

ABORDAREA PRACTICĂ A SINDROMULUI HIPOTONIEI INFANTILE (NOU-NĂSCUTUL, SUGARUL, COPILUL „MOALE”)

1.INTRODUCERE, DEFINIȚII, CADRU GENERAL

2.CAUZELE HIPOTONIEI CENTRALE / PERIFERICE

3.DATE RELEVANTE DIN ISTORICUL PERSONAL ȘI FAMILIAL

4.EXAMENUL CLINIC AL PACIENTULUI HIPOTON

5.INVESTIGAȚII PARACLINICE ȘI DE LABORATOR

6.INDICAȚII DIAGNOSTICE RELEVANTE (“PERLE” CLINICE)

1.INTRODUCERE, DEFINIȚII, CADRU GENERAL

Un nou-născut, sugar, copil “moale” prezintă o hipotonie (adesea dificil de cuantificat) generalizată , evidențiable prin :

- Posturi anormale- postura de batracian (frog-leg posture) cu umeri abduși, rotați extern , genunchi flectați , membre superioare întinse , rotați extern ,ce se sprijină pe pat cu fața lor dorsală

- Rezistență redusă la mișcări pasive, segmentare

- Creșterea amplitudinii mișcărilor articulare pasive (hiperextensibilitate) evidențiable prin următoarele manevre :

-la membrele superioare: prin “proba fularului “, flexia antebrațului pe brat , extensia mâinii pe antebraț, extensia degetelor pe mână

-pentru axul corpului flexia și extensia capului pe trunchi, atitudinea trunchiului în poziție șezândă

- la membrele inferioare: evidențiable prin grade crescute de mobilitate la nivel articular

2.CAUZELE HIPOTONIEI CENTRALE / PERIFERICE

Înainte de enumerarea cauzelor centrale sau periferice ale hipotoniei trebuie excluse cauzele sistemice care pot genera hipotonie, în special intercurențele infecțioase , respiratorii, digestive, urinare și prematuritatea.

Cauzele centrale (afectare a NMC- cu leziuni la nivelul cortexului piramidal, nucleilor bazali, cerebelului, trunchiului cerebral, măduvei spinării) :

- Hipotiroidismul congenital, ușor de diagnosticat, ușor de tratat
- Boli cromozomiale (Sindrom Down, Sindrom Prader-Willi , etc)
- Boli metabolice (boli de stocare a glicogenului)
- Malformații cerebrale
- Hemoragii intracraniene
- Encefalopatia hipoxic-ischemică
- Infecții congenital-specifice –TORCH
- Traumatisme (Leziuni ale măduvei spinării)

Cauzele periferice (afectare a NMP –cu leziuni la nivelul efectorilor , coarnele anterioare ale măduvei spinării, nervilor periferici, joncțiunea neuro-musculară, mușchilor):

- Leziuni la nivelul neuronilor motori din coarnele anterioare medulare (AMS, Poliomielite)
- Neuropatii : ereditare (CMT), dobândite (GBS), metabolice , toxice, nutriționale, endocrine
- Leziuni la nivelul sinapsei neuromusculare (miastenia gravis, botulismul infantil)
- Leziuni la nivelul mușchilor (miopatii congenitale, distrofii musculare congenitale, tulburări miotonice, miopatii metabolice , inflamatorii, mitocondriale)

3.DATE RELEVANTE DIN ISTORICUL PERSONAL ȘI FAMILIAL

- Antenatal : - mișcări fetale reduse sugerează o cauză periferică a hipotoniei cu debut intrauterin ,
 - prezența pelviană sugerează posibil traumatism al măduvei spinale la naștere
 - utilizarea drogurilor maternelor, sedative, narcotice, alcool
- Istoricul nașterii : -naștere prematură ?
 - Scor APGAR < 7, indicator al anoxiei la naștere
 - Necesitatea de resuscitare la naștere
 - Convulsii în perioada perinatală
- Postnatal : - modul de instalare al hipotoniei (acut –traumă, infecție,subacut, cronic – metabolic, cromozomal)
 - Existența unei regresii în dezvoltare sugerează o cauză metabolică
- Istoricul familial : - existența unor afecțiuni familiale (neuropatii, miopatii, consanguinitate)

4.EXAMENUL CLINIC AL PACIENTULUI HIPOTON

Există două tipare de prezentare ale hipotoniei , diferite în funcție de cauzele centrale /periferice, astfel:

- Hipotonia de cauză periferică asociază un deficit motor sever , o hipotonie generalizată , axială și la nivelul membrelor , **cu** atrofie musculară, ROT absente , MAS reduse sau absente
- Hipotonia centrală asociază un deficit motor moderat sau redus cu hipotonia axială , rar cu hipotonia membrelor , **fără** atrofie musculară , ROT normale sau exagerate , MAS prezente

În momentul prezentării părinților, strângerea mâinilor efectuată de medic asupra părinților în cadrul manevrei de prezentare poate releva o posibilă implicare familială de tip distrofie miotonică- Boală Steinert, cu strângere fermă a mâinii , dificil de relaxat , sau de tip Miastenia Gravis, cu strângere moale a mâinii.

Observația inițială a copilului poate releva dismorfisme faciale caracteristice sindroamelor genetice.

Măsurarea perimetrului cranian poate arăta microcefalie (cauze centrale). Expresia facială poate arăta un pacient alert (AMS) , fără implicarea musculaturii faciale sau cu inexpressivitate facială , obnubilat (paralizie cerebrală evolutivă).

Ptoza palpebrală poate fii revelatoare pentru Miastenia Gravis.

Fasciculațiile -de examinat, totdeauna limba pentru fasciculații musculare (caracteristice AMS).

De analizat postura în detaliu –de batracian caracteristică hipotoniei periferice , existența semnelor de spasticitate, pumni strânși, membre inferioare încrucișate (hipotonie centrală).

De evaluat dificultățile de alimentație (supt slab, prezența sondei nazo-gastrice).

De evaluat dificultățile de respirație, forma toracelui , toracele în formă de clopot, caracteristic AMS , respirația abdominală, necesitatea protezării respiratorii , oxigen pe canulă nazală, CPAP –ventilație non-invazivă.

De efectuat o manevră de 180° în care sugarul trece succesiv prin mai multe poziții , din decubit dorsal spre decubit ventral. Se începe cu observarea sugarului în poziție supine (1) cu observarea posturii (frog posture /semne de spasticitate) și a mișcărilor antigravitaționale ale membrilor .Existența unor mișcări antigravitaționale ale membrilor exclude o hipotonie de cauză periferică.

Urmează o reacție de tracțiune (2) în cadrul căreia se observă tonusul musculaturii cervicale. Hipotonia cervicală trebuie să fie minimă după 3 luni. Dacă vârsta permite, se poate efectua o posturare în șezut (3) ,la 6 luni sugarul șade cu cifoză dorsală și sprijin ,iar la 10 luni șade cu spatele drept, independent.

Manevra de suspendare axilară (4) evidențiază sau un sugar hipoton care "se scurge", nu își poate susține greutatea (hipotonia periferică) , sau semne de leziuni piramidale cu încrucișarea membrilor inferioare (PC evolutivă). La manevra de suspendare ventrală orizontală (5) o hipotonie periferică arată semnul literei "U" inversat. La posturarea în decubit ventral (6) apare sprijinul pe antebraț la 3 luni, pe palme la 6 luni și mersul patruped la 9 luni.

5.INVESTIGAȚII PARACLINICE ȘI DE LABORATOR

Pentru hipotonia de cauză centrală:

- teste funcționale tiroidiene (screening hipotiroidie congenitală)
- neuroimagică (ecografie transfontanelară, RMN cerebral și medular)
- EEG
- cariotip, teste genetice moleculare dacă există dismorfisme faciale
- ecocord , ecoabdominal (excluderea malformațiilor viscerale)
- TORCH screen
- dozarea aminoacizilor serici și urinari, acizilor organici urinari, amoniemiei, probelor hepatice dacă sunt suspectate cauze metabolice

Investigații pentru cauze periferice:

- CPK
- EMG
- VCN în nervii periferici
- biopsie musculară
- teste genetice pentru AMS

6.INDICAȚII DIAGNOSTICE RELEVANTE (“PERLE” CLINICE)

- Excludeți inițial cauzele comune și ușor corectabile (ex: hipotiroidia congenitală)
- Observați prezența mișcărilor antigravitaționale dacă acestea există este mai probabil ca hipotonia să fie de cauză centrală
- Măsurați perimetrul cranian ,dacă există microcefalia, aceasta orientează spre o cauză centrală

Bibliografie:

- Osama Naga –Pediatric Board Study Guide , Editura Elsevier,2011
- Valeriu Popescu-Neurologie Pediatrică, Editura Teora, 2001