

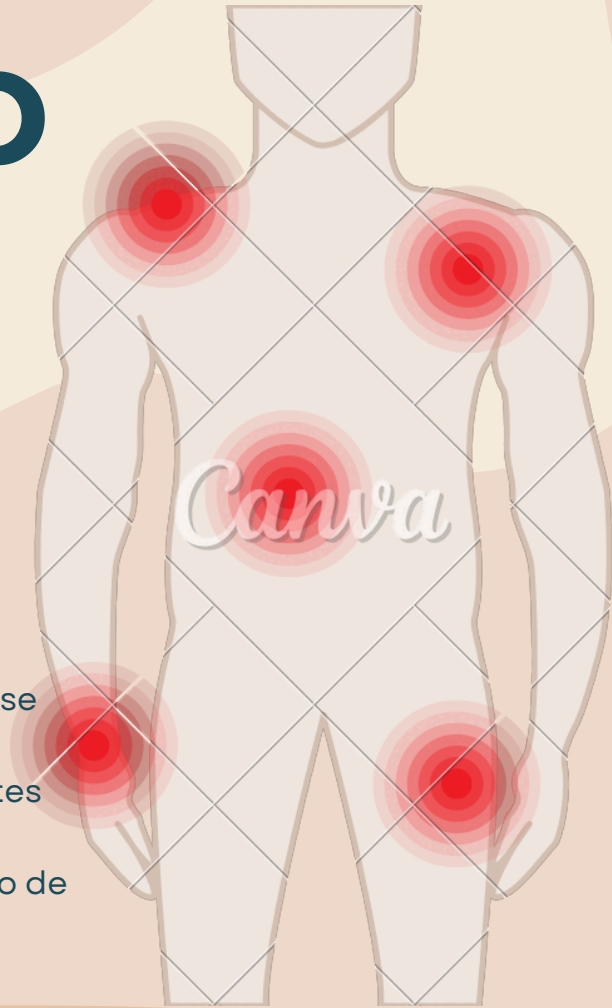
INSENSIBILIDAD CONGENITA AL DOLOR (CIP)

POR: YARETZI ABIGAIL
NAVA VEGA

Es una condición congénita (presente al nacer) en que no se puede percibir el dolor físico.

La insensibilidad congénita al dolor es causada por variantes patogénicas (mutaciones) en varios genes diferentes,

La insensibilidad congénita al dolor hace parte de un grupo de enfermedades llamadas neuropatías sensitivas y autonómicas hereditarias.



GENES

SCN9A

anosmia, articulaciones inflamadas y con pérdida de la sensibilidad (articulación de Charcot), producción de lágrimas normal y reflejo corneal normal

PRDM12

Sensibilidad al dolor, ausencia de reflejo corneal y poca producción de lágrimas, olfato normal, infecciones por Staphylococcus aureus, tienen dificultades con la regulación de la temperatura

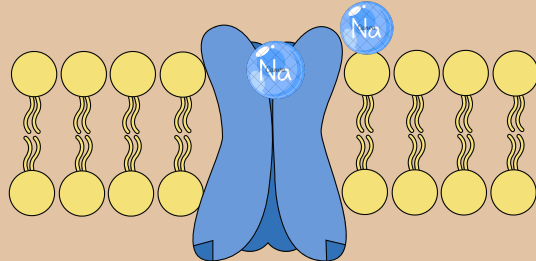
SCN11A

motor retrasado, debilidad muscular leve, articulaciones muy móviles, disfunción intestinal con diarrea, y picazón

NTRK1

proporciona instrucciones para producir la proteína NTRK1 que es esencial para el desarrollo y la supervivencia de las células nerviosas (neuronas), especialmente aquellas que transmiten información sobre sensaciones como el dolor, la temperatura y el tacto (neuronas sensoriales)

FISIOPATOLOGIA



EL GEN SCN9A PROPORCIONA INSTRUCCIONES PARA HACER UNA PARTE (LA SUBUNIDAD ALFA) DE UN CANAL DE SODIO LLAMADO NAV1.7.

El gen SCN9A proporciona instrucciones para hacer una parte (la subunidad alfa) de un canal de sodio llamado NAV1.7. Los canales de sodio son importantes en la capacidad de una célula para generar y transmitir señales eléctricas. Canales de sodio NAV1.7 se encuentran en las células nerviosas que transmiten las señales de dolor a la médula espinal y el cerebro y también se encuentra en las neuronas sensoriales olfativas, que son células nerviosas en la cavidad nasal que transmiten señales relacionadas al olor para el cerebro.

Si hay una mutación en el gen SCN9A no se pueden formar los canales de sodio lo que afecta la transmisión de señales de dolor desde el sitio de la lesión al cerebro, causando la insensibilidad al dolor. La pérdida de este canal en las neuronas sensoriales olfativas probablemente afecta la transmisión de señales relacionadas con olor al cerebro, resultando en falta de percepción de los olores (anosmia), que es también un hallado frecuente entre los afectados

DIAGNÓSTICO

- Se manifiesta en los bebés por mordedura de la lengua, los labios o los dedos después que los primeros dientes hacen erupción o en insensibilidad a estímulos dolorosos provocados como el pinchazo para coger un examen de sangre.
- Personas mayores por lesiones traumáticas repetidas incluyendo hematomas, fracturas de huesos y dislocación de articulaciones sin dolor a menudo asociados con artropatía neurogénica de las rodillas y los tobillos
- Examen físico acumulación de heridas, moretones, huesos rotos.
- Biopsia de la piel que puede mostrar la pérdida de la parte final de las terminaciones de los nervios en la epidermis).



TRATAMIENTO

El tratamiento es de apoyo. Es necesario estar atento para lesiones desapercibidas. Las revisiones periódicas por parte de especialistas en pediatría, ortopedia, odontología, oftalmología y dermatología.

- Cuidado de los dientes: Exámenes dentales regulares Los métodos utilizados para prevenir lesiones en los labios, la mucosa bucal, la lengua y los dientes son la extracción del diente, y suavizado de los bordes incisivos afilados de los dientes, y / o el uso de un protector bucal
- Cuidado de los ojos: Atención habitual para los ojos secos, prevención de la infección de la córnea, y la observación diaria de la superficie ocular

PREVENCION

ASESORAS: DRA. TERESA ANTONIA
MELÉNDEZ VICTORIA Y DRA. ROXANA
ISELA NORIEGA NAVARRO

MATERIA OPTATIVA: DE FISIOPATOLOGÍA DE LA
HIPEREXITABILIDAD NEURONAL

DEPARTAMENTO DE FISIOLÓGÍA
FACULTAD DE MEDICINA, UNAM