

11210
207
10



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA
División de Estudios de Posgrado
Hospital de Traumatología y Ortopedia
Centro Médico Nacional
I. M. S. S.

INSENSIBILIDAD CONGENITA AL DOLOR
PROBLEMAS QUIRURGICO-RECONSTRUCTIVOS:
PRESENTACION DE 3 CASOS.

TESIS DE POSTGRADO

Para obtener el Título de
Especialista en Cirugía Plástica y Reconstructiva
p r e s e n t a

LUIS F. JARAMILLO MENDOZA



IMSS
SEGURIDAD Y SOLIDARIDAD SOCIAL

Mexico, D. F.

**TESIS CON
FOLIO DE ORIGEN**

1986



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

TESIS CON FALLA DE ORIGEN

INDICE

	Pág.
I	
INTRODUCCION	1
ANTECEDENTES	2
II	
DESARROLLO	4
a) BASES ANATOMICAS - VIAS DEL DOLOR	4
b) ETIOLOGIA	7
c) DESCRIPCION DEL PROBLEMA	9
d) MANIFESTACIONES CLINICAS	9
e) SINTOMAS Y SIGNOS DE LA ENFERMEDAD	13
f) DIAGNOSTICO DIFERENCIAL	14
g) PRONOSTICO	17
h) TRATAMIENTO	18
III	
PRESENTACION DE CASOS	20
IV	
CONCLUSIONES	31
V	
RESUMEN	32
VI	
BIBLIOGRAFIA	33

I. INTRODUCCION

La insensibilidad congénita al dolor es una enfermedad bastante rara, de etiología todavía no muy bien conocida, descrita en la literatura médica de manera confusa y con diversos nombres en la que cada autor interpreta de manera diferente la sintomatología y signología de este padecimiento. Afecta primordialmente al sexo masculino en proporción de 6:4, se han reportado incidencia familiar en 2 casos (29) y una historia familiar de consanguinidad en 4 pacientes (29). En muchos de los casos reportados no ha sido estudiado el coeficiente intelectual, pero se considera que alrededor del 28 por ciento tienen retardo mental.

La variedad de síntomas y signos asociados o correlacionados es algo que ha sido anotado por varios autores (3,13). Estos pacientes pueden presentar cambios tróficos y esqueléticos severos (15,18,25), mientras que en otros, el síndrome es descubierto solamente durante la investigación de otros síntomas.

La mayoría de los pacientes tienen ausencia total de la sensación del dolor, pero otros pacientes tienen otras alteraciones sensitivas.

Esta enfermedad ha sido estudiada repetidamente por -- Neurólogos, Genetistas, Ortopedistas, Oftalmólogos, Neurofisiólogos, pero no hay estudios sobre aspectos de la reconstrucción en pacientes afectados de esta enfermedad. Es deseable que la -- insensibilidad congénita al dolor sea conocida de mejor manera por nuestra especialidad debido a que la mayoría de los problemas derivados de la falta de sensibilidad dolorosa, tales como-

lesiones de automutilación o por traumas diversos, se relacionan directamente con la Cirugía Reconstructiva como se demostrará más adelante.

a) ANTECEDENTES

Esta enfermedad fué descrita por primera vez en 1932 - por Dearborn, el reportó un síndrome cuyo signo cardinal era -- la ausencia congénita de la capacidad para sentir dolor. Esta incapacidad resultaba en traumatismos de tejidos blandos y duros con la consiguiente cicatrización y deformidad de la región anatómica afectada, además los traumatismos de las estructuras osqueléticas causaban necrosis asépticas extensas, osteomielitis y fracturas que consolidaban deficientemente.

Con los trabajos de Swanson (1965), Swanson y col. - - (1965), Pinsky y De George (1966) se conoció que esta enfermedad se produce por anomalías estructurales en nervios periféricos sensitivos. Thrush (1973) corroboró la existencia de anomalías estructurales en nervios periféricos, pero sostiene que, - estas alteraciones por si solas no son suficientes para explicar la signología de este padecimiento (29). Contrariamente a lo expuesto existen publicaciones que niegan que este padecimiento se relacione con anomalías estructurales en nervios sensitivos periféricos (3).

Comings (1974) otorga a la prueba intradérmica de la - Histamina la clave para el diagnóstico diferencial. Una prueba positiva nos indica que la neurona del arco reflejo periférico está íntegra anatómicamente y funcionalmente, una prueba negativa indica un axón lesionado. Esto último es característico de las - neuropatías sensoriales hereditarias (3). La prueba consiste - en la aplicación intradérmica de Histamina en dilución al - 1:10.000.

Estudios más recientes han demostrado que la enfermedad se produce por un defecto en el metabolismo de la tirosina-formadora de melanina. Este defecto metabólico produce una - - sustancia con características parecidas a la de los opiáceo y las endorfinas que es la causante de la insensibilidad al dolor (5,6,8,21).

El presente trabajo pretende aportar experiencias relacionadas con el manejo reconstructivo de pacientes con insensibilidad congénita al dolor las cuales no se encuentran reportadas en la literatura médica.

II. DESARROLLO

El dolor es la sensación primaria de defenza y protección que nos pone alerta ante estímulos que son nocivos para - - nuestro organismo.

A pesar que uno de los cometidos principales de la Medicina es aliviar el dolor humano, existen ciertos padecimientos congénitos caracterizados por la incapacidad de los sujetos afectados para reaccionar ante estímulos que para personas normales son dolorosos. La pérdida de la primera línea de defenza tiene consecuencias muy serias en estos enfermos, sufren quemaduras y heridas sin experimentar la menor molestia, a lo anterior se agrega conductas de automutilación de la lengua, los labios, las puntas digitales etc.

La sinonimia de la enfermedad es extensa y confusa. Esta enfermedad se le conoce como insensibilidad generalizada congénita, insensibilidad congénita universal, indiferencia congénita al dolor, analgesia congénita, neuropatía sensorial hereditaria tipo II, insensibilidad congénita al dolor etc. La denominación más aceptada es la de insensibilidad congénita al dolor, ya que no prejuzga acerca del nivel de localización de la alteración fisiopatológica de la transmisión del dolor.

a) BASES ANATOMICAS - VIAS DEL DOLOR (Diagrama # 1)

Los receptores cutáneos específicos al ser estimulados, originan el impulso nervioso que penetra en la médula espinal a través de las fibras delgadas de las raíces posteriores. Estas fibras atraviesan la zona marginal de Lissauer y hacen sinápsis en las neuronas del asta posterior. Las fibras que llevan la -

sensibilidad al dolor, son de dos tipos: A) Fibras amielínicas - muy delgadas de velocidad de conducción muy lenta (fibras C) -- transmiten el dolor de tipo difuso, pobremente localizado, de duración larga y que frecuentemente se acompaña de manifestaciones vegetativas, tales como: sudoración, palpitaciones, y alteraciones de la frecuencia respiratoria. B) Fibras mielínicas, más gruesas que las anteriores, conductoras de la sensibilidad dolorosa localizada de mayor intensidad, que presenta atenuación y fatiga, ambos tipos de sensibilidad dolorosa y las fibras que conducen la sensibilidad térmica, hacen sinápsis por delante y por detrás de la sustancia gelatinosa de Rolando en los núcleos centrales del asta dorsal y de la zona posteromarginal (20). Las fibras de la sensibilidad al dolor y la temperatura ascienden por el cordón lateral medular, parte ventral, -- por delante del fascículo espinocerebeloso ventral. Las fibras que conducen la sensibilidad dolorosa de tipo difuso son muy -- delgadas y cortas, al ascender hacia el tálamo óptico realizan múltiples sinápsis. Las fibras de la sensibilidad dolorosa -- bien definida (fibras A Delta), son más gruesas, mielinizadas, poco dolorosas y ascienden sin hacer sinápsis hasta el tálamo óptico; en la médula espinal, no existe separación entre las -- clases de fibras conductoras del dolor, en cambio, en los niveles superiores al bulbo raquídeo se separan y las fibras delgadas se sitúan internas respecto de las gruesas, de manera que -- en el mesencéfalo, las fibras delgadas y cortas, con múltiples sinápsis en su ascenso (razón por la cual se denominan fibras -- espinoreticulotalámicas) quedan internas a las fibras largas, -- que constituyen el fascículo espinotalámico, en su porción correspondiente a la conducción de la sensibilidad dolorosa (20).

Las fibras que conducen el dolor localizado, terminan en el núcleo posteroventral del tálamo óptico y en la porción posterior del tálamo situado entre el núcleo posteroventral y el cuerpo geniculado interno (16, 20, 24)

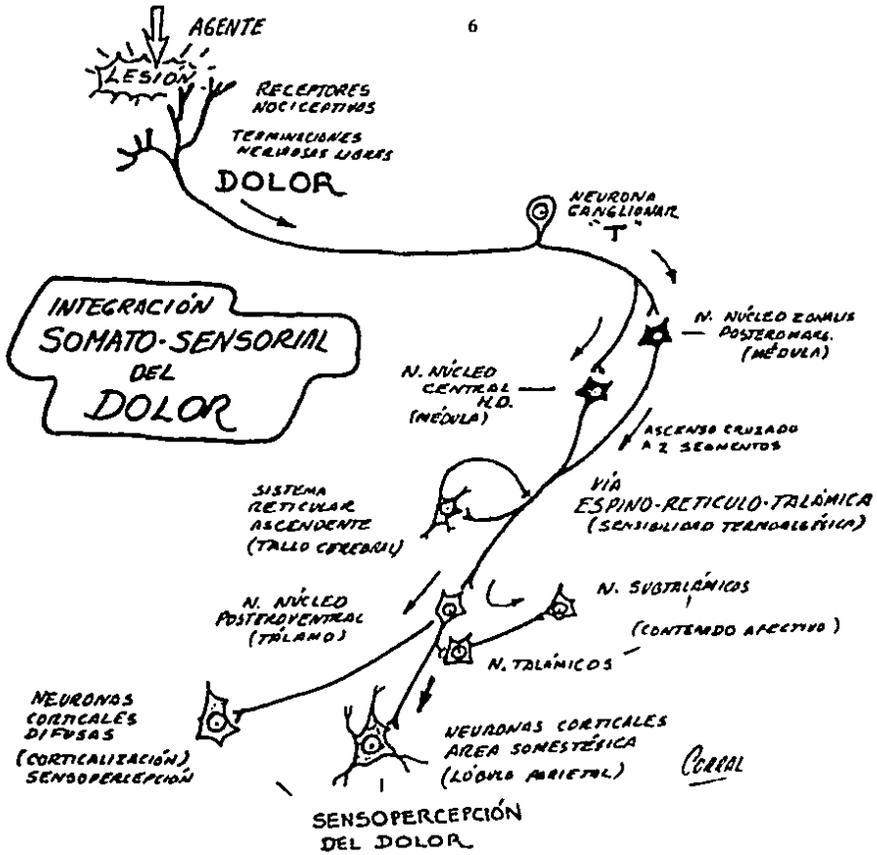


DIAGRAMA # 1

Del núcleo posteroventral del tálamo óptico, ascienden fibras que van a terminar, después de ascender por el brazo posterior de la cápsula interna, a la corteza cerebral retro-rolándica y a la circunvolución parietal ascendente.

Las fibras conductoras de la sensibilidad dolorosa difusa, al terminar en los núcleos intralaminares del tálamo, van a originar una descarga difusa de impulsos nerviosos sobre toda la corteza cerebral (13).

Desde el tálamo se proyectan estímulos nerviosos sensitivos a estructuras subtalámicas tales como el hipotálamo. La activación de circuitos subtalámicos produce el tono afectivo - que es una sensación de agrado o desagrado de diferente intensidad que acompaña a la sensación. La intensidad y la cualidad del tono afectivo depende no solo del tipo de estímulo que originan los estímulos nerviosos, sino también del condicionamiento por experiencias sensoriales anteriores (16, 23).

b). ETIOLOGIA

Con la sofisticación de las técnicas de análisis bioquímicos y de técnicas histopatológicas, se está conociendo mejor la etiología de esta enfermedad. Estudios histopatológicos llevados a cabo en nervios periféricos de pacientes afectados de insensibilidad congénita al dolor, dieron como resultado el descubrimiento de la ausencia congénita de fibras nerviosas pequeñas tanto en nervios periféricos como en la médula espinal - - (Swanson 1965), pero estos pacientes además tenían anhidrosis, que actualmente se considera forman parte de un síndrome diferente del síndrome que se estudia en el presente trabajo, - - - Thrush encontró también anomalías en nervios periféricos, pero considera, que por si solas dichas anomalías no explican la signología de la enfermedad. (29,30). Otros piensan que la-

enfermedad se produce por un exceso en la producción en endorfinas a nivel cerebral (4).

Estudios más recientes han demostrado que este síndrome se produce por un defecto en el metabolismo de la tirosina - formadora de melanina. La sustancia producto de este desorden metabólico se deposita en la capa basal de la piel de los afectados y tiene acciones similares a las producidas por las endorfinas y los opiáceos, es decir, que elevan el umbral de percepción consciente del dolor (6,21), de allí que otros hablen de un sistema parecido al de la morfina con propiedades histofarmacológicas de la melanina (5,8,21).

En esta enfermedad se ha detectado disminución en la concentración sanguínea y urinaria de Dopamina, Norepinefrina, también excreción de melanina y de un metabolito inidentificado y anormal catalogado como fenólico, además aumento en las concentraciones urinarias de ácido P-Hidroxifenilacético, ácido Indolacético y una alta relación ácido homovandélico/ácido vanilmandélico (6,22). Además hay estudios que demuestran que los pacientes con insensibilidad congénita al dolor difieren de los pacientes control en: a) un aumento en la excreción de norepinefrina después de la administración de L-tirosina y b) un aumento en la excreción de norepinefrina, Dopamina, DOCA, DOPAC después de la administración de L-Dopa. La administración de L-Dopa elimina la diferencia entre AHV/AVM entre los pacientes y los controles (22).

En conclusión el problema metabólico radica en la tirosina que produce una sustancia de núcleo aromático con grupos carboxílicos y primarios aromáticos amínicos, esta sustancia fue identificada en la orina de los enfermos. También tienen trastornos en el metabolismo de las catecolaminas posiblemente porque tanto la melanina como las catecolaminas tienen origen -

común en la tirosina (diagramas 2 y 3). Otra alteración presente en este síndrome es la deficiente adsorción intestinal del calcio (Haasma y col. 1971).

c) DESCRIPCION DEL PROBLEMA

La falta de percepción de los estímulos dolorosos impide conductas de evitación proyectados a los agentes nocivos o lesivos, es por esto que los enfermos se pueden lesionar, y hasta automutilar sin que esa conducta tenga una representación dolorosa. Dadas estas condiciones, las lesiones pueden continuarse repetidamente cuando son autoinflingidas o ser de mayor magnitud al exponerse a agentes lesionantes por más tiempo, como a la luz solar, mordisqueo de los labios, lengua o puntas digitales, tocar objetos quemantes por tiempo prolongado u objetos congelantes sin percatarse del daño que se está sufriendo.

d) MANIFESTACIONES CLINICAS

Las lesiones son más frecuentes a los siguientes niveles:

Manos: En los pacientes con insensibilidad congénita al dolor los problemas mayores giran alrededor de su hábito peculiar de automutilación. Esto empieza en la fase oral, cuando los niños introducen con sus dedos objetos en la boca. Sin la protección del mecanismo del dolor, los niños pueden masticarse las puntas digitales o incluso la totalidad de los dedos. En algunos pacientes esta práctica termina en esta fase del desarrollo, en otros esto continúa hasta que el niño aprende a protegerse por experiencias o por adiestramiento. El uso constante de guantes o las odontectomías pueden ser solamente una manera de evitar la automutilación de los dedos. Es esencial-

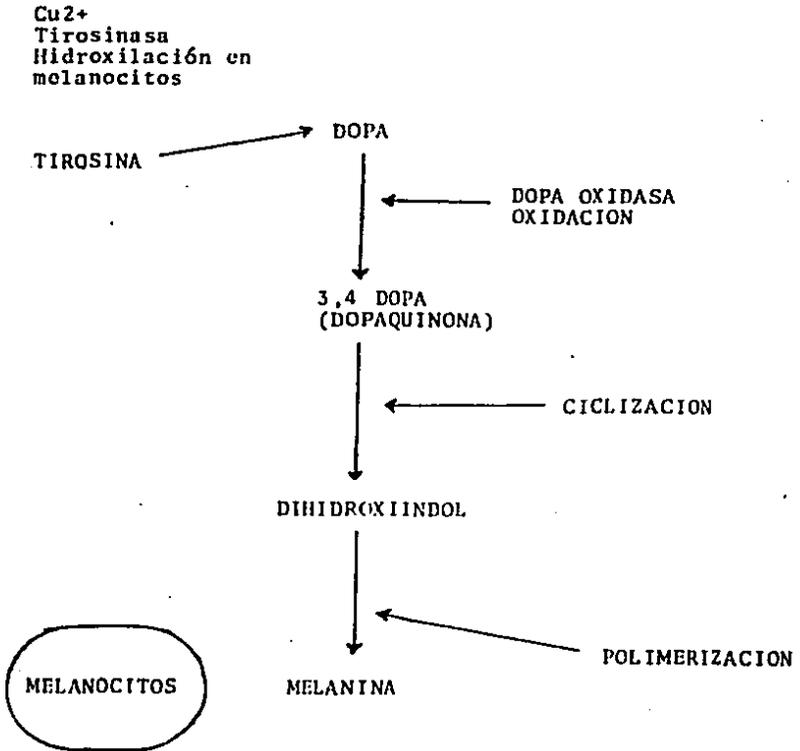


DIAGRAMA # 2

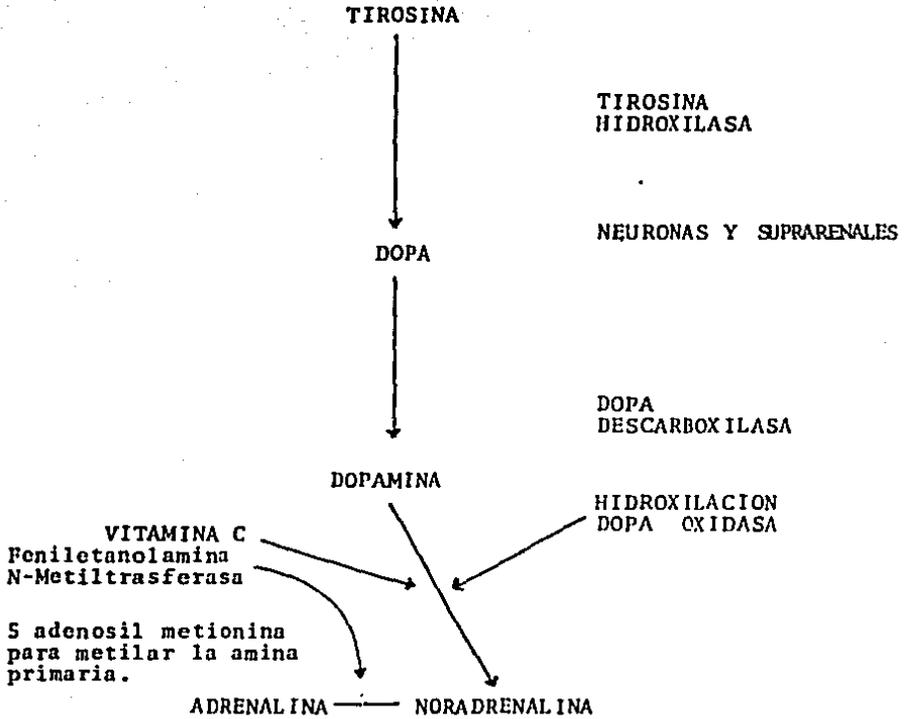


DIAGRAMA # 3

en el manejo el diagnóstico temprano y una adecuada protección. Las actividades de la vida diaria, tales como la manipulación de objetos o la exposición a temperaturas extremas pueden fácilmente causar daños irreparables. Los dedos por el trauma repetido autoinflingido llegan a ser cortos y radiográficamente desarrollan evidencias de destrucción de las falanges terminales. (18)

Las fracturas en aquellos pacientes cicatrizan normalmente, sin embargo, hay casos en que la osteoporosis hace que la consolidación sea lenta y retardada (18).

Boca: Los problemas de automutilación en la boca empiezan con el desarrollo de la primera dentición, el paciente adquiere el aparato necesario para la automutilación. Las estructuras bucales que con más frecuencia se lesionan son: los labios (especialmente el inferior), las encías, la lengua y los carrillos. Además al masticar fuertemente objetos duros se desgarran y fracturan las piezas dentarias (17,28).

Ojos: La alteración ocular más frecuente en estos pacientes es la ulceración de la córnea por traumatismos autoinflingidos en córneas sin reflejos. Esta lesión se produce por el hábito de rascar los ojos y por mantener la mirada fija hacia el sol. Las úlceras tardan en cicatrizar hasta que se conocen los malos hábitos del niño, si no se toman medidas oportunas, los traumatismos repetidos en los ojos y la cicatrización de las repetidas úlceras corneales dará como resultado leucomas corneales que afectarán de manera muy importante la visión (29).

Aspectos ortopédicos: Las manifestaciones más conocidas son fracturas recurrentes, desgarros de epífisis. Las articulaciones responden al menor traumatismo con efusiones, hemartrosis, engrosamientos sinoviales y relajamiento de los ligamentos; eventualmente desarrollan típicas artropatías neuropáticas (11) y necrosis extensas asépticas de huesos (15, 18, 12, 23).- Hay casos reportados de luxaciones recurrentes de la articulación de la cadena (25).

c) SINTOMAS Y SIGNOS DE LA ENFERMEDAD

Los criterios usados para el diagnóstico de la enfermedad son: 1) Que la sensación del dolor sea generalizada y esté presente desde el nacimiento, 2) Las otras modalidades sensitivas deben estar conservadas o minimamente afectadas, además los reflejos musculares deben estar conservados, 3) Formación de roncha con la aplicación intradérmica de histamina, - - 5) Presencia de papilas linguales fungiformes, 6) Ausencia de anomalías estructurales en nervios sensitivos periféricos (1, - 2, 13, 29) Datos alternos para el diagnóstico son falta del reflejo corneal, ausencia de retardo mental, conservación de la sensación táctil etc. (1,2,29).

Pruebas diagnósticas básicas:

La prueba básica para el diagnóstico de la insensibilidad congénita al dolor es la prueba de la histamina (3). En esta enfermedad se produce una roncha en el sitio de la aplicación, esto demuestra que el axón del arco reflejo periférico está anatómicamente y funcionalmente íntegro. En las neuropatías sensoriales hereditarias esta prueba es negativa, es decir, que la neurona del arco reflejo periférico está lesionada (1,3,29).

Pruebas auxiliares para el diagnóstico son el test de secreción lagrimal de Schirmer, pruebas de respuesta pupilar-con mecolil, pruebas sudomotoras, etc.

f) DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Neuropatías sensoriales hereditarias: A este grupo pertenecen todos aquellos síndromes congénitos caracterizados por insensibilidad congénita no progresiva y que poseen anomalías estructurales en nervios periféricos o en la médula espinal:

a) Insensibilidad con anhidrosis.

Es una entidad congénita bien conocida que se transmite con carácter autosómico recesivo, se acompaña de insensibilidad al dolor y temperatura además de ausencia de sudoración, otros signos son la ausencia del sentido del gusto que no retorna con la administración de metacolina, un mal control de la temperatura manifestado por hipotermias o hipertermias, repetidos traumatismos e injurias térmicas, automutilaciones, artropatías neurogénicas, lagrimeo escaso y retardo mental. La prueba de la histamina no produce respuesta y no hay secreción sudoral (3,18). Histopatologicamente se ha comprobado ausencia de la zona marginal de Lissauer y de los tractos espinalámicos, así como de terminaciones nerviosas y glándulas de la piel. (3)

b) Insensibilidad congénita al dolor sin anhidrosis.

Se han reportado casos muy esporádicos. Lambert y Hayes han descrito un caso en un niño de 9 años de edad con neuropatía sensorial universal quien presentaba ausencia de sensación al dolor, temperatura y tacto, la sudoración era nor

mal. La biopsias de nervios periféricos mostraron solamente - fibras no mielinizadas y la biopsia de piel demostró desorganización de las terminaciones nerviosas (3).

c) Insensibilidad autosómica dominante con mielinopatia hiperplásica.

Las características de esta enfermedad son la ausencia de dolor y sensación de temperatura en casi todo el cuerpo; reconocen algunas formas de cefaleas, dolor abdominal, hay formación de ronchas con la aplicación de histamina, tienen papilas linguales normales, ausencia de hipotensión postural, miosis y anhidrosis (3). Los estudios con microscopio electrónico del nervio sural demostraron una anomalía de la mielina llamada mielinopatía hiperplásica (3).

d) Disfunción autonómica congénita con pérdida universal de dolor.

Clinicamente se caracteriza por ausencia de secreción lagrimal, así como de papilas linguales fungiformes y de reflejos musculares. La aplicación intradérmica de histamina no produce respuesta, la instilación de mecolina diluida produce miosis, además estos pacientes tienen insensibilidad generalizada, hipotonía profunda y un rostro muy peculiar (1).

Estudios del nervio sural demostraron marcada disminución de axones mielinizados y los no mielinizados demostraron ser más pequeños que los normales (1).

e) Disautonomía familiar (Síndrome de Riley-Day).

Clinicamente se caracteriza por ausencia de secreción lagrimal, inestabilidad vasomotora, reflejos tendinosos profun-

dos hipoactivos, relativa indiferencia al dolor, dificultades en la alimentación y ausencia de papilas fungiformes. Estudios de genética han demostrado un patrón de transmisión autosómico recesivo. Virtualmente todos los pacientes tienen ancestros judíos Azkenacitas. Alrededor del 80 por ciento de estos pacientes tienen problemas con el crecimiento y escoliosis severa progresiva. La inteligencia usualmente es normal, la prueba de la histamina intradérmica es generalmente negativa y la aplicación de gotas que contienen metacolina al 2.5 por ciento produce inmediatamente una constricción de la pupila. El gusto por lo dulce y salado, que está ausente en la Disautonomía familiar, llega a normalizarse después de la administración parenteral de metacolina (13). Axerol y Weinshilbom notaron ausencia de la actividad plasmática de la dopamina B hidroxilasa en alrededor del 25 por ciento de los afectados de este síndrome (1).

Neuropatías sensoriales distales: En contraste con las anteriores en que la ausencia de dolor es universal o casi universal, hay otros síndromes hereditarios en los que la pérdida sensorial es principalmente distal con sensación del tacto afectada.

a) Neuropatía sensorial radicular hereditaria.

Denny-Brow aplicó este término a una forma autosómica dominante de neuropatía periférica que se asocia con úlceras perforantes en los pies, y sordera. Esta es una neuropatía periférica sensorial que involucra mayormente los pies y migra en forma progresiva y centrípeta en el nivel sensorial. Raramente se extiende por encima de las rodillas y codos. La sensibilidad al dolor está más severamente afectada que otras modalidades sensitivas, estudios de los cadáveres de pacientes afectados de esta enfermedad demostraron marcada disminución -

de células ganglionares en las raíces dorsales lumbares y sacras.

b) **Neuropatía sensorial distal autosómica recesiva.**

Es clínicamente similar a la anterior pero se transmite con carácter autosómico recesivo. Se caracteriza por presentar pérdida de la sensibilidad dolorosa distal, así como, pérdida de la sensibilidad dolorosa distal, también pérdida de la sensibilidad a la temperatura y tacto, la sudoración es normal. Histológicamente se ha demostrado ausencia total de fibras nerviosas mielinizadas en los nervios sensoriales de los miembros inferiores (3).

Asimbolia al dolor. Es una forma de aplasia asociada con lesión del gyrus supramarginal de los lóbulos parietales. usualmente debido a trauma o infección (13). En estos pacientes el síndrome no está presente desde el nacimiento, las otras modalidades de sensibilidad están conservadas, la prueba de la histamina es normal, la pérdida sensorial es generalizada (12).

g) **PRONOSTICO**

El pronóstico de los pacientes afectados de insensibilidad congénita al dolor suele ser malo tanto para la vida como para la función. En los primeros meses de vida la causa más común de muerte es la infección, los aparatos más atacados por problemas infecciosos son el digestivo y respiratorio (3). Las conductas de automutilación afectan principalmente la función de las manos y ojos. Los continuos traumatismos autoinflingidos, las quemaduras y lesiones digitales dejan como secuelas acortamientos digitales, rigidez de las articulaciones y retracciones cicatrizales. Los problemas degenerativos --

osteoarticulares afectan primordialmente los miembros pélvicos lo que produce trastornos de la deambulaci6n. Estos pacientes tienen una marcada tendencia a las infecciones, de allí, - que se compliquen sus cirugías (15, 17, 18, 12, 25).

h) TRATAMIENTO

Es esencial el diagnóstico temprano de la enfermedad para emprender medidas preventivas. El tratamiento básico en estos pacientes es el preventivo; se aconseja que usen guantes para evitar las mordeduras de las puntas digitales, las lesiones térmicas y de automutilación en dedos y ojos. Las lesiones de automutilación de la boca y dedos pueden evitarse con las odontectomías. La educación de los padres y pacientes ocupa un lugar primordial el manejo de estos enfermos y estará en caminata a evitar traumatismos, esto se hace difícil en casos de niños con retardo mental. También es importante el tratamiento psicológico para modificar las conductas de automutilación.

El tratamiento paliativo es básicamente el tratamiento de las secuelas producidas por la cicatrización de las lesiones de automutilación y por los trastornos degenerativos inherentes a esta enfermedad.

Cirujanos ortopedistas han realizado transferencias tendinosas, regularizaciones de muñones digitales, emputaciones de dígitos severamente traumatizados, infectados o deformados (11, 15, 18, 25). Los Oftalmólogos han tratado los leucomas que ocasionan déficit en la visión con escarificaciones corneales y trasplantes de córneas (18,31). En general, las fracturas deben ser diagnosticadas precozmente y tratadas de la forma acostumbrada (18).

Hasta la fecha no se conoce de ningún tratamiento curativo de esta enfermedad; se ha propuesto la naloxona, pero resulta poco práctico, ya que sería necesario mantener una administración permanente de antagonistas de los opiáceos para revertir la insensibilidad, además estos medicamentos son costosos y de difícil adquisición (23). Varios autores han tratado a estos pacientes con naloxona, después de lo cual aparece la percepción al dolor producido por la acción de estímulos externos de intensidad medida, hechos que no ocurre en pacientes control tratados con placebos (4, 5, 6, 8, 21).

Se ha descrito aparición de la sensibilidad al dolor al final de la primera década de la vida o a principios de la segunda, pero sin poder precisar su mecanismo. Se ha reportado también la aparición de la sensibilidad después de la talamotomía (15, 20).

también miraba fijamente la luz solar sin experimentar molestias. Debido a sus hábitos de mutilación un Odontólogo le bajó las cúspides a las piezas dentarias. En las semanas siguientes los dientes se cayeron espontáneamente, a la vez que los familiares notaron pérdida progresiva de los relieves mandibulares (Fig. 1). Ha sufrido múltiples heridas y quemaduras sin experimentar dolor, no puede caminar debido a una fractura de la cadera derecha sufrida hace 6 meses, la fractura se produjo en una caída sin importancia, después del accidente el paciente siguió caminando y fué hasta la noche que sintió molestias. Los Ortopedistas operaron la fractura, pero la consolidación ha sido mala y el posoperatorio cursó con infección de la herida quirúrgica.

- Examen Físico

Como consecuencia de traumas repetidos el paciente presenta múltiples cicatrices en la frente, labios, mentón. Además tiene leucomas corneales que le afectan de manera muy importante la visión (Fig. 1). En las manos presenta cicatrices múltiples pero principalmente acortamiento de los dedos por automutilación de las puntas digitales (Fig. 2). La exploración de sensibilidad es negativa en todo el cuerpo, el reflejo corneales negativo y tiene papilas linguales. Aunque el paciente pueda distinguir entre frío y caliente, las temperaturas extremas no son percibidas como dolorosas. No hay anomalías en la sensibilidad táctil, ni en la propiocepción, tiene secreción lagrimal, sudoral y salival. Los reflejos tendinosos profundos están normales, su desarrollo intelectual es normal y su talla es baja.

La prueba de la histamina produce una roncha de 2 centímetros, las biopsias de piel y nervio sural resultaron nor-



FIG. 2

males al igual que su cariotipo.

Se realizó reconstrucción de la mandíbula mediante injertos libres de costilla, a los 30 días de posoperatorio se detectó formación de abscesos a cada lado de la cara, los que drenaron hacia la cavidad oral y hacia el exterior. El cultivo -- del exudado reportó Estafilococo coagulasa positivo, este proceso infeccioso resistió al tratamiento conservador por lo que -- fué necesario retirar los injertos óseos lisados e infectados.



FIG. 3

- Comentario

Clínicamente se trata de un caso de insensibilidad congénita al dolor en el que predomina la susceptibilidad a las infecciones, además tiene necrosis extensa aséptica de mandíbula-algo que no ha sido antes reportado en la literatura médica.

CASO # 2

F.T. es un paciente masculino de 3 años de edad que es enviado al servicio de Cirugía Reconstructiva para el tratamiento de una hendidura adquirida del labio inferior. El niño es el último de un total de 4, la edad de los padres al tiempo-

de la concepción es de 40 años para la madre y 48 años del padre. No tiene antecedentes patológicos de importancia para su padecimiento.

La enfermedad se hizo notoria desde los primeros meses de edad, en una ocasión el niño cayó de su cuna lo que le ocasionó traumatismos en la piel cabelluda, sin embargo, no reaccionó con llanto. Con el desarrollo de la primera dentición el paciente empezó a mutilarse la lengua, los labios, las puntas digitales, todo esto sin experimentar dolor. También mordía -- con mucha fuerza todo lo que se introducía en la boca razón por la que sus dientes se fracturaban y desgarraban. En raras ocasiones se razuñaba las córneas. Al año de edad el niño se mordió repetidamente el labio inferior lo que le ocasionó una herida que cicatrizó dejando como secuela una hendidura del tercio-medio del labio inferior; meses después sufrió quemaduras en la mano derecha al tocar un horno.

- Examen físico

El paciente colabora poco, sin embargo, se pudo explorar la sensibilidad en la mayor parte del cuerpo. En todos los lugares explorados no había sensibilidad dolorosa, el reflejo corneal está ausente. Tiene papilas fungiformes linguales, secreción lagrimal y sudoral, además produce demasiada saliva. - Sus reflejos tendinosos están normales, su inteligencia es normal. La prueba de la histamina produce una roncha de 2,5 centí metros, su región frontal es bastante amplia con cicatrices en el lado derecho, presenta pequeños leucomas en ambas córneas -- que no le dificultan la visión, tiene estrabismo convergente en el ojo izquierdo. Los labios, la lengua y los carrillos tienen múltiples cicatrices, el labio superior tiene un defecto de vo

lumen en el lado derecho del vermellón, el labio inferior tiene una fisura en un tercio medio (Fig. 4).



FIG. 4

La reconstrucción del labio se realizó bajo anestesia general, la herida se cerró en tres planos. El posoperatorio evolucionó satisfactoriamente, se tomaron medidas preventivas encaminadas a evitar que el paciente utilizara sus manos para traumatizarse la herida quirúrgica, también se utilizó sedantes para disminuir la hiperactividad del niño.



FIG. 5

- Comentario

Se trata de otro caso de insensibilidad congénita al dolor que a diferencia del anterior no tiene predisposición a las infecciones. Su estado general de salud es bueno, su peso es normal al igual que su talla. Presenta dos peculiaridades como son la prominencia y amplitud de la frente y el estrabismo de convergencia del ojo izquierdo.

CASO / 9

O.L. es un paciente de sexo masculino de 13 años de edad, quien acude al servicio de Cirugía Reconstructiva para reconstrucción de una necrosis aséptica de la diáfisis del radio del antebrazo izquierdo. El paciente es el tercer hijo de un total de 8, en la familia no hay antecedentes de enfermedades similares.

La enfermedad del paciente se hizo notoria con el desarrollo de las piezas dentarias en la primera dentición. El niño utiliza los dientes para mutilarse las puntas digitales, también ha sufrido múltiples traumatismos sin experimentar dolor. A los 8 años de edad sufrió una caída que le ocasionó fractura del radio del antebrazo izquierdo posterior a esto el antebrazo se deformó considerablemente. Por estas mismas fechas le comenzaron problemas en las articulaciones de los tobillos; estos se edematizaron en forma importante hasta imposibilitarle la marcha. (Fig. 6 y 7).

- Exámen Físico

La prueba de la sensibilidad cutánea dolorosa y de temperatura es positiva, también siente dolor al ponerlo en contacto con objetos calientes, el reflejo corneal es positivo, presenta papilas fungiformes en la lengua, secreción lagrimal y sudoral. Sus reflejos tendinosos profundos están intactos, no hay retardo mental. la prueba intradérmica de la histamina es positiva. Tiene una deformidad en el antebrazo izquierdo con la mano en desviación radial. Los estudios radiográficos demostraron pérdida de la mayor parte de la diáfisis del radio del antebrazo izquierdo, además presenta datos clínicos y radiográficos de artropatía neuropática en tobillos.



FIG. 6



FIG. 7

La reconstrucción del radio se hizo mediante un colgajo libre microvascular de peroné. En el posoperatorio hubo un proceso infeccioso con drenaje de material purulento en el dorso de la muñeca, esto ocasionó necrosis parcial del injerto óseo microvascularizado y pseudoartrosis distal (Fig. 8). A pesar del proceso infección la casi totalidad del injerto sobrevivió. La luxación del codo recidivo.



FIG. 8

- Comentario

Este caso, como los anteriores, corresponde a insensibilidad congénita al dolor. En este caso en particular predominan las alteraciones degenerativas osteoarticulares, mientras que las lesiones autoinflingidas han dejado solamente secuelas en las puntas digitales. Este es el primer caso reportado de -

reconstrucción con injerto libre microvascular de una necrosis ósea aséptica en paciente con insensibilidad congénita al dolor.

La característica más importante de este paciente es - la reversión de la insensibilidad. El paciente tiene sensibilidad dolorosa protectora desde hace 2 años, con progresos constantes hasta ya casi normalizarse.

IV. CONCLUSIONES

1) Se trata de una enfermedad bastante rara que ha -- despertado el interés de los investigadores, gracias a lo cual se la está conociendo mejor.

2) El diagnóstico clínico gira alrededor del dolor, - pero se complementa con pruebas cutáneas, bioquímicas y exáme-- nes de tejidos con microscopía electrónica.

3) Se producen necrosis asépticas de huesos, aún en - ausencia de antecedentes de fracturas.

4) En algunos casos el padecimiento revierte exponta-- neamente alrededor de la primera década de la vida.

5) Una vez establecidas las lesiones orgánicas, estú-- indicado procedimientos reconstructivos, pero estos tienen mala evolución por la gran susceptibilidad a las infecciones y a las necrosis asépticas de los huesos.

6) No hay tratamiento curativo para esta enfermedad.

7) Se aconseja a la población médica el conocimiento-- de esta enfermedad y de las medidas para evitar lesiones mayo-- res.

8) El mejor tratamiento de este síndrome es el preven-- tivo.

V. RESUMEN

En este trabajo se revisa la etiología, fisiopatología, la anatomía y los problemas diagnósticos de este síndrome.

Se presentan 3 casos de insensibilidad congénita al dolor que cumplen los 5 criterios diagnósticos básicos.

El caso 1 presentó necrosis aséptica de la totalidad de la mandíbula, algo que no está reportado en la literatura médica. El caso 3 presentó necrosis aséptica de radio posterior a una fractura del hueso, esta pérdida ósea fué tratada mediante un injerto libre microvascular de peroné, lo cual tampoco está reportado en la literatura médica.

El caso 3 presentó reversión de la insensibilidad después de los 10 años de edad, igual que un paciente reportado por Drummond (9).

Los resultados posoperatorios de dos de nuestros pacientes fueron malos debido a complicaciones infecciosas.

El mejor tratamiento para esta enfermedad es el preventivo.

VI. BIBLIOGRAFIA

1. Axelrod FB; Cash R; Pearson J. "Congenital autonomic dysfunction with universal pain loss". J. Pediatr. 1983 Jul; 103 (1): 60 - 4.
2. Altman K; Haavick S; Higgins ST. Modifying the self-injurious behavior of an infant with spina bifida and diminished pain insensitivity. J. Behav Ther Exp. Psychiatry 1983 Jun; 14 (2): 165 - 8.
3. Comings DE; Amromin GD. Autosomic dominant insensitivity to pain with hyperplastic myelinopathy and autosomal dominant indifference to pain. Neurol 24: 838 - 48, Sep. 1974.
4. Congenital insensitivity to pain and Naloxona (Letter) Lancet 1978, Sep. 30, 2 (8088): 520 - 1.
5. Congenital insensitivity to pain, an Morphine-like system- (Letter) Lancet 1977, Aug 6;2 (8032): 293 - 4.
6. Costa-Maia JC; Pudles J; Raw I; Schmidt BJ.: Isolation of a new urine metabolite excreted in generalized congenital analgesia. Cli. Chim. Acta, 54: 225, 1974.
7. Chatrian GE; Farrel DF; Canfiel RC; Lettich E. Congenital insensitivity to noxious stimuli. Arch Neurol 1975 Mar -- 32 (3): 141 - 5.
8. Dehen H; Willer JC; Prier J; Boureau F; Cambier J. Congenital insensitivity to pain and the "morphine-like" analgesic system. Pain 1978 Dec; 5 (4): 351 - 8.

9. Drummond RP; y Rose GK.: A twenty one year review of a case of congenital indifference to pain. J Bone Joint Surg., 57 B: 241, 1975.
10. Dyck PJ; Mellinger JF; ReaganTJ; Horowitz SJ; Mc. Donald - JW; Litchy WJ; Daube JR; Fealey RD; Kao PC; Brimojoin WS - Lambert EH. Not "Indifference to pain" but varieties of hereditary sensory and autonomic neuropathy. Brain 1983 -- Jun; 106 (Pt 2): 373 - 90.
11. Fath MA; Hassanein MR; James JI;. Congenital absense to - pain. A family study. J. Bone Joint Surg (Bri) 1983 March- 65 (2) 186 - 88.
12. Gherlinzoni F; Gherlinzoni G. Neurogenic joint disease secondary to congenital insensitivity to pain. Ital J Orthop Traumatol 1982 Dec; 8 (4): 487 - 96.
13. Gorlin RJ. Syndroms of head and neck. Mc. Graw-Hill Book - Company. Copyrigh 1976, 1964 pág. 188 - 91 y 300 - 05.
14. Gorke W. The differential diagnosis of congenital analge-- sia and other diseases with diminished pain perceptio in - childhood, case report and review. Neuropediatric 1981 - - Feb; 12 (1): 33 - 34.
15. Greider TD. Orthopedic aspects of congenital insensitivity to pain. Clin Orthop 1983 Jan-Feb; (172): 277 - 85.
16. Gutierrez López A. Neurofisiología Programada. Editorial- Bios. México 1981 Primera Edición.
17. Gutman D; Benderli A; Laufer D; Levi J. Congenital insensi- tivity. Report of a case. Oral Surg Oral Med. Oral Pa-- thol 1975 Jun; 39(6): 867 - 9.

18. Gwathmey FW; House JH. Clinical manifestations of congenital insensitivity of the hand and clasification of syndroms J. Hand Surg (Am) 1984 Nov; 9 (6): 863 - 9.
19. Low PA; Burke WJ; McLead JG. Congenital sensory neuropaty-with selective los of small myelinated fibers. Ann Neurol 1978. Feb; 3 (2): 179 - 82.
20. Nava Segura J. Neuroanatomia Funcional, Síndromes Neuroló-gicos. Impresiones Modernas México S.A. 1979.
21. Pain insensitivity. A metabolic disease (Letter). Lancet 1977 Mar. 12; I (8011) : 598 - 9.
22. Raw I; Schmidt BJ; Merzel J. Catecolamines and congenital-pain insensitivity. Braz Med. Biol. Res 1984; 17 (3-4): - 271 - 9.
23. Redón Tavera A; Fernández Herrera E; Acevedo F, Congenital pain insensitivity. Bol. Med. Hosp. Infant. Mex 1980. Nov. -Dec; 34 (6): 1221 - 7.
24. Reid C. Neuroanatomia. Interacademica 1980. México.
25. Roberts JM; Taylor J; Burke S. Recurrent dislocation of -- the hip in congenital indifference to pain. J. Bone and - Joint Surg (Am) 62 (5) Jul. 1980.
26. Stratton Donald B. Neurofisiologia. Editorial Limusa Méxi-co, 1984.
27. Thien Lau Raw I; Smith BJ; y Piva S. Pain insensitivity: - A metabolic disease. Lancet, I: 598. 1977.

28. Thompson CG; Park RI; Prescott GH, Oral manifestations of the congenital insensitivity-to-pain syndrome. Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol 1980. Sep; 50(3): 220 - 5.
29. Thursh DC.: Congenital insensitivity to pain. A clinic -- genetic study of four children from the same family. Brain 1973, 96, 369 - 386.
30. Thursh DC.: Autonomic dysfunction in four patients with -- congenital insensitivity to pain. Brain. 1973, 96, 591--600.
31. Trope GE; Jay JL; Dudgeon J; Woodruff G. Self-Inflicted -- corneal injuries in children with congenital anaesthesia. - Br. J. Ophthalmol 1985. Jul; 69 (7): 551 - 4.