

Liudmila Pînzari<sup>1</sup>, Elena Brăilă<sup>1</sup>, Ana Borisova<sup>2</sup>  
**HIPOTONIA MUSCULARĂ CONGENITALĂ**

<sup>1</sup>IMSP Institutul Mamei și Copilului

<sup>2</sup>Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

SUMMARY

CONGENITAL MUSCULAR HYPOTONIA.

*Congenital muscular hypotonia is a state of low muscle tone, often involving reduced muscle strength.*

*Hypotonia is not a specific medical disorder, but a potential manifestation of many different diseases and disorders that affect motor nerve controlled by the brain or muscle strength. Recognizing hypotonia, even in early infancy, is usually relatively straightforward, but diagnosing the underlying cause can be difficult and often unsuccessful [1, 2].*

*The long-term effects of hypotonia on child development and later life depend primarily on the severity of the muscle weakness and the nature of the cause [4].*

**Întroducere.** Hipotonia musculară se caracterizează prin tonus muscular brusc redus, adică gradul de tensiune și rezistență musculară mică cu implicarea forței musculare reduse.

Hipotonia musculară este o manifestare potențială a mai multor patologii care afectează controlul nervilor motori de către creier sau forța musculară, însă nu reprezintă o afecțiune medicală specifică. Aprecierea hipotoniei musculare în perioada neonatală este adesea relativ simplă, dar diagnosticarea cauzei subiacente poate fi dificilă și chiar deseori imposibilă [1, 2].

Efectele pe termen lung ale hipotoniei musculare au impact nefavorabil în dezvoltarea copilului și a evoluției sale în maturitate, depinzând prioritar de severitatea hipotoniei și de natura cauzei [4].

Etiologia hipotoniei musculare congenitale este foarte vastă, fiind implicate peste 50 de maladii, repartizate în 2 grupe mari și anume afecțiuni genetice și anomalii de dezvoltare [3].

Abilitățile motorii sunt susceptibile la un copil cu hipotonie musculară. Acestea pot fi împărțite în 2 categorii mari: abilități motorii grosiere și abilități motorii fine, ambele fiind afectate de această afecțiune [5].

Examenul imagistic CT, RMN, EEG, EMG sunt pe primul loc, însă standardul de aur rămâne a fi cariotiparea, teste genetice a anumitor gene, iar pentru a diferenția dacă este afectare centrală sau periferică locul de frunte îi revine totuși până în prezent biopsiei musculare sau nervoase [2, 4].

Institutul Național al Afecțiunilor Neurologice și Atacului Cerebral susține importanța exercițiilor fizice în îmbunătățirea controlului motor și a forței organismului per ansamblu. În cazul pacienților cu hipotonie, kinetoterapia și fizioterapia rămân a fi cruciale pentru menținerea stabilității postural statice și dinamice, capacități alterate de hipotonie [5].

În prezent, nu există un tratament pentru cele mai multe din cauzele hipotoniei musculare, iar manifestările obiective se pot menține pe termen lung. Prognosticul oricărui caz de hipotonie depinde de natura afecțiunii subiacente [3].

Hipotonia musculară cu afectare la nivel central produsă de disfuncția cerebelului sau a neuronilor motori poate avea un final fatal [3]. Hipotonia poate reprezenta semnul pentru multe boli sistemice și boli ale sistemului nervos.

Lucrarea de față prezintă o abordare practică a hipotoniei în perioada neonatală. Prezentăm aici elementele cheie din istoria evoluției manifestărilor clinice și dezvoltării fizice a unui copil cu hipotonie musculară congenitală tratat în clinica IMȘC.

**Cazul clinic.** Copil de sex feminin, născută din S 2, N 2, la 33 săptămâni de gestație de la mamă neexaminată. Masa la naștere 3000 g, H – 49 cm, Pc - 32 cm, Pt - 33 cm, scor Apgar 7/8 puncte.

După naștere copilul s-a aflat la O<sub>2</sub> în flux liber. La 15 ore de viață copilul manifestă apnee repetate care au fost urmate de convulsii. La 22 ore de viață copilul transferat pe linia Aviasan în secția Prematuri la postul de terapie intensivă.

La internare starea generală gravă, conștiința obnubilată, țipăt slab, poziția în pătuc de broscuță, prezentă hipotonie musculară, activitatea motorie scăzută, reflexele neonatale reduse, FA 1,0x1,0 cm deschisă, normotensivă. Tegumentele eritematoase, păstoase. La internare a manifestat apnee, s-a indicat metilxantine, s-a aplicat O<sub>2</sub> în flux liber. Auscultativ, în pulmonii respirație ușor diminuată, zgomotele cardiace ritmice, clare, se determină suflu sistolic. Abdomenul moale. Fica-tul +2 cm de la rebord, splina se palpează la rebordul costal. Obiectiv copilul prezintă stigmat de dezembriogeneză manifestate prin urechi jos înserate, gât scurt,

membre disproporționale, distanța interoculară scurtată, artrogripoză. Diagnosticul la internare: Anomalie de dezvoltare a sistemului osos. Artrogripoză. Pneumonie congenitală. Nou-născut înainte de termen. Copil mare pentru vârsta de gestație. Apneea prematurului.

S-a inițiat terapia standard : NFL 60 ml/kg, PEV 30 ml/kg și AE 30 ml/kg prin sonda gastrică. Antibioterapia de start: ampicilini 100 mg/kg/12 h, analeptic respirator Sol. Cofeină 20% - 5 mg/kg/24 ore.

La a 7-a zi de viață copilul este transferat la postul comun în salon cu mama pentru continuarea tratamentului și îngrijiri.

Pe parcurs copilul a fost consultat de neurologi. Concluzia: Malformații congenitale multiple. Aberații cromozomiale. Convulsii neonatale. S-a recomandat de efectuat consultația geneticianului, oftalmologului, endocrinologului, ionograma, EEG, testul la TORCH infecții.

Rezultatul investigațiilor efectuate, concluzii: EEG activitate epileptoidă pe traseu nu s-a depistat.

Consultația geneticianului: s-a recomandat de efectuat cariotiparea (rezultat - cariotip normal).

Rezultatul testului la TORCH infecții: CMV IgM - negativ, CMV IgG - pozitiv (0,608), Toxoplasma IgM - negativ, Toxoplasma IgG - negativ.

La a 18-a zi de viață copilul manifestă apnee profundă însoțită de cianoză generalizată, hipotonie generală, areflexie. Copilul este transferat din nou la postul de terapie intensivă, intubat și plasat la suport respirator VAP.

S-a suspectat pneumonie postaspiratorie. S-a efectuat Rg cutiei toracice – opacifieri nu s-au determinat.

Pe perioada (de la 18 zi de viață) aflării la postul de terapie intensivă copilul s-a aflat la suport respirator VAP, respirații de sine stătătoare absente, prezintă atonie, areflexie, turgorul pielii diminuat.

S-au efectuat investigații și consultații suplimentare. Consultația endocrinologului: suspexie la hipotireoză, s-a recomandat de efectuat TSH [1, 2], T4 [9, 1], T3 [1] - toate fiind în limitele normei. EEG repetat activitate epileptoidă pe traseu nu s-a depistat (fig. 1).

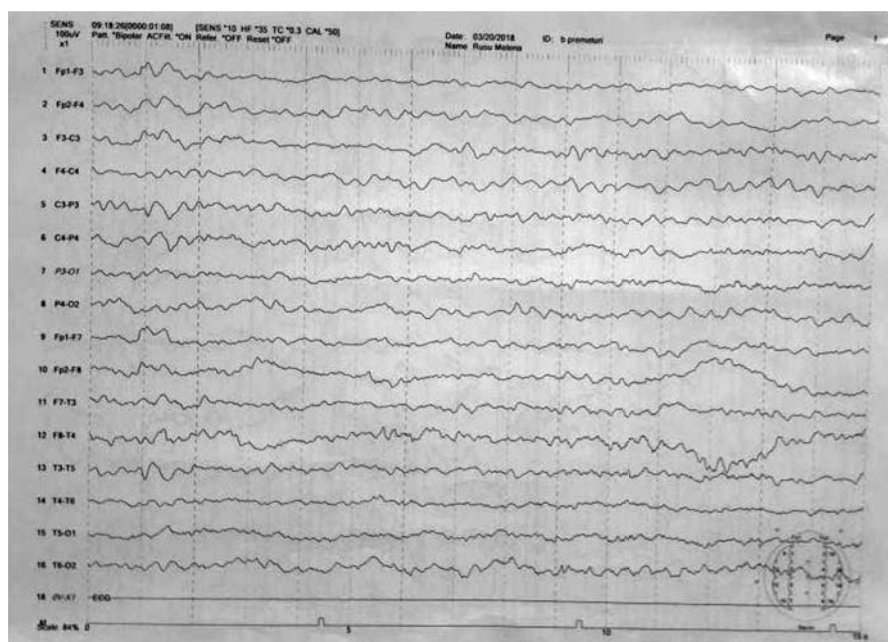


Fig. 1. Rezultatul electroencefalografiei – fără patologie.

Tomografia computerizată: date imagistice sugesive pentru modificări în cadrul encefalopatiei hipoxico-ischemice perinatale. Hiperdensitatea sinusurilor venoase, lărgirea moderată a spațiilor lichidiene cefalorahidiene intra- și extraaxiale. Control imagistic în dinamică (fig. 2)

S-a efectuat electromiografia – rezultat: dereglări de activitate bioelectrică. Hipotonie musculară pronunțată (fig. 3).

Examenul de laborator: lactatdehidrogenaza (LDH) – 776 (nivel sporit), creatinfosfochinaza – 229 (norma).

La a 28 zi de viață s-a efectuat consultul repetat

al neurologului. În urma examinărilor efectuate și a aprecierii stării copilului s-a suspectat diagnosticul de Amiotrofie spinală, hipotrofie musculară.

Pe parcurs, copilul este încă dependent de suportul respirator VAP cu valori de FiO<sub>2</sub> de la 21% până la 40%. Timp de 6 zile copilul s-a aflat la suport respirator CPAP prin VAP, ulterior, copilul prezentând desaturării până la 45% s-a aflat la VAP cu FiO<sub>2</sub> 40%. Pe parcurs starea copilului grav - stabilă, parametrii FiO<sub>2</sub> s-au micșorat până la 21%. De la vârsta de 1 lună și 13 zile până la 1 lună și 16 zile, starea generală a copilului a fost stabilă, fără desaturării și crize de bradicardie cu cianoză. S-a luat decizia de a plasa copilul la suport

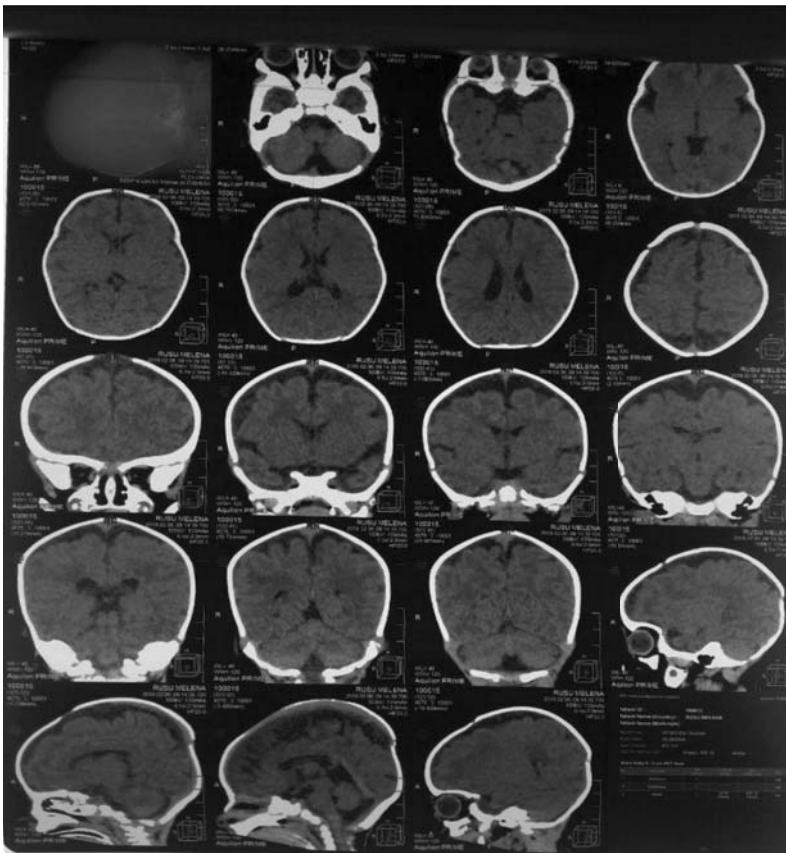


Fig. 2. Rezultatele tomografiei computerizate

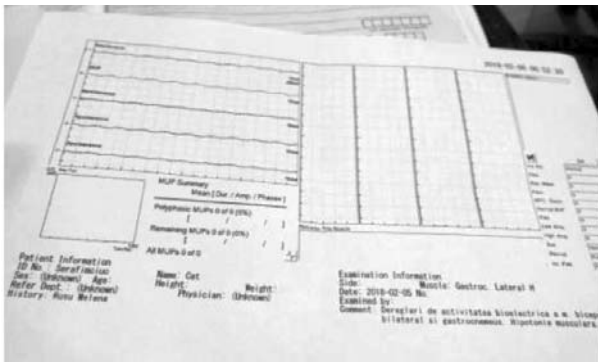


Fig. 3. Rezultatele electromiografiei

respirator NCPAP cu  $FiO_2$  21%. După scoaterea de la VAP și plasarea la NCPAP starea generală a copilului stabile,  $SaO_2$  92-94%. La 1 lună și 18 zile copilul a fost sistat de la suport respirator NCPAP, desaturării nu a manifestat. La vârsta de 1 lună și 25 zile, starea copilului cu ameliorare,  $O_2$  independent, hipotonus muscular.

Pe perioada când copilul s-a aflat în secție a primit tratament antibacterian, cura lungă cu dexametazon pentru tratamentul displaziei bronhopulmonare, cu scop neuroleptic - Luminal 10 mg/kg/24 ore.

La vârsta de 2 luni și 7 zile copilul a fost externat la domiciliu cu diagnoza: Hipotonie musculară congenitală. Pneumonie congenitală. Convulsii neonata-

le. Hipoglicemie neonatală tranzitorie. Copil născut înainte de termen. Hernie abdominală. Apneea prematurului. Artrogripoză congenitală.

**Discuții.** Termenul „hipotonia congenitală”, a fost utilizat istoric ca diagnostic pentru sugari care au fost hipotonici în absența altor semne și simptome și care au avut tonus normal în copilărie [6].

Incidența hipotoniei congenitale rămâne nedeterminată, deoarece se include ca simptom în mai multe maladii. O statistică arată că 8 din 10 copii nou-născuți bolnavi prezintă hipotonie musculară [9]. În urma studiului efectuat de către Dr Roger Henderson, în noiembrie 2015 s-a constatat că aproximativ 30% copii nou-născuți cu hipotonie musculară au istoric familial agravat [10].

Mai multe tulburări congenitale caracterizate prin hipotonie au atât origini centrale cât și periferice. Unii sugari pot avea hipotonie „tranzitorie”, de exemplu cei născuți prematuri, [13] cei cu expunere prenatală la medicamente, [14] sau cei cu boli infecțioase acute [8].

Potrivit lui Aydinli și colab., primul obiectiv în evaluarea unui copil cu hipotonie este de a determina dacă cauza principală este centrală sau periferică [18].

Sugarii cu hipotonie provoacă dificultăți pentru medici, deoarece hipotonia poate reprezenta semnul prezent al condițiilor atât benigne, cât și grave. La prima vedere, amploarea diagnosticului diferențial, raritatea bolilor asociate și progresul continuu al diagnosticării și al gestionării pot părea copleșitoare.

Detaliile privind sarcina, nașterea și perioada postnatală sunt importante - o naștere prematură; toxoplasmoza, alte infecții, rubeola, infecția cu citomegalovirus și herpes simplex; convulsii neonatale; consumul de droguri și alcool; sau alte simptome pre- sau postnatale sunt factorii care măresc probabilitatea disfuncției sistemului nervos central (CNS) ca etiologie care stă la baza tonusului scăzut [7, 8].

**Concluzii.** Hipotonia neonatală este o problemă comună în unitatea de terapie intensivă neonatală. Diagnosticul genetic diferențial este larg, cuprinzând distrofiile musculare primare, anomalii cromozomiale, neuropatii și erori de metabolizare înnăscute. Recunoașterea hipotoniei este relativ simplă, dar determinarea cauzei poate fi dificilă. Este important ca neonatologul să aibă o abordare organizată a evaluării hipotoniei neonatale. Examinarea fizică și istoricul, alături de testele de bază de laborator și ajutorul imagistic în diagnosticul diferențial. Identificarea cauzei este esențială pentru determinarea prognosticului, a

morbidității asociate și a riscului de recurență. Modalitatea terapeutică predominantă este terapia fizică, ocupațională, vorbire / hrănire și terapia respiratorie.

#### **Bibliografie**

1. Hypotonia,, Medline Plus Medical Encyclopedia.
2. Sarah Beger „Central Hypotonia Retrieved, April 2017
3. O,Sulliman SB. Strategies to Improve Motor Function. Genetics Home Reference. 2013
4. The Bening Hypotonia SITE, 2007
- 5.Martin K.,Inman A.,Dening K.,Gumbel R.,Voelker L 2005 „Characteristics of hypotonia in children: a consensus opinion of pediatric occupational and physical therapists „Pediatric Physical Therapy.
6. Thompson CE. Benign congenital hypotonia is not a diagnosis. *Dev Med Child Neurol.* 2002;44:283–4. [PubMed]
7. Darras BT. Neuromuscular disorders in the newborn. *Clin Perinatol.* 1997; 24:827–44. [PubMed]
8. Dubowitz V. The floppy infant syndrome. In: Dubowitz V, editor. *Muscle Disorders in Childhood.* 2nd edn. London: WB Saunders Company; 1995. pp. 457–72.
9. Simpoziu Nr 22 din Rusia «Sindromul de hipotonia musculara la copii nou nascuti» <http://www.mif-ua.com/education/symposium/sindrom-myshechnoj-gipotonii-u-novorozhdennyh-i-detej-rannego-vozrasta>
10. <https://patient.info/doctor/benign-congenital-hypotonia>

© Liudmila Pinzari, Victoria Prisacaru, Elena Braila

Liudmila Pinzari, Victoria Prisacaru, Elena Braila  
**MENINGOCOCCEMIA LA COPIL DE VÂRSTA NEONATALĂ**  
*IMSP Institutul Mamei și Copilului*

#### **SUMMARY**

#### **MENINGOCOCCEMIA TO CHILD OF NEONATAL PERIOD**

#### **Keywords: Meningococemia, Meningitis, Neonate, Septicemia**

*Meningococcal meningitis is a rare infection in the first 4 weeks of life. The outcome of meningococcal disease can be fatal and depends on the innate immune system, age, serogroups, pre-existing antibodies, and other unknown host factors. The presentation of NMM differs from that in children and adolescents and may present with fever, poor feeding, decreased activity, seizures, altered consciousness, respiratory distress, or rash. Prompt identification and initiation of antibiotics is critical to survival.*

**Întroducere.** Cu toate că incidența meningitei meningococice în primii 2 ani de viață este mare, în primele 4 săptămâni MNG este o patologie foarte rar întâlnită. Agentul cauzal este *Neisseria meningitidis*, un diplococ gram-negativ, aerob, situat intra- și extracelular (figura 1).

Există 13 serogrupuri de *Neisseria meningitidis* cu șase serogrupuri (A, B, C, W, X și Y), în cazul infecției neonatale, mai des fiind implicate serogrupurile B, C, Y. Conform datelor literaturii de specialitate, cauza posibilă a MNM este trecerea pasivă prin placenta a anticorpilor de la mamă la făt.

Sursa naturală de infecție este nazofaringele, calea de transmitere a infecției este aeriană și se

caracterizează prin schimbări locale la nivelul mucoasei nazofaringelui, ulterior cu generalizare și evoluție în septicemie meningococică (meningococemie) și inflamația meningelui (meningita meningococică).

Evoluția bolii variază de la febră ușoară până la șoc septic, fiind însoțită de purpură fulminantă (erupții tipice pentru meningococemie), convulsii, refuzul alimentației, comă și deces. Rata MNM în SUA este de 0.8-1.3/100.000 de locuitori. În Republica Moldova, cazuri de meningită meningococică neonatală nu au fost înregistrate până în prezent.

Diagnosticul MNM depinde de o examinare clinică minuțioasă și de confirmare microbiologică a bolii, prin izolarea meningococului din LCR și/sau sânge.