

Wrodzony brak czucia bólu, temperatury i potliwości – opis przypadku

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis – case report

Magdalena Kocot, Jan Dobrogowski

Zakład Badania i Leczenia Bólu, Katedra Anestezjologii i Intensywnej Terapii Collegium Medicum,
Uniwersytet Jagielloński, Kraków

Abstract: We present one case of 21 year old female patient with absence of response to noxious stimuli, absence of sweating, mental retardation and self-mutilating behaviour. The most probably cause of this syndrome is a hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV, that is an autosomal-recessive and a rare genetical disorder.

Keywords: Congenital insensitivity to pain; Neuropathy

Streszczenie: Opisano przypadek pacjentki w wieku 21 lat z objawami braku czucia bólu i temperatury w obrębie unerwienia zarówno nerwów rdzeniowych, jak i czaszkowych, z objawami upośledzenia umysłowego i samookaleczeniami. Najprawdopodobniej przyczyną tych zaburzeń jest rzadko występująca wrodzona neuropatia czuciowa typu IV związana z defektem genetycznym dziedziczonym autosomalnie recesywnie.

Słowa kluczowe: Wrodzony brak czucia bólu; Neuropatia