

**MÁS ALLÁ DE LA OSTEOGÉNESIS
IMPERFECTA Y EL MALTRATO
INFANTIL**

***UNA CAUSA RARA DE FRACTURAS EN LA
INFANCIA***

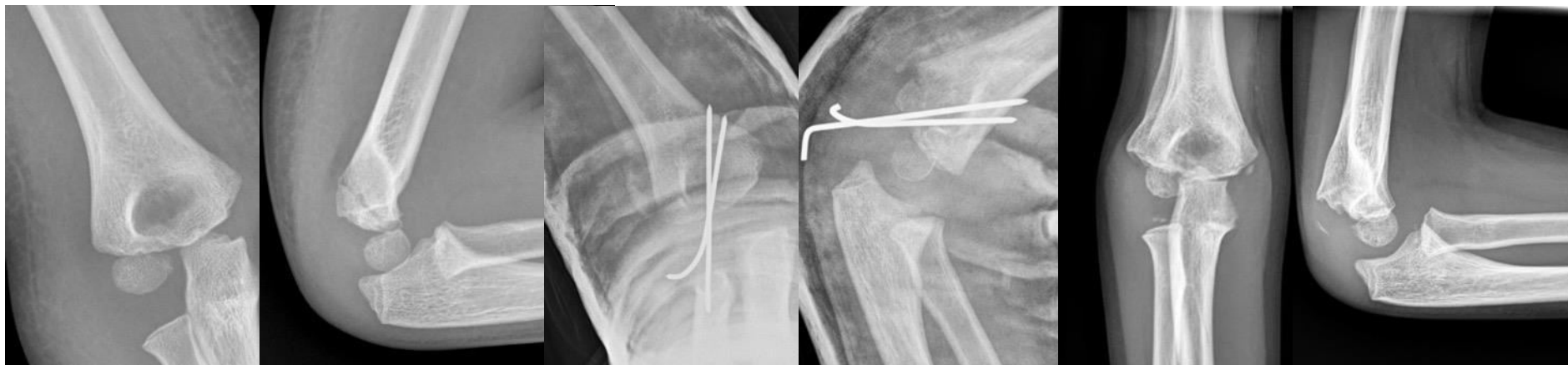
31 marzo 2018 🧒 3
años

- AP ingreso en maxilofacial por flemón y problemas con piezas dentarias
- Ingreso por **fractura cóndilo externo codo izquierdo**
- **No traumatismo previo conocido**
- Madre adolescente. Padre ausente. Consanguinidad +
- Autoagresiones desde 11 meses: *morderse lengua y dedos, cabezazos contra mesas y paredes ...*
- Tratamiento conservador de la fractura pero ingreso para completar estudios:
 - Serie ósea y fondo de ojo NEGATIVOS
 - Estudio genético panel displasias
 - Estudio analítico completo NORMAL
- Seguimiento por trabajo social ...





2 años después ...



2 años después ...

- Tumefacción y derrame articular rodilla izq
- Cojera asociada
- Rango articular completo
- Extensión contrarresistencia



A los pocos meses empezó con hinchazón en tobillos ...



Fracturas
diferentes
estadios
evolución



RESULTADO: POSITIVO

Hemos identificado una variante en homocigosis en el gen *SCN9A*, relacionado con insensibilidad congénita al dolor (OMIM #243000), lo cual permite confirmar el diagnóstico genético de este paciente.

Gen	Variante	Resultado	Patogenicidad	Frecuencia en la población
<i>SCN9A</i>	NP_002968.1:p.Trp897* NM_002977.3:c.2690G>A NC_000002.11:g.167133644C>T	Homocigosis	Muy posiblemente patogénica y asociada con enfermedad (++)	Ausente en controles

- Variante genética descubierta 2006 ➡ **pérdida de función del canal Na**
- Percepción reducida o ausencia completa del dolor
- Otras modalidades sensoriales permanecen intactas ❄️ 🔥
- 💡 ➡ **autoagresiones** durante la infancia
- 💡 ➡ **problemas periodontales** en la infancia ➡ pérdida de piezas, infecciones...
- A pesar de ser una condición neurológica, la **mayoría de las manifestaciones son ortopédicas**
- **Diagnóstico diferencial con el síndrome del niño maltratado - osteogénesis imperfecta**
- **Riesgo aumentado de pseudoartrosis**
- Importancia diagnóstico precoz para establecer medidas preventivas - asesoramiento familiar



1. Al-Hroub NN, Al-Salahat AA, Taamreh MA, Abunejma FM, Dukmak ON. Congenital Insensitivity to Pain: A Case Study of a Rare Genetic Disorder. *Cureus*. 2024 Sep 14;16(9):e69414
2. Cox JJ, Reimann F, Nicholas AK, Thornton G, Roberts E, Springell K, Karbani G, Jafri H, Mannan J, Raashid Y, Al-Gazali L, Hamamy H, Valente EM, Gorman S, Williams R, McHale DP, Wood JN, Gribble FM, Woods CG. An SCN9A channelopathy causes congenital inability to experience pain. *Nature*. 2006 Dec 14;444(7121):894-8
3. Hartono F, Tanjung C, E Besinga K, Marpaung D, Ananditya T, Budisantoso AB. Catastrophic results due to unrecognized congenital insensitivity to pain with anhidrosis in children with multiple long bones fractures: A case report of 27 years follow-up of two siblings. *Int J Surg Case Rep*. 2020;73:213-217
4. Sparber P, Zernov N, Markova T, Sharkova I, Nikishina I, Matkava V, Kononov F, Sviridov P, Zabnenkova V, Ryzhkova O, Shchagina O, Tabakov V, Skoblov M. Clinical features and functional analysis of novel SCN9A variants causing congenital insensitivity to pain. *Pain*. 2025 Oct 1;166(10):e409-e41566