

## EL «FLOPPY INFANT». SITUACION ACTUAL. PARTE I

E. Fernández-Alvarez y J. Colomer

**Introducción** En la práctica pediátrica la presencia de un lactante cuyos padres consultan por escasa motilidad, «flojedad», debilidad muscular o características afines es relativamente frecuente y plantea un problema generalmente ardua y compleja.

El objetivo de este trabajo es no sólo dar una visión actualizada sino también proporcionar los elementos de juicio básicos que faciliten la conducta práctica del médico ante el lactante que presenta un trastorno en su motilidad de inicio no agudo aparentemente a causa de una disminución del tono muscular, o fuerza. Esta conducta tenderá, evitando los exámenes no precisos y valorando adecuadamente los indicados, al diagnóstico, condición indispensable para una adecuada terapéutica (cuando es factible), pronóstico y consejo genético.

Desgraciadamente es frecuente ver en este campo que el médico se conforma con un diagnóstico sindrómico o impreciso y, por el hecho de que en la mayoría de estas enfermedades el tratamiento es decepcionantemente ineficaz, no muestra interés en llegar a un diagnóstico más apurado, conducta únicamente justificada cuando para llegar a este diagnóstico de precisión se requieran exámenes complementarios muy costosos o agresivos lo cual no es la regla.

Una vez más, como con la «parálisis cerebral», «epilepsia», etc. es preciso insistir en el hecho de que estos términos («parálisis cerebral», «epilepsia», «niño hipotónico») no son en sí diagnósticos si no van acompañados del complemento etiológico.

En este trabajo abordaremos primero los criterios generales para un enfoque diagnóstico, luego la indicación y valoración de los exámenes complementarios y finalmente daremos unas notas de la situación actual de nuestros conocimientos sobre los procesos que cursan en el lactante con debilidad muscular o hipotonía no paroxística ni aguda.

**Historia** Aunque esquemática, es imprescindible una breve nota histórica que clasifique la situación nosológica actual ante el confusiónismo existente durante mucho tiempo.

Hasta casi la mitad de este siglo, se admitía la existencia de dos

grandes enfermedades causantes de debilidad muscular en el lactante: la descrita por Werdnig (1891) y Hoffman (1893), como «atrofia espinal infantil progresiva familiar» y la que Oppenheim (1900) denominó primitivamente como miotonía congénita y más tarde Collier y Wilson (1908) rebautizaron como amiotonía congénita. Sus hipotéticos rasgos diferenciales se resumen en la tabla n.º 1.

**TABLA I:** *Características diferenciales entre la enfermedad de Werdnig-Hoffman y la supuesta enfermedad de Oppenheim.*

|             | Atrofia muscular espinal infantil (Werdnig-Hoffman) | Amiotonía congénita (Oppenheim) |
|-------------|---|---------------------------------|
| Inicio      | Primeros meses                                      | Congénita                       |
| Evolución   | Fatal   | Benigna                         |
| Carácter    | Familiar  | Esporádica                      |
| Anat. Pato. | Atrofia células asta anterior medular               | Indeterminada                   |

A pesar de que la llamada enfermedad de Oppenheim carecía tanto de una base anatómica como de una clínica definida, rasgos puestos pronto de manifiesto por algunos autores (Greenfield y Stern, 1927) la dicotomía entre las enfermedades de Werdnig-Hoffman y de Oppenheim, persistió hasta que los trabajos de Brandt (1950) y Walton (1956), mostraron irrefutablemente la falta de base de la enfermedad de Oppenheim. Sin embargo, el nombre de enfermedad de Oppenheim aún sigue, lamentablemente, utilizándose con el consiguiente confusionismo que ello conlleva.

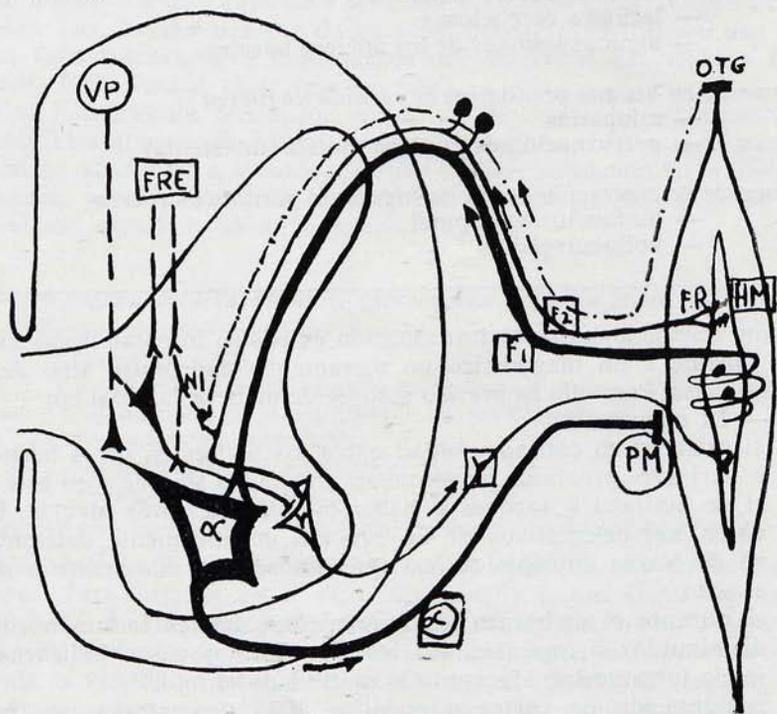
Evidentemente el esfuerzo de los especialistas han consistido en identificar tanto clínica como anatómicamente los diversos procesos que existían enmascarados en la denominación de enfermedad de Oppenheim. Una amplia gama de enfermedades neuromusculares han sido identificadas y en algunos, el número de observaciones es ya suficientemente grande como para poder delimitar sus características clínicas. El progreso y mayor facilidad para el estudio ultraestructural del músculo así como el desarrollo de nuevas técnicas de estudio con el microscopio convencional (histoquímica) ha permitido identificar hasta una docena de nuevas miopatías las cuales en su mayoría se presentan ya desde el nacimiento y difieren de las distrofias musculares clásicas no sólo por sus características clínicas, enzimáticas y EMG sino especialmente por su pronóstico. Todas estas miopatías llamadas globalmente como «congénitas benignas» militaban hasta hace poco en la enfermedad de Oppenheim.

La situación actual está muy bien recogida en el excelente volumen de Dubowitz «The Floppy Infant».

**Enfoque diagnóstico** Aunque pueda parecer a muchos exagerado, es nuestra opinión que una causa del confusionismo que existe en este terreno en nuestro país es debido a la ausencia de

un término adecuado para denominar a estos niños. Los anglosajones lo han logrado con la palabra «floppy infant» que viene a significar entre otras cosas el niño que anda, se sienta, cae torpemente y que no tiene una traducción satisfactoria al castellano (ni al francés). El libro de Dubowitz «The Floppy Infant» ha sido traducido al castellano como «El Niño Hipotónico» término que, como veremos a continuación no refleja más que parcialmente el trastorno de estos pacientes.

Efectivamente y, al menos desde un punto de vista fisiológico, hipotonía muscular y disminución de fuerza son dos trastornos que si bien se encuentran frecuentemente asociados son diferentes. Esquemáticamente se representan los mecanismos del tono y fuerza de la Figura 1 donde puede verse que si bien algunos son comunes (motoneurona espinal, nervio motor) otros son independientes (influencias supraespinales, arco reflejo del huso muscular etc.).



**FIGURA 1:** El estiramiento pasivo del músculo deforma el huso muscular HM). Esta deformación es conducida por las fibras tipo 1 ó ánulo-espirales ( $F_1$ ), dichas fibras conectan con las motoneuronas  $\alpha$ , provocando la contracción muscular por lo que la deformidad del huso cesa. Al contraerse el músculo, si esta contracción es excesiva, los receptores organotendinosos de Golgi (OTG) mandan impulsos inhibidores, cediendo la contracción.

Sistema  $\gamma$ : Las fibras tipo 2 ó en racimo ( $F_2$ ) mandan impulsos sobre las células  $\gamma$  modificando las condiciones para el tono basal en cada caso. Sobre el sistema  $\gamma$  actúan la vía piramidal (VP) y las fibras retículo-espinales (FRE).

Enmarcado en círculos: estructuras cuya alteración afecta predominantemente la fuerza muscular.

Enmarcado en rectángulos: estructuras cuya alteración afecta predominantemente el tono muscular.

En teoría un niño puede tener una hipotonía muscular sin pérdida de fuerza y viceversa pero en la práctica hay una influencia mutua. Así por ejemplo una hipotonía extrema por lesión de las aferencias tónicas superiores puede hacer que el niño se manifieste como una parálisis como ocurre por ejemplo en casos agudos y graves de corea reumática o en síndromes cerebelosos.

El clínico debe tener en cuenta que en unos procesos predomina la hipotonía, en otros la disminución de fuerza y finalmente en unos terceros el defecto es proporcional (tabla 2).

**TABLA II:** *Clasificación según la hipotonía y la disminución de fuerza.*

- 
1. *Procesos en los que domina la hipotonía*
    - lesiones nervio sensitivo
    - lesiones cerebelosas
    - algunas lesiones de los núcleos basales
  2. *Procesos en los que predomina la pérdida de fuerza*
    - miopatías
    - perturbación de la placa motriz (miastenia)
  3. *Procesos de afectación conjunta hipotonía pérdida de fuerza*
    - motoneurona espinal
    - polineuropatías
- 

Como señalábamos en la introducción es básico intentar llegar lo más pronto posible a un diagnóstico no meramente sindrómico sino de una entidad precisa. Para ello es preciso recoger de manera especial en:

A. — *La anamnesis*

- si existe o no consanguinidad entre los padres, si otros hermanos o parientes próximos presentaban un cuadro similar y en este caso si se limitaba a varones o había también hembras afectas. Estos datos son orientativos de un proceso genéticamente determinado ya de forma autosómica recesiva, autosómica dominante o ligada al sexo.
- si durante el embarazo los movimientos fetales fueron normales, disminuidos o ausentes. En los dos últimos casos indicarían un inicio intrauterino afectando la motilidad del feto.
- presentación de vertex o podálica. Está demostrada una mayor incidencia de presentación podálicas en los fetos con trastornos en la motricidad de las extremidades inferiores y se considera que son los movimientos de estos miembros importantes para el encajamiento cefálico del feto. Por otra parte la gran mayoría de traumas medulares obstétricos corresponden a partos de nalgas.
- las características del parto y período neonatal.
- si la anomalía es evidente ya desde el nacimiento o si es posible confirmar que se inicia tras un período de tiempo en el que el comportamiento motriz del lactante fue normal.

B. — *La exploración se dirigirá a determinar:*

1. — Si existe un *fenotipo anormal específico o estigmas* que identifiquen un síndrome o enfermedad determinados. Dejando aparte el síndro-

me de Down, por ser suficientemente familiar al pediatra, una serie de estigmas morfológicos o cutáneos asociados pueden orientar ya en la exploración al diagnóstico del proceso causante del trastorno motriz. Así:

- manchas acrómicas (esclerosis tuberosa de Bourneville).
- anomalías genitales (Prader-Wili, Smith-Lemli-Opitz).
- anomalías de los dedos (Rubinstein-Taybi, Cornelia de Lange, Laurence-Moon-Bield).
- macrocefalia (hidrocefalia, hematoma subdural, hidranencefalia).
- hernia umbilical, facies tosca (hipotiroidismo).

2. — *Si existe o no afectación del SNC.* En el lactante, los trastornos cerebrales y especialmente cerebelosos, pueden presentarse con hipotonía muy acusada. Según los estudios de Ingram (1955) un 40 por ciento de los niños que desarrollan luego una displejía espástica, pasan por una fase previa hipotónica que dura de 6 semanas a 15 meses, con un promedio de 6 meses. Las formas atáxicas de parálisis cerebral constituyen una de las causas más frecuentes e importantes del síndrome del «floppy infant» (Brandt, 1950; Tizard 1964; Ingram 1966).

Una microcefalia, afectación del estado de vigilancia, crisis comiciales, reacción viva al estímulo plantar o una respuesta positiva a la maniobra de Rossolimo, tendencia a la adducción del pulgar, limitación en la abducción del muslo, persistencia de reacciones arcaicas (Moro, tónico flexor de las manos) son signos de lesión superior. (Tabla 3)

**TABLA 3:** *Signos de afectación de estructuras superior en el «niño blando».*

- 
- microcefalia
  - disminución del estado de vigilancia
  - reacción de Moro después de los 4 meses
  - pulgar en adducción
  - limitación de abducción muslos
  - signo de Rossolimo
- 

La hipotonía constituye un signo básico de disfunción cerebelosa en el lactante. Para Ingram es el más llamativo y según Gamstorp frecuentemente es el único signo de disfunción cerebelosa en niños que luego se manifiestan ya con una ataxia evidente. Cuando la hipotonía es muy acusada la hipodinamia asociada puede dar al lactante un aspecto de enfermedad neuromuscular. Los errores diagnósticos con la enfermedad de Werdnig-Hoffman no son excepcionales.

La diferenciación clínica entre una hipotonía de origen cerebeloso y una debilidad neuromuscular de base periférica puede en ocasiones, y especialmente en los tres primeros meses de la vida, ser imposible, precisando entonces recurrir en los exámenes complementarios (EMG, radiografías de cráneo, TAC).

Posteriormente las oscilaciones del tronco al intentar mantenerse sentado y especialmente, con el desarrollo de la actividad manual propositiva la aparición de una dismetría son signos que permiten catalogar la hipotonía como cerebelosa. Otras veces la hipotonía cerebelosa, especialmente de origen perinatal, se acompaña de los signos de afectación cerebral ya señalados. En estos casos se trata de niños que evolucionan hacia la forma de ataxia dipléjica de parálisis cerebral.

Ciertas encefalopatías metabólicas cursan con hipotonía que es muy característica de las gangliosidosis (Tay-Sachs,  $GM_1$ ) pero que también se ve en otros procesos más raros (distrofia neuroaxonal de Seitelberger).

3. — *Si existe o no debilidad muscular.* Como ya hemos dicho, si bien clínicamente se encuentran generalmente asociadas, hipotonía y debilidad muscular, son dos trastornos diferentes y el clínico ha de esforzarse en determinar ante un niño blando la parte que corresponde a la hipotonía y la parte debida a la parálisis. Un signo indiscutible de lesión muscular es la presencia de amiotrofias. En el lactante la objetivación de éstas se halla dificultada por el panículo adiposo abundante en la cintura pelviana y muslo. Por ello a nivel de la cintura escapular es donde puede observarse mejor el desarrollo de la musculatura especialmente el supraespinoso y pectorales, (éstos se pueden palpar bien por el reborde que ofrecen en el hueco axilar). Excepto en la lengua y aún en muy raras ocasiones, no se espere hallar las fasciculaciones que constituyen un signo valioso de daño de la motoneurona espinal.

Posiblemente dos signos indicativos de debilidad muscular asociada a hipotonía sean a) el hecho de que el niño puramente hipotónico muestre una buena motilidad espontánea, mientras que en el que predomina un trastorno de la fuerza destaca por su adinamia permaneciendo casi inmóvil sobre la cama con la piernas en posición de batracio y los brazos pegados al plano de la misma y b) cuando se dan la presencia de retracciones tendinosas, en flexión a nivel de rodillas y codos y en extensión en el tobillo las cuales son signos que indican la existencia de una lesión antigua e importante de la musculatura ya de origen espinal ya propiamente muscular.

4. — *Exámenes complementarios.* Los datos anteriores orientan los exámenes complementarios que colaboran al diagnóstico. Repetiremos una vez más que la misión del clínico es valorar adecuadamente los exámenes complementarios con sentido común, pensando que excepcionalmente tiene valor un examen complementario contradictorio con la clínica.

En los pacientes en que existen signos de afectación cerebral el examen se orientará a determinar la causa de su encefalopatía. Los exámenes indicados de estos casos son: radios de cráneo, EEG, fondo de ojo.

En principio el estudio de una encefalopatía en el lactante escapa de los objetivos de este trabajo en el que nos vamos a dedicar únicamente a los procesos neuromusculares. Para el estudio de los procesos neuromusculares del lactante disponemos de los siguientes medios:

A). *EMG.* Al electromiografista, podemos pedir que nos informe si el músculo explorado es normal, tiene un trazado patológico miógeno, tiene descargas miotónicas, tiene un fenómeno miasténico y si tiene un trazado patológico neurógeno.

Pretender ir más allá en el terreno diagnóstico es extremadamente peligroso. En el niño la exploración es especialmente difícil porque una parte de la misma se basa en la obtención de un trazado con contracción voluntaria y sostenida lo cual, si no es un examinador paciente y hábil es muy difícil de obtener en el lactante.

En la diferenciación de las diferentes modalidades de miopatía el EMG carece prácticamente de valor si exceptuamos las miopatías que cursan con fenómeno miotónico (enfermedad de Thomsen, distrofia miotónica) y la miastenia.

En las atroñas neurógenas el EMG puede distinguir con bastante precisión entre una lesión de las células de asta anterior (enfermedad de Werdnig-Hoffman, otras atroñas espinales) y una neuropatía periférica (síndrome de Guillain-Barré, polineuritis crónicas) siempre en este caso complementado por el estudio de la velocidad de conducción de la que hablaremos a continuación.

Debe tenerse en cuenta que algunas miopatías congénitas pueden curar con un EMG dentro de los límites de la normalidad y que, si bien excepcionalmente, neuropatías por afectación de la neurona del asta anterior pueden dar un trazado miopático.

Con todos estos inconvenientes el EMG constituye un elemento preciso para el estudio de los procesos neuromiopáticos del lactante.

B). *Velocidad de conducción*. (V. C.). El estudio de la velocidad de conducción nerviosa constituye un examen sencillo de bastante exactitud y de marcada fiabilidad. Consiste en determinar la velocidad con que el nervio transmite el impulso nervioso. Existen unas cifras de normalidad de acuerdo con la edad y el músculo explorado (Radkte 1969).

Un enlentecimiento de la velocidad de conducción es indicativo de neuropatía periférica. Las lesiones del asta anterior (enfermedad de Werdnig-Hoffman, atroñas espinales) dan, en principio, resultados normales. Es importante tener en cuenta que las alteraciones en la mielina que rodea el nervio repercutan más intensamente sobre la V. C. que las lesiones del axon, puesto que a menos que todos éstos estén incapacitados para la transmisión (sección del nervio por ejemplo) la V. C. determina la velocidad de las fibras más rápidas independientemente de su número y por lo tanto mientras en el nervio haya un grupo, aunque reducido, de fibras con buena capacidad transmisora ésta será la que se reflejará en los resultados. Por el contrario la desmielinización afecta todo el proceso de conducción nerviosa y por lo tanto repercute a la V. C. con más intensidad.

En la tabla 4 se indican algunas de las enfermedades más comunes que cursan con enlentecimiento de la V. C.

**TABLA 4:** Alteración de la VC en diversas afecciones neuromusculares del lactante.

|   |    |
|---|----|
| — Enfermedad de Werdnig-Hoffman                     | N* |
| — Atroñas espinales                                 | N  |
| — Hipotiroidismo                                    | +  |
| — Leucodistrofia metacromática                      | ++ |
| — Leucodistrofia de Krabbe                          | +  |
| — Síndrome Guillain-Barré**                         | ++ |
| — Gangliosidosis (Tay-Sachs, G. M <sub>1</sub> ...) | N  |
| — Poliomielitis                                     | N  |
| — Miopatías   | N  |

(\*) N = Normal.

(\*\*) A partir de 15 días de inicio.

Una excelente puesta al día de la importancia de esta técnica en el niño es la de Wagner y Buchthal, (Wagner, A. L., Buchthal, F. — «Motor and sensory conduction in infancy and childhood: reappraisal». *Develop. Med. Child. Neurol.* 14: 189, 1972).

C). *Enzimas*. El aumento de CPK, adolasas, transaminasas se reduce practicamente a la distrofia muscular progresiva y miositis. Un ligero aumento puede hallarse en las miopatías congénitas benignas e incluso en la enfermedad de Werdnig-Hoffman, aunque generalmente en estos procesos son normales. Vale la pena insistir en este aspecto, pues es frecuente el error de considerar que estas enzimas se hallan alteradas en todas las miopatías y que por consiguiente su normalidad excluye la existencia de un proceso de este tipo.

D). *L. C. R.* Una hiperalbuminorraquia con normalidad celular se halla:

— frecuentemente en enfermedades metabólicas que afectan la sustancia blanca (leucodistrofias). En algunas casi constante (leucodistrofia metacromática, leucodistrofia de Krabbe) en otras esporádicas (enfermedad de Leigh).

— en polineuropatías agudas (Guillain-Barré) y crónicas (enfermedad de Dejerinne-Sottas).

— traumatismo medular obstétrico aunque en este caso, en el período neonatal, va asociada a una pleocitosis.

E). *Biopsia muscular y de nervio*. Estos importantes métodos diagnósticos serán tratados por separado en el estudio de los diferentes procesos causantes de hipotonía y/o debilidad muscular, en la segunda parte de este estudio.

## APENDICE

### Clasificación sugerida por Dubowitz

- I. *Procesos paralíticos* (debilidad con hipotonía incidental).
  1. *Atrofias musculares espinales proximales-atrofias neurogénicas*.
    - (a) *Atrofia muscular espinal infantil* (enfermedad de Werdnig-Hoffmann).
  2. *Miopatías congénitas*.
    - (a) «Estructurales» — Enfermedad de los focos centrales  
Miopatía nemalínica  
Miopatía miotubular  
Anormalidades mitocondriales  
Miscelánea
    - (b) *Metabólicas* - glucogenosis
  3. *Otros trastornos neuromusculares*.
    - (a) *Distrofia muscular* - distrofia de Duchenne de comienzo precoz.
    - (b) *Distrofia muscular congénita*.
    - (c) *Distrofia miotónica*.
    - (d) *Miastenia grave*.
    - (e) *Parálisis periódica*.
    - (f) *Polimiositis*.
    - (g) *Neuropatías periféricas*.

- II. *Procesos no paralíticos* (Hipotonía sin debilidad significativa).
1. Trastornos del sistema nervioso central.
    - (a) Deficiencia mental inespecífica.
    - (b) Parálisis cerebral hipotónica, atetosis, ataxia.
    - (c) Trastornos metabólicos: anomalías del metabolismo de los aminoácidos, anomalías del metabolismo de los mucopolisacáridos, lipodosis.
    - (d) Mongolismo.
    - (e) Trauma obstétrico, hemorragia intracraneal, anoxia.
  2. Síndrome hipotonía-obesidad (Prader-Willi).
  3. Trastornos del tejido conjuntivo  
Laxitud congénita de los ligamentos; síndrome de Marfan; síndrome de Ehlers-Danlos; osteogénesis imperfecta; aracnodactilia.
  4. Metabólicos, nutritivos, endocrinos  
Hipercalcemia, acidosis tubular renal, raquitismo, enfermedad celíaca, hipotiroidismo.
  5. Enfermedad aguda  
Infección, deshidratación.
  6. Miscelánea  
Cardiopatía congénita.
  7. Hipotonía congénita benigna; «hipotonía esencial».

**Resumen** Los autores hacen una revisión actualizada del concepto de «Floppy Infant» diferenciando los conceptos de hipotonía muscular y disminución de fuerza, analizando los distintos mecanismos de cada proceso. Se critica asimismo el concepto de enfermedad de Oppenheimer y se exponen las pautas de anamnesis y exploración para el diagnóstico diferencial de dichos procesos evitando en lo posible la práctica de exámenes complementarios costosos y/o agresivos a los que son sometidos con frecuencia dichos enfermos.

**Summary** A revision about the actual concept of Floppy Infant and a differentiation between the terms of muscular hypotony and diminution of muscular strength, with an analysis of their diverse mechanisms, is made. A critic in the meaning of Oppenheimer's syndrome is also made. Finally the Authors describe their diagnostic approach carefully avoiding unnecessary aggressive and/or expensive complementary examens.