 1 presenta:

- Cuadro hipotónico con una debilidad simétrica de carácter proximal y movimientos distales limitados en los brazos, aunque preservan la sensibilidad y no hay afectación a sus facultades cognitivas. Los signos o síntomas aparecen antes de los 6 meses de vida y nunca logran la sedestación independiente³⁻⁵. También pueden adoptar una postura en “libro abierto” (caderas abducidas, extremidades inferiores en rotación externa) y extensión flácida de los brazos¹.
- Disminución o carencia de reflejos osteotendinosos profundos (Arreflexia) y control cefálico reducido^{3,5-7}. En este caso particular, es posible el reconocimiento de posturas anormales mediante la maniobra de tracción o “*pull to sit*” y de suspensión ventral, ya que el recién nacido o lactante no será capaz de seguir el movimiento o mantener la cabeza por encima de la línea horizontal respectivamente².
- Dificultades en la deglución relacionadas con incapacidad para controlar las secreciones salivares, succión débil y disfagia debido a disfunción bulbar. El recién nacido o lactante tendrá problemas como retraso en el crecimiento, bajo peso, atragantamientos y aspiraciones frecuentes (con riesgo de neumonía) antes de 1 año^{3,5,8}. En algunos casos se observa diplejía facial leve.
- Atrofia y fasciculaciones linguales^{3,8}.
- Insuficiencias respiratorias asociadas con compromiso de los músculos intercostales. Si bien existe conservación del diafragma, la cavidad torácica del recién nacido o lactante adquiere “forma de campana” y un patrón de respiración paradójica^{3,5,6,8}. Asimismo, la debilidad de los músculos respiratorios causa problemas al toser y llanto

débil y sudoración pronunciada durante la noche⁸.

AME tipo 2

El recién nacido o lactante hipotónico con AME tipo 2 experimenta:

- Cuadro hipotónico con una debilidad simétrica de carácter proximal y movimientos distales limitados en los brazos, aunque preservan la sensibilidad y no hay afectación a sus facultades cognitivas. Los signos o síntomas aparecen entre los 6-18 meses de vida. Logran mantener la posición sentada sin apoyo pero no caminar en forma independiente⁴.
- Disminución o carencia de reflejos osteotendinosos profundos (Arreflexia) y control cefálico reducido^{3,5-7}. Sin embargo, algunos preservan reflejos distales (braquirradial y tendones de Aquiles). Es esencial la realización de una evaluación del tono muscular para definir la reactividad postural².
- Alteración de la función bulbar y dificultad para la deglución⁴.
- Temblor fino de los dedos durante su extensión o al intentar alcanzar objetos³⁻⁴.
- Complicaciones ortopédicas relacionadas con escoliosis progresiva, lo que desencadena contracturas articulares (especialmente en rodillas y tobillos), anquilosis en la mandíbula, oblicuidad pélvica, inestabilidad al sentarse, subluxación y/o displasia de cadera^{3,5,6,9}.
- Debilidad intercostal progresiva que, combinada con escoliosis, conduce a enfermedad pulmonar restrictiva. Asimismo, tienen dificultades para toser y limpiar secreciones traqueales⁴.

AME tipo 3

El recién nacido o lactante hipotónico con AME tipo 3 muestra:

- Cuadro hipotónico con fatiga muscular, debilidad y atrofia que inicia en las extremidades inferiores con predominio distal. Luego, dicha condición se extiende con la edad hacia las extremidades superiores y tronco. Los signos o síntomas aparecen después de los 18 meses de vida. Logran caminar de forma independiente¹¹.
- Dificultades para correr, saltar, subir escaleras y levantarse del suelo. Las extremidades distales pueden llegar a afectarse con deformidades como el pie cavo. Durante la pubertad pueden experimentar caídas con mayor frecuencia y los cambios físicos de esta etapa (crecimiento rápido y aumento de peso) pueden ocasionar la pérdida de la capacidad de deambulación¹¹.
- Temblor fino de los dedos y fasciculaciones en los músculos de los antebrazos. Asimismo, pueden presentarse compromiso de los músculos pélvicos (marcha oscilante) y los niños pueden manifestar fatiga durante caminatas de larga distancia. De hecho, los adultos pueden desarrollar síntomas de debilidad muscular progresiva en etapas avanzadas de la enfermedad que impactan en su calidad de vida y funcionalidad. Por otro lado, se han registrado casos atípicos de inicio de la enfermedad en las extremidades superiores, debilidad asimétrica y signos de neurona motora superior¹¹.
- Pocos o ningún síntoma de debilidad en los músculos respiratorios. Al mismo tiempo, no se presentan estreñimiento, reflujo gastroesofágico, incontinencia urinaria y

síntomas bulbares que son frecuentes en el tipo 1 y 2¹¹.

- Ningún compromiso cardíaco¹¹.

El conocimiento de los signos y síntomas del lactante hipotónico con AME es una herramienta fundamental para realizar un diagnóstico precoz de la enfermedad y un manejo del tratamiento interdisciplinario y terapéutico adecuado ya que “el tiempo son motoneuronas”⁴⁻¹⁰.

Un video con información importante acerca de la detección temprana de la hipotonía, todos los detalles sobre el abordaje de un lactante hipotónico, una exhaustiva descripción de la evaluación del examen físico y datos esenciales para sacar conclusiones profesionales.

Lactante hipotónico

Es un SIGNO,
no un diagnóstico



VIDEO

Referencias

1. 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>
2. 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>
3. Wang, C. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol* [Internet]. 2007 [Citado 18 de noviembre 2024];22 (8): 1027-1049. Disponible en: https://neurology.med.wayne.edu/neuromuscular/sma_-_consensus_standard_of_care_-_j_child_neurol_2007.pdf
4. Schorling DC, et al. Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy – New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *J Neuromusc Dis*. [Internet]. 2020 [Citado 14 de noviembre 2024];7:1-13. Disponible en: <https://content.iospress.com/articles/journal-of-neuromuscular-diseases/jnd190424>
5. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin* [Internet]. 2015 [Citado 18 de

- noviembre 2024];33 (4):831-46. Disponible en:
<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4628728/>
6. Prior T, Leach M, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors [Internet]. GeneReviews®; 2000 [Citado 18 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>
7. Leyenaar J, Camfield P, Camfield C. A schematic approach to hypotonia in infancy. Paediatr Child Health [Internet]. 2005 [Citado 18 de noviembre 2024];10(7): 397-400. Disponible en: <https://academic.oup.com/pch/article/10/7/397/2648230>
8. Markowitz JA, Tinkle MB, Fischbeck KH. Spinal muscular atrophy in the neonate. J Obstet Gynecol Neonatal Nurs [Internet]. 2004 [Citado 18 de noviembre 2024];33(1): 12-20. Disponible en: [https://www.jognn.org/article/S0884-2175\(15\)34135-6/abstract](https://www.jognn.org/article/S0884-2175(15)34135-6/abstract)
9. Fujak A, Raab W, Schuh A, Richter S, Forst R, Forst J. Natural course of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy type II and IIIa: descriptive clinical study with retrospective data collection of 126 patients. BMC Musculoskelet Disord [Internet]. 2013 [Citado 18 de noviembre 2024]; 4;14:283. Disponible en: <https://bmcmusculoskeletdisord.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2474-14-283>
10. Govoni A, Gagliardi D, Comi GP, Corti S. Time Is Motor Neuron: Therapeutic Window and Its Correlation with Pathogenetic Mechanisms in Spinal Muscular Atrophy. Mol Neurobiol [Internet]. 2018 [Citado 18 de noviembre 2024];55(8):6307-6318. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29294245/>
11. Salort-Campana E, Quijano-Roy S. Clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) type 3 (Kugelberg-Welander disease). Arch Pediatr [Internet]. 2020 [Citado 18 de noviembre 2024];27(7S):7S23-8. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0929693X20302736>

Source URL:

<https://www.pro.novartis.com/ar-es/terapia-genica/lactante-hipotonico-con-ame-elementos-del-diagnostico-diferencial>