

## Mesa Redonda: Avances en Neurología pediátrica

### El lactante hipotónico

R. BLANCO LAGO<sup>1</sup>, N. ÁLVAREZ ÁLVAREZ<sup>2</sup>

<sup>1</sup>AGC Pediatría. Neuropediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo, Asturias.

<sup>2</sup>Pediatría. Neuropediatría. Hospital Álvarez Buylla. Mieres, Asturias.

#### RESUMEN

En la presente revisión pretendemos repasar conceptos básicos sobre la exploración y enfoque diagnóstico inicial del lactante hipotónico, centrándonos exclusivamente en aspectos recogidos mediante la anamnesis y la exploración, pilares fundamentales a la hora de abordar correctamente el diagnóstico de la hipotonía en el lactante. Mencionaremos las principales enfermedades que puedan manifestarse con hipotonía como síntoma guía, facilitando algunos datos clínicos “clave” para la adecuada clasificación y enfoque diagnóstico. Subrayaremos la gran importancia en el momento actual de la identificación del lactante hipotónico arrefléxico, que exige de un despistaje urgente de la Atrofia Muscular Espinal (AME), que precisa de un tratamiento urgente (*código AME*).

#### INTRODUCCIÓN

En la práctica clínica habitual, la hipotonía como signo clínico en un lactante aparece con relativa frecuencia. Puede ser que ese sea el motivo de consulta o puede que lo encontremos en una exploración física por cualquier otro motivo (incluso en la revisión del niño sano).

Se trata de un signo clínico frecuente que puede estar presente en múltiples y variadas entidades clínicas, algunas de ellas graves. En los últimos años además, con la llegada de terapias modificadoras de enfermedad de algunas enfermedades previamente mortales o muy discapacitantes, la identificación y diagnóstico del lactante hipotónico ha

pasado a convertirse, si se asocia a ciertas características, en una auténtica urgencia neurológica.

#### CONCEPTO DE HIPOTONÍA EN EL LACTANTE.

La hipotonía es un signo clínico caracterizado por un descenso en el tono muscular de tronco, extremidades y/o musculatura craneofacial. Entendiendo por “descenso del tono muscular” como la disminución de la resistencia a la movilización pasiva de una articulación (que tendrá como consecuencia un aumento del rango articular de movimiento).

Por otro lado, la debilidad muscular se define como la disminución de la fuerza máxima que puede ser generada. Un lactante hipotónico puede tener o no debilidad. Debemos tener en cuenta que la presencia de debilidad muscular siempre es patológica.

El estudio del lactante hipotónico es complejo y debe realizarse de manera secuencial aunque debemos tener en mente que la presencia de determinados signos de alarma (como la arreflexia en un lactante débil e hipotónico) obligan al estudio inmediato en un Centro con neuropediatra.

#### HISTORIA CLÍNICA

Como en cualquier otra entidad, la historia clínica, junto con la exploración física resultan imprescindibles para la correcta aproximación diagnóstica. Dado que pretendemos

© 2023 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

TABLA I. PREGUNTAS BÁSICAS EN LA ANAMNESIS DEL LACTANTE HIPOTÓNICO.

Antecedentes familiares		Antecedentes personales		Historia actual	
Dato clínico	Pensar en...	Dato clínico	Pensar en...	Dato clínico	Pensar en...
Padres consanguíneos	Patologías de herencia AR	Teratógenos	Malformación del SNC	Nivel de alerta/conexión con el medio alterado	Patología central (SNC)
Éxitus previos infantiles	EIM	Polihidramnios, baja movilidad fetal	ENM*	Progresión de la hipotonía	AME
Abortos de repetición	Cromosomopatías, EIM, ENM	Infección durante el embarazo	TORCH..	Deterioro tras un periodo libre de síntomas	EIM
Edad parental elevada	Cromosomopatías	Parto distócico	EHI, lesión medular, ENM si presentación anómala	Otros datos a recoger: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Edad debut (en congénitas &gt; ventilación periodo neonatal, dificultades succión..)</li> <li>- Progresión</li> <li>- Qué lo mejora/empeora</li> <li>- Dismorfias</li> <li>- Otras enfermedades</li> </ul>	
Miastenia materna	Miastenia transitoria neonatal	Ph o Apgar bajos	EHI		
Cualquier patología previa o actual	Valorar en función de la misma	Acidosis, hiperamoniemia, hipoglucemia	EIM		
		Convulsiones	Patología central (SNC)		
		Succión-deglución alterada	Afectación musculatura facial		

AR: autosómico recesiva; EIM: error innato del metabolismo; ENM: enfermedad neuromuscular; EHI: encefalopatía hipóxico-isquémica; SNC: sistema nervioso central; AME: atrofia muscular espinal.

\*En polihidramnios fijarse si el niño asocia debilidad facial. En la luxación congénita caderas = pensar en colagenopatía (ENM).

que el presente texto tenga un enfoque sintético y práctico, a modo de resumen facilitamos en la tabla I los principales datos a recoger durante la entrevista clínica del lactante hipotónico. En ella se recogen las principales preguntas a realizar y en qué entidad pensar si la respuesta a las mismas es positiva. Se trata obviamente de generalidades que tendrían la utilidad de orientarnos en el estudio diagnóstico.

## CLAVES EN LA EXPLORACIÓN DEL LACTANTE HIPOTÓNICO

La exploración en el lactante hipotónico (como cualquier exploración en neuropediatría) debería realizarse con el niño despierto (no recién despertado), en un ambiente tranquilo e idealmente sin prisas. A continuación reflejamos algunas claves en la valoración del lactante hipotónico, centrándonos en la hipotonía como síntoma guía. Obviamente la exploración neurológica completa del lactante es mucho más que esto y excede con creces los objetivos del artículo.

Proponemos una sistemática de exploración (tan válida como otra cualquiera) dividida en 4 puntos:

### 1. Observar sin tocar

Fundamental, observar al niño en decúbito supino (DS), decúbito prono (DP) y en sedestación (S) si esta existiese, sin ropa (a veces, si es un niño muy irritable se puede intentar primero con ropa y luego sin ella). En esta fase debemos fijarnos en la postura que adquiere el lactante en diferentes planos (DS, DP, S).

Conociendo los hitos básicos de la ontogénesis postural resulta posible solo con la observación, por un lado identificar si existe un retraso en el desarrollo postural y por otro si existe o no hipotonía/debilidad e incluso en algunos casos, si aquella muestra características de tener un origen central o periférico.

En los casos más típicos de hipotonía de origen periférico tendríamos a un lactante perfectamente conectado con el medio, sonriente, que te “come” con la mirada.. pero que sin embargo apenas hace movimientos espontáneos (ni provocados).

En los casos característicos de hipotonía de origen central apreciaremos que el lactante muestra una conducta errática, con escaso contacto con el medio (contacto, persecución ocular y sonrisa social subóptimos/alterados) y que además



**Figura 1.** Imagen típica de lactante hipotónico, hipotonía axial evidente en maniobra de suspensión axilar y postura de extremidades inferiores “en libro abierto” con los cuatro miembros pegados al plano horizontal. (Imagen tomada de: revista pediatría electrónica).

puede mostrar retraso en todos los hitos del neurodesarrollo. Además de esto observaremos una pobreza de movimientos (aunque suele ser menos llamativa que en el caso de origen periférico) pero conservando en ocasiones movimiento de extremidades contra gravedad.

Datos observables que sugieren hipotonía/debilidad: pobre repertorio en la movilidad espontánea, ausencia o dificultad para realizar movimientos contra gravedad (elevar brazos o piernas sobre el plano horizontal) o contra mínima resistencia, atrofia muscular, fasciculaciones linguales (dato de alarma AME) o musculares, llanto débil, dificultad para la deglución, esfuerzo respiratorio evidente, facies hipomímica, alteración de los movimientos oculares motores... postura “en libro abierto” de los miembros inferiores (Fig. 1).

Además en esta parte de la exploración debemos fijarnos en el fenotipo del niño, ya que existen algunos síndromes reconocibles que cursan con hipotonía, entre ellos los más frecuentes y característicos son: el síndrome (Sd) de Prader-Willi, Trisomías (21,12,18), Del 1p36, Del22q11, Sd. Williams, Sd. Smith-Magenis, Sd. Wolf-Hirschhorn, Sd. Kabuki, Sd. Sotos, Sd. Smith-Lemli-Opitz, etc. Si ya lo reconocemos esto puede ayudar mucho a dirigir el estudio.

## 2. “Tocar” y evaluar el tono muscular

En esta parte ya entraremos en contacto con el lactante. Existen varias maneras de valorar el tono muscular del lactante, proponemos en nuestro caso algunas de las maniobras

de Vojta como son las maniobras de tracción, de suspensión axilar y ventral (Fig. 2). En la figura 2 se detalla la reactividad postural de un lactante sano durante el primer año de vida (recomendable estudiarla si no se conoce bien para entender lo patológico, que es lo que indicamos a continuación). En el caso de un lactante hipotónico observaremos lo siguiente (todo esto son generalidades, hay excepciones):

- *En la maniobra de tracción:* la cabeza se queda atrás (cae). Los hipotónicos de origen periférico suelen asociar además una importante debilidad de miembros que se manifiesta con unos brazos totalmente estirados a la tracción y unas piernas en “libro abierto”
- *En la maniobra de suspensión axilar/vertical:* tendremos la sensación al realizarla (se debe hacer correctamente, el lactante debe estar en decúbito supino, tranquilo y se debe sujetar a nivel costal -a nivel medio, no justo bajo las axilas- y colocar en suspensión vertical de manera rápida) de que el lactante “se nos escurre” entre las manos (esto traduce hipotonía axial). La postura de las extremidades también debe ser valorada (el hipotónico dejará las extremidades en extensión aunque por edad todavía deba flexionarlas sobre abdomen)
- *En la maniobra de suspensión ventral:* el lactante hipotónico la cabeza no tenderá a enderezarse con el tronco y las extremidades quedarán extendidas, “colgantes” (Fig. 3). Además de con estas tres maniobras, el tono de las extremidades se evalúa mediante la movilización pasiva de las

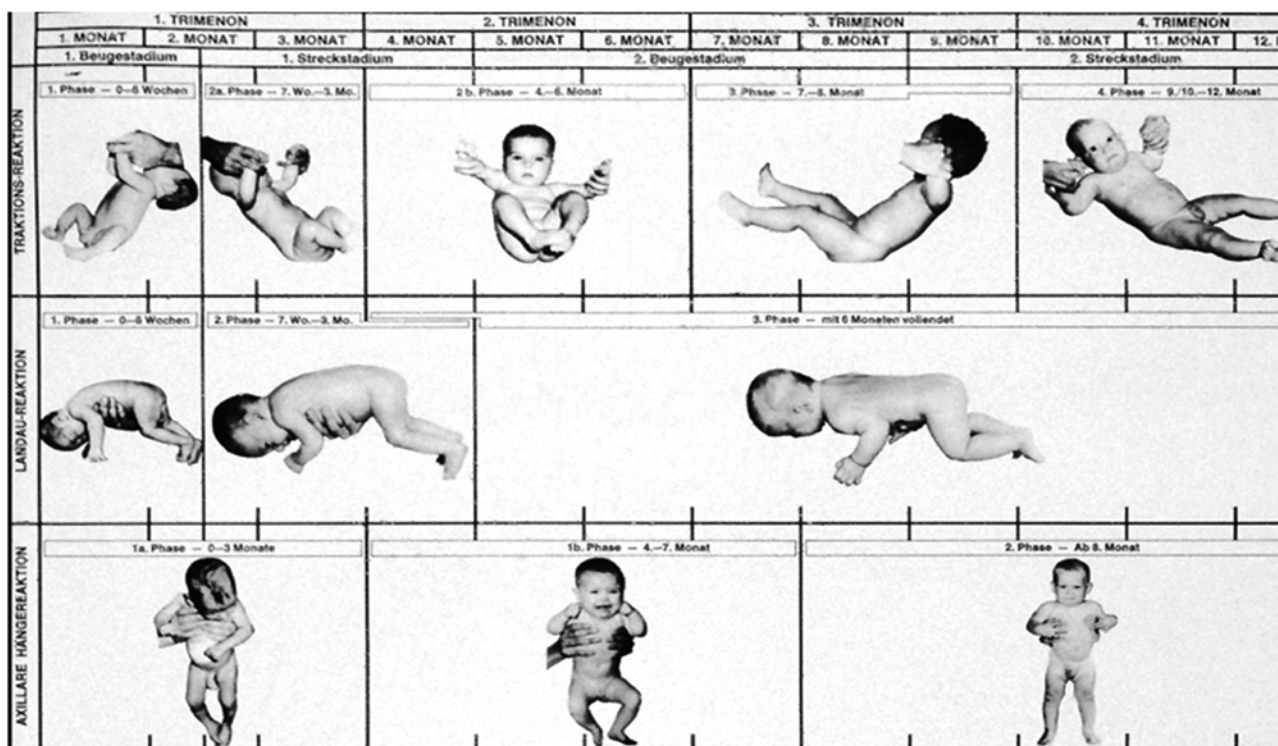


Figura 2. Patrones de las reacciones posturales en un lactante con desarrollo motor normal durante su primer año de vida (Vojta). (Tomado de: <https://www.vojta.com/es/principio-vojta/diagnostico-vojta/reacciones-posturales#affix0>)

mismas. Atendiendo a la definición de hipotonía, esta estará presente cuando la resistencia a dicha movilización sea anormalmente baja. El tono muscular del lactante sano durante el primer año de vida varía (desde un tono predominantemente flexor en el neonato a tono más extensor hacia los 12 meses de vida). La exploración de muchos lactantes sanos es el mejor entrenamiento para después poder identificar anomalías en el tono muscular (por exceso y por defecto).

### 3. "Tocar" y evaluar la fuerza muscular

Valorar la fuerza equivale a evaluar la potencia de la contracción muscular y la presencia o no de fatigabilidad. En este paso intentaremos evaluar la fuerza muscular del lactante mediante la movilización de extremidades, ofreciendo un objeto si tiene edad para sujetarlo y apreciando la resistencia a que se lo retiremos, valorar la fuerza ejercida frente a la resistencia ejercida por el explorador con la mano, etc.

Pero antes de esto recordar que ya tendremos una idea de la fuerza del niño mediante la observación (si es capaz de elevar los miembros contra gravedad, cómo hace la flexión o extensión del cuello, si observamos debilidad en el llanto o en la respiración...), es decir, existen formas indirectas para valorar la fuerza del lactante basados en la observación de

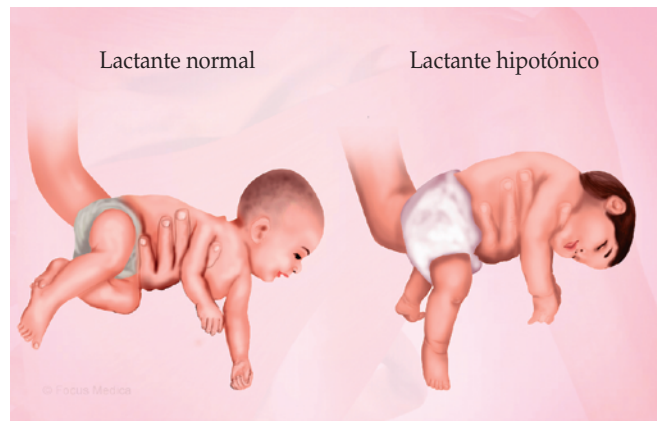
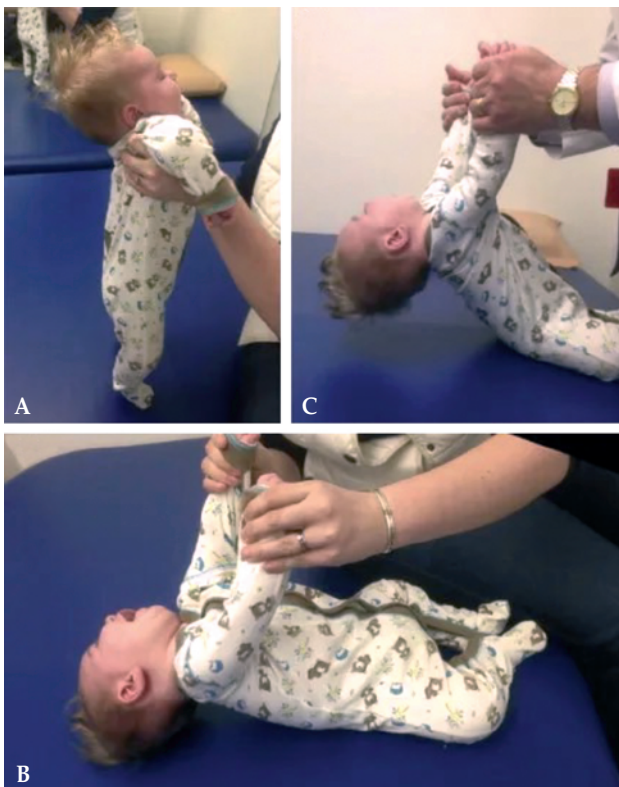
TABLA II. PUNTACIÓN DE LA FUERZA MUSCULAR

0	Ausencia de contracción muscular
1	Indicios de contracción (por observación o palpación)
2	Contracción muy débil a favor de la gravedad
3	Contracción débil contra gravedad
4	Movimiento débil o moderado contra resistencia
5	Fuerza normal

movimientos en reposo y ante estímulos táctiles o reflejos arcaicos.

En la tabla II reproducimos la escala habitual utilizada para medir la fuerza. En el caso del lactante debemos adaptarnos a la edad y situación clínica del niño para evaluarla. Además de graduar el nivel de fuerza, debemos describir si la debilidad aparece de forma generalizada o en ciertas secciones corporales (predominio proximal, distal, unilateral..) y si afecta o no a la musculatura facial, deglución y/o respiración

En el lactante con hipotonía de origen central la movilidad espontánea del niño será inferior a la que se logra al



**Figura 3.** Maniobras de tracción, suspensión axilar y ventral en el lactante hipotónico (Fuente: <https://www.google.com/url?sa=i&url=https://neupsykey.com/neonatal-hypotonia-4/&psig=AOvVaw2ex7V0mF3pQgjYCjm0-egl&ust=1680696573831000&source=images&cd=vfe&ved=0CBEQjhXqFwoTCKiipOSYkP4CFQAAAAAdAAAAABAZ> y <https://www.google.com/url?sa=i&url=https://www.msn.com/en-ca/health/condition/floppy-baby-syndrome&psig=AOvVaw2ex7V0mF3pQgjYCjm0-egl&ust=1680696573831000&source=images&cd=vfe&ved=0CBEQjhXqFwoTCKiipOSYkP4CFQAAAAAdAAAAABAN>).

provocar el movimiento a través de estímulos táctiles o reflejos arcaicos (el lactante tiene “poco interés” por explorar el entorno) Es típico en estos casos que la hipotonía (axial) sea más grave que la debilidad y que los reflejos osteotendinosos estén presentes o incluso estén exaltados.

Por el contrario, en el caso del lactante que presenta una hipotonía de origen periférico la debilidad es marcada sea cual sea la situación (en reposo o estimulado). El rango de movimiento y la contracción muscular están profundamente afectados pese a que estimulemos al niño (por tacto o a través de la provocación de reflejos) para que se mueva. Es típico apreciar una mirada viva, con gran interés por el entorno, aunque la movilidad esté muy afectada (fuerza y tono afectados por igual). En ellos, además, los reflejos osteotendinosos serán débiles o estarán abolidos.

**Nota: la presencia de arreflexia en un lactante hipotónico representa hoy en día una urgencia. Debe evaluarse cuanto antes ya que si se trata de una AME ya que si es así, el tiempo es crucial.**

#### 4. Tocar y explorar lo que queda

En este apartado quedaría la valoración de los reflejos osteotendinosos, que resultarán fundamentales para el enfo-

que diagnóstico en algunos casos. Si encontramos ROTs vivos la hipotonía probablemente tenga un origen central. Pueden encontrarse normales en algunas miopatías y alteraciones cromosómicas y se encontrarán abolidos o disminuidos en la hipotonía de origen periférico.

Además, se debe completar la exploración que debe incluir: somatometría (peso, talla, perímetro craneal –usar percentiles por edad y sexo–) y exploración pediátrica general, con especial atención a la presencia de discromías o visceromegalias así como completar la exploración neurológica del lactante (incluyendo ontogénesis postural, reacciones posturales, etc.).

#### CLASIFICACIÓN

A nivel clínico, existen diversas clasificaciones aunque la más empleada es la que diferencia la hipotonía que tiene un origen en el Sistema Nervioso Central (SNC), antiguamente denominada “no parálítica” de la que tiene su origen en el Sistema Nervioso Periférico (SNP), conocida de manera clásica como “parálítica” (término en desuso en el momento actual). Con la práctica clínica nos encontramos sin embargo a pacientes que presentan manifestaciones clínicas propias

TABLA III. ALGUNOS DATOS CLÍNICOS “CLAVE” PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPOTONÍA DE ORIGEN CENTRAL.

Hipotonía de origen central (función cognitiva afectada; ROTs exaltados; crisis)	
Enfermedad	Algunas “claves” clínicas para sospecharla
Cromosomopatías y síndromes – reevaluar resultados de estudios genéticos (constantes actualizaciones)	Dismorfias/fenotipo. Cariotipo, CGHArray, test específicos, EXOMA Sd. Pradder Willi/Angelman, MECP2 (CDKL5)
Enfermedades peroxisomales	Retinopatía/cataratas, hepatopatía, sordera, condrodisplasia punctata, fontanela amplia, facies aplanada
Sd. de Smith-Lemli-Opitz (SLO)*	CIR y retraso crecimiento, sindactilia, paladar hendido, cataratas, sordera, fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, epicanthus, narinas antevertidas
Trastornos por déficit de creatinina*	Epilepsia, RMC con retraso en la mielinización + pálido hiperintenso en T2, cognitivo afectado, extrapiramidalismo
Otras metabolopatías (déficit AADC, -Nts)*	Crisis oculogiras, fluctuación, disfunción autonómica, coreoatetosis, distonía, epilepsia
Hipotonía congénita benigna	Mejoría clínica evidente y progresiva. Poco frecuente, diagnóstico de exclusión. Término en desuso por descripción recinte de alteraciones genéticas asociadas

*CIR: retraso del crecimiento intrauterino; RM: resonancia magnética craneal; déficit AADC: deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa; Nts: neurotransmisores.*

*\*Existen tratamientos en algunas de ellas, procurar diagnóstico precoz.*

de ambos tipos con lo que se ha generado otra categoría denominada hipotonías de origen “mixto”.

### Hipotonía de origen central

Los datos clínicos característicos de estos pacientes son: presencia de un desarrollo psicomotor/función cognitiva alterados, reflejos osteotendinosos (ROT) exaltados y en ocasiones epilepsia.

Las principales entidades clínicas que se relacionan con una hipotonía de origen central son:

- Cromosomopatías.
- Síndromes genéticos.
- Metabolopatías.
- Malformaciones del sistema nervioso central.
- Daño cerebral adquirido.

### Hipotonía de origen periférico

Los datos clínicos característicos de estos pacientes son: presencia de debilidad muscular, ausencia o descenso de movimientos antigravitatorios, atrofia muscular, presencia de fasciculaciones y ROTs débiles o ausentes en un lactante con un desarrollo psicomotor normal (fuera de los ítems motores), con una función cognitiva preservada (buena conexión con el medio, interés comunicativo, etc.).

En la presente revisión se exponen generalidades y nociones básicas del abordaje del lactante hipotónico. Señalar que

siempre existen excepciones y matices. Por ejemplo en este aspecto de la clasificación señalaremos que algunas formas de distrofia miotónica congénita y miopatía congénita grave (que condicionan una hipotonía de origen periférico) los lactantes pueden presentar una hipotonía grave (que incluso condicione su función respiratoria y deglutoria) pero sin embargo ser capaces de realizar movimientos contra gravedad.

Las principales entidades clínicas que se relacionan con una hipotonía de origen periférico son:

- Enfermedades de la motoneurona alfa de la médula espinal.
- Enfermedades del nervio periférico.
- Enfermedades de la unión neuromuscular.
- Miopatías.

### ALGUNAS CLAVES DIAGNÓSTICAS DE LAS PRINCIPALES ENTIDADES RESPONSABLES DE LA HIPOTONÍA DEL LACTANTE

Queda muy lejos del objetivo del presente artículo realizar una descripción clínica de las múltiples patologías que pueden provocar hipotonía en el lactante. Nos limitaremos a facilitar algunos datos clínicos que pueden guiarnos para orientar las pruebas complementarias en una u otra dirección (Tablas III, IV y V).

TABLA IV. ALGUNOS DATOS CLÍNICOS “CLAVE” PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPOTONÍA DE ORIGEN PERIFÉRICO.

<b>Hipotonía de origen periférico</b> (debilidad muscular con falta de movimientos antigravitatorios, atrofia muscular, fasciculaciones; función cognitiva conservada; ROTs débiles o ausentes)	
<b>Enfermedad</b>	<b>Algunas “claves” clínicas para sospecharla</b>
Atrofia muscular espinal (AME) <sup>1</sup>	ARREFLEXIA, debilidad predominio proximal, fasciculaciones linguales, contracturas, tórax campana, cognitivo conservado. CÓDIGO AME <sup>2</sup>
Distrofia miotónica congénita <sup>3</sup>	Diplejía facial con llanto y succión pobres, historia materna de: debilidad y miotonía, DB II, cataratas. Neonato débil que precisa ventilación. Labio superior en carpa, paladar ojival. EKG (ritmo)
Distrofias musculares congénitas <sup>4</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>MDC1A</b>: alterada SB en RM, contracturas, CPK+</li> <li>- <b>Tipo Ullrich</b>: contracturas proximales e hipermovilidad distal, tortícolis, cifoescoliosis. CPK n/+.</li> <li>- <b>Col VI con rigidez espinal</b>: hipot./debilidad axial pero va avanzando bien en lo demás. Rigidez espinal y escoliosis (&gt; 3a) que genera gran compromiso respiratorio (discrepancia respiratorio-resto)</li> </ul>
Miopatías congénitas <sup>4,5</sup>	También pueden tener debilidad facial. CPK N/ligemente + <ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Central core/multiminicore</b>: dislocación congénita de cadera, escoliosis</li> <li>- <b>Nemalínica</b>: escoliosis, contracturas, ± miocardiopatía</li> <li>- <b>Miotubular</b>: varones, insuficiencia respiratoria, macrocefalia, arcanodactilia, criptorquidia, pies y dedos grandes (H<sup>a</sup> familiar X-linked debilidad mm)</li> </ul>
Síndromes miasténicos congénitos <sup>1</sup>	PTOSIS, debilidad facial, succión-llanto débiles, ± artrogriposis, fatigabilidad, debilidad oculomotores intermitente. Respeta músculo cardíaco. Dificultad respiratoria/apnea/cianosis (neonatos > lactantes)
Enfermedad de Pompe <sup>1</sup>	Tipos: del lactante y LOPD Cardiomiopatía, hepatomegalia, PR corto, actividad alfa-glucosidasa para el diagnóstico
Miopatías metabólicas (déficit carnitina palmitoiltransferasa tipo 2)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Forma neonatal</b>: fallo hepático, cardiomiopatía, hipoglucemia hipocetósica, distrés, tornos migración, calcificaciones y quistes (hepatorrenales)</li> <li>- <b>Formal infantil</b>: fallo hepático, cardiomiopatía</li> <li>- <b>Forma miopática</b>: calambres, mioglobulinuria *acidosis metabólica, amonio, carnitina total y libre bajas con perfil alterado</li> </ul> Tratamiento dietético específico
Sd. Barth	Varón, neutropenia, cardiopatía, retraso del crecimiento, fatiga. Debilidad no progresa, sí la cardiopatía. 3-metilglutacónico y colesterol bajos.
Botulismo infantil <sup>1</sup>	Perinatal sin incidencias. Estreñimiento, dificultad respiratoria, movilidad ocular alterada, pares craneales alterados, babeo, debilidad para llanto y succión, midriasis, ptosis. Estudio en heces para c.botulism
Charcot-Marie-Tooth polineuropatía	Debilidad distal, pérdida sensitiva, atrofia. Grupo heterogéneo. VCN reducida, genética
Trastornos del tejido conectivo	Hiperactividad articular, pectus, pies planos, craneosinostosis, cardiopatía. <ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Sd. Marfan</b>: hiperactividad articular, dilatación raíz Ao, escoliosis, pectus, aracnodactilia, talla alta</li> <li>- <b>Sd. Loeys-Dietz</b>: hipertelorismo, úvula bífida-paladar hendido, vasos tortuosos en RMC, craneosinostosis, ± anomalías SNC</li> </ul>

ROT: reflejos osteotendinosos; DB II: diabetes mellitus tipo II; SB: sustancia blanca; RMC: resonancia magnética craneal; CPK+: creatinfosfoquinasa elevada; CPK N: niveles normales de CPK; LOPD (Late-Onset Pompe Disease -Forma tardía de enfermedad de Pompe); VCN: velocidad de conducción nerviosa; SNC: Sistema Nervioso Central.

<sup>1</sup>Tratamientos específicos.

<sup>2</sup>CÓDIGO AME: ante sospecha AME → diagnóstico urgente e inicio de tratamiento (tiempo son neuronas). El tratamiento precoz condicionará el pronóstico.

<sup>3</sup>Fenómeno miotónico en madre: dificultad en la relajación muscular después de apretar las manos (estrechar la mano a la madre).

<sup>4</sup>Grupo muy amplio y heterogéneo, con múltiples categorías, aquí se mencionan características solo de algunas.

<sup>5</sup>Importante papel de la anatomía patológica en el diagnóstico (biopsia muscular), riesgo de hipertermia maligna en algunos tipos.

TABLA V. ALGUNOS DATOS CLÍNICOS “CLAVE” PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPOTONÍA DE ORIGEN COMBINADO.

Hipotonía de origen combinado (manifestaciones clínicas de ambos tipos)	
Enfermedad	Algunas “claves” clínicas para sospecharla
Distroglicanopatías	Lisencefalia “cobblestone”, trastornos migración neuronal, patología oftalmológica, CPK+ Walker-Warburg, enf. músculo-ojo-cerebro, distrofia mm congénita tipo Fukuyama, distrofia mm congénita tipos 1C-D; distrofia mm cinturas 2I Grupo heterogéneo, herencia AR, varios genes descritos.
Trastornos congénitos de la glicosilación de las proteínas	También clínica digestiva, endocrino e inmunológica y/o trastornos de coagulación – Tipo Ia: Dismorfias, distribución anómala grasa, pezones invertidos (el más frecuente) – Tipo II: hidrocefalia (válvula), sd colestático transitorio, coagulopatía – Tipo IE: gran afectación cognitiva, epilepsia resistente, microcefalia postnatal, atrofia frontal Utilidad diagnóstica del isoelectroenfoque/espectrómetro de masas
Enf. de Canavan	Macrocefalia, atrofia óptica, crisis, degeneración espongiiforme SB Formas neonatal, infantil y juvenil Determinación de NAA
Encefalomiopatías mitocondriales* (congénitas, infancia o tardías)	Intolerancia al ejercicio, crisis, migraña, ataxia, miocardiopatía, oftalmoplejía externa, sordera, atrofia óptica, hipotiroidismo, diabetes, historia materna o por esa rama de estas patologías – Oftalmoplejía externa crónica progresiva – Sd. Kearns-Sayre – Sd. de depresión de DNA mitocondrias – MELAS – Epilepsia mioclónica con fibras rojo rasgada; Sd. Leigh; neuropatía-ataxia y retinitis pigmentaria Incremento de lactato, reducción de piruvato, alteración perfil carnitinas, aminoácidos, ác. orgánicos. Genética
Pelizaeus-Merzbacher (PMD)	Hipotonía con espasticidad progresiva, ataxia, nistagmus, disartria, desmielinización SB (tigroide), temblor miembros superiores, – Forma congénita (letal, ausencia de mielina) – Forma leve tardía ( formas leves dd paraparesia espástica tipo 2) Progresivo > la mielina no se forma bien (dd otras leucodistrofias) Gen <i>PLP1</i>

AR: autosómico recesivo; SB: sustancia blanca; NAA:n-acetil-aspartato; MELAS: encefalomiopatía, acidosis láctica y episodios que simulan ictus; dd: diagnóstico diferencial.

\*Existen tratamientos en algunas de ellas, procurar diagnóstico precoz.

## COMENTARIOS

Con esta breve revisión pretendemos haber facilitado el abordaje inicial del lactante hipotónico desde la consulta de Atención Primaria o ante cualquier situación en la que apreciemos en la exploración la presencia de hipotonía.

Esperamos haber dado un enfoque clínico que nos ayude a: reconocer a un lactante hipotónico, orientar si el origen de dicha hipotonía pueda ser central, periférico o mixto (porque las pruebas complementarias a solicitar variarán) e identificar situaciones urgentes (lactante hipotónico, débil e hiporrefléxico) para así dirigir de la mejor manera los estudios complementarios pertinentes para llegar a un

diagnóstico. Estos estudios no han sido mencionados en el texto ya que suelen solicitarse desde la consulta de neuropediatría. En líneas generales solemos precisar estudios analíticos que incluyan cifras de CPK, función hepatorenal, iones, estudios metabólicos en sangre y orina (y en ocasiones también en LCR), estudios neurofisiológicos donde la EMG/VCN (electromiografía y estudio de velocidad de conducción nerviosa) tienen un papel fundamental, estudios de neuroimagen y sobre todo genéticos. El papel de la anatomía patológica (biopsia muscular, de nervio periférico...) sigue activo, aunque se recurre a ella con mucha menor frecuencia que hace una década gracias a los importantes avances en genética.



Además, se suele solicitar la valoración por parte de muchos otros profesionales (oftalmología, cardiología, respiratorio, rehabilitación) para conseguir un diagnóstico que permitirá establecer el adecuado tratamiento multifidisciplinar que suelen requerir estos pacientes.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Lisi EC, Cohn RD. Genetic evaluation of the pediatric patient with hypotonia: perspective from a hypotonia specialty clinic and review of the literature. *Dev Med Child Neurol.* 2011; 53(7): 586-99.
2. Martí Carrera I, Lafuente Hidalgo M. Enfoque diagnóstico del lactante hipotónico. *Protoc diagn ter pediatr.* 2022; 1: 217-25.
3. Peredo DE, Hannibal MC. The floppy infant: evaluation of hypotonia. *Pediatr Rev.* 2009; 3: e66-76.
4. Bodensteiner JB. The evaluation of the hypotonic infant. *Semin Pediatr Neurol.* 2008; 15(1): 10-20.
5. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018; 28(2): 103-15.
6. Butterfield RJ. Spinal muscular atrophy treatments, newborn screening, and the creation of a neurogenetics urgency. *Semin Pediatr Neurol.* 2021; 38: 100899.