



UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE HIDALGO
INSTITUTO DE CIENCIAS DE LA SALUD
AREA ACADEMICA DE MEDICINA

HOSPITAL DE NIÑO Y DESARROLLO INTEGRAL DE LA FAMILIA (DIF) HIDALGO

TEMA

PREVALENCIA DEL SINDROME HIPOTÓNICO PERIFERICO EN PACIENTES DEL
SERVICIO DE NEUROLOGÍA EN EL HOSPITAL DEL NIÑO DIF PACHUCA HIDALGO DE
OCTUBRE 2013 A OCTUBRE 2014

QUE PRESENTA EL C. MARIANO BALDERAS HERNÁNDEZ
MEDICO CIRUJANO

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA MEDICA

DR JERONIMO MARTÍNEZ TREJO
COORDINADOR DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION
HOSPITAL NIÑO DIF

DRA ALICIA HERNÁNDEZ JIMÉNEZ
ESPECIALISTA EN PEDIATRIA
CATEDRÁTICO TITULAR DEL PROGRAMA

DRA. ANABEL GUZMÁN MARTÍNEZ
ESPECIALISTA EN NEUROLOGÍA PEDIATRICA
ASESOR CLINICO

DR. ALBERTO VIZUETH MARTÍNEZ
JEFE DEL SERVICIO DE INVESTIGACIÓN
ASESOR METODOLÓGICO

DR SERGIO LÓPEZ DE NAVA Y VILLASANA
ASESOR UNIVERSITARIO

PERIODO DE LA ESPECIALIDAD 2012-2015
PERIODO DE TESIS 2013-2014



De Acuerdo con el artículo 77 del Reglamento General de Estudios de Posgrado vigente, el jurado de examen recepcional designado, autoriza para su impresión la Tesis titulada:

“PREVALENCIA DEL SÍNDROME HIPOTÓNICO PERIFÉRICO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE NEUROLOGÍA EN EL HOSPITAL DEL NIÑO DIF PACHUCA HIDALGO DE OCTUBRE 2013 A OCTUBRE 2014”

QUE PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA MÉDICA, QUE SUSTENTA EL MÉDICO CIRUJANO:

MARIANO BALDERAS HERNÁNDEZ

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE HIDALGO

M.C. ESP. JOSÉ MARÍA BUSTO VILLARREAL
DIRECTOR DEL INSTITUTO DE CIENCIAS
DE LA SALUD U.A.E.H.

M. C. ESP. LUIS CARLOS ROMERO QUEZADA
JEFE DEL ÁREA ACADÉMICA DE
MEDICINA DEL I.C.Sa.

M. C. ESP. NORMA PATRICIA REYES BRITO
COORDINADORA DE ESPECIALIDADES MEDICAS

DR. SERGIO LOPEZ DE NAVA Y VILLASANA
ASESOR UNIVERSITARIO

DR. MARIO ISIDORO ORTIZ RAMÍREZ
PROFESOR INVESTIGADOR
Y ASESOR UNIVERSITARIO

HOSPITAL DEL NIÑO D.I.F. HIDALGO

DR. MARCO ANTONIO ESCAMILLA ACOSTA
DIRECTOR DEL HOSPITAL DEL NIÑO DIF

DR. JERONIMO MARTÍNEZ TREJO
COORDINADORA DE ENSEÑANZA E
INVESTIGACIÓN DEL HOSPITAL DEL NIÑO DIF

DRA. ALICIA HERNÁNDEZ JIMÉNEZ
ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA
CATEDRÁTICO TITULAR DEL PROGRAMA

DRA. ANABEL GUZMÁN MARTÍNEZ
ESPECIALISTA EN NEUROLOGÍA PEDIATRICA
ASESOR CLINICO

DR. ALBERTO VIZUETH MARTÍNEZ
ASESOR METODOLÓGICO UNIVERSITARIO



Dedicatoria.

A mis hermanas:

Elsa García Hernández Licenciada en Criminología y
Carmen Balderas Nares Licenciada en Rehabilitación

Quienes se han sobrepuesto a adversidades de todo tipo, exponiendo a veces su propia salud a fin de realizarse en sus profesiones. Las admiro y las amo.

Agradecimientos.

El más grande y especial para mí pareja Nadia Hernández Hernández. Gracias por construir un cimiento de amor sin el que yo me hubiera perdido en este curso.

A mis maestros Dr. Jorge Ibarra Aguilar y Dr. Facundo García Membrillo por creer en mí, impulsarme a ser mejor y confrontarme con mis errores.

A mi Madre Delia Hernández Ponce por sembrar en mí el deseo de buscar el bien común.

A mi Padre Salvador García Reboredo por su amor incondicional.

A mis compañeros Dra. Guadalupe Ilescas Cruz, Dr. Marco Alonso Garcés y Dr. Armando Domínguez Gonzales por mantenerse fieles a sus principios y a nuestra breve amistad.

A mi gran amiga Dra. Paulina Flores Guillins que siempre me motivo a seguirla en sus triunfos.

A mi jefe y compañeros de trabajo: Sr. Severo Salas y Alejandro Soto Sánchez siempre dispuestos a escucharme y brindarme su experiencia y apoyo.

A mis amigos y “Futbolers” John, Star, Dany, Thais, Pato, Jerry, Alfi, Bebo, Jimi por que pintan mis ratos de esparcimiento con alegría.

“Me falta poco estoy a un strike de enderezar mi vida en su totalidad y recuperare la gloria con un pequeño giro de la misma vieja historia...”

The Fan.

Muchas gracias...



“Al igual que todos, el niño al sonreír con más frecuencia, moverse con energía y hablar, con entusiasmo tiene un impacto claro y notorio, no solo en su salud, sino también en la salud de aquellos que le rodean” Dr. Mario Alonso Puig.



Prologo

El síndrome hipotónico es la manifestación de una gran abanico de enfermedades que muy básicamente se clasifican por etiología en origen de tipo central y periférico, estos últimos son trastornos heterogéneos en cuanto a la edad de presentación, manifestaciones clínicas de hipotonía y cuyo diagnóstico se aproxima y ratifica por historia familiar, examen físico y determinaciones paraclínicas que pueden ser complejas como la inmunohistoquímica y la genética. Particularidades que en nuestro medio están limitados por disponibilidad, costo y principalmente un abordaje diagnóstico oportuno. Además la amplitud de diagnósticos diferenciales y algunas patologías considerablemente infrecuentes dificultan la evaluación y referencia precoz para adquirir un diagnóstico definitivo. La finalidad de realizar un programa de diagnóstico y atención eficaz para este tipo de patologías requiere en principio de aproximar un panorama de prevalencia de síndrome hipotónico de origen periférico en una población captada por el servicio de neuropediatria en el Hospital niño DIF Pachuca.



Índice General. Página.

Portada.....	1
Hoja de firmas.....	2
Dedicatoria y agradecimientos.....	3
Prólogo.....	5
Índice General.....	6
Índice de figuras y cuadros.....	7
Resumen.....	8
Introducción.....	9
Marco Referencial.....	15
Planteamiento del Problema.....	16
Hipótesis.....	17
Justificación.....	18
Objetivos.....	19
Metodología.....	19
Criterios de Eliminación.....	20
Definición de Variables.....	20
Procedimientos.....	22
Aspectos Éticos.....	23
Cronograma de Actividades.....	24
Resultados.....	25
Discusión.....	31
Conclusiones.....	32
Bibliografía.....	33



Índice de Figuras y Gráficos.	Pagina
Niño Hipotónico.....	09
Niveles de Afectación.....	10
Motoneurona Anterior.....	12
Placa Motora.....	13
“Abue”.....	14
Variables.....	21
Cronograma de Actividades.....	24
Edad.....	25
Genero.....	26
Patologías.....	26
Dificultad Respiratoria.....	27
Debilidad Facial.....	28
Atrofia Muscular.....	29
Reflejos musculares.....	30
Fatigabilidad muscular.....	30



Resumen

El Síndrome hipotónico es manifestación de un gran número de enfermedades neuromusculares y trastornos que clínicamente se presentan de forma heterogénea desplegando una morbilidad frecuente en la edad pediátrica. Dado que estos trastornos son causa directa de discapacidad y evolución progresiva incluso muerte, es de trascendental importancia el diagnóstico oportuno. La amplitud en la forma de presentación, la etiología y defecto biológico específico dificultan la determinación precisa de cada padecimiento y el diagnóstico inicial repercutiendo directamente en la progresión de la discapacidad, no solo afectando la esfera de salud sino con gran impacto psicológico y económico al núcleo familiar. Es necesario determinar en nuestra población la prevalencia del síndrome hipotónico en cada una de sus variantes y clasificarlos de tal manera que permitan aplicar un abordaje clínico eficiente integrando un síndrome de forma inicial y dirigir paraclínicos especializados al diagnóstico definitivo por lo que se realiza un estudio de tipo descriptivo, observacional, transversal y retrospectivo en el servicio de neurología de hospital del Niño DIF Pachuca Hidalgo de octubre 2013 a octubre 2014 a fin de determinar prevalencia y características de la población de pacientes con síndrome hipotónico. Por lo que se realizó el estudio a 195 (100%) menores de 18 años de edad con hipotonía, manifestada por deterioro de la capacidad corporal para mantener el control postural y de movimiento en contra de la gravedad encontrándose que la edad mínima en la población estudiada fue de 11 meses y la máxima de 17 años de los cuales fueron menores de 2 años, 2 pacientes (1.02%), de 2 a 5 años 81 pacientes (41.53%), de 6 a 10 años 69 pacientes (35.38%), de 11 a 15 años 39 pacientes (20.00%), mayores de 15 años y menores de 18 años: 4 pacientes (2.05%); Perteneciendo al género femenino 68 pacientes (34.87%), masculino 127 pacientes (65.12%); Resultando con impresiones diagnósticas la atrofia muscular espinal Werdnig-Hoffman, Tipo II, Kugelberg-Welader, tipo IV 3 pacientes (1.53%), distrofia miotónica Tipo 1 Steiner 2 pacientes (1.02%), distrofia Duchenne-Becker 17 pacientes (8.71%), neuropatía hereditaria motora Charcot-Marie-Tooth 1 paciente (0.51%), miastenia gravis 8 pacientes (4.10%) enfermedad de Pompe 1 paciente (0.51%), que en conjunto suman 32 pacientes (16.41%) de enfermedad de etiología periférica.

Palabras clave: hipotonía, debilidad, atrofia espinal, neuromuscular, placa motora...

Introducción:

El síndrome hipotónico en su amplia gama de presentación constituye un reto diagnóstico para los pediatras generales. Estas enfermedades no son infrecuentes dentro de la morbilidad pediátrica, presentando incidencias de: 1 en 3.500 recién nacidos vivos hombres en distrofia muscular de Duchenne y de 1 en 6.000 nacidos vivos en atrofas musculares espinales. Se encuentran ampliamente distribuidas a nivel mundial, especialmente en zonas de alta consanguinidad. Muchas de ellas son causa de discapacidad progresiva en el niño, lo que genera alto impacto a nivel individual, de la familia y la sociedad, por el cual un diagnóstico oportuno es fundamental. Sin embargo, la multiplicidad de formas de presentación y la poca especificidad de los síntomas iniciales determinan tardanza en el diagnóstico, el médico pediatra general o de especialidades relacionadas juega un rol relevante en este aspecto. Ya que él es responsable de reconocer precozmente estas enfermedades y de iniciar las acciones necesarias para un diagnóstico y manejo terapéutico oportuno.

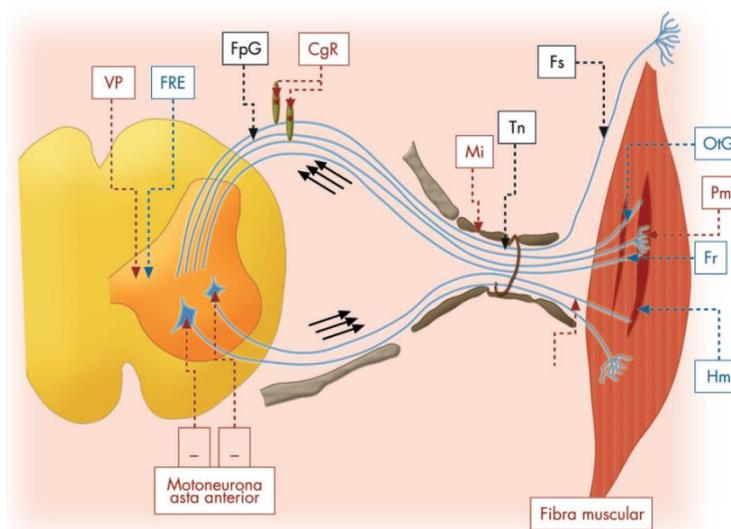
Título: Lactante Hipotónico Fuente: www3.sap.org.ar/descargas/.../rozitchner.bazan.lactantehipotonico.pdf



Desde la etapa neonatal los pacientes pueden presentar datos clínicos de hipotonía que pueden ser atribuidos a ciertas anomalías del sistema nervioso central o periférico además de miopatías, trastornos genéticos, endocrinopatías, enfermedades metabólicas con curso de evolución agudo crónico. Un enfoque sistemático para el paciente pediátrico que padece hipotonía, es prestar particular atención a la historia clínica, específicamente los antecedentes heredofamiliares y personales, además de realizar un examen clínico, y exploración neurológica orientada en la localización del problema a una específica región del sistema nervioso.

En un primer paso de abordaje clínico lo más importante es distinguir la debilidad muscular de la hipotonía. La hipotonía se describe como una reducción de la resistencia a la amplitud de movimiento pasivo en las articulaciones, mientras que la debilidad se describe como a reducción en el máximo de energía que pueda ser generada durante un movimiento activo. Una definición más útil de hipotonía es la presencia de un deterioro de la capacidad corporal para mantener el control postural y del movimiento en contra de la gravedad. Por lo tanto, los pacientes pediátricos presentan mal control del movimiento, habilidades motoras con retraso y un movimiento motor con patrón hipotónico. Los patrones motores anormales incluyen alteraciones en el control corporal de la postura previa y la mecánica del movimiento. Niños con debilidad muscular siempre asocian patrones de hipotonía, pero el paciente con hipotonía puede estar carente de debilidad.

Debido que la disfunción en cualquier nivel del sistema nervioso puede causar hipotonía, el diagnóstico diferencial es sumamente amplio, describiéndose así, causas centrales, con cursos en la evolución un tanto agudos como crónicos, siendo más comunes los trastornos periféricos.



- | | | | |
|-----|--------------------------|-----|---------------------------|
| VP | Vía piramidal | Fs | Fibra sensitiva |
| FRE | Fibras reticuloespinales | Fm | Fibra nervio motor |
| - | Motoneurona | OTG | Órgano tendinoso de Golgi |
| FpG | Fibras preganglionares | Pm | Placa motriz |
| CgR | Célula ganglio raquídeo | Fr | Fibras en racimo |
| Mi | Mielina | Hm | Husos musculares |
| Tn | Tronco nervioso | | |

Estructura cuya afectación repercute predominantemente ■ en la fuerza muscular ■ en el tono muscular

Título: Niveles de Afectación Periférica 1
Fuente: http://nmrc.bu.edu/tutorials/motor_units



Las condiciones centrales incluyen la encefalopatía hipóxico-isquémica, otras encefalopatías, hemorragia intracraneal, anomalías cromosómicas, síndromes congénitos, los errores innatos del metabolismo y enfermedades neurometabólicas. A nivel periférico los trastornos incluyen anormalidades en la unidad de a placa motora, específicamente en la célula del asta anterior (podemos citar la atrofia muscular espinal), el nervio periférico en la unión neuromuscular (Miastenia gravis), a nivel de la fibra muscular (se identifican las miopatías). Algunos trastornos causan tanto manifestaciones centrales y periféricas, tales como la deficiencia de maltasa ácida (enfermedad de Pompe). En algunos cuadros, además del compromiso de la unidad motora existe compromiso de otros tejidos (cerebro, corazón, etc.) por lo que muchos de estos trastornos son considerados actualmente multisistémicos. El efector final es el músculo, pero este puede comprometerse en forma primaria, o secundaria a la denervación. De acuerdo a este concepto podemos diferenciar 4 localizaciones:

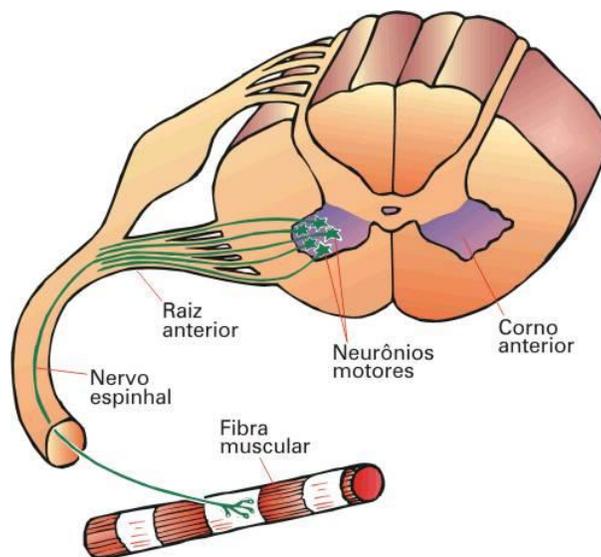
Enfermedades de moto neurona anterior (Atrofas musculares espinales). Neuropatías (Charcot Marie Tooth). Trastornos de la Unión Neuromuscular (Miastenia gravis). Miopatías (Distrofias musculares).

En cuanto al origen a nivel de sistema nervioso la estadística ha demostrado que las causas centrales describen alrededor del 60% a 80% de los casos de hipotonía y que causas periféricas se producen entre el 15% y 30 %. Siendo las causas centrales más comunes de presentación de hipotonía, la parálisis cerebral o encefalopatía hipóxica-isquemica en paciente neonatal, sin embargo, esta disfunción puede progresar en la infancia después a hipertonia.

El tono muscular se relaciona con variadas funciones motoras y se refleja en diversas acciones, no exclusivamente en el desplazamiento corporal. Deben considerarse aspectos como el mantenimiento postural frente a la fuerza de a gravedad, la emisión de sonidos y, por tanto, la elaboración del habla, la movilidad ocular y elevación palpebral al dirigir la mirada. Por ello la manifestación clínica de una hipotonía puede tener una amplia expresividad como recién nacido hipotónico, retraso de desarrollo motor, alteración de la marcha, caídas frecuentes, falta de fuerza, fatigabilidad, alteraciones ortopédicas, trastorno de lenguaje, trastorno de deglución, trastorno respiratorio, mialgias, calambres, intolerancia al ejercicio con formas competas o incompletas dependiendo de la etiología, edad del niño y sagacidad del clínico para buscar datos que, con la provocación de algunas maniobras de exploración, pueden detectarse. Un enfoque práctico, elemental pero útil, en la primera aproximación al diagnóstico diferencial de síndrome hipotónico que aconseja considerar 2 tipos de hipotonías: las paralíticas y las no paralíticas. En las paralíticas predomina el déficit de motilidad y se originan usualmente en el sistema neuromuscular, mientras que en las segundas predomina el descenso del tono muscular y se generan, casi siempre, en el sistema nervioso central. Por tanto como ya se comentó, la disminución de tono no siempre se acompaña de descenso de la fuerza muscular valorar semiológicamente ambos conceptos es obligado en el primer examen clínico de una hipotonía, que invariablemente se debe combinar con la extensibilidad, pasividad, consistencia y reflejos miotáticos, para ubicar correctamente su origen.

Las clasificaciones documentadas en 1800 de los síndromes hipotónicos de Werding y Hoffman, lograron definir a la denominada atrofia muscular espinal infantil dando pie a la formulación de otras muchas clasificaciones susceptibles de constantes modificaciones en función de los hallazgos genéticos de reciente descubrimiento. Sin embargo el aspecto puramente clínico se reconoce la existencia de síndromes hipotónicos de origen neurológico, central o periféricos, enmarcados estos últimos en la clásica enfermedad neuromuscular, subdividida en proceso del nervio periférico y en los específicamente musculares y de síndromes hipotónicos de origen extra neurológico.

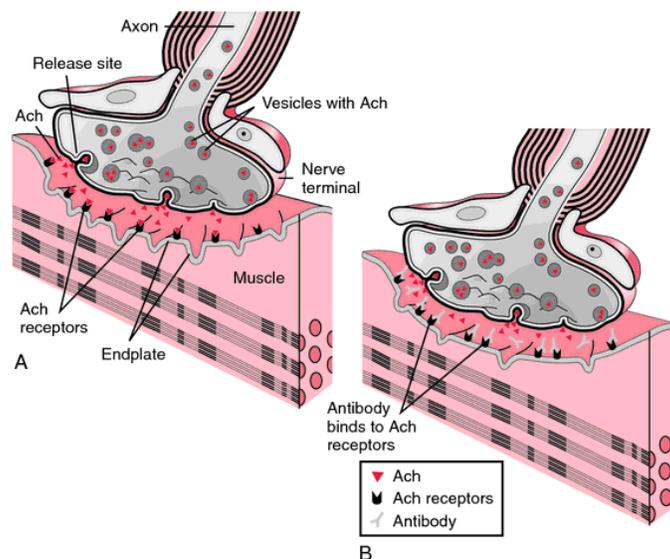
Motoneurona Anterior Fuente: <https://es.scribd.com/doc/150323817/MOTONEURONAS-ANTERIORES>



Si hablamos de un problema en la unidad motora superior serán enfermedades del sistema nervioso central o en la unidad motora inferior; reconociendo en este grupo los procesos que interesan desde las células del asta anterior hasta los nervios periféricos, la unión neuromuscular finalmente el músculo; formando otro grupo, aquellos cuadros en los que se combina la alteración de los sistemas nervioso central y periférico, como son, entre otros, la leuco distrofia meta cromática, la enfermedad de Krabbe y el síndrome de Prader-Willi. Para orientar la sospecha diagnóstica hacia un grupo u otro, son determinantes los sistemas y signos asociados a la hipotonía, como son las funciones corticales superiores o de estado cognitivo, que deberán valorarse cuando la edad lo permita, o la existencia de dimorfismos específicos. Por ello la valoración de un síndrome hipotónico exige una primera evaluación neurológica global, lo que adquiere mayor valor cuanto menor edad tenga el niño.

El estudio genético molecular permite enfoques diferentes que en este momento están redefiniendo una clasificación más objetiva basada en el genotipo, aunque en nuestro medio la primera orientación que solo proporciona el conocimiento clínico será la base de estudio, abordaje diagnóstico dirigido y clasificación para distinguir: Hipotonía de origen neurológico en sistema nervioso central, es decir moto neurona superior siendo la enfermedad encefalopática lo más frecuente. De diversa etiología se presenta la afectación del haz corticospinal, del sistema extra piramidal o del cerebelo, la unidad motora inferior representa a la enfermedad medular de todas sus vertientes, inflamatoria, traumática, degenerativa o tumoral, la enfermedad genética es un grupo que comprende procesos con características dismorfológicas, usualmente de origen genético, que cursan con hipotonía en grado muy evidente, en ocasiones como manifestación clínica predominante en el periodo neonatal o de lactante pequeño, y frecuente persistencia de ésta en etapas posteriores con una alteración combinada de los sistemas nervioso central y periférico. A nivel del sistema nervioso periférico y por lo tanto afectación exclusiva de la unidad motora inferior se describen las polineuropatías hereditarias sensitivo motoras, hereditarias sensitivas, las manifestaciones en el contexto de enfermedades metabólicas específicas, las polineuropatías adquiridas, la hipotonía de origen muscular, distrofias musculares. Miopatías inflamatorias, metabólicas y miopatías congénitas. Hipotonía de origen en placa motriz, los síndromes miasténicos.

Placa Motora



Fuente: <http://www.jornallivre.com.br/165330/o-q-1>

Finalmente la hipotonía de origen extra neurológico que puede traducir tanto una afectación de la unidad motora superior como de la inferior o una combinación entre las que se enlistan la malnutrición, colagenosis, algunos de origen endocrinológico como el hipotiroidismo y las para neoplásicas.

La mayor representación del síndrome hipotónico en esta etapa madurativa del lactante la tienen las miopatías congénitas, enfermedades genéticamente condicionadas y con una expresividad clínica muy uniforme, con hipotonía y descenso de motilidad, cuyo pronóstico varía dependiendo del sustrato anatomopatológico de cada una de ellas. Pueden manifestarse desde la vida intrauterina, con demora y disminución de la intensidad de los movimientos fetales, lo que en ocasiones condiciona un mayor porcentaje de partos distócicos, circunstancia que puede provocar errores al atribuir a este hecho el origen de la hipotonía. Cuando la miopatía ya tiene expresividad en edades tan tempranas suele haber provocado alteraciones esqueléticas, al tiempo que puede manifestarse en la musculatura orofacial con déficit en la succión y deglución, cara alargada e inexpressiva con boca entreabierta y caja torácica con dificultades respiratorias. En los primeros meses de vida se experimenta el clásico patrón de retraso psicomotor, con disarmonía entre los parámetros motores y psíquicos, la electromiografía no siempre informa de un patrón miopático; así que un resultado normal no permite excluir el diagnóstico de miopatía congénita. Por tanto es el interés diagnóstico de la genética molecular el que se destina con la sospecha de un fenotipo clínico determinado que permitirá la certeza diagnóstica. El tratamiento no es específico y se basa especialmente en la aplicación de una cobertura temprana de rehabilitación física, respiratoria y de alimentación. Posteriormente se vigilarán las secuelas que pueden aparecer en distintos órganos y se optará por medidas que permitan minimizar su intensidad y repercusión funcional, por ejemplo de tipo ortopédico para las anomalías traumatológicas.

Es importante notar la variabilidad de presentaciones en la morbilidad del síndrome hipotónico; en nuestro medio hospitalario no contamos con un censo preciso de pacientes relacionados a alguna de estas patologías, el conocer con precisión la prevalencia de pacientes y sus características nos permite delimitar de forma objetiva el tamaño de la población aquejada así como catalogar a cada paciente de acuerdo al tipo de hipotonía, en cuanto a localización de la lesión, tiempo de evolución y fenotipo, logrando de esta manera dirigir los estudios moleculares de forma específica y precisa. Posteriormente incluir a estos pacientes en una clínica de hipotonías donde se pueda aplicar y evaluar una guía de práctica clínica y mejorar los tiempos de diagnóstico definitivo y por lo tanto instaurar los tratamientos individuales y la rehabilitación temprana, el consejo genético y dar pie a mayor investigación relacionada a este grupo de enfermedades tan deletéreo para la salud infantil.



“Abue” Fuente <http://www.jornallivre.com.br/165330/o-q>



Marco referencial.

Como síndrome hipotónico la estadística es inapreciable, disminuyéndose entre enfermedades específicas cuya prevalencia es de gran variabilidad encontrándose que; en España bajo el rubro de enfermedad neuromuscular hay un reporte global de más de 40,000 afectados.

La atrofia muscular espinal como 2da. Causa principal de enfermedades neuromusculares con una incidencia de 4 por cada 100000 personas 1/10000 nacidos vivos. Frecuencia de portadores (llevan una sola copia del gen mutado, por lo que no padecen la enfermedad) de 1/40 a 1/60 y en su forma más grave se da en una de cada 6000 nacimientos estimándose 1000 niños afectados en España. Para distrofia muscular de Duchenne Becker 1 por cada 3300 a 3500 nacimiento de varones. Como distrofia muscular espinal se da el carácter de segunda causa de enfermedad autosómica recesiva letal, después de fibrosis quística, con incidencia mundial descrita entre 1/6000 y 1/10000 nacimientos y una tasa de portadores 1/35 y 1/50, según la asociación de distrofia muscular de Australia, una de las mejores documentadas, la incidencia de estos desórdenes musculares es alta, con una población afectada de uno por cada mil habitantes, distribuida uniformemente en todo el mundo; Chile específicamente alcanza 1 en 3,500 recién nacidos vivos hombres en distrofia muscular de Duchenne de 1 en 6.000 nacidos vivos en atrofia muscular espinal.

En Estados Unidos se reporta una prevalencia de menos de 200000 personas y no más de 5 en 10000 personas en Europa. La incidencia de la forma infantil en la población Afroamericana es mucho más alta, aproximadamente 1 en 14000, en los adultos caucásicos es de 1 en 60000 mientras que para los niños caucásicos es de 1 en 100000.

A nivel Nacional en el Hospital Infantil de México "Federico Gómez" se reportan entre 8 y 10 ingresos por año por distrofia muscular de Duchenne principalmente del Distrito Federal y el Estado de México aunque llegan a solicitar atención de interior de la república. En México la incidencia es de 0.5 a 1/25000 nacimientos para atrofia muscular espinal.

Para la enfermedad de Pompe se ha calculado una ocurrencia de 1 en 40,000 nacidos vivos a nivel mundial, el número de personas que lo padecen fluctúa entre 5000 y 10000 esta si es denominada como trastorno raro en prevalencia menor a 200000 en Estados Unidos de Norteamérica y no más de 5 en 10000 personas en Europa. Es considerada panétnica y su incidencia en la población infantil Afro-Americana 1 en 14000 mientras que para niños caucásicos es de 1 en 100000.

En Chile hay cifras estimadas de 1:3500 recién nacidos vivos hombres en distrofia muscular de Duchenne y de 1:6000 nacidos vivos en atrofia muscular espinal.

A nivel estatal se carece del dato específico de prevalencia de síndrome hipotónico.



Planteamiento del Problema:

Planteamiento del Problema (Pregunta de Investigación):

El síndrome hipotónico en su amplia gama de presentación constituye un reto diagnóstico para los pediatras generales. Estas enfermedades no son infrecuentes dentro de la morbilidad pediátrica presentando incidencia de 1 en 3,500 recién nacidos vivos hombres en distrofia muscular de Duchenne y de 1 en 6,000 nacidos vivos en atrofas musculares espinales. Se encuentran ampliamente distribuidas a nivel mundial, especialmente en zonas de alta consanguinidad. Muchas de ellas son causa de discapacidad progresiva en el niño, lo que genera alto impacto a nivel individual, de la familia y la sociedad, por lo cual un diagnóstico oportuno es fundamental. Sin embargo la multiplicidad de formas de presentación y la poca especificidad de los síntomas iniciales determina tardanza en el diagnóstico. El médico pediatra general o de especialidades relacionadas juega un rol relevante en este aspecto, ya que somos los responsables de reconocer precozmente estas enfermedades y de iniciar las acciones necesarias para un diagnóstico y manejo terapéutico oportunos. Los pacientes con lesiones no originadas por asfixia al no ser identificados de forma oportuna y precisa, como un grupo independiente, retrasan su diagnóstico definitivo con potencial riesgo de mayor secuela, pobre calidad de vida y aumento en los costos en materia de salud. Para lograr establecer y aplicar una guía diagnóstica que permita integrar pacientes de forma temprana a una clínica para el niño hipotónico en este hospital es fundamental conocer la situación estadística de prevalencia con la que cursa el servicio de neurología en el hospital del niño DIF Pachuca por lo que se cuestiona:

¿Cuál es la prevalencia del síndrome hipotónico de origen periférico en el servicio de neurología hospital del niño DIF Pachuca Hidalgo de octubre 2013 a Octubre 2014?



Hipótesis de Trabajo.

La prevalencia de síndrome hipotónico de origen periférico en HNDIF de octubre 2013 a octubre 2014 se encuentra entre el 15 y 30%.

Hipótesis alterna

La prevalencia de hipotonía de etiología periférica en el HNDIF de octubre 2013 a octubre 2014 supera el 30%.



Justificación:

Conocer y analizar la prevalencia de síndrome hipotónico segregando las distintas etiologías dará evidencia de la necesidad de establecer una clínica de hipotonía que reconozca, capte y maneje a estos pacientes de forma individual, impactando de tal manera que mejore la calidad de la atención, disminuyendo las secuelas y los costos para el familiar y dará a esta institución un distintivo más para mantenerse a la vanguardia con la que está comprometida.



Objetivo General:

1.- Analizar la prevalencia de hipotonía de origen periférico en pacientes de neurología de hospital de niño DIF Pachuca de octubre 2013 a octubre 2014.

Objetivos Específicos:

1.- Conocer los pacientes con diagnóstico de síndrome hipotónico en el HNDIF en el servicio de neurología del hospital del niño DIF Pachuca de octubre 2013 a octubre 2014.

2.- Evaluar la prevalencia de síndrome hipotónico en pacientes de neurología del hospital de niño DIF Pachuca de octubre 2013 a octubre 2014.

Metodología:

- Diseño de estudio

El presente estudio será de tipo descriptivo, observacional, transversal y retrospectivo.

- Tiempo y lugar.

Descripción del área de estudio:

Hospital del niño DIF Hidalgo Servicio Neurología

Tiempo de estudio 01 octubre 2013 al 01 octubre 2014.

- Universo de estudio y selección de población.

Todos los pacientes del servicio de neurología del Hospital del niño DIF Hidalgo con enfermedad neuromuscular manifestado por hipotonía de octubre 2013 a octubre 2014.

Criterios de inclusión:

Pacientes con expediente y seguimiento por el servicio de neurología en el Hospital de niño DIF Hidalgo independientemente del género y edad, con diagnóstico de síndrome hipotónico periférico.



Criterio de exclusión:

Pacientes con enfermedad neuromuscular sin componente de hipotonía.

Los pacientes con hipotonía central de origen encefalopatía hipóxico-isquémica

Criterios de eliminación:

No contar con expediente en esta institución.

- Tamaño de muestra y técnica de muestreo.

Muestra por conveniencia donde se incluirán todos los pacientes con diagnóstico de síndrome hipotónico que cuenten con sospecha diagnóstica por clínica o algún paraclínico como electromiografía, biopsia o estudio molecular. Se analizará a la población total que cumpla con criterios de inclusión.

DEFINICIÓN DE VARIABLES

Definición conceptual.

Hipotonía.

La hipotonía es la presencia de un deterioro de la capacidad corporal para mantener el control postural y del movimiento en contra de la gravedad por una reducción de la resistencia a la amplitud de movimiento pasivo en las articulaciones.

VARIABLE	DEFINICION	TIPO DE VARIABLE	ESCALA
Hipotonía	Presencia de un deterioro de la capacidad corporal para mantener el control postural y de movimiento en contra de la gravedad.	Cuantitativa	0 ausente 1 Presente
Edad del diagnostico	Tiempo de existencia de un individuo desde el nacimiento hasta el inicio de los síntomas	Cuantitativa discreta	Años
Sexo	Característica biológica que distingue entre hombre y mujer	Cualitativa Dicotómica	0 masculino 1 femenino
Historia familiar de hipotonía	Conocer si existe antecedente de hipotonía en la familia.	Cualitativa Dicotómica	0 ausente 1 Presente
Hipotonía Muscular	Tomo muscular inferior al normal	Cualitativa Dicotómica	0 ausente 1 Presente
Dificultad respiratoria	Sensación de incomodidad por esfuerzo a respirar.	Cualitativa Dicotómica	0 ausente 1 Presente
Debilidad facial	Debilidad de los músculos de la expresión facial	Cualitativa Politómica	0 ausente 1 Presente
Fuerza de extremidades	Clasificar la fuerza de los músculos de extremidades superiores o inferiores en grados crecientes.	Cualitativa Politómica	0 Ausente 1 Contraccion Muscular 2 Movimiento del musculo sin vencer gravedad 3 Movimiento del musculo que vence gravedad pero no vence resistencia 4 Vence resistencia parcial 5 Normal
Reflejos Musculares	Respuesta motriz independiente de la voluntad provocada por la aplicación de un estímulo adecuado.	Cualitativa Politómica	1 Irreflexiva 2 Hiporeflexia 3 Hipereflexia 4 Clonus inagotable
Atrofia Muscular	Disminución del trofismo muscular	Cualitativa Dicotómica	0 Ausente 1 Presente
Fatigabilidad Muscular	Imposibilidad de generar una fuerza requerida por falla de transmisión neuromuscular	Cualitativa Dicotómica	0 Ausente 1 Presente
Miotonia (Fenómeno miotónico)	Dificultad para relajar músculos después de una contracción muscular sostenida	Cualitativa Dicotómica	0 Ausente 1 Presente



Procedimientos y metodología para realizar el estudio.

Se extraerán los números de expedientes a partir de un censo con que se cuenta de pacientes con clínica de hipotonía ordenando, identificando y clasificando la hipotonía periférica. Aplicando medidas de frecuencia, porcentajes y graficando.

Fuentes de información: textos, artículos descargados de red.

Material y métodos: se realizara en 2 fases.

Conteo, clasificación y ordenamiento de todos los casos de enfermedad neuromuscular y síndrome hipotónico,

Fase 2

Presentación de datos obtenidos.

Plan de análisis

Para el análisis del estudio se utilizara paquetería básica de Office, para plasmar, ordenar y graficar la información obtenida.

En el caso de las variables cualitativas se analizaran los datos con frecuencia, porcentajes y proporciones. En el caso de las variables cuantitativas se realizaran promedios. Se reportara la frecuencia de la enfermedad determinada en la población estudiada.



Aspectos éticos:

A ser una investigación sin riesgo no será necesario uso de conocimiento informado. Sin embargo se garantiza confidencialidad de la información.

Se mantendrá la confidencialidad fuera del entorno médico usando únicamente números de expediente como identificación.

En cumplimiento con el reglamento de la ley general de salud en materia de investigación para la salud capítulo 1 artículo 13: en toda investigación en la que el ser humano sea sujeto de estudio, deberán prevalecer el criterio del respeto a su dignidad y la protección de sus derechos y bienestar.

Artículo 17.- Se considera como riesgo de la investigación a la probabilidad de que el sujeto de investigación sufra algún daño como consecuencia inmediata o tardía del estudio por lo que clasifico al presente en riesgo mínimo por ser retrospectivo, obtención de datos a través de procedimientos comunes en exámenes físicos de diagnóstico, tratamiento rutinario y somatometría.

Artículo 23.- En caso de investigaciones con riesgo mínimo, el comité de ética, por razones justificadas, podrá autorizar que el consentimiento informado se obtenga sin formularse escrito.

Apego total a capítulo III investigación en menores de edad del reglamento de la Ley General de Salud en materia de investigación para la salud.

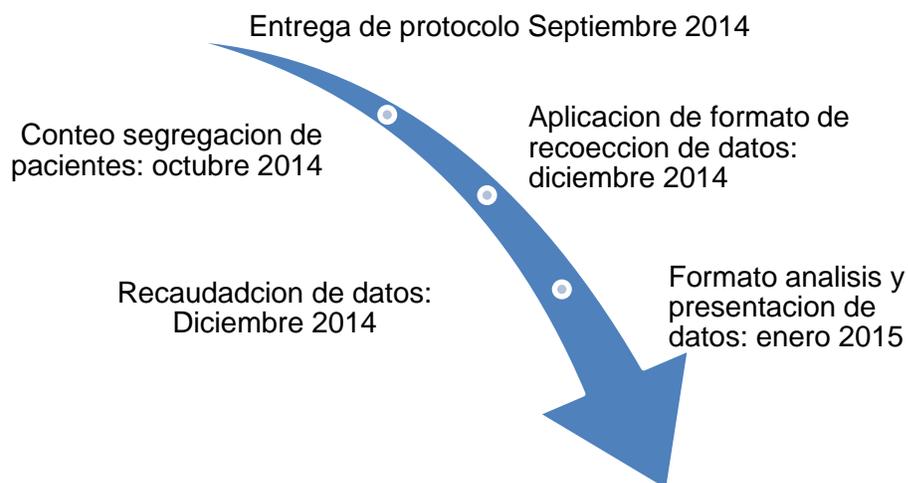
De acuerdo a los principios de la declaración de Helsinki y la Ley general de Salud, de los aspectos éticos de la investigación en seres humanos, toda investigación en la que el ser humano sea sujeto de estudio. Deberán prevalecer el criterio de respeto a su dignidad y a protección de sus derechos y bienestar.

La presente investigación requiere, por ser de riesgo menor; Consentimiento del Servicio de Ética e Investigación del Hospital. Todos los procedimientos estarán de acuerdo con lo estipulado en el reglamento de la Ley General de salud en materia de investigación para la salud y la declaración de Helsinki.

Una vez aprobada la investigación por el Comité de ética de Investigación del Hospital del niño DIF Pachuca; se solicitará, consentimiento de la institución para la revisión de los expedientes. Solo se accederá a los datos de relevancia para la investigación, solo se solicitará estudio paraclínico a quien carezca del mismo, previo consentimiento informado.



Cronograma de actividades



Anexos.

Programación de recursos y Presupuesto

Hojas de papel bond tamaño carta: 2 paquetes

Folders: 1 paquete

Bolígrafos: 1 caja

Cartuchos de impresión: 3 primarios

Tarjeta telefónica: 1 unidad

Viáticos.

Presupuesto total: \$4000.00 MN.

Resultados

Se realizó el estudio a 195 (100%) menores de 18 años de edad con hipotonía, manifestada por deterioro de la capacidad corporal para mantener el control postural y de movimiento en contra de la gravedad.

Edad: La edad mínima fue de 11 meses y la máxima de 17 años, se establecieron 5 grupos de edad:

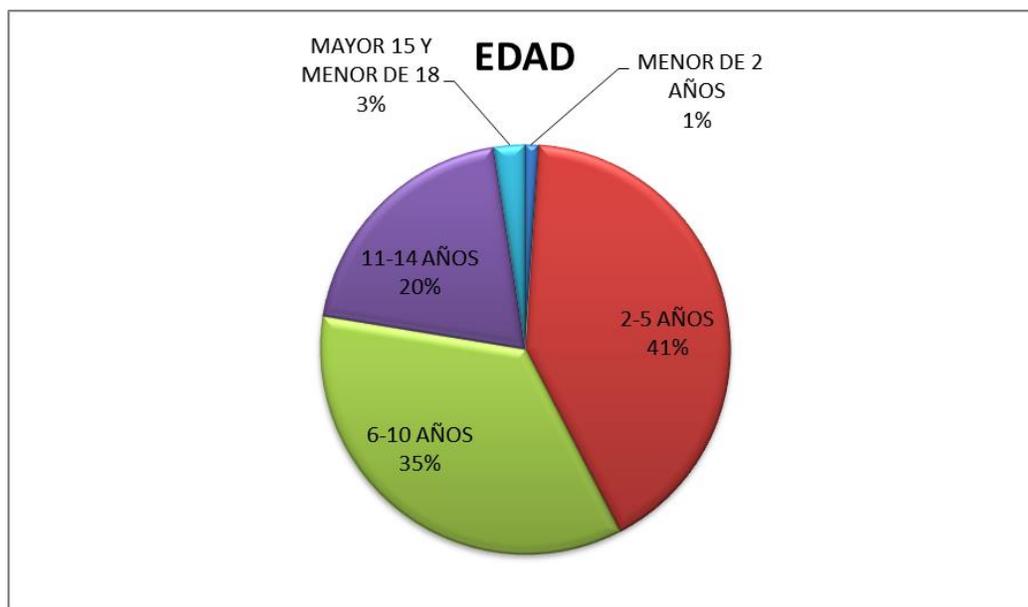
Menores de 2 años: 2 pacientes (1.02%)

De 2 a 5 años: 81 pacientes (41.53%)

De 6 a 10 años: 69 pacientes (35.38%)

De 11 a 15 años: 39 pacientes (20.00%)

Mayores de 15 años y menores de 18 años: 4 pacientes (2.05%)

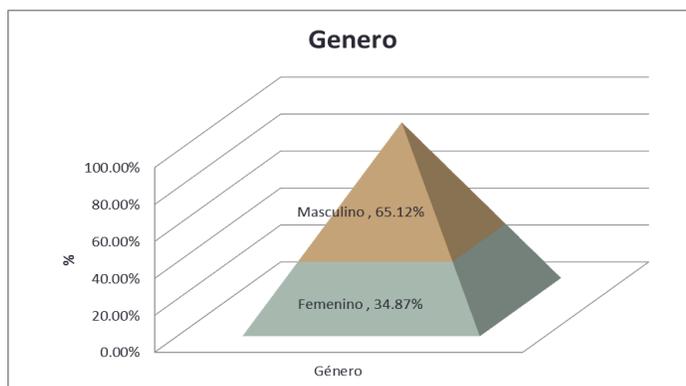


Fuente: Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF

GÉNERO

Femenino: 68 pacientes (34.87%)

Masculino: 127 pacientes (65.12%)



Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF 1

En abordaje por:

Atrofia muscular espinal Werdnig-Hoffman, Tipo II, Kugelberg-Welader, TipoIV:3 pacientes (1.53%)

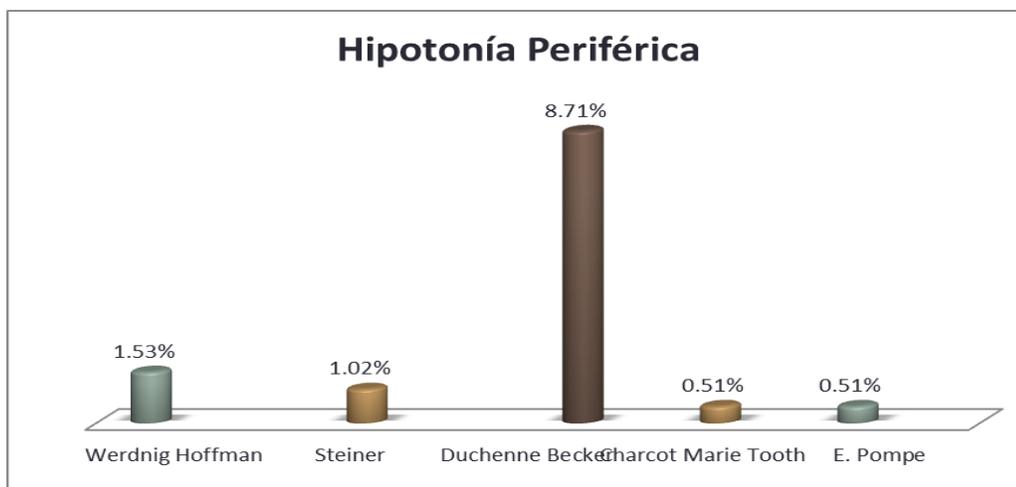
Distrofia Miotónica Tipo 1 Steiner: 2 pacientes (1.02%)

Distrofia Duchenne-Becker: 17 pacientes (8.71%)

Neuropatía Hereditaria Motora Charcot-Marie-Tooth: 1 paciente (0.51%)

Miastenia gravis: 8 pacientes (4.10%)

Enfermedad de Pompe: 1 pacientes (0.51%)



Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF 2

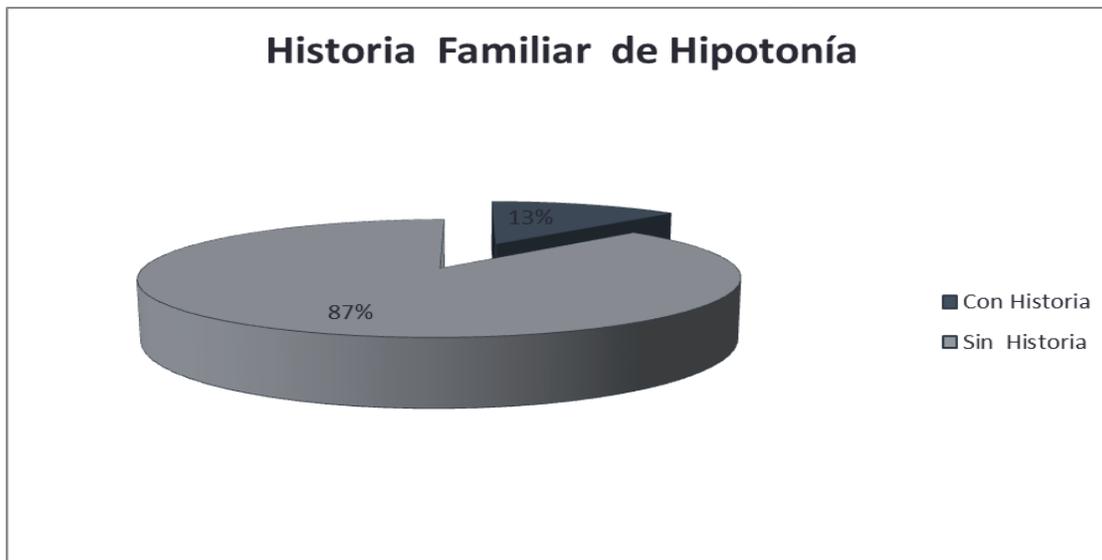
Enfermedad periférica: 32 pacientes (16.41%)



Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF 3

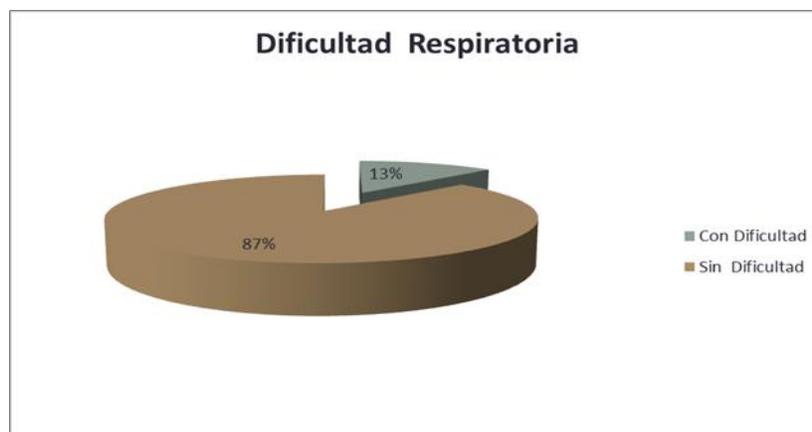
De enfermedad Periférica 32 pacientes (100%)

Historia Familiar de Hipotonía: 4 Pacientes (12.5%)



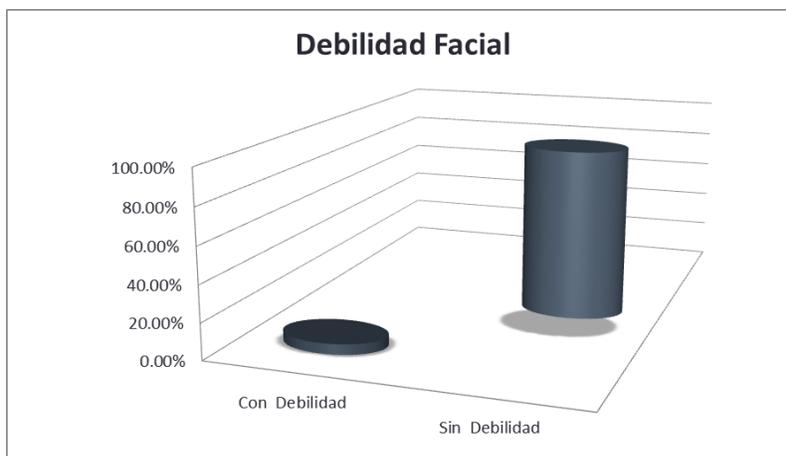
Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF 4

Dificultad respiratoria: 4 pacientes (12.5%)



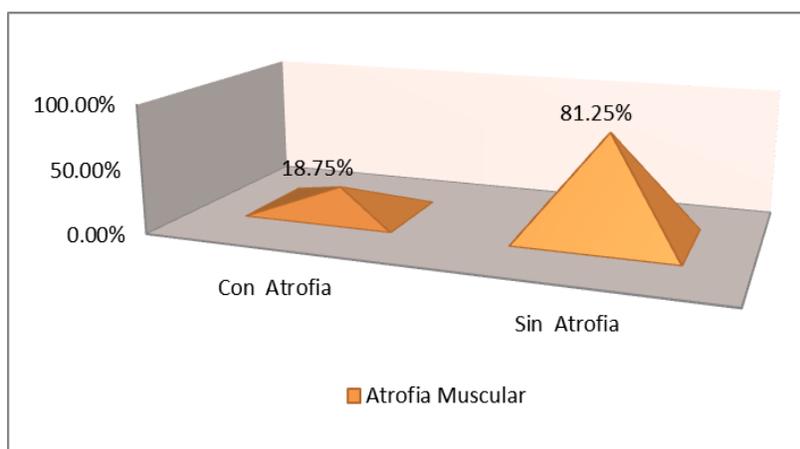
Fuente: Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF 5

Debilidad facial: 5 pacientes (15.62%)



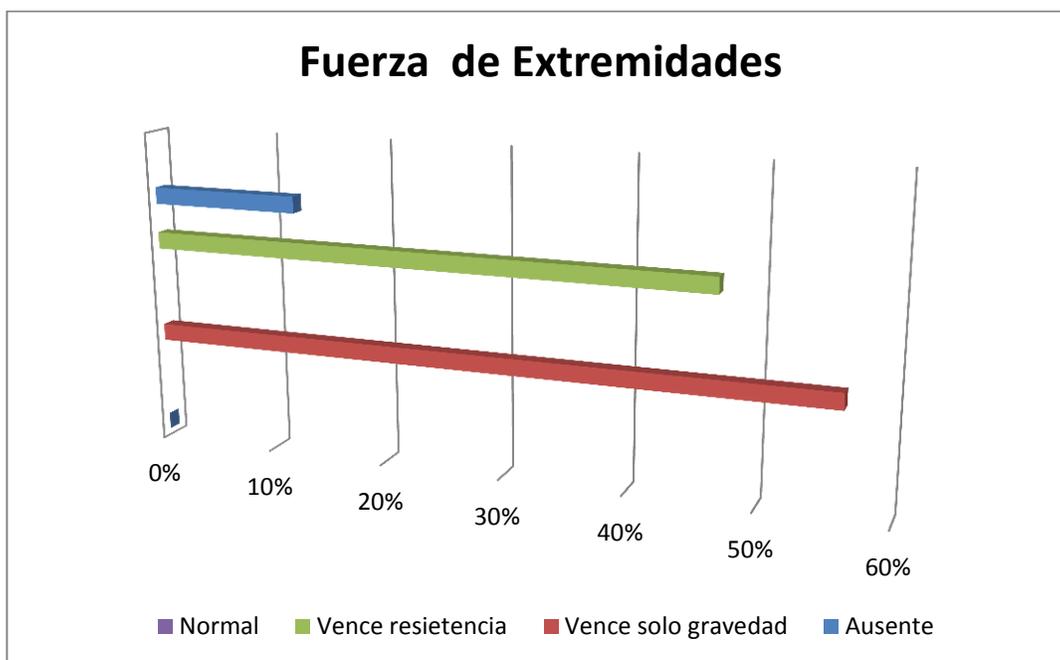
Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF

Atrofia muscular: 6 pacientes (18.75%)



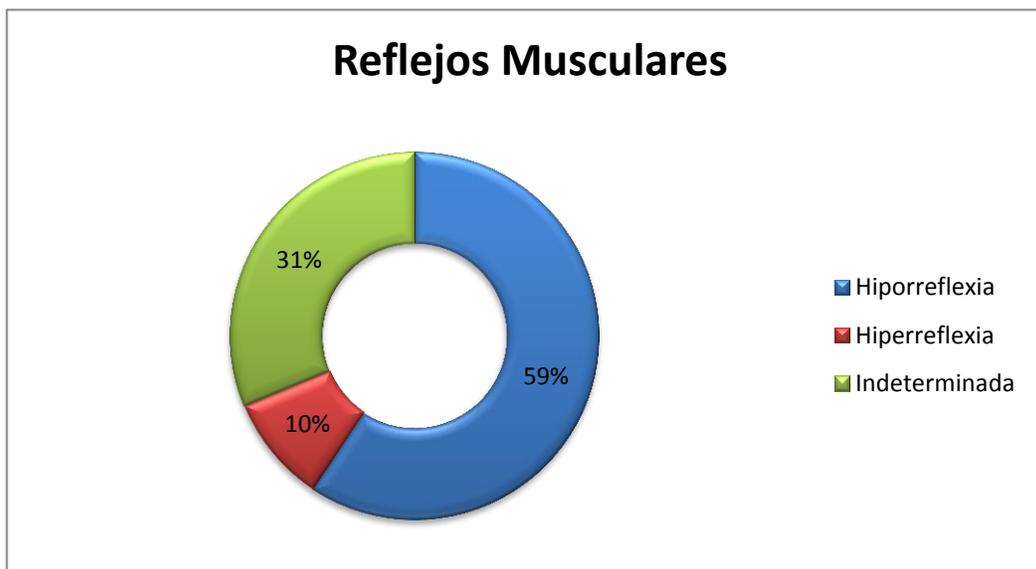
Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF 6

Fuerza de extremidades: Ausente 0 (0%), movimiento del musculo que vence la gravedad pero no la resistencia 18 (56.25%), vence la resistencia parcia 15 (46.87%), Normal 4 (12.5%).

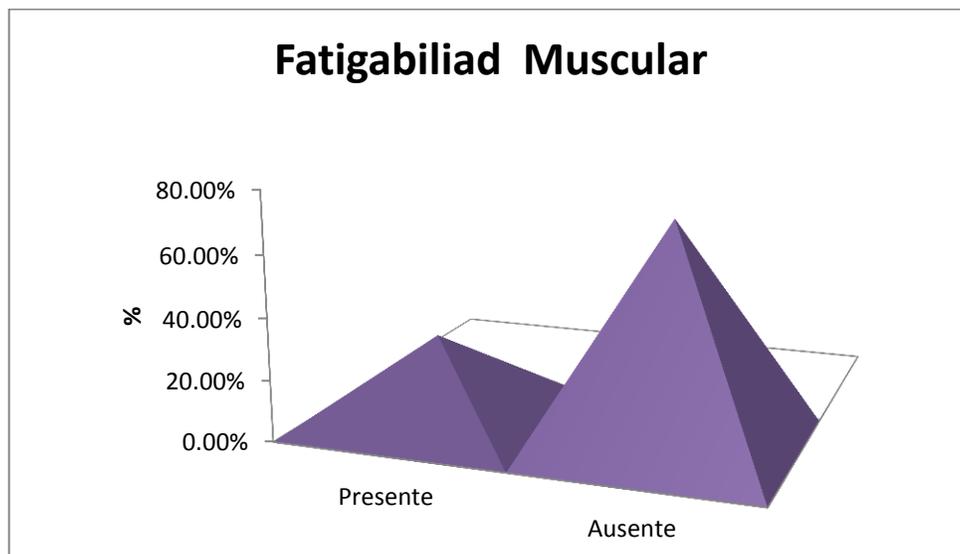


Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF 7

Reflejos musculares: Hiporreflexia 19 (59.3%), hiperreflexia 3 pacientes (9.37%), indeterminada 10 pacientes (31.25%).



Fatigabilidad muscular: 9 pacientes (28.12%) Ausente o no valorable 23 (71.87)



Censo de Pacientes con hipotonía HNDIF

Fenómeno Miotónico: 0 pacientes (0%)



Discusión:

Para lograr un impacto de trascendencia en el diagnóstico y manejo de la morbilidad aquí estudiada, además de la frecuencia para cada patología que cause hipotonía de etiología periférica, son de importancia estimar indicadores como la dificultad diagnóstica, la gama de diagnósticos diferenciales, la dificultad de acceso y complejidad de los exámenes para diagnóstico definitivo, la propiedad de hereditario o no y en cada particularidad la necesidad de asesoramiento genético, el establecimiento de la gravedad de la enfermedad que lleve a complicaciones y discapacidad.

Como síndrome hipotónico periférico se estima un 16.41% de la población con datos clínicos de hipotonía en la población del servicio de neuropediatría, siendo la atrofia muscular espinal la tercer causa principal de enfermedades neuromusculares a diferencia de un segundo lugar reportado en la literatura Española y la Chilena.

Como principal causa en nuestra población estudiada la mayor frecuencia de hipotonía periférica en abordaje corresponde a la Distrofia Duchenne –Becker a diferencia de la segunda causa según la asociación de distrofia muscular de Australia, una de las mejores documentadas.

A nivel Nacional en el Hospital Infantil de México “Federico Gómez” se reportan entre 8 y 10 ingresos por año por distrofia muscular de Duchenne principalmente del Distrito Federal y el Estado de México aunque llegan a solicitar atención de interior de la república, mientras que para nuestra Institución el periodo anual mostró hasta 17 impresiones diagnósticas, se tendría que evaluar si en años subsecuentes se mantiene un número aproximado de sospechas diagnósticas además de identificar la procedencia de cada paciente pues se cierto que se evalúan pacientes de entidades federativas como Veracruz, Puebla y el Estado de México.

Para la enfermedad de Pompe considerada panétnica además de multisistémica y con características estadísticas que la engloban en el carácter de enfermedad rara, se reportó uno de 2 eventos de dificultad respiratoria con potencial necesidad de apoyo ventilatorio y riesgo de muerte.

No se encontró a nivel de expediente la presencia de fenómeno miotónico en algún caso.



Conclusión.

Si bien no se encuentra punto de comparación estadístico para la prevalencia de hipotonía de origen periférico en la población de pacientes hipotónicos en el servicio de Neurología de este hospital, es contundente para el año de estudio y volumen de la población, la considerable cantidad de pacientes (32 o 16.41%) con clínica de etiología periférica que apremian un abordaje oportuno y multidisciplinario, por lo que se propone la continuación de una base de datos de pacientes con estas características, la elaboración y evaluación de una guía clínica diagnóstica que oriente eficazmente a la referencia para estudios paraclínicos de diversa complejidad desde la electromiografía pasando por la biopsia y estudio histopatológico hasta los estudios inmunohistoquímicos y genéticos. La integración de un equipo de profesionales en Anatomopatología, Neurofisiología, Genética, incluso rehabilitación de tal manera que se logre establecer una “Clínica de Hipotonía” la cual ratificaría los principios de calidad en la atención con que nuestra institución está comprometida.



Referencias Bibliográficas.

1. Adams RD, Víctor M. Principles of Neurology. 4th ed. McGraw-Hill
2. Aicardi J. Diseases of Nervous System in Childhood. 2da. ed. London: Mckeith Press. 1998.
3. Avaria MA, Kleinsteuber K, Castiglioni C. Enfermedades Neuromusculares en el recién nacido. En Menendez P, Hernández M, Pinto F. Neurología Perinatal. ed. Medigraphia 2002.p.274-305.
4. Brooke M. Motor Unit Weakness. En: Bradley W, Daroff R, Fenichel G, Mardsen C. eds. Neurology in Clinical Practice, Butterword-Heineman. Boston. 1991. 2: p. 275-88.
5. Dubowitzv. The floppy infant. Ed. Philadelphia [Lippincott]. Clinics in developmental medicine.[s.n.]1980 ()
6. Engel AG, Ohono K, Sine SM. Congenital Myastenic Syndromes. 2003. 27: p. 4-25.
7. Fernández Álvarez E. Examen Neurológico. En Fejerman N, Fernández Álvarez E. 2da. ed. Neurología Pediátrica. Buenos Aires. ed. Medica Panamericana. 1997. p. 3-24.
8. Igarashi M. Floppy Infant Syndrome. J Clin Neuromusc Med. 2004. 6: p. 69-90.
9. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 6th ed. Philadelphia. 2005.
10. Laugel V, Cosse M, Matis J. et al. Diagnostic Approach To Neonatal Hypotonia: retrospective study on 144 neonates. Eur J Pediatr. 2008. 167: p. 517-23.
11. Menkes JH. Textbook Of Child Neurology. 4th ed. McGraw-Hill.
12. Monani UR. Spinal Muscular Atrophy: a Deficiency in a Ubiquitous protein; a Motor Neuron specific disease. Neuron. 2005. 48: p. 885-96.
13. Munsat T, Davies K. Meeting Report: International SMA Consortium Meeting. Neuromusc. Disord. 1992. 2: p. 423-28.
14. Paro-Pajan D, Neubauer D. Congenital Hypotonia. 2004. 19: p. 439-42.
15. Pitt M, Houldin J, Jacobs J, Mok Q, Hardin B, Relly M, Surtees R. Severe Infantile neuropathy. 2003. 126: p. 2682-2692.



16. Prasad AN, Prasad C. 2003. 27:457-76
17. Richer LP, Shevell MI, Miller SP. Diagnostic Profile Of Neonatal Hypotonia. 2001. 25: p. 32-7.
18. Sumner CJ. Therapeutics Development for Espinal Muscular Atropy. Neuro Rx. 2005. 3: p. 235-45.
19. Swaiman KF. Tono Muscular en Swaimam KF. 2da. ed. Neurología Pediátrica. Principios y Prácticas. Madrid Mosby/Doyma. 1996. p. 233-9.
20. Vasta I, Klinali M, Messina S. 2005, 146: p. 73-9.