

## Reporte de Casos

# Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico

## *Hereditary sensory and autonomic neuropathy: a clinical case*

Lilem Valerio-Gil<sup>1a</sup>, Laura Segura-Agüero<sup>2b</sup>

### Resumen

Las neuropatías sensoriales y autonómicas hereditarias, como el tipo IV, presentan desafíos clínicos al afectar la percepción del dolor y la temperatura, junto con anhidrosis. En este contexto, se informa sobre un joven de 17 años con este diagnóstico desde los 8 años. Su historial médico incluye fracturas, artritis y osteomielitis por traumas leves, resultando en ingresos hospitalarios extensos con múltiples intervenciones quirúrgicas y episodios sépticos. Aunque exhibe independencia parcial en las actividades diarias, no hay tratamiento específico, y el manejo se centra en el apoyo, la identificación temprana de problemas y la prevención de complicaciones. Destacamos la importancia del diagnóstico precoz para mejorar la gestión y el pronóstico de estos pacientes.

**Palabras clave:** Neuropatías Hereditarias Sensoriales y Autónomas; Dolor Congénito (Fuente: DECS-BIREME)

### Abstract

Hereditary sensory and autonomic neuropathies, such as type IV, pose clinical challenges by affecting pain and temperature perception, coupled with anhidrosis. Herein, we report a 17-year-old male diagnosed with this condition since age 8. His medical history includes fractures, arthritis, and osteomyelitis from minor traumas, leading to prolonged hospitalizations with multiple surgical interventions and septic episodes. Although he exhibits partial independence in daily activities, there is no specific treatment, and management focuses on support, early issue identification, and complication prevention. Emphasizing the importance of early diagnosis for enhancing the care and prognosis of these patients.

**Key Words:** Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathies; Congenital Insensitivity to Pain (Source: NLM-MeSH)

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

### Correspondencia:

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)

### Citar como:

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)

## Introducción

Las neuropatías sensoriales y autonómicas hereditarias (HSAN), integradas en las neuropatías periféricas hereditarias, se dividen en categorías según el predominio del daño en el sistema nervioso periférico: sensorial, motor o autonómico<sup>1,2</sup>. Estas afectan modalidades de sensibilidad y funciones autonómicas, progresando lentamente<sup>3,4,5,6</sup>.

La neuropatía sensorial y autonómica hereditaria tipo IV se distingue por la falta congénita de percepción al dolor y la temperatura, vinculada a anhidrosis, causando automutilación, traumatismos y fracturas recurrentes, junto con alteraciones en la termorregulación<sup>7</sup>.

Presentamos el caso de un paciente diagnosticado clínicamente con neuropatía sensorial y autonómica hereditaria tipo IV, destacando sus múltiples lesiones osteomusculares y revisando estrategias diagnósticas para esta entidad clínica.

## Reporte de caso

Paciente masculino de 17 años, hijo de padres consanguíneos, con un hermano mayor con la misma patología, diagnosticado clínicamente con una neuropatía sensorial y autonómica hereditaria tipo IV a la edad de 8 años, en el Hospital Nacional de Niños de la Caja Costarricense del Seguro Social (CCSS).

La historia clínica ha sido marcada por fracturas, artritis y osteomielitis causadas por traumatismos menores o ningún traumatismo.

El primer evento ortopédico ocurrió a los 8 meses de edad, presentando una fractura en codo derecho. A la edad de 7 años, fue diagnosticado con una fractura de codo izquierdo, de manejo conservador, y una fractura supracondílea de codo derecho, manejada de forma quirúrgica con una osteotomía valguizante. A los 8 años, el paciente presenta una osteomielitis en tibia proximal izquierda, la cual requiere múltiples antibióticos, lavado y drenaje quirúrgico.

Cuatro años después, requiere múltiples artrocentesis por derrame articular en rodilla derecha; meses posteriores a esto, presenta una artritis séptica de rodilla izquierda, manejada de forma quirúrgica con artrotomía y sinovectomía. A la edad de 13 años cursa con un hematoma de tejidos blandos en región de tibia izquierda, donde se determina una fractura de tibia proximal consolidada, que se complica con una osteomielitis. En ese mismo año es diagnosticado con una fractura de astrágalo izquierdo y una fractura de peroné proximal izquierdo.

En el año 2019, a la edad de 15 años, el paciente es hospitalizado debido a un shock séptico con fallo orgánico múltiple, siendo el foco de sepsis la rodilla derecha y codo izquierdo; ameritando múltiples antibióticos y lavados quirúrgicos. Durante el internamiento presenta hipoestesia y debilidad muscular en miembros inferiores, es diagnosticado con una lesión de nervio ciático poplíteo externo derecho, además de una polineuropatía mixta axonal de miembros inferiores.

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: 0000-0003-1005-3520

Dos meses posteriores al egreso hospitalario, presenta una artritis séptica en rodilla derecha, con datos de osteomielitis, es intervenido de forma quirúrgica nuevamente, donde se realiza artrotomía, sinovectomía y múltiples lavados, además de biopsias de sinovial y de hueso, las cuales revelaron datos de osteomielitis crónica, con adecuada resolución (Figura 1), evidenciándose disminución del espacio articular femorotibial derecho, con esclerosis y erosiones de la cortical ósea de la epífisis distal del fémur y proximal de la tibia, con presencia de quistes subcondrales, asociado a deformidad en valgo; hallazgos en relación con procesos infecciosos previos.

**Figura 1.** Radiografía AP de rodilla bilateral.



Fuente: Expediente Digital Único en Salud, Caja Costarricense del Seguro Social

Durante estancia en nosocomio, se diagnostica un síndrome de destrucción vertebral T11-T12, por lo que se realiza una instrumentación posterior T9-L4, más colocación de un cajón intersomático entre T12-L2 (Figura 2).

**Figura 2.** Radiografía lateral de columna toracolumbar.



Fuente: Expediente Digital Único en Salud, Caja Costarricense del Seguro Social

Actualmente, el paciente es independiente en actividades de vida diaria básicas y parcialmente independiente en actividades instrumentales, asiste a último año de secundaria, sin déficit cognitivo asociado, pero sí con un trastorno de hiperactividad sin tratamiento, conserva la fuerza muscular y los reflejos osteotendinosos; sin embargo, presenta múltiples deformidades articulares con limitación de arcos de movilidad, realiza marcha en distancias cortas con bastón de un punto, una ortesis larga en miembro inferior derecho, y una férula posterior en pie derecho.

## Discusión

Las HSAN fueron descritas por primera vez por Nelaton, a mediados del siglo XIX, quien observó ulceraciones plantares neurotróficas indoloras en pacientes entre la segunda y quinta décadas de vida<sup>5,8</sup>.

En 1975, los científicos Dick y Ohta catalogaron las neuropatías sensoriales y autonómicas hereditarias en cinco tipos; sin embargo, en la última década se ha descrito la existencia de otras mutaciones

**Citar como:**

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. *Rev Hisp Cienc Salud.* 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)

genéticas asociadas a las HSAN, por lo que la clasificación actual comprende ocho tipos de neuropatías, estas se clasifican según el modo de herencia y genes involucrados, patología, características clínicas y severidad de la disfunción sensitiva y autonómica<sup>3,4,9,10</sup>.

La neuropatía sensorial y autonómica tipo IV es conocida como insensibilidad congénita al dolor y anhidrosis (CIPA, por sus siglas en inglés), o como disautonomía familiar tipo II<sup>11,12,13</sup>. Es el segundo tipo más común de HSAN, siendo descritos cientos de casos en la población general<sup>12,13,14</sup>.

Esta condición se presenta de forma autosómica recesiva, en la cual se ha identificado una mutación en el gen NTRK1, ubicado en el cromosoma 1; como resultado de la alteración de la función normal del gen, las señales del factor de crecimiento neuronal se encuentran obstaculizadas, provocando la muerte de las neuronas dependientes del factor, como lo son las fibras nerviosas mielinizadas y no mielinizadas<sup>1,11,14,15</sup>.

Los síntomas aparecen desde el nacimiento, y se distingue de otros tipos de neuropatías por la extensa implicación de estructuras ectodérmicas y anhidrosis, disfunción autonómica cardinal de esta entidad<sup>1,12,15</sup>. Se ha documentado que la anhidrosis es secundaria a la alteración de la cadena simpática toracolumbar, presente en el tronco y en miembros superiores, donde la sudoración está ausente; en tanto que en otras áreas del cuerpo se ve afectada de forma variable<sup>15</sup>.

La anhidrosis causa hiperpirexia extrema, que genera convulsiones febriles recurrentes durante la infancia; en piel, la falta de sudoración provoca que esta se torne callosa y gruesa, con liquenificación y distrofia de tegumentos<sup>1,12</sup>.

Esta neuropatía se asocia con disminución de diversas modalidades de sensibilidad<sup>12,16</sup>. La fuerza muscular y los reflejos osteotendinosos son normales<sup>5</sup>.

La alteración de la sensibilidad es muy severa, incluyendo anormalidades a nivel del sistema musculoesquelético, pares craneales y sensibilidad visceral<sup>12</sup>. Además, estos pacientes presentan hipotonía y retraso del desarrollo psicomotor durante los primeros años de vida, los cuales se normalizan con la edad<sup>11</sup>.

Debido a la alteración profunda de la sensibilidad, los sujetos que presentan esta neuropatía presentan lesiones orales severas, con pérdidas dentales por la autoextracción de piezas, lesiones en extremidades que progresan a automutilaciones, autoamputaciones, fracturas complicadas y traumatismos articulares a repetición con inestabilidad<sup>11,17</sup>. Es común que durante el desarrollo los pacientes manifiesten articulaciones de Charcot, artritis sépticas, necrosis ósea avascular, destrucción ósea y osteomielitis<sup>11,13,17,18</sup>.

En cuanto a la cognición, se ha descrito que estos pacientes pueden presentar alteraciones para el aprendizaje, asociado a trastornos del comportamiento y alteraciones del pensamiento

**Citar como:**

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. *Rev Hisp Cienc Salud.* 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)

**Citar como:**

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. *Rev Hisp Cienc Salud.* 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)

conceptual, razonamiento abstracto y comportamiento social<sup>3,11</sup>. A nivel psicológico manifiestan con frecuencia hiperactividad y labilidad emocional<sup>5</sup>.

El diagnóstico de la HSN tipo IV se basa en los síntomas clínicos que manifieste el sujeto, así como en la severidad de la disfunción sensorial y autonómica, caracterizada por disminución o ausencia de dolor y sensación de temperatura<sup>6,11,12</sup>.

Los estudios neurofisiológicos y autonómicos conforman parte esencial del diagnóstico de esta entidad.

El test de brote axonal a la histamina es una prueba diagnóstica característica, en donde hay falta de brote axonal normal en respuesta a la inyección intradérmica de histamina<sup>5,11,19</sup>. En los sujetos con HSN, al haber alteración de las fibras no mielinizadas, ocurre una reacción disautonómica, con ausencia de respuesta a la histamina, por lo que sólo se va a observar un círculo eritematoso delgado alrededor de la pápula intradérmica de histamina<sup>8,11</sup>.

Las pruebas autonómicas detectan la alteración de estas funciones en el individuo; en la prueba de la respiración máxima, se mide la respuesta de la frecuencia cardíaca a la inspiración profunda, fisiológicamente, durante la inspiración ocurre taquicardia y durante la espiración bradicardia; se solicita al sujeto que respire a 6 respiraciones por minuto, se mide la frecuencia cardíaca máxima menos la frecuencia cardíaca mínima en cada ciclo respiratorio y se promedian las variaciones, con un valor normal mayor o igual a 10 latidos por minuto. En el índice

de Valsalva ocurre una inhibición de la función del nervio vago con taquicardia y activación de bradicardia posterior a la maniobra. Se divide la frecuencia cardíaca máxima durante la maniobra por la frecuencia después de la maniobra, con un valor normal mayor o igual a 1.20. En el índice 30:15, el paciente, al pasar de posición supina a bípedo, fisiológicamente ocurre un aumento de la frecuencia cardíaca inmediato, el cual es máximo alrededor del latido 15 después de mantenerse de pie, seguido de una disminución de la frecuencia alrededor del latido 30; al dividir el intervalo R-R más largo entre el más corto en el electrocardiograma, se obtiene un índice normal mayor o igual a 1.01. En las personas con HSN, al presentar una disfunción colinérgica simpática, se obtienen respuestas opuestas respecto a las esperadas<sup>5,16,20,21</sup>.

La respuesta simpática cutánea estima cambios en la actividad eléctrica de la piel; el paciente se coloca en decúbito supino y se mide la respuesta electromiográfica mediante electrodos de captación en la palma de mano y en la planta del pie ante estímulos, la respuesta cutánea resulta de la activación de la vía eferente simpática<sup>21</sup>.

La prueba de sudor termorregulador estudia la vía simpática de la sudoración a nivel central y periférico; consiste en aumentar la temperatura sistémica del paciente en 1° Celsius, y detectar la producción de sudor a través de un colorante administrado previamente, lo que permite identificar presencia de sudor y delimitar zonas de anhidrosis<sup>21</sup>.

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)

**Citar como:**

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. *Rev Hisp Cienc Salud.* 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)

La prueba de reflejo axonal sudomotor cuantitativo (QSART, por sus siglas en inglés), identifica lesiones periféricas en la vía sudomotora; resulta del cambio en el sudor posterior a la aplicación de acetilcolina mediante iontoforesis, registrada en antebrazo, pierna proximal, pierna distal y pie; existe un cambio directo en el sudor por la acetilcolina, y un cambio indirecto por la activación axonal refleja<sup>20,21</sup>.

Los estudios de conducción nerviosa pueden mostrar una lesión axonal de las fibras nerviosas sensoriales y motoras, con datos de desmielinización, más severa en extremidades inferiores que en extremidades superiores<sup>5,7</sup>.

Los potenciales evocados por láser (LEP, por sus siglas en inglés), excitan terminaciones nerviosas libres en la superficie de la piel de forma selectiva, y evocan potenciales cerebrales relacionados con fibras aferentes mielinizadas pequeñas, estos potenciales detectan disfunción de este tipo de fibras nerviosas, las cuales no pueden ser detectadas por otros estudios neurofisiológicos<sup>22</sup>.

Dentro de los estudios diagnósticos neuropatológicos de los trastornos HSAN, se ha descrito que estos muestran disminución de las poblaciones neuronales; entre estos estudios destacan la biopsia nerviosa y la biopsia de piel<sup>11,16</sup>.

La biopsia nerviosa usualmente se realiza en el nervio sural, la cual muestra presencia de fibras nerviosas

mielinizadas grandes con ausencia de fibras nerviosas no mielinizadas y fibras nerviosas mielinizadas pequeñas<sup>1,11-13</sup>.

La biopsia de piel se realiza por punción cutánea a nivel de la extremidad inferior, revelando fibras C y A delta presentes pero deficientes en la epidermis, con ausencia de glándulas sudoríparas en la dermis<sup>5,11,13</sup>.

A pesar de la clínica y los estudios para identificar la presencia de una neuropatía sensorial y autonómica y el subtipo, los estudios genéticos son los que confirman el diagnóstico del tipo de neuropatía<sup>5,11</sup>. No existe un tratamiento para detener el desarrollo de la HSAN tipo IV; el manejo es multidisciplinario, sintomático y preventivo<sup>6,16</sup>. Como parte del manejo en estos pacientes, es crucial la educación y el apoyo tanto al individuo que padece la condición como a los familiares<sup>11,22</sup>.

La esperanza de vida es levemente reducida con respecto al resto de la población; sin embargo, esta se puede ver mucho más afectada debido a la alteración autonómica asociada<sup>23</sup>.

El pronóstico funcional de los pacientes con HSAN tipo IV depende de la expresión de la enfermedad y la capacidad del equipo tratante para manejar los síntomas del paciente y las complicaciones asociadas<sup>11</sup>.

Debido a que las HSAN se heredan de forma autosómica, el asesoramiento genético a estos pacientes es una herramienta importante para prevenir nuevos casos<sup>5,24</sup>.

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)

En Costa Rica se han descrito pocos casos de personas con neuropatías sensoriales y autonómicas hereditarias; sin embargo, a pesar de ser una patología poco frecuente, es importante tener conocimiento sobre las opciones diagnósticas a realizar para formular un dictamen certero oportuno y con ello educar al paciente y la familia y evitar lesiones.

En el caso clínico presentado, el diagnóstico de esta patología se realizó a los 8 años únicamente de forma clínica, tras el historial de múltiples fracturas y lesiones ortopédicas, tiempo para el cual el paciente inclusive requirió manejo quirúrgico para varias de estas lesiones. Hasta la fecha, el único estudio realizado de los descritos anteriormente es un estudio electrofisiológico llevado a cabo para comprobar una lesión de nervio ciático poplíteo externo por debilidad en los músculos inervados por este nervio durante un periodo de hospitalización en el año 2019, en el cual además se comprobó una polineuropatía mixta axonal de miembros inferiores.

Un diagnóstico más temprano en este paciente, basado en la clínica y complementado con estudios adicionales, además de la historia familiar de consanguinidad y un hermano mayor con el mismo diagnóstico, hubiese permitido un mejor abordaje de las fracturas y sus secuelas, así como prevención de otras lesiones, con lo que su capacidad funcional sería mejor, así como su calidad de vida actual.

Las neuropatías sensoriales y autonómicas hereditarias, que involucran disfunciones sensitivas y autonómicas, presentan desafíos diagnósticos, siendo la sospecha clínica clave, respaldada por estudios de gabinete y genéticos. Aunque no hay tratamiento específico, el manejo se centra en el apoyo, identificación de problemas y prevención de complicaciones. Un diagnóstico precoz mejora el manejo y pronóstico, destacando la importancia de la conciencia clínica y la investigación genética en estas condiciones genéticas poco frecuentes.

**Financiamiento**

Autofinanciado

**Conflictos de interés**

Los autores niegan tener conflictos de interés.

**Referencias Bibliográficas**

1. Verhoeven K, Timmerman V, Mauko B, Pieber R, De Jonghe P, Auer-Grumbach M. Recent advances in hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Curr Opin Neurol*. 2006; 19(5):474–480.
2. Stojkovic T. Nouveautés dans les maladies de Charcot-Marie-Tooth et les neuropathies sensitives et dysautonomiques héréditaires. *Rev Neurol*. 2011; 167(12):948–950. Francés.
3. Yozu A, Haga N, Funato T, Owaki D, Chiba R, Ota J. Hereditary sensory and autonomic neuropathy types 4 and 5: Review and proposal of a new rehabilitation method. *Neurosci Res*. 2016; 104:105–111.
4. Houlden H, King R, Blake J, Groves M, Love S, Woodward C, et al. Clinical, pathological, and genetic characterization of hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1 (HSAN I). *Brain Res J*. 2006; 129:411–425.

**Citar como:**

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. *Rev Hisp Cienc Salud*. 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)

**Citar como:**

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. *Rev Hisp Cienc Salud.* 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)

5. Acosta-Gualandri A, Bogantes-Ledezma S. Neuropatía autonómica sensorial hereditaria. *Acta méd costarric.* 2014; 56:81-84.
6. Yuan J, Hashiguchi A, Yoshimura A, Sakai N, Takahashi M, Ueda T, et al. WNK1/HSN2 founder mutation in patients with hereditary sensory and autonomic neuropathy: A Japanese cohort study. *Clin Genet.* 2017; 92:659–663.
7. Fridman V, Oaklander A, David W, Johnson E, Pan J, Novak P, et al. Natural history and biomarkers in hereditary sensory neuropathy type 1. *Muscle Nerve.* 2015; 51:489–495.
8. Capsoni S. From genes to pain: nerve growth factor and hereditary sensory and autonomic neuropathy type V. *Eur J Neurosci.* 2014; 39:392–400.
9. Hilz M. Assessment and evaluation of hereditary sensory and autonomic neuropathies with autonomic and neurophysiological examinations. *Clin Auton Res.* 2012; 12:I33–I43.
10. Houlden H, Blake J, Reilly M. Hereditary sensory neuropathies. *Curr Opin Neurol.* 2004; 17:569–577.
11. Axelrod F, Gold-von Simson G. Hereditary sensory and autonomic neuropathies: types II, III, and IV. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 2:1–12.
12. Cheshire W. Highlights in clinical autonomic neuroscience: Hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Auton Neurosci.* 2011; 160:1–2.
13. Murphy S, Ernst D, Wei Y, Laurá M, Liu Y, Polke J, et al. Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy Type 1 (HSANI) Caused by a Novel Mutation in SPTLC2. *Neurology.* 2013; 80:2106-2111.
14. Ashwin D, Chandan G, Jasleen H, Rajkumar G, Rudresh K, Prashanth R. Hereditary sensory and autosomal peripheral neuropathy-type IV: case series and review of literature. *Oral Maxillofac Surg.* 2015; 19:117–123.
15. Verpoorten N, De Jonghe P, Timmerman V. Disease mechanisms in hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Neurobiol Dis.* 2006; 21:247–255.
16. Kim W, Guinot A, Marleix S, Chapuis M, Fraisse B, Violas P. Hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV and orthopaedic complications. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2013; 99:881–885.
17. Mifsud M, Spiteri M, Camilleri K, Bonello M, Azzopardi T, Abela M. The Orthopedic Manifestations of Congenital Insensitivity to Pain: A Population-based Study. *Indian J Orthop.* 2019; 53:665–673.
18. Axelrod F. Hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Clin Auton Res.* 2002; 12:I2–I14.
19. Auer-Grumbach M, De Jonghe P, Verhoeven K, Timmerman V, Wagner K, Hartung H, et al. Autosomal Dominant Inherited Neuropathies With Prominent Sensory Loss and Mutilations. *Arch Neurol.* 2003; 60:329-334.
20. Cheshire W, Freeman R, Gibbons C, Cortelli P, Wenning G, Hilz M, et al. Electrodiagnostic assessment of the autonomic nervous system: A consensus statement endorsed by the American Autonomic Society, American Academy of Neurology, and the International Federation of Clinical Neurophysiology. *Clin Neurophysiol.* 2021; 132:666–682.
21. Idiáquez J, Idiáquez J, Benarroch E. Evaluación Clínica de las Disautonomías. *Rev. Chil Neuro-Psiquiat.* 2020; 58:324-336.
22. Truini A, Romaniello A, Galeotti F, Iannetti G, Cruccu G. Laser evoked potentials for assessing sensory neuropathy in human patients. *Neurosci Lett.* 2004; 361:25-28.
23. Indo Y. Genetics of congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA) or hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV. *Clin Auton Res.* 2002; 12:I20–I32.



24. Auer-Grumbach M. Hereditary sensory neuropathy type I. Orphanet J Rare Dis. 2008; 3:1-7.

1. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Tony Facio Castro, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica
2. Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, Caja Costarricense de Seguro Social, Costa Rica.
  - a. Médico
  - b. Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación

**Recibido:** 27/10/2023

**Aprobado:** 05/12/2023

**Correspondencia:**

Lilem Valerio Gil

[lilemvalerio@hotmail.com](mailto:lilemvalerio@hotmail.com)

ORCID: [0000-0003-1005-3520](https://orcid.org/0000-0003-1005-3520)



**Citar como:**

Valerio-Gil L, Segura-Agüero L. Neuropatía sensorial y autonómica hereditaria: un caso clínico. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(4): 293-301. DOI [10.56239/rhcs.2023.94.690](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.94.690)