

PROGRAMA DE
DETECCIÓN
TEMPRANA

16 DE OCTUBRE 

10:30hs

Aula Magna del Hospital
MATERNO INFANTIL DE SAN ISIDRO.
Diego Palma 505, 1er piso



**>>> Lactante
Hipotónico: camino
al diagnóstico**

Dra. Fernanda de Castro Perez

Conflicto de interés

- PTC
- NOVARTIS

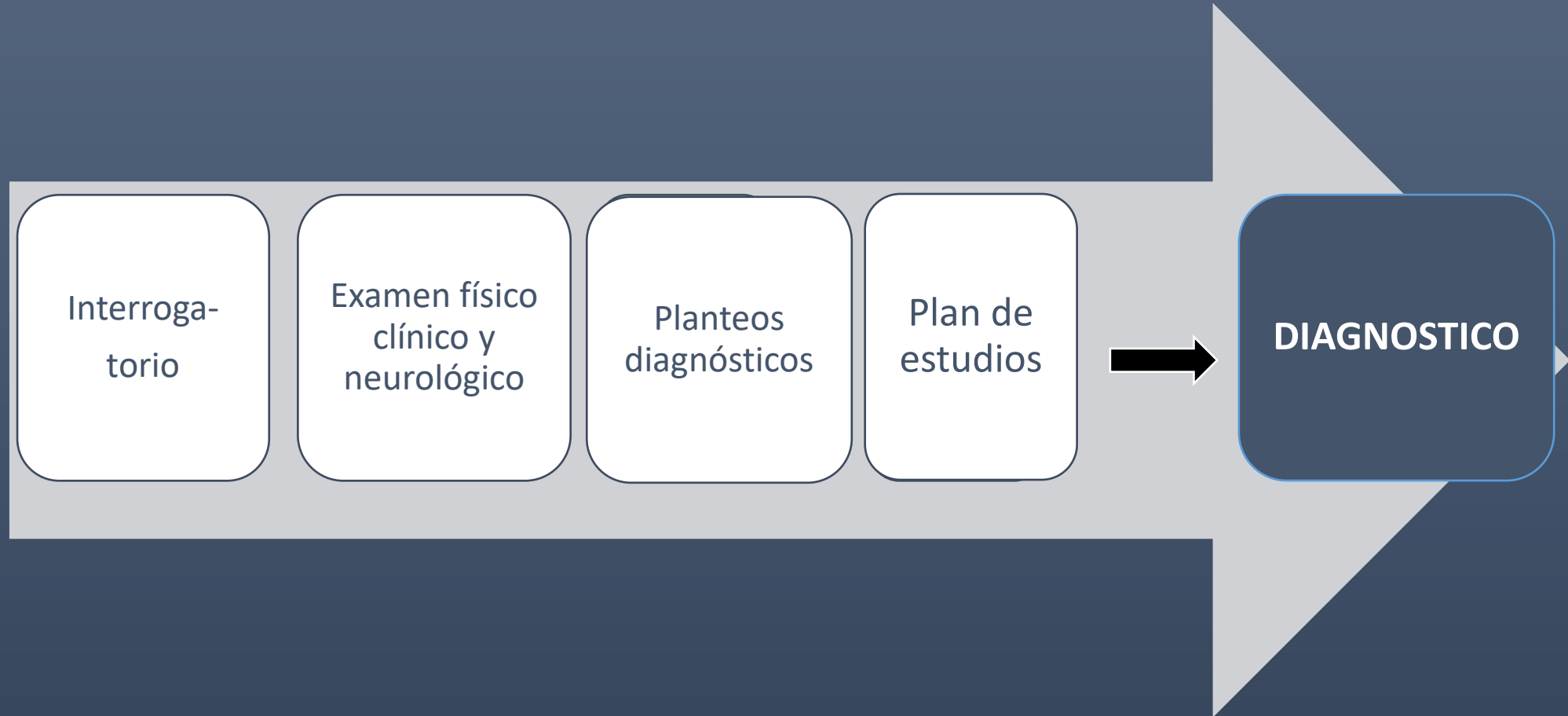
Alerta !!!!

Lactante hipotónico

- Los neonatólogos y pediatras somos en general los primeros profesionales que detectamos los signos clínicos de hipotonía en los controles de salud
- Alto índice de sospecha para la derivación inmediata y apropiada
- Objetivo es diagnóstico precoz!!!!!!!

Lactante hipotónico

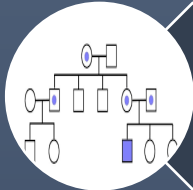
Camino al diagnostico



Interrogatorio



Antecedentes obstétricos



Antecedentes Familiares



Antecedentes Perinatales



Enfermedad actual

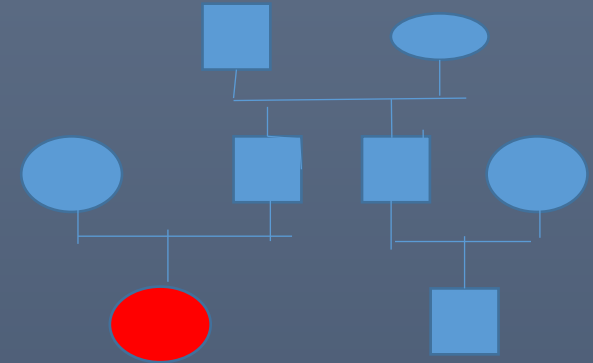
Interrogatorio dirigido LH

Antecedentes obstétricos

- Embarazo
- Medicación
- Infecciones prenatales
- Movimientos fetales
- Líquido amniótico
- Presentación fetal: podálica/transversa
- Parto
- Sufrimiento Fetal
- Urgencia
- Apgar
- Pesquisa neonatal
- RCIU

Interrogatorio dirigido LH

Antecedentes Familiares



- 3 generaciones consanguinidad
- Abortos
- Alteraciones cardíacas (muerte súbita, arritmias, uso de marcapaso, cardiomiopatías)
- Fenómeno miotónico
- Escoliosis
- Fiebre relacionados con anestesia
- Enfermedad neuromuscular

Interrogatorio dirigido LH

Antecedentes Perinatales

- Híper BI
- Asfixia perinatal
- Artrogriposis
- Alteración de la deglución – succión
- Fallo respiratorio precoz

Interrogatorio dirigido LH

Enfermedad actual

SINTOMAS

- Momento de inicio
- Forma de inicio
- Evolución
- Fluctuación
- Hitos del neurodesarrollo

Interrogatorio dirigido LH

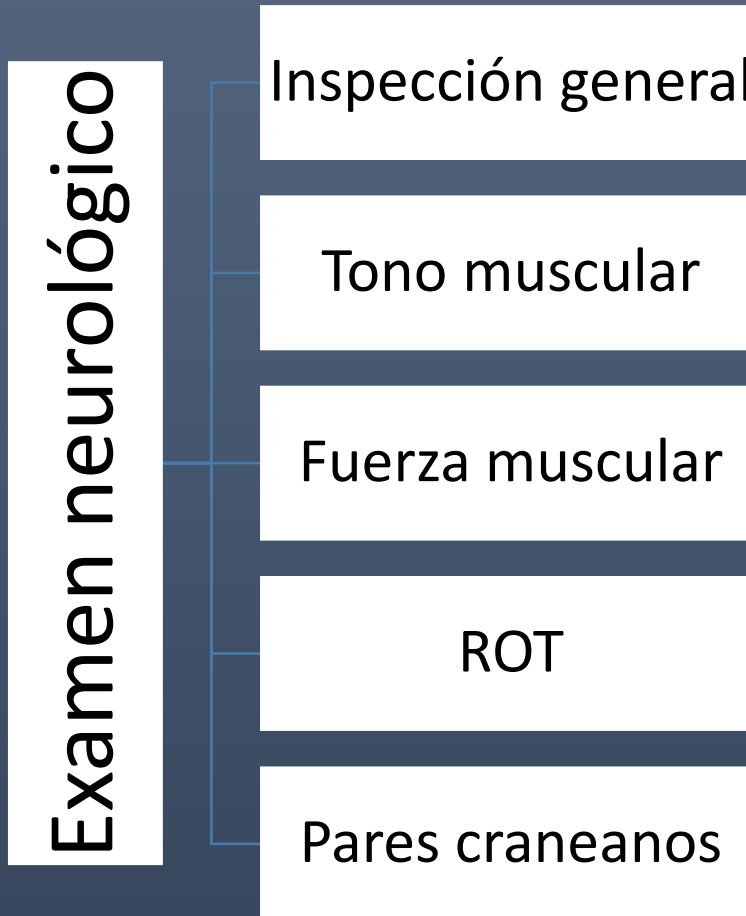
Enfermedad actual

- Trastorno deglutorios y progreso de peso/ talla.
- Trastornos del sueño
- Intercurrencias respiratorias
- *Preocupación de los padres ante un niño diferente*

Examen físico

- Piel maculas
- Dismorfias faciales
- Adquisición de las pautas madurativas según edad
- Deformidades esqueléticas (escoliosis, pie bot, rigidez espinal, artrogriposis)
- Alteraciones cardíacas
- Calambres, fatiga
- Visceromegalias

Examen físico



Inspección general

- Estado de conciencia
- Postura
- Asimetría de movimientos
- Patrón respiratorio
- Deformidades esqueléticas
- Atrofia muscular

Inspección general

ESTADO DE CONCIENCIA



Imágenes tomadas de la web

Inspección general

Postura normal



Postura hipotónica



Artrogriposis



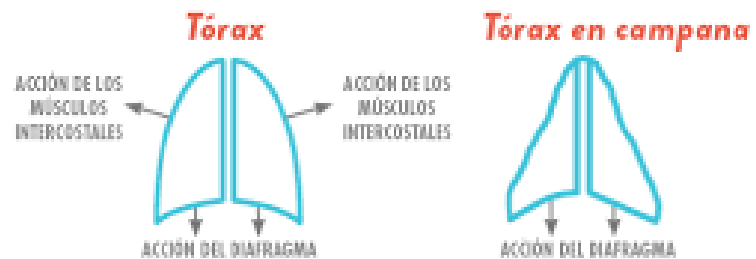
Posición de rana

Inspección general

TORAX EN CAMPANA

Músculos intercostales

Diafragma



Evaluación del tono muscular

Resistencia activa del músculo al estiramiento pasivo



Flexión y extensión articular



Sostén cefálico



Prueba de la bufanda



Palpación de los músculos para evaluar su consistencia

Evaluación del tono muscular

Suspensión ventral y
dorsal



Evaluación de fuerza muscular

capacidad de un músculo para generar tensión y vencer una resistencia

TABLA 8. Escala de valoración muscular del Medical Research Council

-
- | | |
|---|---|
| 0 | Ninguna contracción |
| 1 | Contracción débil |
| 2 | Movimiento activo sin oposición de la gravedad |
| 3 | Movimiento activo contra la fuerza de la gravedad |
| 4 | Movimiento activo contra la fuerza de la gravedad y la resistencia del examinador |
| 5 | Fuerza normal |
-

Evaluación de ROT

De los cuatro miembros

- 0:arreflexia
- 1: hiporreflexia
- 2: normales
- 3: ROT vivos
- 4: hiperreflexia

Evaluación de pares Craneanos

- Ptosis palpebral



- Trastorno deglutorio

- Fascie miotónica



Oftalmoparesia

(Material autorizado por los padres del paciente)

EXÁMEN NEUROLÓGICO

Recién Nacido



Suspensión ventral

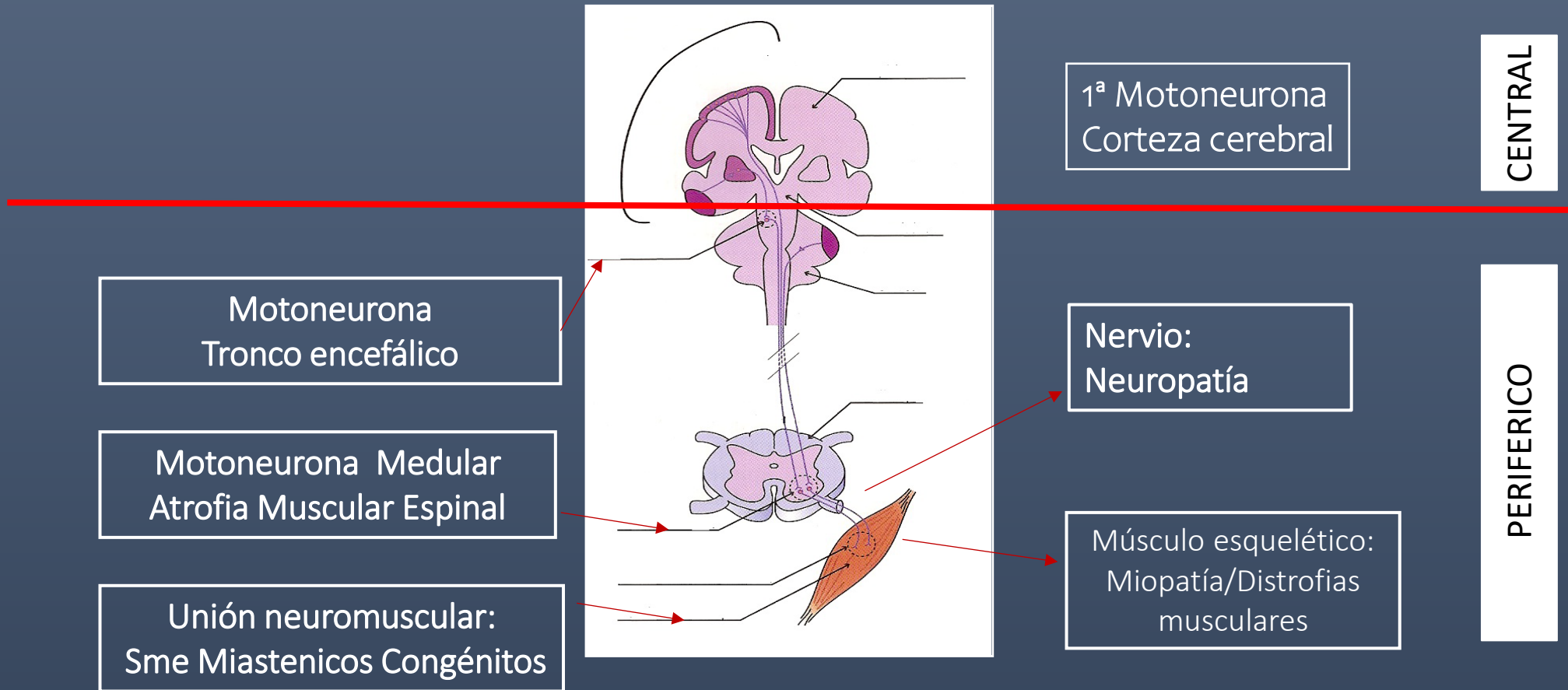
Signo de la buranda

Lactante hipotónico

Camino al diagnostico

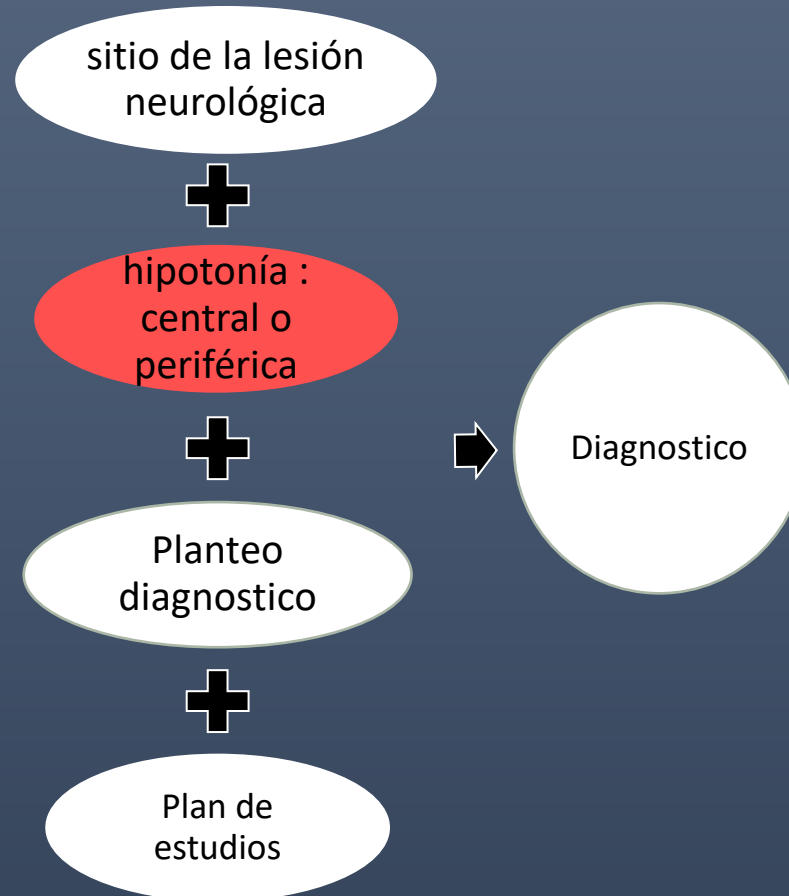


Localización de la lesión que produce hipotonía



Lactante hipotónico

Camino al diagnostico

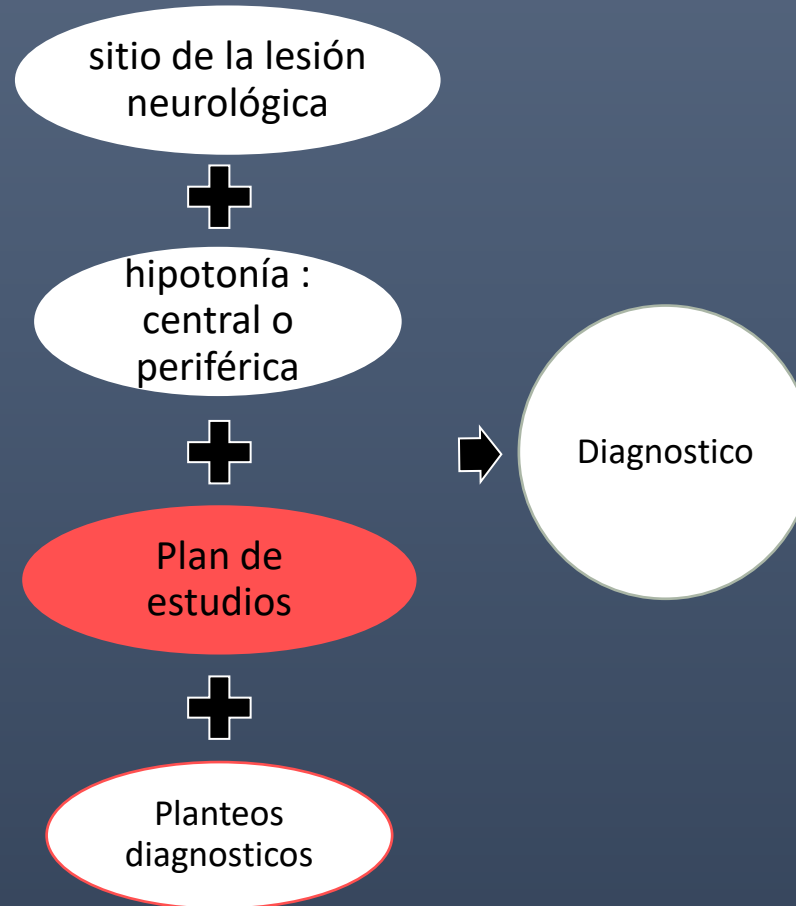


Comparación de hipotonía Central vs Periférica

	Central 60%	Periférica 40%
Tono muscular	disminuido	disminuido
Fuerza muscular	Normal o levemente disminuida	Muy disminuido
Reflejos osteotendinosos	Normales o aumentados	Disminuidos o ausentes
Etiologías	Encefalopatía hipoxico isquémica Sme genéticos Enf. metabólicas Hipotiroidismo congénito	Enf musculares(distrofias miopatías) Atrofias espinales Neuropatías Enfermedades de la unión neuromuscular
Otros hallazgos según la etiología	RGD, dismorfias, visceromegalias	Muy buena conexión con el medio

Lactante hipotónico

Camino al diagnostico



Plan de estudios

Lactante hipotónico

- Sin debilidad

- ROT  / 

Hipotonía central

Dismorfias SI

- Evaluación genética
- Placas
- Estudios moleculares
- Cariotipo

Dismorfias NO

- Antecedentes perinatales
- Convulsiones
- Imágenes de SNC
- EEG

- Con debilidad

- ROT  / 

Hipotonía Periférica

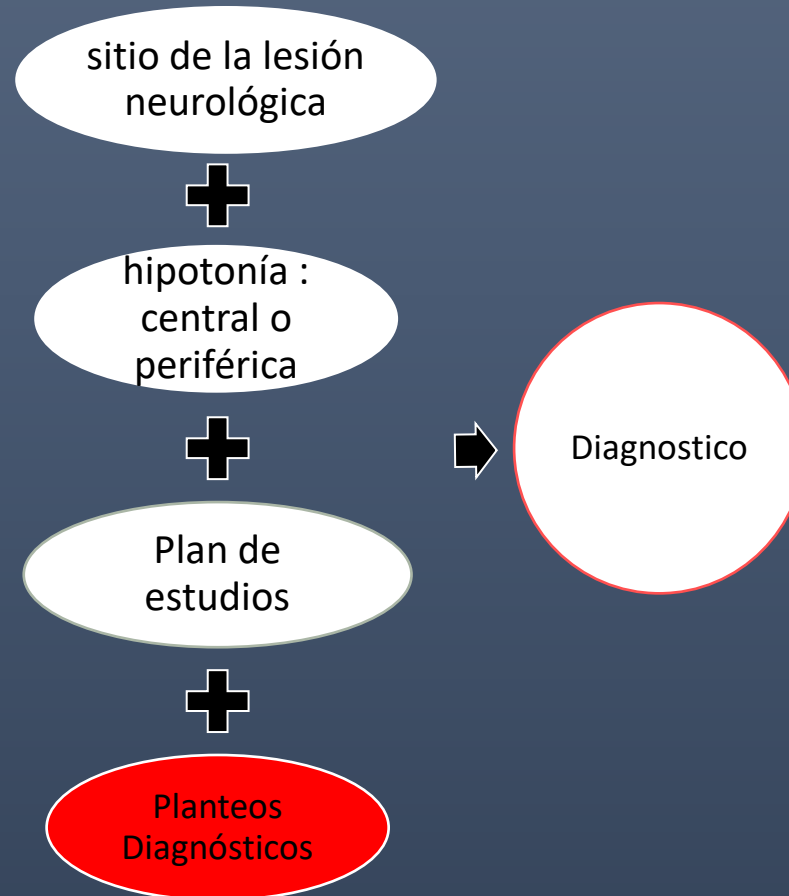
- Evaluación de los padres
- CPK
- EMG Velocidad conducción
- Estudios moleculares
- Biopsia muscular

P
E
D
I
A
T
R
A

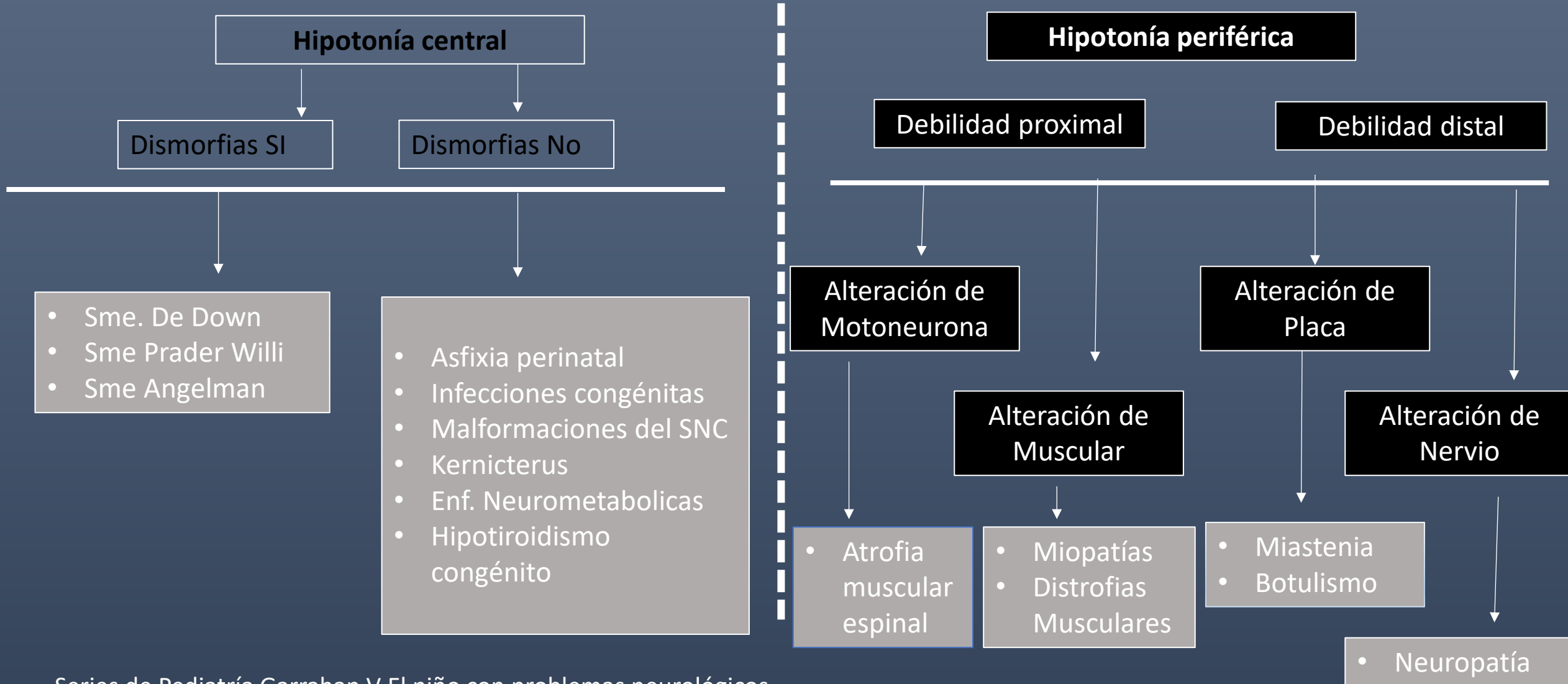
N
E
U
R
O
-
P
E
D
I
A
T
R
A

Lactante hipotónico

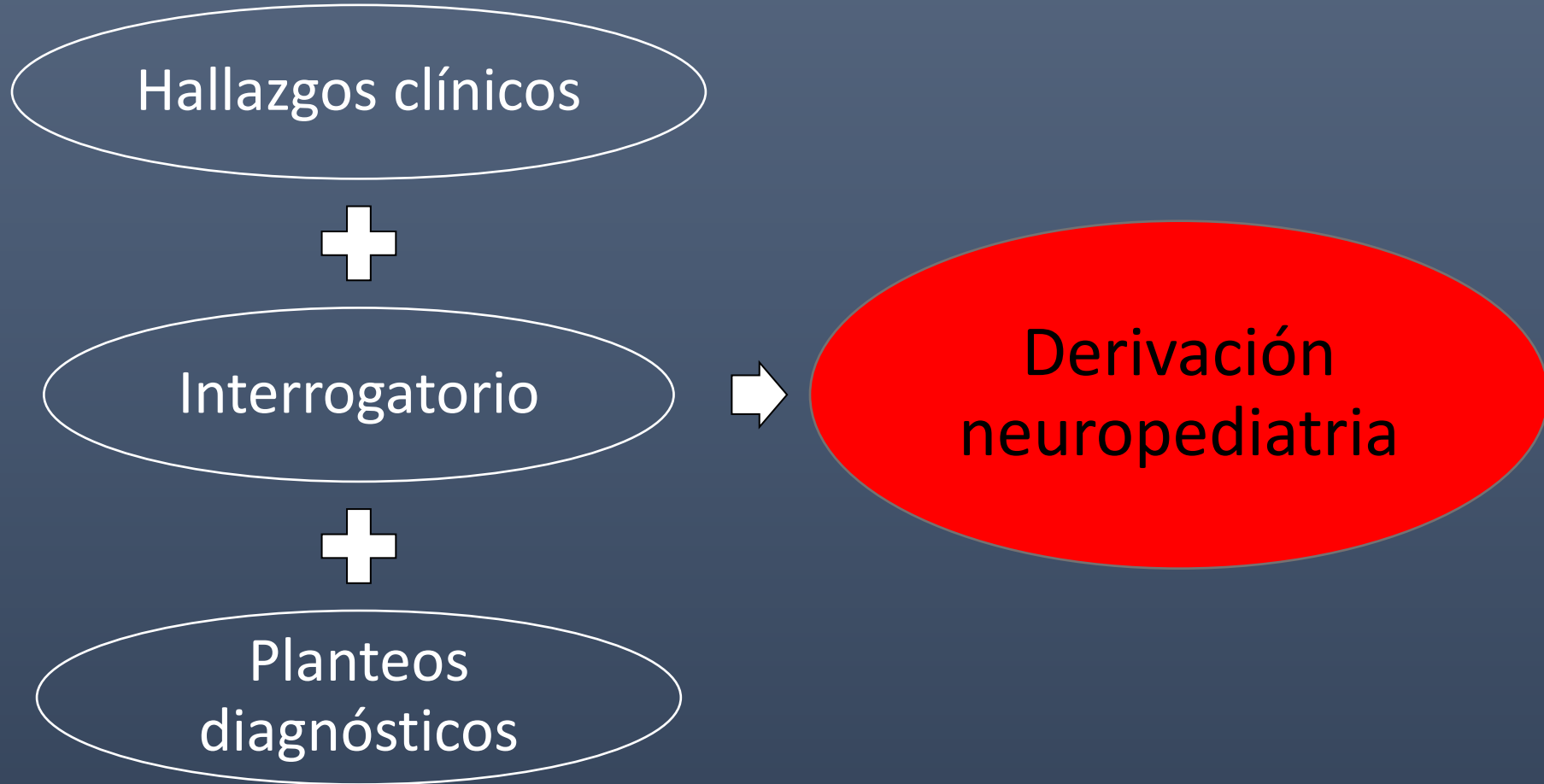
Camino al diagnostico



Diagnósticos de Lactante hipotónico



QUE DEBEMOS HACER?



Derivación al neuropediatra

Diagnostico : métodos complementarios

Tratamientos: Farmacológicos- Rehabilitación

Asesoramiento genético

Estimación de pronóstico

Atrofia Muscular Espinal

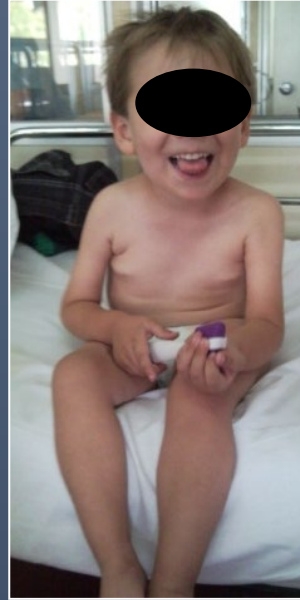
- Es la causa mas frecuente de lactante hipotónico de causa neuromuscular (causa periférica)
- Diagnostico: Estudio molecular de la deleción SMN1 **en saliva o gota de sangre:**
 - 95% Deleción homocigota SMN1**
 - 5% Secuenciación del gen SMN1 Mutacion puntual del gen SMN 1**
- La deleción del gen SMN1 hace que no se sintetice proteína inhibidora de la apoptosis de la Moto neurona generando su muerte y la atrofia muscular
- Tratamientos farmacológicos que iniciado precozmente cambian la evolución natural de la enfermedad
- Estándar de cuidado (kinesiología, equipamiento, columna, nutrición, neumonología, rehabilitación)
- Atención con un equipo Interdisciplinario

Tipos de AME historia natural según el mejor hito motor alcanzado

AME 0
Perinatal
Sostén cefálico —
....% de casos



AME I
Sostén cefálico +
50% a 60 % de los casos



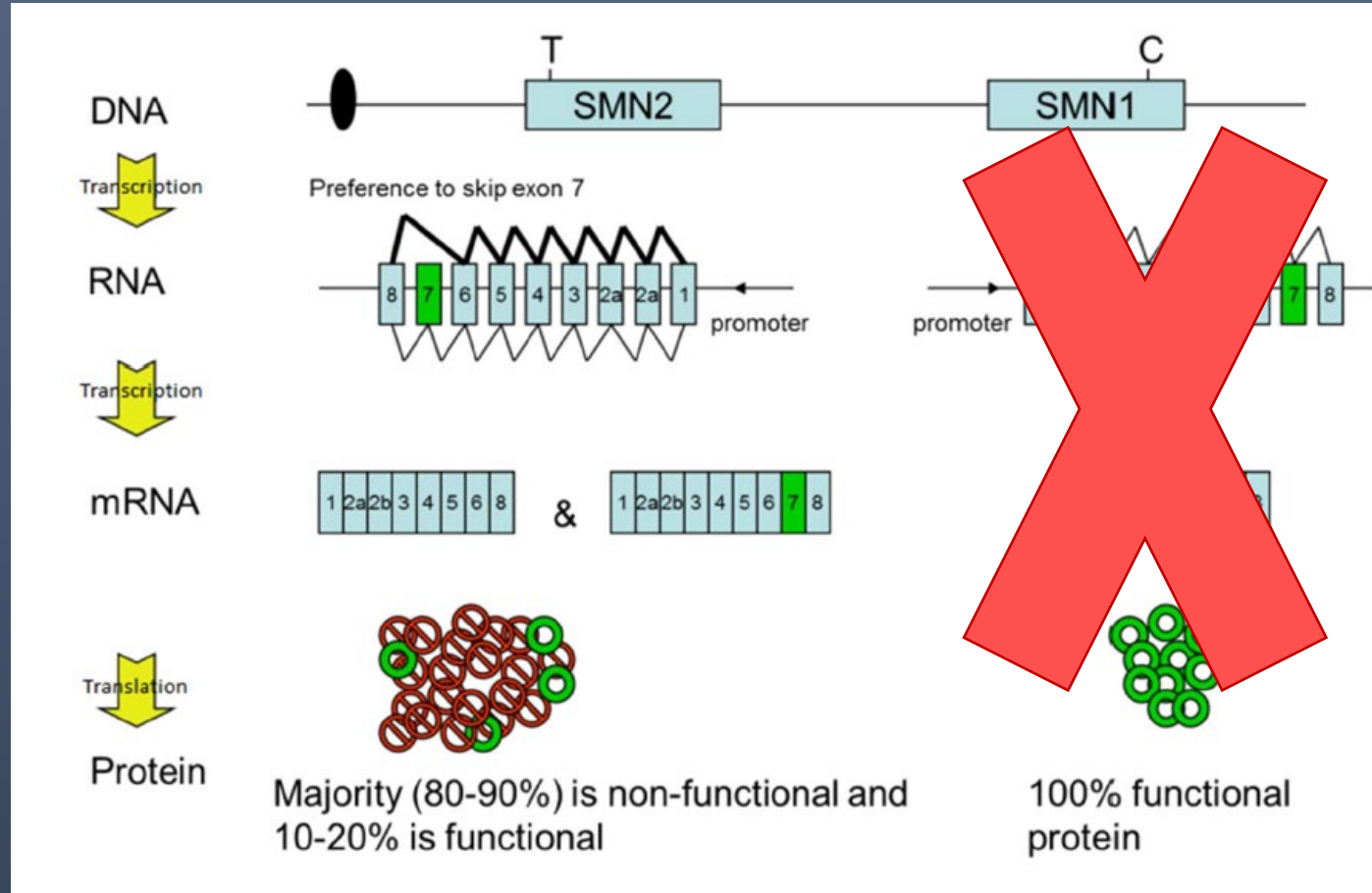
AME II
Sostén cefálico +
Sedestacion +
Bipedestación —
30% de los casos



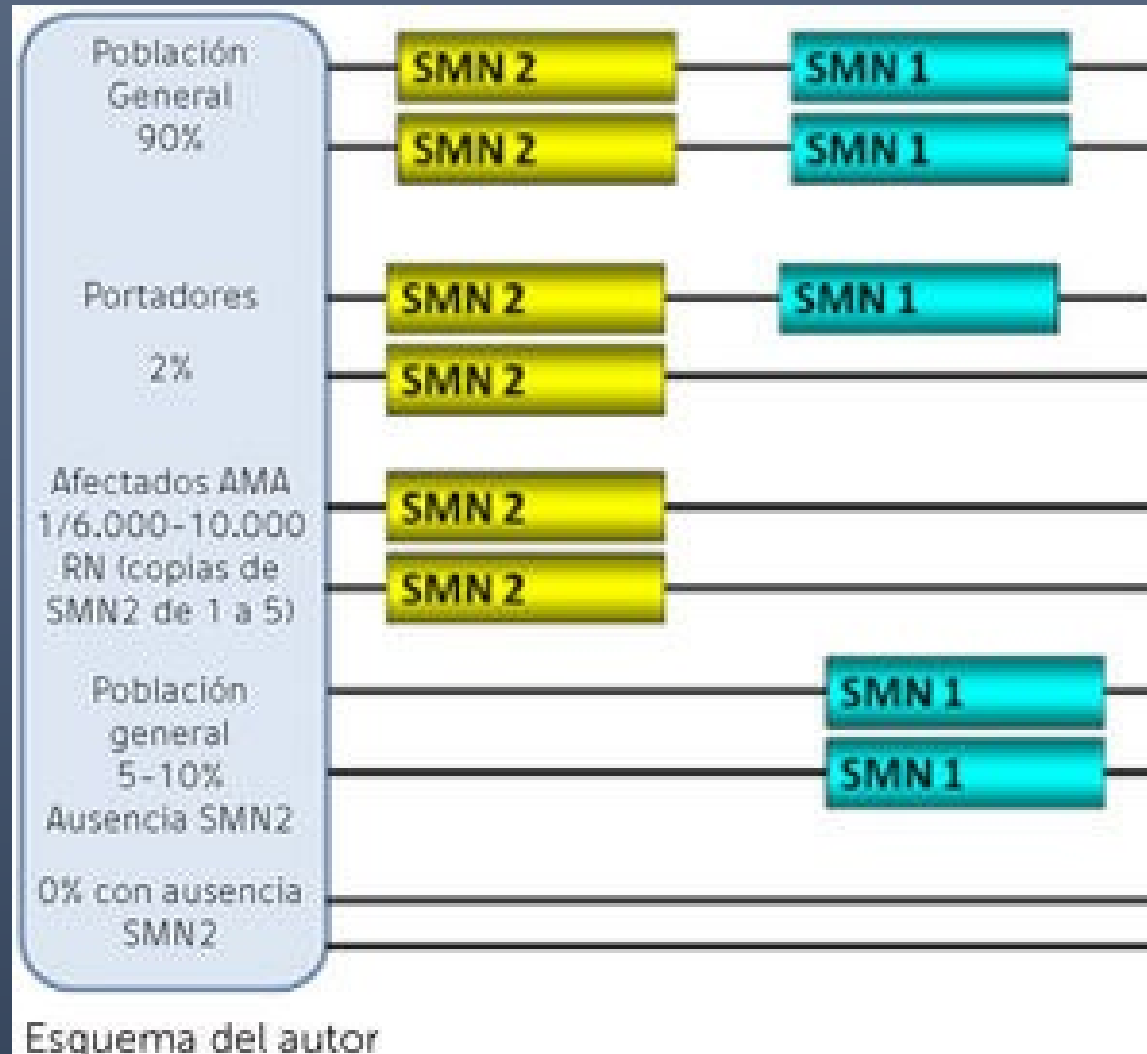
AME III
Sostén cefálico +
Sedestacion +
Bipedestación +
—
10 a 20 % de los casos

AME IV
Inicio adultez

Genética de Atrofia Muscular Espinal



Distribución de genes



Opciones terapéuticas

Droga	Nusinersen	<i>Onasemnogén Abepravovec</i> -	<i>Evrysdi</i>
Nombre comercial	Spinraza - Ligonux	Zolgesma	Risdiplam
Mecanismo acción	Aumenta producción de proteína SNM desde SMN2	introduce una copia completamente funcional del gen SMN1 restaurando así la producción de la proteína de supervivencia de la motoneurona	Aumenta producción de proteína SNM desde SMN2
Dosis	Periodo de ataque Luego cada 4 meses	Única dosis	Una vez por día
Vía de administración	intratecal	EV	Oral
Tipo de AME	Ame I, II, III con Diagnostico genético de AME	Pacientes menor de 2 a con Diagnostico genético de AME	Ame I, II, III con Diagnostico genético de AME

2016 Era de la nueva realidad



Retraso en el diagnostico en AME

Mediana de edad en meses

Tiempo al primer síntoma

- AMEI 1,5 (0-7) / AME II 9 m / AME III 18 m

Tiempo primer signo y la primera consulta médica

- 1 mes en los tres tipos

Tiempo entre primer signo y el diagnóstico molecular confirmado fue :

- AME I: 2m (R 0-11) / AME II: 10 / AME III: 31,5

Alerta!!!!!!

Los primeros signos fueron reconocidos por los padres en el 75 % al 85 % de las veces en todos los subtipos.

*CUANTO ANTES SE INICIE
TRATAMIENTO
MEJORES RESULTADOS!!!!*

Prevalencia de ENM en Argentina

Son enfermedades poco frecuentes o “raras” con una prevalencia de <5 /10.000 habitantes. 800 ENM descriptas

El 2% de la población con discapacidad padece una ENM.

Mayoría de origen genético

Argentina: 580000 nacimientos anuales totales

Enfermedades neuromusculares (moto neuronas, nervio, unión neuromuscular, músculo)

Signo clínico predominante es la debilidad muscular

Presentación variable: neonatales severas leves del adulto

Mayoría con nivel cognitivo normal

Evolución crónica y progresiva

DMD: 1 de cada 3500 varones nacidos sanos (100 p/año)

Ame: 1 de cada 14000/15000 RN sanos (35 p/año aproximadamente)

Conclusiones

- Los pediatras debemos tener alto índice de sospecha de ENM en lactante hipotónico
- Estar alertas a la alteración del examen físico, datos del interrogatorio y al relato de la familia
- Derivación oportuna y precoz al neurólogo para arribar al diagnóstico
- El diagnóstico precoz de AME en un lactante hipotónico es una urgencia neurológica.
- Cuanto antes inicie tratamiento mejor es el pronóstico

Bibliografía

- [https://www.garrahan.gov.ar/images/intranet/guias_atencion/GAP_2019 - MANEJO AME - VERSION FINAL.pdf](https://www.garrahan.gov.ar/images/intranet/guias_atencion/GAP_2019_-_MANEJO_AME_-_VERSION_FINAL.pdf)
- Wang CH, Finkel R, Bertini E, Schroth M, Simonds A, Wong B et al. Consensus statement for standard of care in Spinal Muscular Atrophy. J Child Neurol.2007;22:1027-1049.
- Arch Argent Pediatr 2023;121(2):e202102542 El difícil camino al diagnóstico del paciente con atrofia muscular espinal Carla F. Bolaño Díaza, Mariel Morosinia, Fernando Chlocaa, Lilia Mesaa, Agustín Jáureguia, Laura Pirraa, Gabriel Vazqueza, Daniel Floresa, Alberto Dubrovsky
- Overturning the paradigm os SMN as just a motor neuron disease. Pediatric Neurology 2020-08-01 Vol 109 pag12-19
- Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul Disord. 2018 Feb;28(2):103-115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23. PMID: 29290580.
- Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord. 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23. PMID: 29305137.
- Series de Pediatría Garrahan V El niño con problemas neurológicos Cap. Lactante hipotónico. Dra .Monges (adaptación) Edit. Panamericana 2018

Muchas Gracias!

Dra Fernanda de Castro Pérez

Medica Pediatra

dradecastroyequipo@gmail.com