



Publicado en Internet:
16-mayo-2024

Alba Vergaz Ballesteros:
albavergaz@gmail.com

Caso clínico. Miscelánea

Hipotonía precoz en un lactante de 6 meses

Alba Vergaz Ballesteros, Imanol Domínguez Alonso, M.^ª Pilar Ginés Delgado

Pediatras. CS Francia. Fuenlabrada. Madrid. España.

INTRODUCCIÓN

La paraparesia espástica de origen genético se refiere a un grupo de enfermedades familiares que se caracterizan por una degeneración progresiva de los tractos corticoespinales. Clínicamente, se presentan con espasticidad y debilidad de las extremidades superiores e inferiores.

La prevalencia general es de aproximadamente 1 a 10 por 100 000. La edad de aparición es variable y abarca desde recién nacidos hasta adultos mayores.

Diagnóstico: examen neurológico, resonancia magnética (RMN) cerebral y columna, estudio del líquido cefalorraquídeo (LCR), estudio genético molecular. Otras pruebas que se realizan son de electrodiagnóstico con estudios de conducción nerviosa y electromiografía, estudio de anticuerpos, serología (HTLV-1), niveles B12 y cobre.

El tratamiento consiste en acudir a centros de atención temprana con un equipo multidisciplinar que incluye fisioterapeutas y logopedas.

RESUMEN DEL CASO

Lactante de 6 meses que, tras realizar una revisión completa, se detecta que, a nivel motor, presenta una incapacidad para poder coger los objetos, con una marcada hipotonía en ambos miembros superiores. No señala adecuadamente y no levanta los hombros. No se atraganta.

Tras realizar varias pruebas que resultaron normales, como estudios de electromiografía, RMN cerebral, estudio LCR y metabólico entre otros, se amplía con un estudio genético y se detecta variante probablemente patogénica en gen *ATL1*, asociado a neuropatía sensitiva de herencia autosómica dominante.

Pendiente de completar el estudio del gen *ATL1* con estudio a los padres, para confirmar patogenicidad.

Tratamiento rehabilitador en atención temprana. Pendiente de recibir infiltración de toxina botulínica en abductores de forma precoz para evitar progresión de la luxación de caderas.

CONCLUSIONES

En la consulta de Atención Primaria, resulta de gran importancia realizar una exploración rigurosa a los recién nacidos en la consulta para poder detectar hallazgos patológicos como, por ejemplo, en este caso, una marcada hipotonía en el lactante, ya que se comenzó el tratamiento rehabilitador de forma precoz, independientemente del estudio ampliado que se pueda realizar.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

ABREVIATURAS

LCR: líquido cefalorraquídeo • RMN: resonancia magnética.

Cómo citar este artículo: Vergaz Ballesteros A, Domínguez Alonso I, Ginés Delgado MP. Hipotonía precoz en un lactante de 6 meses. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e111.