



Asociación Mexicana de  
Cirugía Bucal y Maxilofacial,  
Colegio Mexicano de Cirugía  
Bucal y Maxilofacial, A.C.

Vol. 8, Núm. 1 • Enero-Abril 2012 • pp. 18-22

## Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis asociado a osteomielitis mandibular. Reporte de un caso

Alberto Campos Molina,\* José del Carmen Martínez Miranda,\*\* Vladimir De la Riva Parra\*\*

### RESUMEN

La insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA, por sus siglas en inglés) es una neuropatía hereditaria sensorial y autónoma tipo IV, enfermedad rara autosómica recesiva caracterizada principalmente por insensibilidad al dolor, ausencia de sudoración y retraso mental. El trastorno se ha asociado a mutación en el gen NTRK1 localizado en el cromosoma 1. Fue descrito por Dearborn en 1932 como trastorno de la percepción del dolor congénito, se han reportado casos en la literatura con osteomielitis y mutilaciones distales de los dedos y ausencia de dolor. Se reporta el caso de una paciente de cuatro años de edad con CIPA caracterizado por osteomielitis mandibular y ausencia de dolor, fue tratada con curetaje óseo, y se obtuvo regeneración ósea a los tres meses de la intervención quirúrgica.

**Palabras clave:** Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis, gen NTRK1, osteomielitis mandibular.

### SUMMARY

*Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA) is a hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV, autosomal recessive rare disorder mainly characterized by insensitivity to pain, lack of sweating and mental retardation. The disorder has been associated with mutation in the NTRK1 gene located on chromosome 1. Described by Dearborn in 1932 as a disorder of pain perception congenital cases have been reported in the literature with osteomyelitis preceded by mutilation of the extremities with no pain. We report the case of female 4 years old with CIPA mandibular osteomyelitis associated with absence of pain treated in our department with bone curettage and evolution of three months after the intervention.*

**Key words:** Congenital insensitivity to pain with anhidrosis, NTRK1 gene, mandibular osteomyelitis.

www.medigraphic.org.mx

\* Jefe del Servicio de Cirugía Maxilofacial Pediátrica y Craneofacial.  
\*\* Residente de Cirugía Maxilofacial Pediátrica y Craneofacial.

Hospital del Niño Morelense, Cuernavaca, Morelos.

Correspondencia:  
Dr. José del Carmen Martínez Miranda  
Correo electrónico: jose2mtz@hotmail.com

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/cirugiabucal>

## INTRODUCCIÓN

La insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA) es un trastorno hereditario autosómico recesivo llamado también neuropatía hereditaria sensitivo autónoma de tipo IV caracterizado por ausencia de sudoración, ausencia de sensibilidad al dolor y retraso mental. Ocurre por la mutación en el gen receptor neurotrófico tirocinasa 1 (NTRK1) localizado en el cromosoma 1. Las mutaciones en el gen NTRK1 determinan el fracaso de la diferenciación y la migración de las células de la cresta neural y consecuentemente la ausencia completa de las fibras mielinizadas pequeñas y de las no mielinizadas, encargadas de la percepción del dolor y la temperatura, así como de la innervación de las glándulas sudoríparas.

CIPA fue descrita por Dearborn en 1932<sup>2</sup> como trastorno de la percepción del dolor tipo congénito, la clasificó dentro de las neuropatías hereditarias sensitivo autónomas tipo IV. Swanson en 1963<sup>5</sup> describió otras manifestaciones clínicas en dos hermanos con alteraciones del control de la temperatura corporal e insensibilidad al dolor acompañada de retraso mental en diferentes grados.

Las características clínicas de esta enfermedad se presentan en el periodo neonatal con episodios febriles por mala regulación de la temperatura, así como insensibilidad al dolor con aparición de úlceras o laceraciones por automutilación, osteomielitis no localizadas, deformidades articulares y amputación de los miembros inferiores.

Es más frecuente en niñas que en niños y se presenta en una de cada 125 millones de recién nacidos<sup>6</sup> y por lo general no rebasan la segunda década de la vida. Es reportado más en algunas etnias del oriente (Corea y Japón) y por endogamia.<sup>2</sup>

La condición de insensibilidad al dolor y el retraso mental lleva a los afectados a la automutilación (mordeduras en manos, pies y lengua), provocando así ulceraciones y cicatrices en las extremidades que son características clínicas de esta enfermedad.

Algunas otras manifestaciones son: episodios recurrentes de fiebre en la infancia, traumatismos y cortadas; hiperqueratosis en piel de manos y pies, peso y altura por debajo de lo normal; acroosteólisis; asimetría de las extremidades inferiores precedido de las deformidades óseas y articulares con la consecuente osteomielitis crónica y artritis séptica; laceración corneal, tórax longilíneo y microcefalia.<sup>8</sup>

Una parte importante de estos pacientes se presentan en condiciones hemodinámicas inestables debido a la sepsis de enfermedades infecciosas graves como la osteomielitis.

El diagnóstico de CIPA se basa principalmente en las tres características ya descritas y por el análisis genético con alto costo para su realización. En cuanto al tratamiento no existe tratamiento específico a disposición. Existen relatos en la literatura de intervenciones quirúrgicas en estos pacientes sin la utilización de altas dosis de anestésicos.<sup>3</sup>

Los cuadros de osteomielitis en pacientes con CIPA son comunes pero diagnosticados tardíamente por la ausencia de dolor, tratando las manifestaciones clínicas por sepsis de tejidos blandos, necrosis o deformidades de las estructuras afectadas posterior al cuadro clínico de osteomielitis.<sup>6</sup>

## PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

Paciente femenino eutrófico, 20 kg de peso, cuatro años de edad, con aumento de volumen en región mandibular de lado derecho de 20 días de evolución (*Figura 1*). Antecedente de fractura en tibia y peroné al año de edad, con reducción cerrada y férula rígida, osteomielitis crónica de pie izquierdo a los tres años de edad tratada con curetaje óseo. Estudio de latencias sensoriales con alteraciones de la neuroconducción sensorial, éstas se reflejan por falta de llanto aun con traumatismos fuertes y en la autoagresión.

## EXPLORACIÓN FÍSICA

En la exploración física se observa que la paciente es de complexión delgada, cráneo microcéfalo, asimetría facial a expensas de aumento de volumen en región del cuerpo mandibular derecho de aproximadamente 6 x 6 x 5 cm con piel sin cambios; a la palpación indurada, hipertérmica, no desplazable y adherida a planos profundos. Intraoralmente se observa aumento de volumen en región retromolar inferior de lado derecho con mucosa adyacente eritematosa indurada y bien delimitada a región molar sin presentar salida de ningún tipo de secreción. Tórax de forma longilíneo. Extremidades superiores simétricas, con presencia de cicatrices en ambas manos y antebrazos (precedidas por mordeduras), con dedos deformes (*Figura 2*). Extremidades inferiores asimétricas con presencia de cicatrices en dedos de ambos pies con acroosteólisis de pie izquierdo (*Figura 3*).

## HALLAZGOS RADIOGRÁFICOS

En la radiografía panorámica se aprecia zona radiolúcida circunscrita a región mandibular de lado



**Figura 1.** Aumento de volumen en región de cuerpo mandibular de lado derecho.



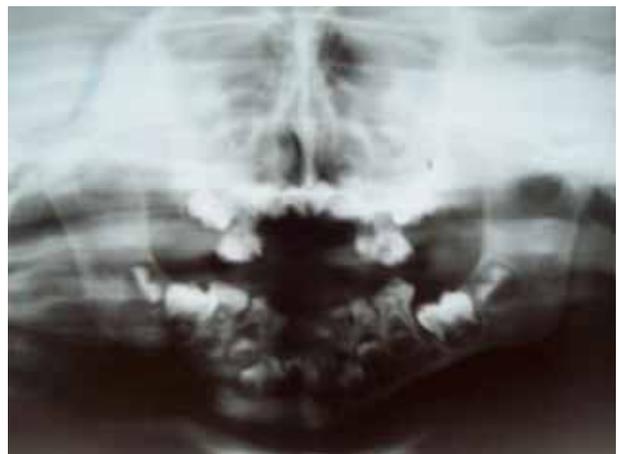
**Figura 2.** Deformidad de los dedos por automutilación.



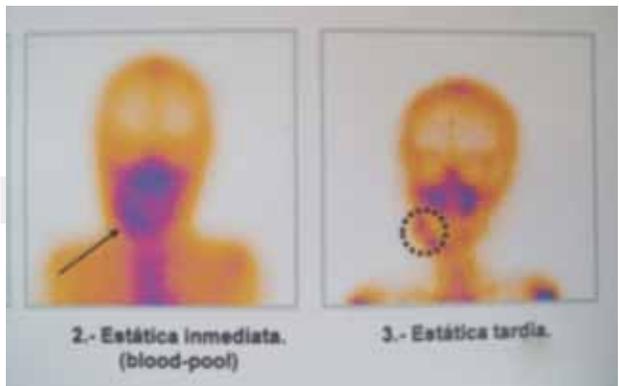
**Figura 3.** Acroosteólisis de los dedos de las extremidades inferiores.



**Figura 4.** Asimetría de las extremidades inferiores por antecedente de osteomielitis.



**Figura 5.** Zona radiolúcida en cuerpo mandibular derecho con pérdida de continuidad ósea.



**Figura 6.** Estudio de centellografía con zona fotopénica en cuerpo mandibular derecho.



**Figuras 7 y 8.** Radiografía postoperatoria (tres meses después del curetaje óseo), se observa neoformación ósea en cuerpo mandibular derecho con continuidad del reborde mandibular.

derecho, con pérdida de continuidad ósea en reborde inferior que compromete los órganos dentarios posteriores (Figura 5).

En la centellografía ósea completa, se reportan zonas fotopénicas con aumento del recambio óseo en las regiones del cuerpo mandibular derecho y en la unión del tercio proximal medio de la tibia izquierda, cuneiforme y cuboides izquierda.

El estudio centellográfico es compatible con osteomielitis a nivel del cuerpo mandibular de lado derecho (Figura 6).

## TRATAMIENTO

Bajo anestesia general balanceada se realiza abordaje intraoral y se encuentra pérdida de continuidad ósea en región del cuerpo y rama mandibular derechos. Se retiran los secuestros óseos de la región afectada; se realiza curetaje y se envían los secuestros para su análisis histopatológico preservando el involucro de la región para neoformación ósea.

## RESULTADOS

### Descripción macroscópica

Se reciben varios fragmentos de tejido duro que miden 2 x 1.5 cm de forma irregular de superficie rugosa que se incluyen en cápsula.

Cultivo: *S. sanguis*.

Diagnóstico: Osteomielitis aguda con incontables colonias bacterianas.

Se da seguimiento durante los ocho días postquirúrgicos con indicaciones médicas a base de antimicro-

biano (Clindamicina 40 mg/kg/día) durante 15 días. Se observa disminución del aumento de volumen durante los siguientes días y se decide su egreso por mejoría con citas de control a la consulta externa.

En la ortopantomografía de control, a los tres meses postquirúrgicos, se observa regeneración ósea mandibular en zona afectada (Figuras 7 y 8). El paciente no presenta complicaciones ni secuelas aparentes, no se observa limitación de los movimientos mandibulares y la función se encuentra preservada.

## DISCUSIÓN

Los pacientes con alteraciones en la neuroconducción sensorial presentan una dificultad para el diagnóstico temprano de las lesiones óseas por la ausencia de dolor. Es importante realizar un examen físico integral con apoyo de estudios complementarios a los pacientes con trastornos de la percepción del dolor como es el caso de los pacientes con CIPA. Los hallazgos radiográficos se suman a las secuelas o complicaciones óseas y manifestaciones clínicas de automutilación para complementar el diagnóstico.

La osteomielitis aguda en pacientes con ausencia de dolor es difícil de identificar pasando de un estado agudo a crónico sin manifestación clínica con las consecuentes complicaciones y secuelas óseas.

## CONCLUSIONES

En todos los casos de ausencia congénita del dolor se deben realizar estudios complementarios e identificar probables focos osteomielíticos agudos o

crónicos para descartar un paciente con CIPA, y en su caso, tratarlo oportuna y adecuadamente para así evitar la consecuente deformación o alteración en la función de las estructuras involucradas.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Hu J, Zhang AB, Lin Z, Zhou JN. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis and progressing acro-osteolysis: a case report with 7-year follow-up. *Chin Med J* 2006; 119 (24): 2134-2137.
2. Seung-Tae MD, Jeelun Lee MD. Clinical and genetic analysis of Korean patients with anhidrosis. *Muscle and Nerve* 2009; 855-859.
3. Oliveira CR, París VC. Anestesia en pacientes con insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis. *Revista Brasileña Anestesiología* 2009; 59: 344-348.
4. Kao SC, Ting CK, Cheng KW, Lin SM, Tsou MY, Chan KH, Tsai SK. Desflurane used in a patient with congenital insensitivity to pain with anhidrosis during septic shock. *J Chin Med Assoc* 2004; 67: 305-308.
5. Brandes F, Ekehard A. Use of Bis monitor in a child with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Int J Paediatr Anaesth* 2006; 16: 466-470.
6. Raspall-Chavre M, del Toro-Riera M, Cuenca-León E. Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis asociada a síndrome miasténico congénito. *Revista Neurología* 2005; 41 (4): 218-222.
7. Vicente-Fatela L, Acedo MS. Trastornos de la reactividad del dolor. *Revista. Sociedad Española Dolor* 2007; 11: 31-37.
8. Okuno T, Inove A, Izumo S. Congenital Insensitivity to pain with anhidrosis. A case report. *Journal Bone Joint Surgery American* 1990; 72: 279-282.
9. Masahiro Lijima, Nobuhiko Haga. Evaluation of nociceptive sensation in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Childs Nerv Syst* 2010; 26: 1085-1089.
10. Rotthier A, Baets J. Genes for hereditary sensory and autonomic neuropathies: a genotype- phenotype correlation. *Brain a Journal on Neurology* 2009; 132: 2699-2711.