



Caso clínico. Miscelánea

Insensibilidad congénita al dolor: a propósito de un caso

Paloma Germán Angulo^a, Óscar García Campos^b, Arturo Muñoz González^a,
Juan Francisco Vázquez Rodríguez^a, M.^ª Cristina Algar Fernández^a, Ainhoa Torres del Nuevo^a

^aMIR-Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España

• ^bServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España.

Publicado en Internet:
16-mayo-2024

Paloma Germán Angulo:
pgerman@ucm.es

INTRODUCCIÓN

La insensibilidad congénita al dolor es una enfermedad genética rara que afecta a los nociceptores. Se hereda en su mayor parte de forma autosómica recesiva y los genes más afectados son *SCN9A* o *NTRK1*.

Se caracteriza por incapacidad de percibir el dolor desde el nacimiento. Además, asocia otras posibles lesiones secundarias como quemaduras, debido a la alteración de la sensación térmica, anhidrosis, alteración en la termorregulación, pudiendo dar lugar a episodios recurrentes de fiebre inexplicable, deformidades óseas debidas a fracturas previas, riesgo de lesiones corneales debido a ausencia de reflejos e infecciones recurrentes de tejidos blandos, abscesos u osteomielitis debido a la inmunidad selectivamente reducida frente al *Staphylococcus aureus*. El intelecto puede ser normal o estar alterado.

No existen criterios de diagnóstico clínico consensuados. Los estudios rutinarios de conducción nerviosa y el electromiograma suelen ser normales y la biopsia nerviosa no se realiza de forma rutinaria en la práctica clínica.

Actualmente no existe cura, por lo que su tratamiento se centra principalmente en la educación del paciente y el tratamiento sintomático.

RESUMEN DEL CASO

Niña de 6 años, de nacionalidad francesa, que es derivada a consultas de Neuropediatría desde Atención Primaria para seguimiento por diagnóstico de síndrome *SCN9A* (insensibilidad

congénita al dolor) sin otros antecedentes de interés. Refieren su diagnóstico en el centro de salud a raíz de presentar varias lesiones automutilantes en cavidad oral, pérdida parcial de área lingual y avulsión de dos piezas dentarias sin manifestar dolor en ninguna ocasión.

CONCLUSIONES

El dolor actúa como un sistema de advertencia en nuestro cuerpo, alertando de enfermedades y lesiones. El instinto de evitar el dolor también nos impide participar en actividades peligrosas.

En estos pacientes, una exploración física exhaustiva, así como la educación sanitaria acerca de medidas preventivas, es de suma importancia. Deben evitar saltos, deportes de alto impacto, pasatiempos y trabajos que impliquen la posibilidad de lesiones contundentes o traumatismos óseos y articulares graves, así como ambientes o contacto con superficies, comidas, duchas o baños extremadamente fríos o calientes.

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.

Cómo citar este artículo: Germán Angulo P, García Campos O, Muñoz González A, Vázquez Rodríguez JF, Algar Fernández MC, Torres del Nuevo A. Insensibilidad congénita al dolor: a propósito de un caso. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e108.