Descargado el: 31-10-2026 ISSN 1727-897X

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Insensibilidad congénita al dolor
Congenital Insensibility to Pain

Carlos Gustavo López Barrionuevo[1] Génesis Camila Romero Paredes[1] Byron Omar Montero Carpio[1]

[1] Universidad Autónoma Regional de Los Andes, Ambato, Ecuador

Cómo citar este artículo:
Barrionuevo C, Paredes G, Carpio B. Insensibilidad congénita al dolor. **Medisur** [revista en Internet]. 2023 [citado 2026 Oct 31]; 21(3):[aprox. 6 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/5816

Resumen

La insensibilidad congénita al dolor es una condición que está presente al nacer, el individuo afectado es incapaz de percibir el dolor físico. La principal sintomatología incluye: heridas, moretones, fracturas, automutilaciones, que pueden pasar inadvertidas debido a la falta de conciencia del dolor y provocan daños en la salud del paciente que repercuten en su calidad de vida. Se realizó esta investigación con el objetivo de identificar el tipo de insensibilidad congénita al dolor más frecuente y su sintomatología. Se realizó la búsqueda bibliográfica en las bases de datos: Medline, Scielo, Elsevier, Google Académico, Redalyc, Science Direct en el período comprendido desde 2018 a 2022. Se encontraron un total de 20 artículos, de los cuales fueron seleccionados 14. El gen más frecuente que afecta a esta patología es el NTRK 1, la consanguinidad entre padres es un factor de riesgo para desarrollar la insensibilidad congénita al dolor. Presenta un cuadro clínico muy variado en dependencia del gen afectado, los médicos deben realizar un examen físico sobre todo neurológico minucioso para realizar un correcto diagnóstico.

Palabras clave: insensibilidad congénita al dolor, analgia, dolor, nocicepción

Abstract

Congenital insensitivity to pain is a condition that is present at birth, the affected individual is unable to perceive physical pain. The main symptoms include: wounds, bruises, fractures, self-mutilations, which can go unnoticed due to lack of awareness of pain and cause damage to the patient's health that affects their quality of life. This research was carried out with the objective of identifying the most frequent type of congenital insensitivity to pain and its symptoms. The bibliographic search was carried out in the databases: Medline, Scielo, Elsevier, Google Scholar, Redalyc, Science Direct in the period from 2018 to 2022. A total of 20 articles were found, of which 14 were selected. The most frequent gene that affects this pathology is NTRK 1, consanguinity between parents is a risk factor for developing congenital insensitivity to pain. It presents a very varied clinical picture depending on the affected gene, doctors must carry out a thorough physical examination, especially a neurological one, to make a correct diagnosis.

Key words: congenital insensitivity, analgia, pain, nociception

Aprobado: 2023-06-19 18:49:23

Correspondencia: Carlos Gustavo López Barrionuevo. Universidad Autónoma Regional de Los Andes. Ambato. Ecuador. direccion@spicm.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

Para algunos individuos no sentir dolor puede ser considerado como un superpoder, pero lamentablemente no es así. El dolor ha acompañado al ser humano desde tiempos remotos hasta la actualidad. Es considerado un mecanismo protector del cuerpo humano cuya principal función es detectar procesos que lesionan las estructuras o tejidos corporales.

Los primeros casos de insensibilidad al dolor fueron descritos en 1846 por *Leplat*,[1] que reportó un extraño caso de neuropatía ulcerosa al que denominó mal perforante *du pied*. Seguidamente *Nélaton* en 1852 trabajó un caso similar al que describió como, afección singular de los huesos del pie. *Dearborn* en 1932 llamó la atención con un caso de un hombre de Praga, Bohemia, que apareció en un escenario circense bajo el seudónimo el "acérico humano", pues se autolesionaba sin manifestar ningún tipo de dolor.[2] Fue el primer caso reportado en el mundo. En 1957 *Fanconi y Ferracini* asignaron la nominación de analgia congénita.[3]

Dentro de los trastornos de la reactividad al dolor, se pueden distinguir trastornos congénitos y adquiridos. Actualmente la insensibilidad congénita al dolor se encuadra dentro de un grupo de neuropatías hereditarias llamadas sensitivo-autonómicas, con afectación de la sensibilidad dolorosa, en relación con la implicación de las fibras nerviosas pequeñas mielínicas y amielínicas, es decir, que el estímulo doloroso no es transmitido adecuadamente al sistema nervioso central, debido a un defecto en las vías sensitivas; vehículos de la mayor parte de la sensibilidad dolorosa, así como de las fibras autonómicas.

En 1984, *Dyck* clasificó a las neuropatías hereditarias sensitivo-autonómicas en cinco grupos, implicando fibras nerviosas mielínicas pequeñas y amielínicas: neuropatía hereditaria tipo 1, sensitivo-autonómica tipo II, síndrome Riley-Day tipo III, ICD con anhidrosis tipo IV, insensibilidad al dolor y temperatura tipo V.[4,5] Todos ellos con diferente disfunción y patrones de comportamiento sensitivo-autonómicos, los cuales determinan el comportamiento clínico y las anomalías genéticas.[6]

Esta revisión bibliográfica se enfoca en la insensibilidad congénita al dolor cuyo fenotipo es extremadamente raro,[7] presenta un carácter autosómico recesivo, es decir, que la existencia de un hijo afectado indica que los padres son heterocigotos, y por lo tanto, la probabilidad de que cada nuevo descendiente esté afectado será de un 25 %.[8]

Los pacientes con insensibilidad congénita al dolor sienten el estímulo del tacto y cambios de temperatura, sin embargo, son incapaces de sentir dolor, razón por la que pueden sufrir múltiples traumatismos que afectan de manera importante su integridad, lo que genera múltiples deformidades y mutilaciones en todo el cuerpo.[3,9,10] Está presente en el nacimiento o en las primeras etapas de la infancia. La sintomatología de esta patología depende del tipo de gen afectado, son el SCN9A y el NTRK1 los más comunes.[11] Todas las causas de la sensibilidad congénita al dolor afectan a los nociceptores (neuronas sensoriales periféricas especializadas) y provocan fallas en su desarrollo neurológico.[12]

Los últimos datos registrados en 2020 indican que la incidencia es de 1 por cada 1000 000 habitantes.[11] No existen criterios de diagnóstico clínico consensuados para la CIP, sin embargo, un diagnóstico requiere una prueba visible de la falta de nocicepción en un individuo consciente de capacidad intelectual normal, historia clínica, examen físico, biopsia de la piel y una prueba genética que indique el gen mutado.[13]

El tratamiento es de apoyo. Es necesario estar atentos a las lesiones no percibidas. Las revisiones periódicas por parte de especialistas en pediatría, ortopedia, odontología, oftalmología y dermatología son recomendadas para ayudar a prevenir lesiones graves e iniciar un tratamiento oportuno.[14]

Esta investigación se realizó con el objetivo de identificar el tipo de insensibilidad congénita al dolor más frecuente y su sintomatología.

DESARROLLO

Se realizó una revisión bibliográfica de artículos científicos de las bases de datos: Medline, Scielo, Elsevier, Google Académico, Redalyc, Science Direct. Se tuvieron en cuenta como criterios de inclusión, que fueran documentos en inglés y español, publicados en cualquier país entre los años 2018 hasta el 2022, que incluyeran: ensayos clínicos, revisión y revisión sistemática. Se tuvieron en cuenta: título, tema, revista, validez científica, autores y objetivo de la investigación. Los criterios de exclusión fueron: ser documentos de consenso, comentarios,

opiniones personales y blogs. Se encontraron un total de 20 artículos, de los cuales fueron seleccionados 14.

Mediante el estudio se ha logrado esclarecer que esta enfermedad es de tipo autosómico recesiva y afecta a múltiples genes, lo más sobresaliente es la mutación en el gen NTRK1, también denominado TRKA, este gen realiza importantes funciones tales como: ser el receptor neurotrófico de tirosina quinasa de tipo 1, el mismo que actúa como factor de crecimiento del sistema nervioso.[15] Otros genes también se encuentran asociados y muestra fallas en los subtipos de neuronas sensoriales o afectan la maduración, diferenciación, proliferación, y apoptosis de las neuronas procedentes del sistema nervioso central y periférico.[16] Más detalles se pueden apreciar en el resumen adaptado de Palacios R. y cols.[11] (Tabla 1).

Tabla 1. Genes implicados en la insensibilidad congénita al dolor

Gen implicado	Acción
SCN9A	Proporciona instrucciones para formar la subunidad alfa del canal de sodio NaV1.7. Los canales de sodio son importantes en la capacidad de una célula para generar y transmitir señales eléctricas.
NTRK1	Proporciona instrucciones para producir la proteína NTRK1 que es imprescindible para la supervivencia de las células nerviosas, especialmente aquellas que transmiten información sobre el dolor, la temperatura y el tacto (neuronas sensoriales).
PRDM12	Participa en el control del desarrollo de las neuronas sensoriales. Los pacientes con esta mutación tienen síntomas similares a los de los pacientes con mutaciones en el gen SCN9A, pero el sentido del olfato es normal y hay muchas infecciones.
NGF	El gen NGF proporciona instrucciones para producir una proteína llamada factor de crecimiento nervioso beta (NGFβ). Esta proteína es importante en el desarrollo y supervivencia de las células nerviosas (neuronas), especialmente aquellas que transmiten las sensaciones de dolor, temperatura y tacto (neuronas sensoriales).
SCN11A	Este gen juega un papel fundamental en la fase ascendente del potencial de acción en la mayoría de las células excitables. Además, desempeña un papel en la percepción del dolor. Pero también se encuentra en las neuronas mientéricas intrínsecas.

También se muestran los genes mayormente implicados en esta patología y sus manifestaciones clínicas encontradas, lo que explica por qué se encuentra un cuadro clínico tan variado.[17] (Tabla 2).

Tabla 2. Genes y manifestaciones implicadas en la insensibilidad congénita al dolor

Genes	Manifestaciones
SCN9A	Anosmia, artritis, articulación de Charcot, reflejo corneal y producción normal de lágrimas.
NTRK1	Anhidrosis, úlceras corneales, discapacidad intelectual leve, articulación de Charcot, xerosis, mayor riesgo de infección bacteriana por *staphylococcus aureus*.
PRDM12	Insensibilidad al dolor, ausencia de reflejo corneal y producción de lágrimas, riesgo de infecciones bacterianas, olfato en condiciones normales, algunos pacientes desarrollan dificultades para detectar cambios de temperatura.
CLTCL1	Solo se reporta una familia, caracterizada por retraso en la mielinización.
NGF	Anhidrosis, incapacidad intelectual de leve a moderada, articulaciones de Charcot, insensibilidad termoalgésica, mayor riesgo de infecciones bacterianas, sudoración normal.
SCN11A	Hipomotilidad intestinal severa en recién nacidos, constipación, debilidad muscular, articulaciones móviles.

La insensibilidad congénita al dolor o específicamente definida como neuropatía sensorial hereditaria y autónoma tipo IV está caracterizada por la ausencia de sensibilidad al dolor y a las modificaciones de temperatura, que bien pudiera ser considerado un beneficio, pero no puede ser catalogado de esta manera, porque este padecimiento se acompaña, incluso, de déficit intelectual y sudoración excesiva, al punto de llevar un sufrimiento sin sensación de dolor. La capacidad de un individuo para detectar estímulos externos se encuentra interrelacionado con la capacidad de respuesta que produce el organismo frente a determinado estímulo, sin embargo, la ausencia de este mecanismo podría poner en peligro la integridad física y causar la muerte.[18]

Los trastornos relacionados a la sensibilidad al dolor se pueden clasificar en congénitos y adquiridos. Entre los congénitos, se hallan dos subgrupos, el primero son pacientes con "indiferencia" al dolor y el segundo los pacientes con "insensibilidad" al dolor, en el primer grupo la vía sensorial está totalmente íntegra, pero la interpretación de la información está totalmente ausente; en cambio en el segundo grupo, el error se encuentra en el hecho de que la transmisión del estímulo no llega al sistema nervioso central debido a la ausencia de recepción del dolor en las vías sensitivas aferentes.[19]

Tradicionalmente se ha asociado está patología al gen TRKA (NTRK1) (cromosoma 1q21-q22), que codifica al receptor de tirosina cinasa neurotrófico para el factor de crecimiento nervioso (NGF). En ausencia de este receptor, las neuronas aferentes primarias (fibras Aδ y C) y las fibras simpáticas posganglionares, que dependen del NGF para el crecimiento y la supervivencia, se atrofian y se pierden, lo cual induce disautonomía y pérdida de la percepción térmica y dolorosa.[20]

Otro gen identificado en esta patología es el ICDA (SCN9A), que codifica al canal de sodio dependiente de voltaje NaV1.73. La ausencia de este receptor en los pacientes con esta patología explica por qué no existen estímulos en las neuronas nociceptivas y simpáticas encargadas

de la recepción de estímulos dolorosos.[21]

Estudios recientes describen nuevas mutaciones en la subunidad alfa del canal de sodio dependiente de voltaje 1.7 (NaV1.7), codificadas por el gen SCN9A, el cual regula la nocicepción y pueden conducir a una amplia gama de resultados clínicos, que van desde síndromes de dolor extremo hasta trastornos congénitos como la incapacidad para experimentar el dolor.[22]

Para el correcto diagnóstico de esta patología el médico debe basarse en la exploración neurológica y del examen neuropatológico en microscopía electrónica. Además, se sugiere que dentro de los cuidados o del manejo del estilo de vida es de vital importancia modificar las actividades, principalmente, de los niños para prevenir lesiones.[23]

Otro estudio indica que un problema dentro del manejo es que la incapacidad de proporcionar una inmovilización adecuada de las lesiones ortopédicas originadas por la insensibilidad al dolor a menudo retrasa la curación.[23,24] La mayoría de los autores reconocen que la principal preocupación es la disfunción del sistema nervioso autónomo, que puede provocar que muchos pacientes se enfrenten a un mayor riesgo de broncoaspiración por DMGI, a la inestabilidad hemodinámica y a la incapacidad para regular la temperatura corporal.[25]

Otra situación problemática descrita en la literatura es la poca información, o data clínica sobre el manejo anestésico en pacientes sometidos a pequeñas intervenciones los cuales podrían producir efectos en el paciente y su manejo hemodinámico, incluso, el hecho de otorgar anestesia espinal es dificultoso por las patologías asociadas como la escoliosis, sin embargo, la anestesia general es bien recibida.[25]

CONCLUSIONES

La insensibilidad congénita al dolor podría ser vista desde una perspectiva en la cual se aprecie esta situación como algo positivo, sin embargo, no lo es porque la calidad de vida de estos pacientes se ve disminuida por las patologías asociadas, llevando incluso al paciente a desarrollar hematomas, deformidades y mutilaciones sin que se dé cuenta de ello. Se requiere cuidado estricto por parte del personal de salud y los cuidados en el hogar para evitar posibles complicaciones.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

2. Curación de datos: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

3. Análisis formal: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

6. Metodología: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

7. Administración del proyecto: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

8. Recursos: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

9. Software: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

10. Supervisión: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

11. Validación: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

12. Visualización: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

13. Redacción del borrador original: Carlos

Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

14. Redacción, revisión y edición: Carlos Gustavo López Barrionuevo, Génesis Camila Romero Paredes, Byron Omar Montero Carpio.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. LePlat M. Dictionnaire de Médecine. Paris:Chez Bechet Libraire de la Faculté de Medecine;1846.

2. Dearborn F. Enfermedades de la piel incluyendo los exantemas. India:Jain Publishers;2005.

3. Jaffe HL. Enfermedades metabólicas, degenerativas e inflamatorias de huesos y articulaciones. Mexico:La Prensa Médica Mexicana;1978.

4. Fatela LV, Acedo MS. Trastornos de la reactividad al dolor. Rev Soc Esp Dolor[Internet]. 2004[citado 19/10/22];11(1):[aprox. 7p.]. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1134-80462004000100007.

5. Zlotnik A, Natanel D, Kutz R, Boyko M, Brotfain E, Gruenbaum BF, et al. Anesthetic management of patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis: A retrospective analysis of 358 procedures performed under general anesthesia. Anesth Analg. 2015;121(5): 1316-20.

6. Romero LP, Pavia S, Saquelares B, Hurtado IC, Rojas EM, Sánchez MA, et al. Síndrome de Insensibilidad Congénita al Dolor: Sufriendo sin dolor. Anest Méx[Internet]. 2017[citado 19/10/22];29(3):[aprox. 5p.]. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2448-87712017000300042&lng=es.

7. Goldberg YP, MacFarlane J, MacDonald ML, Thompson J, Dube MP, Mattice M, et al. Loss-of-function mutations in the Nav1.7 gene underlie congenital indifference to pain in multiple human populations. Clin Genet. 2007;71(4):311-9.

8. González D, García M. Enfermedades de base genética. An Sist Sanit Navar[Internet]. 2008[citado 19/10/22];31(7):[aprox. 21p.]. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400008.

9. Dearborn GV. A case of congenital general pure analgesia. J Nerv Mental Disease. 1932;75(5):612-5.

10. García RM, Castillo MO, Camargo MJ, López MT. Síndrome de indiferencia congénita al dolor: una enfermedad genética rara. Boletín MGI. 2005;9(1):1-5.

11. Palacios R, Buendía C. Insensibilidad congénita al dolor. Rev Cien Salud Integr Conoc[Internet]. 2021[citado 19/10/22]5(4):[aprox. 2p.]. Disponible en: https://revistacienciaysalud.ac.cr/ojs/index.php/cienciaysalud/article/view/314.

12. Nahorski MS, Chen YC, Woods CG. New mendelian disorders of painlessness. *Trends Neurosci.* 215;38(11):712-24.

13. Schon KR, Parker APJ, Woods CG. Congenital Insensitivity to Pain Overview. En: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA. Congenital Insensitivity to Pain Overview[Internet]. Seattle:University of Seattle;1993[citado 23/9/2022]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK481553/.

14. Rodríguez MV, Fernández PL, Cruz JA, Cendón M, Anaya L, Sánchez M. Anestesia epidural a un niño con fractura de fémur e insensibilidad congénita al dolor. Rev Esp Anestesiol Reanim[Internet]. 2002[citado 19/10/22];49(8):[aprox. 3p.]. Disponible en: https://sedar.es/restringido/2002/n10_2002/555-557.pdf.

15. Zufall F, Pyrski M, Weiss J, Leinders T. Link between pain and olfaction in an inherited sodium channelopathy. Arch Neurol. 2012;69(9):1119-23.

16. Marchi M, D'Amato I, Andelic M, Cartelli D, Salvi E, Lombardi R, et al. Congenital insensitivity to pain: a novel mutation affecting a U12-type intron causes multiple aberrant splicing of SCN9A. Pain. 2022;163(7):882-7.

17. Özmete Ö, Şener M, Bali Ç, Çalışkan E, Arıboğan A. Congenital insensitivity to pain: How should anesthesia be managed? Turk J Pediatr. 2017;59(1):87-9.

18. Ucmak A, Ucmak I, Ucmak D. Congenital Insensitivity to Pain and Anhydrosis Syndrome. Ind Dermatol Onl J. 2018;9(3):211-2.

19. Mostafa MI, Abouzaid MR, Thomas MM,

El-Kamah GY. Could Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis Be Misdiagnosed as Papillon-Lefèvre Syndrome? J Pediatr Genetic. 2017;6(4):238-40.

20. Ravichandra KS, Kandregula CR, Koya S, Lakhotia D. Congenital Insensitivity to Pain and Anhydrosis: Diagnostic and Therapeutic Dilemmas revisited. Inter J Clin Pediatr Dentistr. 2015;8(1):75-81.

21. Destegul D, Kocaöz F, Sarı AS. Anesthetic management of two siblings with congenital insensitivity to pain with anhidrosis syndrome. J Turk Societ Algol. 2019;31(4):202-5.

22. Shields SD, Deng L, Reese RM, Dourado M, Tao J, Foreman O, et al. Insensitivity to Pain upon Adult-Onset Deletion of Nav1.7 or Its Blockade with Selective Inhibitors. J Neurosc. 2018;38(47):10180-201.

23. Pérez LM, Cabrera M, Gutiérrez D, Ricart S, Knörr G. Update Review and Clinical Presentation in Congenital Insensitivity to Pain and Anhidrosis. Case reports in pediatrics. 2015;58(9):852.

24. Wheeler DW, Lee MC, Harrison EK, Menon DK, Woods CG. Case Report: Neuropathic pain in a patient with congenital insensitivity to pain. PMC. 2014;3(6):135.

25. Treede RD, Jensen TS, Campbell JN. Neuropathic pain: redefinition and a grading system for clinical and research purposes. Neurol. 2008;70(18):1630-5.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS