

# Hipotonía en el recién nacido



García Díaz MF, García González V, Lombraña Álvarez E,  
García Mozo R, García García E, Moreno Pavón B.

Sº de Pediatría, Hospital de Cabueñes, Gijón

# Caso clínico

- RN mujer, sin antecedentes de interés.
- Peso 2710 gr <sub>(P5-10)</sub>, Talla 50 cm <sub>(P25)</sub>, PC 36,5 cm <sub>(P50)</sub>.
- 24h. Valoración de rn: se aprecia hipotonía cervical.
- 48h. Alerta, **llanto débil, hipotonía generalizada** más marcada cervical, espinal y de miembros superiores. **Succión débil. Motilidad escasa.** Reflejos del recién nacido presentes, Moro incompleto. **ROT disminuidos.** Se solicita analítica con enzimas musculares y hepáticas.

# Analítica inicial en el nido

- Hemograma: normal.
- Bioquímica: **CPK 707 U/L, LDH 885 U/L, GPT 66 U/L, PCR 10,5 mg/L. Lactato 2,6 mmol/L.**
- Gasometría: muestra insuficiente.
- Cariotipo: normal, (12 días después).

Se decide ingreso en neonatología para observación y completar estudios.

**Sospecha inicial:** Hipotonía a estudio aparentemente periférica (ROT débiles). **Miopatía / Distrofia muscular.**

# Neonatología

- **Hipotonía generalizada** más marcada cervical y extremidades superiores, llanto débil, **mala coordinación succión-deglución.**
- Sigüientes estudios:
  1. Amoniaco sérico y Lactato: normales. Bioquímica: ALT 106 U/L, AST 120 U/L. CPK 139
  2. CMV en orina: negativo.
  3. ECG: normal.
  4. Rx tórax: neumotórax?
  5. Eco craneal y tiroidea: Normal
  6. EMG diferido por neurofísio.
  7. EEG: Normal.

# Neonatología (II)

- Sigüientes estudios:
  1. TSH: normal
  2. EMG materna: normal.
  3. Serie ósea: normal.
  4. Aminoácidos en sangre y orina.
  5. Inmunoglobulinas y alfa 1 antitripsina: normal
  6. Estudio de Prader-Willi.
  7. RMN craneal sin contraste: normal

# Al Alta (19 días)

- Mantiene **hipotonía axial y cervical**, mejoría de extremidades superiores.
- **Reflejos rotulianos presentes** y simétricos.
- Coordina succión-deglución aunque **toma lento**.
- ALT y AST en torno a 100 U/L, normalización de CPK y LDH.
- Pendiente: aminoácidos y Prader-Willi.
- Atención Temprana y Consultas externas.
- Día 40 de vida: Sd. Prader-Willi.

# Revisiones

- 2 meses: hipotonía cervical.
- 5,5 meses: hipotonía cervical y de cintura escapular superior.
- 10 meses: hipotonía cervical y de cintura escapular superior. Se mantiene sentada apoyando brazos. Coge objetos con las mano. Balbucea.

# **HIPOTONÍA NEONATAL**



# Tono del recién nacido

- No cervical pero sí del eje axial.





# Reflejos primarios recién nacido





Reflejo  
tónico del  
cuello



# SIGNOS DE ALERTA

- **Hay que prestar especial atención a la disminución de la motilidad espontánea, la dificultad para la deglución, la dificultad respiratoria y/o el llanto débil.**

# Clasificación de la hipotonía

- **Hipotonía central:** alteración difusa encefálica.  
Anomalías cromosómicas, encefalopatía hipóxico-isquémica, infecciones del SNC, Sd Prader-Willi, hipotiroidismo, enfermedades metabólicas.
- **Hipotonía paralítica/periférica:** alteración de la unidad motora.
  1. Motoneurona: atrofia muscular espinal I, atrofia ponto-cerebelosa I.
  2. Nervio periférico: polineuropatía hipomielinizante congénita.
  3. Placa motora: miastenia gravis neonatal, miastenia congénita.
  4. Músculo: forma neonatal de la enf de Steinert, miopatías congénitas, distrofias musculares congénitas, miopatías metabólicas (mitocondriales, enfermedad de Pompe), hipotonía congénita benigna.

## Indicadores de hipotonía central

- Dismorfias sindrómicas.
- Puños cerrados.
- ROT normales o vivos.
- Sospecha de disrafismo.
- Hª encefalopatía hipóxico-isquémica ó trauma obstétrico.
- Convulsiones.

## Indicadores hipotonía periférica

- Hª familiar de enfermedad neuromuscular/ miotonía.
- ROT disminuidos.
- Fasciculaciones.
- Atrofia o hipertrofia muscular.
- Facies idiopática/ptosis palpebral.

# Sospecha de hipotonía central

- Electrolitos séricos, calcio, fósforo, gases, TSH.
- Cariotipo y genética de Prader-Willi.
- Lactato/ piruvato /amonio en sangre.
- Aminoácidos plasma, ácidos orgánicos orina.
- Ac grasos cadena muy larga.
- Enzimas lisosomales.
- **EEG.**
- **Neuroimagen: Eco /RMN.**



# Sospecha de hipotonía periférica

- **CPK** (cautela, en neonatos suele ser alta).
- Lactato.
- **EMG** (puede ser poco esclarecedor).
- Biopsia muscular (debe posponerse).
- Estudios genéticos: SMN (atrofia muscular espinal), gen DMPK (distrofia miotónica), miastenia congénita.
- Test de edrofonio.

**Diagnostic approach to neonatal hypotonia: retrospective study on 144 neonates.**

Laugel V, Cossee M, Matis J, Saint-Martin A, Echaniz A, Mandel JI et al. Eur J Pediatr 2008; 167: 517-23.

- Detección de la hipotonía: 7,2 días (36% neonatos antes del 3º día).
- Dificultad para tragar 70%, distress respiratorio 55%.
- Presentación inicial: hipotonía central 60%. Incierta 12%.
- Diagnóstico final: **82% hipotonía central**, 18% periférica. En torno al mes y medio.
- Causas de hipotonía central: encefalopatía hipóxico-isquémica 34%, anomalías cromosómicas y síndromes (Prader-Willi) 26%, malformaciones del SNC 13%, enfermedades metabólicas 9%.

## Hipotonía en el periodo neonatal: experiencia de 12 años.

Jimenez E, Garcia-Cazorla A, Colomer J, Nascimento A, Iriando M, Campistol J.

Rev Neurol 2013 Jan 16;56(2):72-8.

- 73 niños con hipotonía, de ellos 21 fueron incluidos.
- **81%** fueron **hipotonías centrales**, y 19% periféricas.
- El 47% eran alteraciones en los cromosomas, el 29,5% enfermedad metabólica y el 23,5% malformaciones del SNC.
- Lo **más frecuente** es la **hipotonía central** y dentro de ellas las **cromosomopatías**.

# **SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

- **Alteración genética**

(falta de expresión de un alelo del brazo largo cromosoma 15).

- Carecen de sensación de saciedad.
- Obesidad.
- Hipotonía.
- Talla baja.
- Hipogonadismo, criptorquidia.
- Discapacidad intelectual leve.



- Diagnóstico molecular: análisis de metilación por PCR.
- *No tiene tratamiento*. Es importante el diagnóstico precoz para la correcta atención a los síntomas (comida, conductual y de aprendizaje) y el consejo genético.

**HIPOTONÍA AXIAL NEONATAL...  
PIENSA EN MÍ...**

**SÍNDROME DE PRADER WILLI**



*El diagnóstico precoz  
mejora mi futuro*



Por un mundo más sano™

[www.pfizer.es](http://www.pfizer.es) • [www.prader-willi-esp.com](http://www.prader-willi-esp.com)



AESPW