

Muskuläre Hypotonie

Vom Normalen zum Pathologischen
 Sinnvolle Evaluation des Floppy Infant

Kinderärzte Schweiz
 Neurologie Refresher für Praxispädiater
 28.03.2019

Dr. med. Ursula von Mengershausen,
 Dr. med. Oswald Hasselmann
 KER-Zentrum
 Ostschweizer Kinderspital St. Gallen



Hypotonie

- Tonus = Widerstand des wachen Kindes gegen passive Bewegung,
- Kann mit normaler Muskelkraft einhergehen
- Muskelschwache Kinder sind immer hypoton
- Hypotonie kann auf jedem Niveau der Neuroachse entstehen: Hirn-stamm-Myelon-periph. Nerv-neuromuskul. Endplatte-Muskel
- Betrifft den Stamm/die Extremitäten

Stabilität und Mobilität

- Tonus = Zeichen eines gesunden Muskels
- Neutralisiert Schwerkraft
- Leichter Widerstand
- Erlaubt selektive/ Gruppenbewegungen
- Systemisch
- Supraspinal
- Motorische Endplatte Neuro/Myopathie
- Bindegewebe



floppy strong– floppy weak

- Reflexe \uparrow , Babinski+, Kloni über ASR, ER, KU \downarrow , **Rumpfhypotonie**, (70%)
- Reflexe \downarrow , mot. ER, gute Interaktion, Gesichts-, Pelvismuskulatur erhalten, Salivation \uparrow , Hustenstoss \downarrow , Antigravitations m. \downarrow , paradoxe Atmung, (30%)
- Myasthenie: bulbäre/okkulomotor. Muskel, Reflexe erhalten



Hypotoner Säugling

Schlucken, Husten, Weinen, Atmen ...

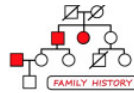
- «Pull to sit»
 Nach 2 Mt. Keine Kopfmitnahme,
 Keine Anspannung in der
 Schulter-/Armmuskulatur
- «Scarf Sign»
 Ellenbogen ohne Widerstand
 über Mittellinie hinaus



Hypotonia with favourable outcome



- Retrospektive Diagnose
- “zentral” bedingt
- Besteht seit Geburt
- Regelrechte Motorik und Reflexe
- Leichte/reversible motorische ER
- CK, EMG, NLG normal
- Kann mit Lernstörungen einhergehen

Anamnese/Klinik



- Famil. Erkrankungen ⇒ neuromuskulär?
- Hüftluxation, Arthrogyrposis ⇒ in Utero
- SS, Geburt, Adaptation, TORCH, neonat. Anfälle, Drogenexposition ⇒ ZNS
- Dysmorphien ⇒ PWS, Down, Zellweger ...
- Assoz. ER (Sprache/Kontakt) ⇒ ZNS
- Blase/Darm/Wirbelsäule ⇒ Dysraphien
- Ermüdung beim Saugen ⇒ NM-Endplatte
- 2nd Hypotonie, Leber, kardial ⇒ Stoffwechsel

Hypotonie - Muskelschwäche

- Hypotone Haltung: 
- Extremitäten: passive Bewegungen 
- Stamm/Halsmuskulatur ⇒
 - Ptosis, *Gowers*-Manöver
 - 0 = Ø Muskelkontraktion
 - 1 = sicht/tastbare Kontraktionen
 - 2 = volle Bewegung Ø Schwerkraft
 - 3 = gegen moderaten Widerstand
 - 5 = normale Muskelkraft
- Reflexantwort?



Anamnestische Clues

- **FA:** NME in der Familie? z.B. Mutter mit Myotonie (Händedruck, Wimpern vergraben) Myotone Dyst.
- **PA:** SS: intrauterine Kindsbewegungen, TORCH, Polyhydramnion? BEL, Drogenexposition, postnatale Adaptation, Saugen?
- Verlauf: progredient, stationär, bessernd?
- Charakter: langsam, ermüdet rasch, fällt um?
- Tageszeitliche Fluktuation?
- Schielen, Doppelbilder, Schlucken, Kauen?

Diagnostik



- K⁺, Ph⁻ ↓ reversible Schwäche.
- Nahrung: Albumin, Ca⁺⁺, AP, TSH, Ph⁻
- CK (kongenit. Myopathie normal)
- Laktat, AA, OA, Acylcarnitin, NH₃
- EMG: zentral/periph., Myotonie(?), NLG-CMT
- ZNS-Fehlbildungen, Migrationsstörungen, Leukodystrophien kongen.musk. Dystrophien
- Karyotyp, CGH, Panel, monogenet. Unters.
- Muskelbiopsie: kong. strukt. Myopathie, LGMD

Ursachenfindung

- Untersuchung Dx 50%
- Bildgebung Dx 13%
- Dysmorphien Dx 9%
- Genetik Dx 6.5%
- Metabol. Tests Dx 6%
- Biopsie Dx 6%

Causes of Hypotonia	Percentage (n=277)
HE	18%
Chromosomal /Genetic Syndromes	31%
Down syndrome	1%
Prader-Willi syndrome	5%
Brain Anomalies	13%
Myopathies	5%
Congenital Myotonic Dystrophy	4%
Metabolic disorders	3%
Benign Neonatal Hypotonia	3%
Spinomuscular Atrophy	2%
Muscular Dystrophy	2%
Others	5%
Unknown	13%

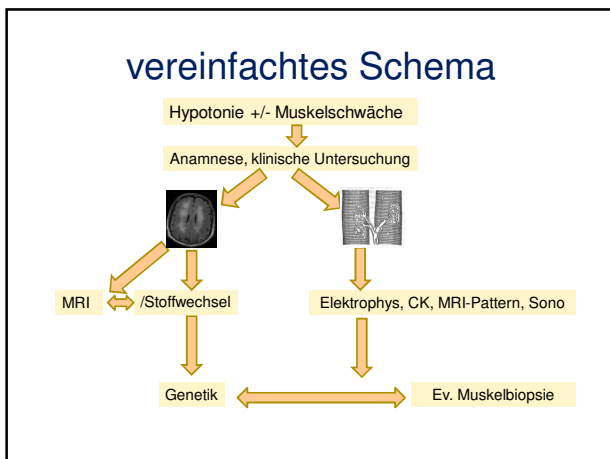
The Floppy Infant: Evaluation of Hypotonia
 DOI: 10.1002/ajmg.a.30446
 Pediatrics at Review 2009;123:468
 DOI: 10.1002/ajmg.a.30446



Paro-Panjan D, Neubauer D. Congenital hypotonia: Is there an algorithm? J Child Neurol. 2004;19:439-42. [PubMed]

Neuropathien

- Demyelinisierend oder axonal
- Spinale Dysraphien
- Erworben: Guillain-Barré Syndrom
- Diphtherie, Syphilis, Coxsackie, HIV...
- Hypothyreose
- Toxisch: Drogen,
- Mangel: Vit. B1, B6, B12, E, Folsäure
- Charcot-Marie-Tooth



- Betreuung**
- PT: Kontrakturprophylaxe, Atemtherapie
 - Ergo: Tagesaktivitäten
 - Grippeimpfung jährlich
 - Orthopädie: Skoliose, Hüftluxation
 - Ev. PEG, cave Übergewicht, Schwäche \uparrow
 - Notfallausweis (maligne Hyperthermie)
 - Reanimationsstatus wdhlt. klären