



CAPÍTULO

1

EL LACTANTE HIPOTÓNICO

MARÍA SOLEDAD MONGES Y FERNANDA DE CASTRO PÉREZ

INTRODUCCIÓN

En este capítulo se analizan diferentes aspectos del lactante hipotónico (LH) como entidad que el neonatólogo, el pediatra y el neurólogo enfrentan con frecuencia y que representa un gran desafío clínico y diagnóstico. Se brindarán herramientas que permitan definir cuándo un lactante es hipotónico y cuáles son los signos asociados que ayudan a pensar en las diferentes etiologías. Se hará hincapié sobre la importancia de estar familiarizado con la evaluación de los lactantes sanos, especialmente del tono muscular, sus características y las etapas madurativas del niño.

El LH se define como aquel que presenta, desde el período neonatal o los primeros meses de vida, motilidad reducida y disminución del tono muscular, con o sin debilidad.

El tono muscular es la resistencia activa del músculo al estiramiento pasivo.

Es importante tener siempre en cuenta que:



La hipotonía es un signo clínico que puede o no estar asociado a otros signos y síntomas. Cuando se habla de un lactante hipotónico, solo se hace referencia a una característica de su examen físico, pero NO a la etiología.

En contraste con la hipertonía, que siempre traduce disfunción del sistema nervioso central (SNC), la hipotonía puede ser resultado de injurias agudas o crónicas en cualquier nivel del sistema nervioso, desde la corteza cerebral al músculo.



Estar familiarizado con la evaluación del tono muscular en todos los niños sanos y en las diferentes etapas de su desarrollo madurativo permite la detección temprana de sus alteraciones.





Es importante tener en cuenta que el pediatra puede detectar hipotonía en un paciente durante el control mensual.

En ocasiones, los motivos de consulta son que el niño se mueve poco (sobre todo, después de un episodio febril), tiene succión débil, no logra sostener la cabeza o no se sienta solo. Aun cuando no sean esos los motivos de consulta, el pediatra debe saber identificar estos signos.

Debido a la complejidad de este cuadro clínico, se requiere de una historia clínica detallada, un examen físico exhaustivo, estudios complementarios y un enfoque sistemático frente al niño hipotónico, estableciendo algoritmos de diagnóstico que permitan esclarecer la etiología, planificar tratamientos y valorar el pronóstico.

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA

El estudio de un LH debe seguir una secuencia que comienza con la confección de la historia clínica y familiar, el examen físico y luego los estudios complementarios. En varias series se arribó al diagnóstico de estos pacientes en el 50% de los casos solo con la anamnesis y el examen físico.

Las neuroimágenes permiten determinar la etiología en aproximadamente el 13% de los casos. Las evaluaciones genéticas, el cariotipo y la biología molecular son diagnósticos en otro 15% de los casos. Los análisis bioquímicos detectan el 6% de las etiologías, y los estudios neurológicos y anatomopatológico, otros 6%.

Anamnesis e historia clínica

Durante la anamnesis e historia clínica de un lactante hipotónico se deben tener en cuenta algunos aspectos importantes.

Antecedentes prenatales y perinatales. Amenaza de parto prematuro, ingestión de medicamentos, infecciones, hipertensión arterial, diabetes gestacional, oligoamnios o polihidramnios, presencia de movimientos fetales, parto vaginal o por cesárea, puntuación de Apgar, pesquisa neonatal, prematuridad, trastornos deglutorios tempranos, datos antropométricos de nacimiento.

Antecedentes familiares. Consanguinidad, alteraciones cardíacas (arritmias, cardiomegalia, muertes súbitas), presencia de fenómeno miotónico (falta de relajación muscular luego de una contracción muscular sostenida). En la madre: retardo mental, dismorfias y abortos frecuentes. Hermanos fallecidos y sus causas.

Antecedentes patológicos y tóxicos. Infección intraútero, consumo de tóxico y traumatismo.

Evolución posnatal. Progreso de peso y pautas madurativas.

Síntomas asociados. Fiebre, diarrea, estreñimiento, salivación excesiva y espesa.

Hipotonía. Comienzo agudo o crónico (desde el nacimiento), que puede orientar hacia una causa genética o una causa adquirida.



Examen físico

Luego de la anamnesis y la confección de la historia clínica, se realiza el examen físico, que comienza con la inspección general del paciente en posición dorsal y sin ropa.

Se evalúan la piel, en busca de máculas relacionadas con enfermedades neurocutáneas (máculas color café con leche propias de la neurofibromatosis y máculas hipocrómicas de la esclerosis tuberosa, entre otras), el fenotipo y la presencia de dismorfias, orientadoras de algún síndrome genético específico.

Se observan también la actitud y los movimientos espontáneos del paciente. Antes de los tres meses de vida, la posición del niño es asimétrica por la presencia del reflejo tónico cervical asimétrico, pero al posicionar la cabeza del bebé en la línea media se aprecia que los movimientos espontáneos son simétricos.

Luego de los tres meses, el paciente ya lleva objetos hacia la línea media, tiende a llevar objetos a la boca y los movimientos de los cuatro miembros son simétricos. También, aun sin tocar al paciente, se observa su estado de alerta y conexión mediante la evaluación del contacto y seguimiento visuales y la presencia de sonrisa social.

Debe llamar la atención del pediatra la posición del niño con los cuatro miembros apoyados y extendidos en la camilla, posición en “rana” (**figura 1-1**) y/o movimientos espontáneos escasos.



Fig. 1-1. Posición de “rana”.

Otra observación importante es determinar el patrón respiratorio del lactante, que suele ser torácica. Si, al inspirar, el niño contrae el abdomen en vez de elevarlo, se trata de una respiración paradójica por debilidad de los músculos intercostales con preservación del músculo diafragmático.

Se determinan las constantes vitales, se realiza antropometría con medición del perímetro cefálico, palpación del abdomen en búsqueda de visceromegalias y hernias, se investigan posibles alteraciones esqueléticas como pie *bot*, artrogriposis, luxación de cadera y presencia de hiperlaxitud ligamentaria. Se completa el examen físico general con la evaluación de los sistemas cardiovascular y respiratorio.

Examen neurológico

Luego del examen físico general, se realiza un examen neurológico minucioso. En él se evalúan:

- El estado de conciencia del paciente.
- Pares craneanos.
- Tono muscular.
- Fuerza muscular.
- Reflejos osteotendinosos.

Pares craneanos

Se evalúan los pares craneanos en busca de oftalmoparesias, trastornos deglutorios e hipoacusias, a través del reflejo cocleopalpebral.

Tono muscular

Para la evaluación del tono muscular se realizan diferentes maniobras:

- Se palpan las masas musculares para evaluar su consistencia.
- Se sujeta al bebé en el aire por el abdomen (suspensión ventral), la espalda (suspensión dorsal) y el tronco (suspensión vertical) (**figuras 1-2 A-C**).

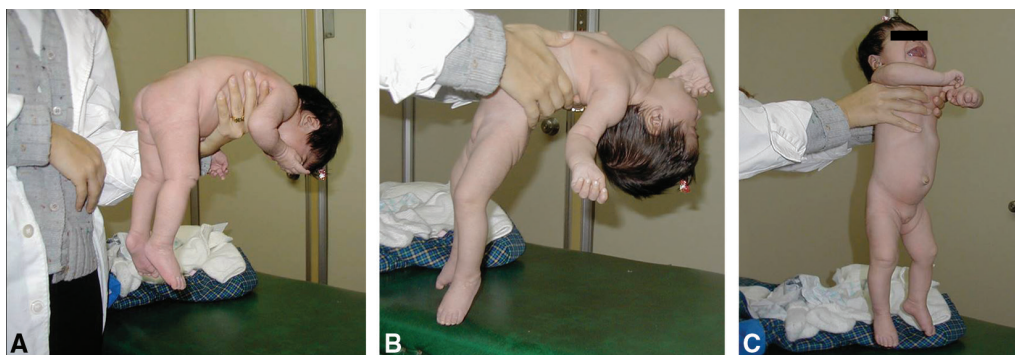


Fig. 1-2. Evaluación del tono muscular. **A**, suspensión ventral; **B**, suspensión dorsal; **C**, suspensión vertical.

- Se realiza la prueba de la bufanda (**figura 1-3**): se cruza el brazo sobre el tórax, el codo debe llegar a la línea media.
- El ángulo poplíteo y su variación en los primeros meses de vida.
- Se evalúan la máxima flexión y extensión de las articulaciones.
- Se evalúa la presencia de sostén cefálico y de acompañamiento de la cabeza al pasar de posición en decúbito dorsal a posición sentado (**figura 1-4**). Este debe estar presente a partir de los tres meses.



Fig. 1-3. Prueba de la bufanda.



Fig. 1-4. Evaluación de la presencia de sostén cefálico.

Fuerza muscular

Se valúa la fuerza muscular según la escala de graduación de la fuerza muscular del *Medical Research Council* (**cuadro 1-1**).

CUADRO 1-1. ESCALA DE GRADUACIÓN DE LA FUERZA MUSCULAR DEL *MEDICAL RESEARCH COUNCIL*

Grado	Descripción
0	Sin contracción muscular
1	Contracción muscular visible sin movimiento del miembro
2	Movimiento del miembro sobre el plano de la cama
3	Logra vencer la gravedad pero no vence la fuerza del examinador
4	Vence la gravedad y presenta cierto grado de resistencia al examinador
5	Igual fuerza que el examinador



En un lactante, es muy difícil determinar la fuerza muscular, por lo cual es necesario realizar algunas maniobras extra como estimular las plantas de los pies y lograr que el niño eleve sus piernas del plano de la cama y las pueda mantener, o acercarle un objeto a la altura de sus brazos que le llame la atención y observar su intención de asirlo. De esta manera, se evalúa si puede elevar los brazos, si lo hace de forma simétrica e indistintamente con una mano y con la otra.

Se debe determinar si la falta de fuerza o debilidad es a nivel proximal o distal de las extremidades.

Reflejos osteotendinosos

La evaluación de los reflejos osteotendinosos en los cuatro miembros permite establecer la indemnidad del reflejo miotático.

Es muy importante establecer si la causa de la hipotonía es de origen central o periférica.

Las influencias de estructuras encefálicas. Para orientarse hacia uno u otro grupo, se deben evaluar de manera conjunta el tono muscular, la fuerza muscular y los reflejos osteotendinosos (ROT).

Hipotonía de origen central

La presencia de hipotonía sin debilidad o muy leve, con ROT presentes, orienta hacia un cuadro de compromiso central.

La presencia de facies tosca, hernias, fontanela posterior amplia y caída tardía del cordón obliga a descartar hipotiroidismo congénito e iniciar el tratamiento temprano. Si el paciente presenta otros signos de compromiso encefálico como: compromiso de la conciencia y/o convulsiones, microcefalia, hemiparesia y es necesario tener en cuenta causas prenatales o perinatales y enfermedades metabólicas. En este caso, se solicitan imágenes del SNC para evaluar si existen malformaciones (trastornos del desarrollo cortical), accidente cerebrovascular prenatal, signos de hipoxia e isquemia, calcificaciones cerebrales características de las infecciones congénitas (toxoplasmosis, citomegalovirus), *screening* metabólico básico (medio interno, estado ácido-base, ácido láctico, amonio, creatininfosfocinasa, hepatograma, hemograma).

Entre estos cuadros, la identificación de rasgos genéticos característicos (dismorfias) obliga a una consulta con el servicio de genética.

Las causas centrales, tanto agudas como crónicas, son más comunes que los desórdenes de origen periférico y representan el 60% de las causas. Entre ellas, la más frecuente es la encefalopatía hipóxico-isquémica consecuencia de asfixia perinatal.

Hipotonía de origen periférico

La hipotonía con debilidad marcada, con o sin reflejos, orienta en un inicio hacia un compromiso periférico: enfermedades musculares (distrofia muscular congénita, miopatías estructurales y miopatías adquiridas), de la motoneurona (atrofia espinal infantil, síndromes polio-like), neuropatías (hereditarias o adquiridas) y compromiso de la unión neuromuscular (síndromes miasténicos congénitos, miastenias adquiridas y botulismo). En este grupo de pacientes se solicitan: creatininfosfocinasa (CPK), electromiograma con velocidad de conducción y estimulación repetitiva (para excluir compromiso de la placa neuromuscular) y estudio molecular (para evaluar posible atrofia espinal o enfermedad de Steinert). Según los resultados, el próximo paso diagnóstico es la biopsia muscular.

En la **figura 1-5** se muestra el algoritmo diagnóstico y estudios complementarios para el lactante hipotónico.

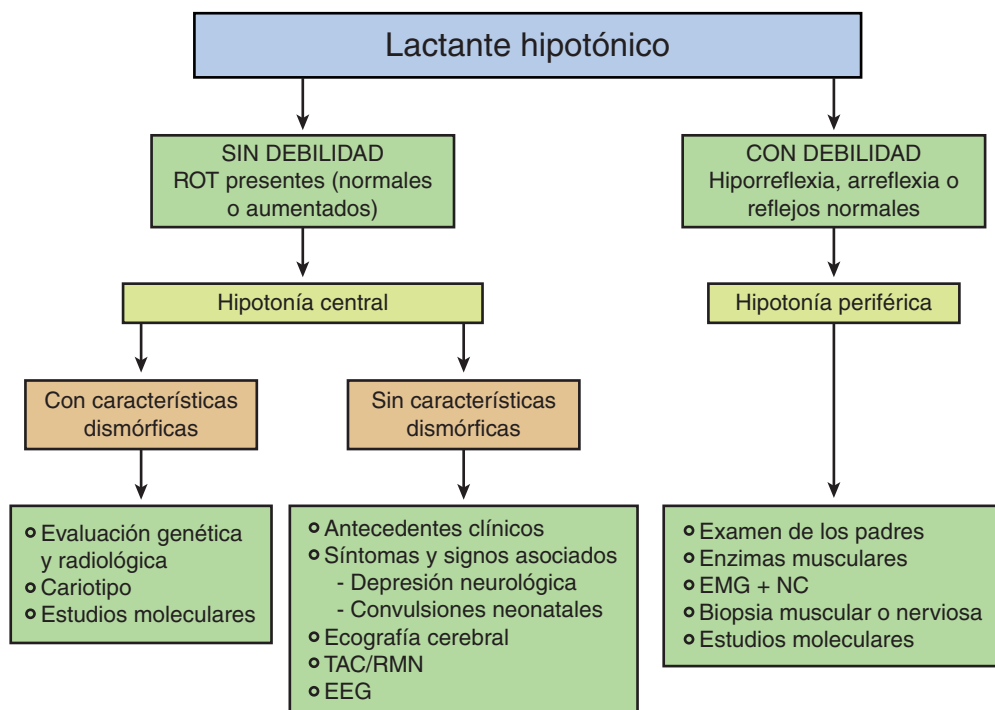


Fig. 1-5. Enfoque diagnóstico y estudios complementarios del lactante hipotónico.

ROT, reflejos osteotendinosos; TAC, tomografía axial computarizada; RMN, resonancia magnética nuclear; EMG, electromiograma; NC, estudios de neuroconducción; EEG, electroencefalograma.



A continuación, se presentan cuatro casos clínicos, a modo de ejemplo, que facilitarán la comprensión de los conceptos enunciados.

LUCAS

Lucas tiene 24 horas de vida, está en la sala de internación conjunta y su mamá le avisa a la enfermera que no se prende bien al pecho. El médico neonatólogo, que acude con la enfermera, se encuentra con un niño hipotónico, poco reactivo con escasos movimientos y sus cuatro miembros apoyados sobre el plano de la cama.

La madre refiere que este bebé no succiona igual que sus otros hijos y que su llanto es débil.

Durante la anamnesis, se constata que Lucas es el tercer hijo de padres jóvenes no consanguíneos y está sano. Sus hermanos son sanos y no surgen antecedentes familiares de otras patologías. La madre refiere que durante el embarazo, por otra parte normal y controlado, el bebé se movía poco.

En el resumen de historia perinatal, se constata un parto eutócico y puntuación de Apgar 7/10.

Durante el examen físico en la sala de maternidad, se constata diámetro bifrontal estrecho, hendiduras palpebrales también estrechas e inclinadas hacia abajo (impresionan ojos almendrados), boca en carpa por *filtrum* corto, saliva espesa, criptorquidia bilateral con escaso desarrollo escrotal, manos y pies pequeños, cabello claro y piel blanca sin lesiones.

En la antropometría, el peso, la talla y el perímetro cefálico están en percentil 25.

El niño presenta buena suficiencia cardiorrespiratoria. En el examen neurológico se constata que se trata de un bebé hipotónico con masas musculares hipotróficas, fuerza muscular normal en miembros superiores e inferiores con reflejos osteotendinosos presentes y simétricos en los miembros.

Con los datos obtenidos con el examen físico de Lucas y la anamnesis a la madre, es posible comenzar el algoritmo diagnóstico de hipotonía. En primer lugar, se debe definir si la causa de la hipotonía es central o periférica.

Haciendo un repaso de la historia clínica de Lucas: tiene hipotonía, sin debilidad y ROT presentes. Esto lleva a pensar en hipotonía de origen central. Como, además, presenta características dismórficas, sumado al hecho de que la hipotonía es de inicio neonatal, se debe pensar en una causa genética.

Para avanzar en el diagnóstico que, hasta el momento es clínico, se deben solicitar una evaluación genética y estudio molecular para síndrome de Prader-Willi, dado que los hallazgos clínicos y las dismorfias orientan a esa patología.

LUCAS (Cont.)

El neonatólogo le explica a los padres de Lucas que el niño tiene dificultades en la succión por su hipotonía, por lo tanto requiere alimentarse con leche materna y complemento por medio de una sonda nasogástrica (SNG) hasta que aumente de peso y adquiera más fuerza para la succión. Se entrena a los padres para alimentarlo por esta vía y así planificar el alta hospitalaria. Todos los otros aspectos del niño están preservados.





LUCAS (Cont.)

Mientras tanto, se esperan los resultados genéticos solicitados. Se explica a los padres cuál es el motivo por el cual se piden estos estudios y se les informa sobre la sospecha de una alteración genética.

Una semana después, Lucas recibe el alta hospitalaria con alimentación por SNG con estimulación de la deglución, estimulación temprana y la indicación de control semanal con su pediatra de cabecera.

El progreso pondoestatural semanal del niño es bueno. Su mamá refiere que, con ayuda de la fonoaudióloga, comenzó a tomar 20 mL de leche por succión en cada toma. A medida que este volumen aumenta, disminuye el aporte por la SNG.

A los 45 días, el médico genetista cita a la familia de Lucas para confirmar el diagnóstico de síndrome de Prader-Willi.

Síndrome de Prader-Willi

El patrón hereditario de esta enfermedad es complejo, ya que se puede producir por tres mecanismos diferentes:

- Por delección del cromosoma 15 en la región 15q11-q13 del cromosoma de origen paterno. Esta causa se observa en el 70% de los pacientes.
- Por disomía uniparental materna, en cuyo caso el niño o niña recibió dos cromosomas 15 de origen materno. El niño es afectado porque le falta un conjunto de genes que están en el cromosoma del papá, en este caso ausente. Esto se observa en un 25-28% de los casos.
- Por defecto del centro del *imprinting*, los genes paternos están pero se hallan inactivos o “silenciados” impidiendo su expresión genética. Esta forma produce del 2% al 5% de los casos.

Las dos primeras causas tienen bajo riesgo de recurrencia en la familia, cercano al 1%. En cambio, el mecanismo por defecto del centro del *imprinting* tiene alto riesgo de recurrencia, del 50%.

Definir la etiología genética es fundamental para poder brindar un correcto asesoramiento familiar.

Se debe hablar con la familia sobre la enfermedad, el pronóstico y la necesidad de seguimiento.

A partir de los dos años de vida, estos niños presentan hiperfagia y obesidad por fallas en el centro de la saciedad, hipogonadismo hipogonadotrófico con retraso en el desarrollo puberal, trastornos de conducta y cognitivos. Requieren de seguimiento interdisciplinario con pediatras, endocrinólogos, psicólogos, psicopedagogos y nutricionistas, entre otros profesionales, para disminuir las morbilidades y mejorar su calidad de vida y la de su familia.





HERNÁN

Hernán tiene tres meses de vida y llega al servicio de neurología derivado por su pediatra por presentar hipotonía. Es el segundo hijo de un matrimonio no consanguíneo, nacido de un embarazo controlado, sin complicaciones y con movimientos fetales positivos. Fue un RNTPAEG y recibió el alta conjunta a las 48 horas de vida. Presentó buen progreso de peso hasta los dos meses. Su pediatra de cabecera constató pocos movimientos espontáneos y lo derivó a neurología con diagnóstico de hipotonía.

Al ingreso en el servicio se constata que está reactivo, conectado y sonriente. Durante la inspección general sin ropa en la camilla, se observan pocos movimientos espontáneos, sobre todo de los miembros inferiores. Logra mover sus manos, pero se lleva el chupete a la boca con mucha dificultad. Los movimientos de los ojos y su expresión son adecuados para su edad. Tiene un fenotipo agradable. Al mirarle la boca, se observa un temblor muy fino en la lengua.

Durante la evaluación del tono muscular se constata menor consistencia a la palpación muscular, menor resistencia al estirar los miembros y, al sostener al paciente por los hombros, parece que se “escurre” por las manos. Se realiza estimulación plantar bilateral y se observa que no logra separar sus piernas de la camilla, sino que solo realiza un movimiento breve en el plano de la cama. Al ofrecerle su sonajero, se observa que solo logra separar del plano de la cama los antebrazos para tratar de agarrarlo. Se constata arreflexia en los miembros inferiores. Con estas observaciones ahora sabemos que el paciente tiene asociado a su hipotonía debilidad muscular generalizada mayor en los miembros inferiores y en miembros superiores predomina a nivel proximal (en relación al tronco).

RNTPAEG, recién nacido de término de peso adecuado para la edad gestacional.

En resumen: Hernán tiene hipotonía, con debilidad proximal a predominio de los MMII y arreflexia con muy buena conexión social. Estos hallazgos orientan hacia un cuadro de hipotonía de causa periférica.

La primera aproximación diagnóstica debe ser hacia una atrofia muscular espinal, por lo cual se solicita un estudio genético que estará disponible en una semana.

Los diagnósticos diferenciales deben realizarse con:

- Enfermedad de Pompe: el cuadro clínico es similar pero, además, el paciente tiene cardiomegalia, que se comprobará o excluirá con una radiografía de tórax.
- Distrofias musculares congénitas: en estos cuadros, la CPK está elevada y la debilidad muscular es más marcada en los miembros superiores.
- Miopatías: con características clínicas especiales como oftalmoparesias y escoliosis.

A la semana se cita al paciente y se le entrega el resultado del estudio genético que confirma la delección homocigota de los exones 7 y 8 del gen SMN1 en el cromosoma 5. Durante la consulta se habla con los padres sobre las características de la enfermedad. Se trata de una enfermedad genética de herencia AR con riesgo de recurrencia del 25%.





Atrofia muscular espinal

En pediatría, existen tres tipos de atrofia muscular espinal, que se definen por la edad de aparición de los síntomas y los logros máximos alcanzados. Hernán es un paciente con atrofia muscular espinal de tipo I. Los pacientes con esta forma de atrofia muscular espinal presentan debilidad muscular progresiva con compromiso de los músculos respiratorios que llevan a la insuficiencia respiratoria. Se evalúa al paciente cada 15 días para determinar la progresión de la enfermedad. Se habla con los padres sobre las posibles conductas a tomar frente a un cuadro respiratorio agudo: manejo de secreciones, posición acostado (ya que estos pacientes tienen preservado el diafragma) y evitar colocar oxígeno (salvo si existe compromiso del parénquima pulmonar). Con la progresión de la enfermedad, existen dos posibilidades: indicar medidas de sostén, cuidado de los estomas, uso de sonda nasogástrica y, si progresa la insuficiencia respiratoria, uso de ventilación no invasiva y sedación con morfina hasta su fallecimiento.

HERNÁN (Cont.)

A los seis meses de vida, la mamá de Hernán lo lleva a la guardia porque lo nota muy agitado y respirando mal. Al ingreso, se constata que el niño tiene respiración paradójica, taquipnea, taquicardia, mucosas secas, saturación de oxígeno de 90% con aire ambiental, lago faríngeo y abundantes secreciones.

Se coloca una vía periférica para hidratación, se suspende el aporte por vía oral y se realiza kinesioterapia respiratoria para extraer secreciones, procedimiento que mejora la saturación.

Se le explica a la familia que el niño presenta insuficiencia respiratoria con debilidad grave por progresión de su enfermedad y que existe la posibilidad inminente de presentar claudicación respiratoria.

La familia había sido informada de esta posibilidad durante los controles previos, por lo que había decidido, junto con el equipo tratante, ofrecerle al niño cuidados paliativos y medidas no invasivas.

BELÉN

Belén, de cuatro meses de edad, ingresa a la guardia llevada por sus padres con un cuadro de letargia, llanto y succión débil e hipotonía.

Según la anamnesis realizada a sus padres, se trata de una niña previamente sana sin antecedentes perinatólogicos, patológicos y familiares de importancia, con antecedente de catarro de vías aéreas superiores cinco días previos a la consulta. Tres días después de comenzado el cuadro de catarro se agregan somnolencia, rechazo parcial del alimento, hipotonía generalizada y estreñimiento. Surge el antecedente de la ingestión de anís estrellado previo al inicio de los síntomas.

Al ingreso se constata que la niña se halla en regular estado general, con deshidratación leve, letárgica, succión y llanto débil, hipotonía generalizada, y reflejos presentes y simétricos.





Con los datos obtenidos del examen físico de Belén y la anamnesis, es posible plantear causas centrales de su hipotonía y letargia:

- Causa infecciosa (encefalitis viral, meningitis bacteriana o sepsis).
- Síndrome de Reye (por la asociación con el anís estrellado).
- Enfermedad metabólica descompensada por el cuadro infeccioso.
- Intoxicación folklórica por anís estrellado.
- Síndrome urémico hemolítico.



Sin embargo, es necesario tener en cuenta que un paciente puede impresionar letárgico por tener ptosis palpebral. Si esto se asocia con escaso movimiento y succión débil, se debe considerar también una causa periférica.

BELÉN (Cont.)

A Belén se le realizaron los siguientes estudios: punción lumbar con LCR con citoquímico normal y cultivos negativos, estudios de laboratorio con medio interno normal con brecha aniónica normal y CPK normal, dos hemocultivos negativos y tomografía computarizada de cerebro normal.

Luego de rehidratarla, se constata al examen físico: fenotipo agradable, no visceromegalia, ptosis palpebral asimétrica a predominio izquierda con RFM lento y pocos movimientos espontáneos con debilidad y ROT presentes.

LCR; líquido cefalorraquídeo; CPK, creatinfosfocinasa; RFM, reflejo fotomotor; ROT, reflejos osteotendinosos.

La presencia de estos síntomas en una lactante previamente sana obliga a excluir el diagnóstico de botulismo, por lo cual se debe solicitar la búsqueda de toxina botulínica en materia fecal. En el caso de Belén, el resultado fue positivo.

La sospecha inicial de una encefalitis infecciosa, tóxica o metabólica es adecuada, pero siempre es importante la reevaluación periódica y diaria de los pacientes en quienes el hallazgo de ptosis y falta de movimientos debe orientar hacia otros diagnósticos y, entre ellos, al botulismo.

BELÉN (Cont.)

Luego de cuatro meses de persistencia de ptosis y movimientos espontáneos escasos, Belén comenzó a mejorar lentamente y se recuperó por completo a los seis meses de comenzado el cuadro.



AGUSTINA

A los tres meses de vida, Agustina es derivada al hospital Garrahan por presentar dificultad respiratoria asociada a cardiomegalia.

Se trata de una paciente recién nacida de 36 semanas, con un peso de 2850 g, por parto vaginal eutócico. Las serologías durante el embarazo fueron negativas. Apgar 9/10. Requirió cinco días de luminoterapia (los niveles máximos de bilirrubina fueron de 16,5 mg%). Tiene vacunas completas para la edad, resultados para pesquisa neonatal, fondo de ojo y otoemisiones acústicas normales. Es la tercera hija de una pareja estable, no consanguínea. Ambos padres son sanos y sin antecedentes familiares de importancia al igual que sus hermanas, de cuatro y dos años.

Veinte días previos a la consulta, Agustina había comenzado con dificultad respiratoria, con regular respuesta al salbutamol y mal progreso de peso. Se realizó una radiografía de tórax, donde se constata cardiomegalia y se decide su derivación al hospital Garrahan.

En la inspección general de Agustina se observa que se trata de una niña reactiva, conectada, que sigue con la mirada y tiene sonrisa social. Se encuentra normohidratada, hemodinamicamente estable (FC 110 lpm) con taquipnea (FR 50/min), con buena entrada de aire bilateral. TA 81/40 mm Hg. A la auscultación cardíaca, R1 y R2 son normofonéticos y no se auscultan soplos. Pulsos periféricos presentes y simétricos. Saturación 90 % aire ambiente, sin ruidos agregados. Peso: 5200 g (Pc 50), PC 38 (Pc 50). Se palpa el hígado a 2 cm por debajo del reborde costal, resto normal. No presenta alteraciones en la piel.

Agustina tiene una facies armónica pero con macroglosia y boca en carpa.

Durante el examen neurológico, se nota llanto débil, hipotonía generalizada con debilidad a predominio proximal y de MMII. Aún no adquirió sostén cefálico y se observa, al pasarla a la posición sentada, que la cabeza no acompaña el movimiento. Los reflejos osteotendinosos son normales. Genitales normales, acorde a la edad. Diuresis y catarsis conservada. Durante la internación se coloca SNG para su alimentación por la disnea.

Se realizan los siguientes estudios: ecografía renovesical y abdominal normales. El ecocardiograma revela miocardiopatía hipertrófica biventricular grave, disfunción diastólica y función sistólica conservada. Sin obstrucción del tracto de salida. El ECG mostraba complejos QRS amplios y trastornos de la repolarización generalizada.

Laboratorio metabólico: LDH aumentada (1087 mg/dL), FAL 358 mg/dL, CPK normal, glucemia 149 mg/dL, TGO 108 mg/dL y TGP 129 mg/dL. Sin acidosis.

El urocultivo fue negativo, *screening* viral negativo (para adenovirus, sincitial respiratorio, influenza y parainfluenza).

FC, frecuencia cardíaca; FR, frecuencia respiratoria; TA, tensión arterial; MMII, miembros inferiores; SNG, sonda nasogástrica; ECG, electrocardiograma; LDH, lactato deshidrogenasa; FAL, fosfatasa alcalina; CPK, creatinfosfocinasa; TGO, aspartato amino transferasa; TGP, alanino aminotransferasa.

Se trata de una lactante que presenta regular progreso de peso, dificultad respiratoria asociada a cardiomegalia con hipotonía y debilidad. Con este cuadro clínico, el primer



diagnóstico a confirmar es la deficiencia de α -glucosidasa ácida o enfermedad de Pompe. La importancia del diagnóstico inicial es la posibilidad de tratamiento con reemplazo enzimático.

En el caso de Agustina, se solicitó al inicio dosaje enzimático (α -glucosidasa) en papel de filtro. El resultado fue anormal:

- Relación neutra/lisosomal 82:1 (valor normal: hasta 30).
- Porcentaje de inhibición de α -glucosidasa ácida: 95,1 (valor normal: hasta 89%).

Se realizó una nueva confirmación enzimática en leucocitos.

Con la certeza diagnóstica se explica a la familia la naturaleza genética de la enfermedad, su evolución natural y las opciones terapéuticas. Se comienza tratamiento de reemplazo enzimático con α -glucosidasa ácida a 20 mg/kg por vía intravenosa cada 15 días.

Además, recibe:

- Propranolol 2 mg/kg/día.
- Bromuro de ipratropio cada 6 h.
- Leche maternizada al 18% 130 mL/kg/día.

A partir del diagnóstico, inicia el tratamiento sustitutivo con enzima α -glucosidasa por vía intravenosa, dos veces por mes, con buena tolerancia y sin complicaciones.

AGUSTINA (Cont.)

Luego de un año de tratamiento enzimático, Agustina vuelve para control médico.

Se constata que logró la sedestación a los ocho meses, gatea desde los diez meses y dice palabras sueltas.

En este año presentó tres cuadros respiratorios que requirieron internación.

La madre refiere que se despierta varias veces por la noche para alimentarse y que duerme con ella.

Al examen físico se observa: niña reactiva en BEG, boca entreabierta con lengua protuyente, buen sostén cefálico (de la posición de acostada a sentada la cabeza acompaña el movimiento), buen desarrollo muscular, sobre todo de gemelos y antebrazos. Al evaluar la fuerza, se constata debilidad a predominio proximal y de MMII. ROT presentes.

BEG, buen estado general; MMII, miembros inferiores; ROT, reflejos osteotendinosos.

Agustina presentó muy buena evolución con el tratamiento enzimático.

En la **figura 1-6** se muestra el algoritmo de orientación diagnóstica para el lactante hipotónico.



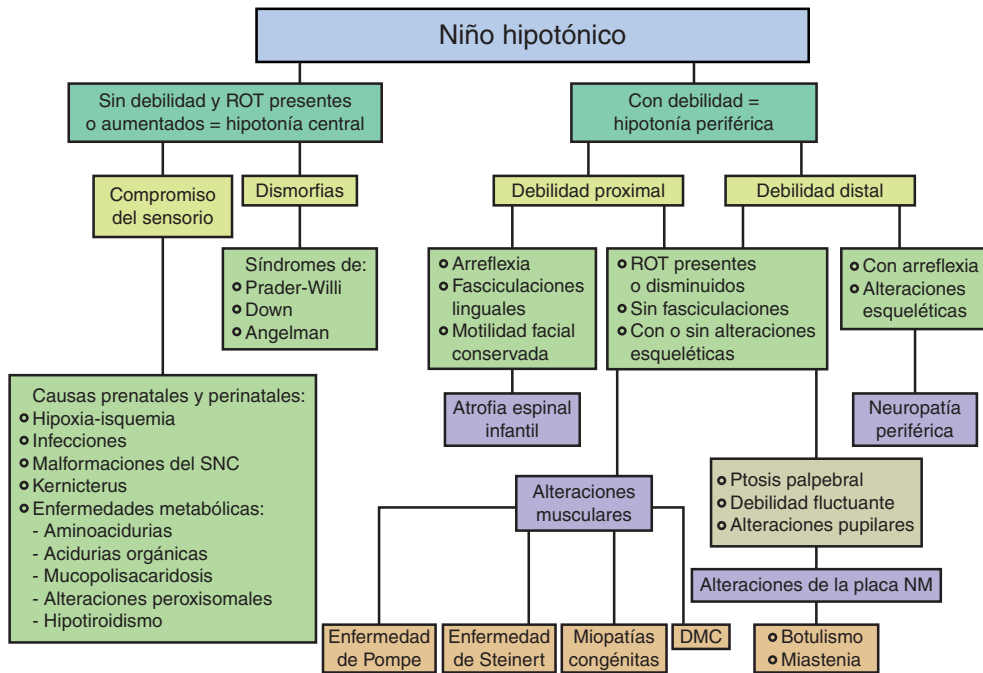


Fig. 1-6. Algoritmo de orientación diagnóstica para el lactante hipotónico.

ROT, reflejos osteotendinosos; SNC, sistema nervioso central; NM, neuromuscular; DMC, distrofia muscular congénita.

PUNTOS CLAVE

- ✓ La hipotonía es una manifestación clínica que plantea al pediatra y neuropediatra un desafío diagnóstico por estar presente en diferentes enfermedades.
- ✓ Es esencial aprender a evaluar el tono muscular para poder identificar los cambios en forma temprana.
- ✓ Ante la presencia de hipotonía, se deben evaluar otros aspectos del paciente como el fenotipo, la presencia de visceromegalias, la fuerza muscular y los ROT, para una correcta orientación diagnóstica.
- ✓ La sospecha temprana y la orientación del paciente permiten una búsqueda etiológica más eficaz y un adecuado consejo genético, para beneficio del paciente y su familia.

BIBLIOGRAFÍA

- Baethmann M, Straub V, Reuser A. Pompe Disease. 1st ed. Bremen: UNI-MED; 2008.
- Engel A. Myology. 3th ed. McGraw-Hill, 2004.
- Jaeger C. Distrofia miotónica de Steinert. Asociación Francesa contra las Miopatías, 1993.
- Kaplan JC. The 2009 version of the gene table of neuromuscular disorders. Neuromuscular disorders 2009;19:77-98.
- Micheli F, Nogues M, Asconape J, Fernández Pardal M, Biller J. Tratado de neurología clínica. 1^a ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2002.
- Snell R. Neuroanatomía clínica. 1^a ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 1988.
- Volpe J. Neurology of the newborn. 4th ed. Filadelfia: Saunders; 2000.

