

Una vida sin dolor: Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis

Rocío Díaz de Bethencourt Pardo, Leticia Inmaculada Díaz Hernández, Cristina Perera Hernández, Héctor Ageno Alemán, Carla Taboada Rubinos, Laura María Toledo Bravo de Laguna

Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria, Canarias

INTRODUCCIÓN

La neuropatía sensorial autonómica hereditaria tipo 4, también denominada insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis, es un trastorno hereditario, extremadamente raro, caracterizado por anhidrosis, insensibilidad al dolor, comportamiento de automutilación y episodios de fiebre recurrente. Este trastorno está producido por mutaciones en el gen NTRK1, afectando la interacción correcta con el factor de crecimiento nervioso lo cual desencadena una pérdida de neuronas dependientes de este factor en sistema nervioso periférico y central. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica y se confirma con estudio genético. El tratamiento, a día de hoy, es de soporte y control de posibles secuelas.

RESUMEN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente que desde los 20 días de vida comienza a presentar cuadros febriles de repetición sin objetivarse origen infeccioso. Durante el periodo de lactante asocia dificultades de alimentación y un leve retraso psicomotor. Se realizan diversas pruebas complementarias sin objetivarse causa orgánica. A los 8 meses de vida presenta fracturas desplazadas en miembros superiores con un traumatismo banal (Figuras 1-4) y se objetivan lesiones bucales y cutáneas por auto-mordeduras (Figuras 5 y 6). Además, se evidencia ausencia de dolor durante las extracciones analíticas y ausencia de sudoración a pesar de las altas temperaturas en verano. Ante la asociación de esta sintomatología se sospecha una insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis que es confirmada genéticamente con posterioridad.



Figuras 1, 2, 3, 4. Radiografías simples de miembros superiores en las que se objetivan múltiples fracturas óseas



Figuras 5 y 6. Autolesiones

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

La neuropatía sensorial autonómica hereditaria tipo 4 forma parte de las neuropatías sensitivo autonómicas hereditarias, que son a su vez neuropatías periféricas. Se clasifican en función de la edad de inicio, la presencia de disautonomías y el patrón de herencia. Una de las más frecuentes es la patología que nos compete, por lo que consideramos que debemos al menos conocer su existencia y su posible presentación con el fin de conseguir un diagnóstico lo más precoz posible. En la actualidad el estudio genético no sólo nos confirma el diagnóstico sino que también nos da información de cara al pronóstico y posibles tratamientos, además de ser vital para el consejo genético. Por otro lado, consideramos que la coordinación entre especialidades para conseguir un tratamiento multidisciplinar es fundamental.