



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

BEBÉ HIPOTÓNICO I

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 16 de junio de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas



Trastornos de la unión neuromuscular y síndrome del lactante flácido: una revisión completa

Editor de monitoreo: Alexander Muacevic y John R Adler

Jasdeep Kaler,¹ Azhar Hussain,² Sundip Patel,³ y Shankar Majhi⁴

► Información del autor ► Notas del artículo ► Información de ► copyright y licencia [Renuncia](#)

Resumen

Ir:

El síndrome del bebé flácido, también denominado a veces síndrome del muñeco de trapo, se caracteriza por hipotonía que puede presentarse como hipotonía periférica o central. Dependiendo del origen de la hipotonía, el bebé presentará diferentes síntomas que finalmente tienen el rasgo característico de la hipotonía. El examen clínico es crucial para diagnosticar el síndrome del lactante flácido en el periodo neonatal, pero el factor más crítico es investigar y diagnosticar la causa subyacente de la hipotonía. Independientemente de si la causa subyacente de la hipotonía es de origen periférico o central, la presentación del síndrome del lactante flácido se centra en la observación de la presencia o ausencia de signos específicos como una postura de "pata de rana", un retraso significativo de la cabeza en la tracción o tracción-sentarse maniobra, o la sensación de "deslizarse entre las manos" cuando se sostiene al bebé por debajo de los brazos. El botulismo infantil, la miastenia gravis neonatal transitoria, la miastenia grave congénita, la hipermagnesemia y la toxicidad por aminoglucósidos son todos trastornos de la unión neuromuscular que se consideran un diagnóstico diferencial del síndrome del lactante flácido. Estos trastornos de la unión neuromuscular finalmente afectan la presencia de acetilcolina dentro de la unión neuromuscular. Si bien algunos de estos trastornos pueden afectar los receptores de acetilcolina, otros pueden causar un agotamiento de la enzima anticolinesterasa de la placa terminal. Una deficiencia en la deficiencia de

Miastenia congénita

Los síndromes miasténicos congénitos son el resultado de mutaciones genéticas que afectan la estructura y función de la unión neuromuscular [12]. Los lactantes que presentan el síndrome de miastenia comparten varias características, que incluyen hipotonía, diplejía facial, ptosis, dificultades para alimentarse, apnea, dificultades respiratorias, debilidad generalizada y un llanto que se debilita progresivamente, lo que hace que el síndrome de miastenia congénita sea un diagnóstico diferencial del síndrome del lactante flácido [6]. Los síndromes miasténicos congénitos pueden presentarse en cualquier momento desde el nacimiento hasta la edad adulta, aunque por lo general durante los dos primeros años de vida, y dar lugar a un espectro de enfermedades que van desde la debilidad leve hasta la discapacidad grave con episodios potencialmente mortales [13]. La miastenia congénita es un término genérico para una categoría de síndromes que afectan la unión neuromuscular, pero difieren en si la deficiencia se debe a defectos presinápticos, sinápticos o postsinápticos de la transmisión neuromuscular que conducen a un aumento de la respuesta a la acetilcolina o una disminución de la respuesta. A pesar del agente causante del síndrome, en última instancia, el problema surge de la falta de acetilcolina o de la incapacidad de que los receptores de acetilcolina funcionen correctamente. Para nuestros propósitos, y para hacer la asociación con el síndrome del lactante flácido, centraremos nuestra atención en la deficiencia de acetilcolinesterasa en la placa terminal, la forma más común de síndrome miasténico congénito sináptico.

Con deficiencia de acetilcolinesterasa en la placa terminal, un estudio de Engel et al. (1977) describieron a un paciente cuyos síntomas comenzaron poco después del nacimiento e incluían debilidad generalizada, aumentada por el esfuerzo, fatigabilidad fácil, hiporreflexia y refractariedad a los fármacos anticolinesterasa [14]. La falta de acetilcolina adecuada disponible hace que la debilidad generalizada y la hiporreflexia se presenten como síndrome del lactante flácido y, por lo tanto, hace que la miastenia congénita se presente como un diagnóstico diferencial de FIS. Los primeros síntomas suelen aparecer en el periodo neonatal y los síntomas son graves con un riesgo letal importante; sin embargo, la enfermedad puede comenzar más tarde, durante la infancia, y no es tan grave [15]. La acetilcolinesterasa de placa terminal (AChE) es una enzima responsable de la rápida hidrólisis de la acetilcolina (ACh) liberada en las sinapsis colinérgicas [16]. La deficiencia de acetilcolinesterasa en la placa terminal hace que la acetilcolina permanezca en la sinapsis durante un periodo de tiempo más largo de lo normal, lo que hace que los receptores de acetilcolina se desensibilicen a la acetilcolina presente. La desensibilización conduce a que se libere una mayor cantidad de acetilcolina para que se inicie la misma respuesta. La deficiencia de acetilcolinesterasa está relacionada con mutaciones en el gen COLQ que codifica la cola colagénica de la acetilcolinesterasa [15]. La acetilcolinesterasa de placa terminal (AChE) consta de subunidades catalíticas globulares unidas a la lámina basal

Formatos:

Artículo | [PubReader](#) | [ePub \(beta\)](#) | [PDF \(2.0 M\)](#) | [Citar](#)

Cuota

Facebook Gorjeo Google+

Guardar elementos

★ Agregar a los favoritos

Artículos similares en PubMed

El bebé flácido: evaluación de la hipotonía. [Pediatr Rev. 2009]

El bebé flácido: avances recientes en la comprensión de los trastornos que afectan a la unión neuromuscular. [Neurol Clin. 1990]

Síndromes miasténicos congénitos y miastenia gravis transitoria. [Ideggogy Sz. 2013]

El primer caso reportado de botulismo infantil en Corea: enfermedad neuromuscular infantil tratable. [J Korean Med Sci. 2020]

El bebé flexible: un enfoque práctico. [Helv Paediatr Acta. 1983]

Ver reseñas ...

Ver todo ...

Enlaces

Citado en libros

PubMed

Taxonomía

Trastornos de la unión neuromuscular y síndrome del lactante flácido

La flaccidez y hipotonía = Resistencia reducida al movimiento pasivo de las articulaciones,

El síndrome del lactante flácido = <torio muscular que varía en gravedad y duración. La hipotonía presente en un bebé flácido puede clasificarse como de origen central y periférica.

- Los trastornos del SNC son la causa mucho más común de hipotonía. Las causas centrales de hipotonía se asocian con un nivel de conciencia deprimido, debilidad predominante axial, fuerza normal con hipotonía y reflejos hiperactivos o normales, puños en las manos. Trastornos del cerebelo, médula espinal, células del asta anterior, neuronas periféricas, los uniones neuromusculares y músculos, la distrofia al nivel de estas estructuras desarrollan hipotonía periferica

Las causas periféricas se asocian con debilidad profunda e incluso de hipotonía, hiporreflexia o arreflexia y dificultad para alimentarse.

Examen clínico = presencia o ausencia de signos específicos.

- presencia de una postura de pata de rana, retraso de la cabeza en la tracción o retracción, - maniobra para sentarse, postura de muñeca de trapo en suspensión ventral y sensación de deslizarse entre las manos (cuando se sujeta al bebé por debajo de los brazos).

Diferentes presentaciones entre hipotonía central y periférica.

Hipotonía periférica = Deterioro social y cognitivo, además del retraso motor; características dismórficas que implican un síndrome u otras malformaciones orgánicas; puño de manos; Reflejos tendinosos normales o energicos; Respuesta de aductores cruzados o tibia presente en sus penección vertical; características que sugieren un trastorno espinal; convulsiones; Encefalopatía hipóxico-isquémica, trauma del nacimiento o hipotermia sintomática.

■ **Hipotonía central** = prevalencia de los 1-2 años de edad; retraso en los hitos motores con relativa normalidad de desarrollo social y cognitivo; Antecedentes familiares de trastornos neuromusculares (miotonía materna); Los movimientos antigravedad espontáneos reducidos o ausentes reducen o ausentan los sacudidas profundas del tendón y aumentar el rango de movilidad articular; postura de manos de varo o postura de brazos en forma de barra en asociación con una marcada escasez de mov. espontáneos; Frenos miofasciales (boca abierta con el labio superior en forma de tienda; mal sellado de los labios al succionar; falta de expresión social, facial, ptosis y mov. oculares restringidos.

Botulismo infantil. (2-10 Semanas de edad)

causado por el consumo de miel o jarabe de maíz; ingestión de *Clostridium botulinum* *Clostridio obliquado* (Gram (+), formador de esporas); la toxina botulínica no traspasa la barrera hematoencefálica ejerce su toxicidad al afectar la transmisión en todas las uniones colinérgicas periféricas al interior con la liberación normal de acetilcolina de los terminales nerviosos en respuesta a la despolarización.

- la toxina entérica causa inmovilidad intestinal y parálisis descendente progresiva debido a la liberación de la acetilcolina en la unión neuromuscular y otras terminales nerviosas colinérgicas (intestino)

■ **Síntomas** = primer síntoma es el estreñimiento, otros síntomas apatía, ptosis, debilidad facial, < mov. oculares, dificultad para alimentarse y proyección a insuficiencia resp.

- la hipotonía generalizada se debe al bloqueo neuromuscular progresivo inicialmente de los músculos inervados por los pares craneales y después el tronco, extremidades y diafragma

Estreñimiento (>3 días sin defecar), debilidad bulbar y de las extremidades que se manifiesta como incapacidad para succionar y tragar, voz debilitada, ptosis, hipotonia generalizada y compromiso respiratorio.

■ **Diagnóstico** = clínica, coprocultivo, ELISA (24 hrs)

Miastenia congénita (2 años de vida - Adultos)

mutaciones congénitas que afectan la estructura y función de la unión neuromuscular. **características** = hipobúlica, depleción facial, ptosis, dificultad para alimentarse, apnea, dificultades respiratorias, debilidad generalizada y un llanto que se debilita progresivamente. Hay una deficiencia en los defectos presinápticos, sinápticos, o postsinápticos de la transmisión neuromuscular que conducen a un aumento de la respuesta a la acetilcolina o disminución.

■ **Miastenia congénita presináptica** = Defectos en la liberación de ACh al espacio sináptico. **causas** = Deficit de enzima colina Acetil-transferasa (CHAT), Mutación en el gen CHAT → Defecto de síntesis de ACh a nivel presináptico a partir de Acetilcolina CoA y colina. **Clínica** = Hipotenia, debilidad, Distres respiratorio, episodios de apneas o insuficiencia bulbar.

■ **Miastenia congénita sináptica** = Deficit de AChE. Mutación en el gen COLA → condicionan un deficit de la AChE y secundariamente sobreactivación de receptores ACh (AChR) = **miopatía de puerer**. **Clínica** = Fenotipo de inicio precoz = ptosis, fatigabilidad, debilidad progresiva. Fenotipo de inicio tardío = Síntomas leves y menor progresión

■ **Miastenia congénita post sináptica** = **Alteración** = Receptor ACh (AChR) o proteínas que intervienen en el funcionamiento de AChR como: **Rapsyna** → "enclaustra" el AChR a la membrana post-sináptica a través de interacción con subunidades Beta. **DOK7** → Activación de MUSK (mediación y mantenimiento de sinapsis)

Clinica = RAPSUN = Hipotonía, Distinción bulbar, Ruidos de maracas, Antroposis múltiple. DOK-7: Debilidad progresiva de musculatura proximal y Axial con mínima afectación facial, Disfagia ptosis.

Miastenia neonatal adquirida transitoria.

Ocorre en bebés nacidos de madres con miastenia gravis en lo que el anticuerpo receptor de acetilcolina que causa la miastenia gravis atraviesa la placenta y ejerce un efecto de bloqueo de la interacción con la transmisión neuromuscular.

Transferencia pasiva de Ac citos de la placenta para unirse con su receptor nicotínico de acetilcolina (AChR).

Los anticuerpos anti-AChR de la madre hacen ~~de~~ placenta inducen pasivamente la pérdida de AChR → condiciona una transmisión neuromuscular alterada que causa debilidad muscular.

■ Clinica = succión débil, disfagia, llanto débil, hipotonía, dificultad Respiratoria; Duran 2-4 semanas.

■ Tratamiento = ventilación asistida, exanguíneo transfusión, LOS Inmunoglobulinas (IV), fármacos anticolinesterasa

Tx moderada a grave = metilsulfato de neostigmina (IM)