

Título: La insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis, bases genéticas, diagnóstico y prevención

Autor: Favian Medero García.

- Estudiante de segundo año de la carrera de Medicina. Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Correo electrónico: favianmg02@gmail.com

Introducción: La insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis es una condición extremadamente rara que afecta a las personas desde su nacimiento y les impide sentir dolor, así como regular su temperatura corporal a través de la sudoración. Esta condición puede tener graves implicaciones para la salud y la calidad de vida de quienes la padecen, ya que la incapacidad para sentir dolor puede llevar a lesiones no detectadas y problemas graves de salud.

Objetivo: Reflejar las principales evidencias científicas publicadas sobre la insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis, sus bases genéticas, diagnóstico y prevención

Material y Métodos: Revisión bibliográfica descriptiva, donde se recopiló información sobre la insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis. Se utilizaron diferentes buscadores y recursos bibliográficos de prestigio nacional e internacional como: *SciELO, index y elsevier*, con respeto a los principios de la ética médica.

Resultados: La CIPA o neuropatía hereditaria sensitivo autonómica de tipo IV (HSAN IV) es un raro trastorno hereditario autosómico recesivo caracterizado por episodios recurrentes de fiebre, anhidrosis, ausencia de sensibilidad al dolor, retraso mental y episodios recurrentes de hiperpirexia debido a la ausencia de sudoración. El trastorno se ha asociado a mutaciones en el gen NTRK1 (neurotrophic tyrosine receptor kinase 1), localizado en el cromosoma 1q21-22, que codifica el dominio tirosina quinasa (TrkA), que es un receptor para el factor de crecimiento nervioso. Las alteraciones que se asocian con mayor frecuencia a esta enfermedad son fracturas múltiples, articulaciones de Charcot, dismetría de extremidades inferiores, osteomielitis, artritis séptica y luxaciones. Las principales acciones terapéuticas y rehabilitadoras ante esta condición, se hallan encaminadas a prevenir las complicaciones que pueda traer consigo dicha enfermedad, debido a que no existe un tratamiento específico ante su presencia.

Conclusiones: La CIPA constituye una enfermedad rara de etiología fundamentalmente genética. Existen un grupo de mutaciones en genes específicos que están bien definidas como causas potenciales de la enfermedad. Es necesaria la atención por parte de un equipo multidisciplinario especializado, donde la rehabilitación adquiere vital importancia en el seguimiento y tratamiento de las complicaciones que lleva asociadas a dicha enfermedad.