

Rzadki zespół bólowy u dziecka – opis przypadku

Uncommon pain syndrom in a child – case report

Renata Zajączkowska^a, Jan Dobrogowski^b

^aOddział Intensywnej Terapii i Anestezjologii z Ośrodkiem Ostkich Zatruc, Szpital Wojewódzki Nr 2, Rzeszów; ^bZakład Badania i Leczenia Bólu Katedry Anestezjologii i Intensywnej Terapii, Collegium Medicum, Uniwersytet Jagielloński, Kraków

otrzymano / received: 30.06.2009; otrzymano po recenzji / revised: 10.07.2009, zaakceptowano / accepted: 24.07.2009

Abstract: Hereditary pain syndromes are a rare cause of chronic pain in children. A large heterogenic group of diseases are genetically determined neuropathies including hereditary motor and sensory neuropathies (HMSN), hereditary motor neuropathies (HMN) and hereditary sensory and autonomic neuropathies (HSAN). The pathological basis for the last mentioned group of diseases are developmental disturbances, atrophy or degeneration of sensory and autonomic neurons, and their clinical picture is dominated by defective sensory problems with the majority of symptoms concentrated in the distal parts of extremities, acrodystrophic changes, sometimes of considerable intensity, as well as autonomic disturbances of different intensity. Another group of genetically determined diseases are facomatoses (neuroectodermatoses) – hereditary conditions concerning the nervous system and skin. Among them the most frequent is neurofibromatosis (NF). Type 1 neurofibromatosis (Recklinghausen's disease) is one of the most common genetically determined diseases whose symptoms are characteristic cafe-au-lait spots found usually on the trunk or limbs and the presence of neurofibromas of different localization. Neurofibromas may develop within peripheral nerves or nerve roots and autonomic nerves of the viscera and blood vessels. They may cause pain by pressing a nerve or nerve roots and may also transform into malignant tumors, often in the third and fourth decade of life. The study presents a case of a boy of 11 suffering from pain in the right leg, most probably caused by some congenital sensory disturbances of obscure etiology.

Key words: Pain; Allodynia; Hereditary pain syndromes

Streszczenie: Wrodzone zespoły bólowe są rzadką przyczyną bólu przewlekłego u dzieci. Dużą, heterogenną grupę chorób stanowią genetycznie uwarunkowane neuropatie. Wśród nich wyróżnia się dziedziczne neuropatie ruchowo-czuciowe (*hereditary motor and sensory neuropathies*, HMSN), dziedziczne neuropatie ruchowe (*hereditary motor neuropathies*, HMN) oraz dziedziczne neuropatie czuciowo-autonomiczne (*hereditary sensory and autonomic neuropathies*, HSAN). Podstawą patologii w tej ostatniej grupie chorób są zaburzenia rozwoju, zanik lub degeneracja neuronów czuciowych i autonomicznych, a w obrazie klinicznym dominują ubytkowe zaburzenia czucia z przewagą objawów w obrębie dystalnych części kończyn, zmiany akrodystroficzne, czasami o znacznym nasileniu, a także różnego stopnia zaburzenia autonomiczne. Inną grupę chorób uwarunkowanych genetycznie stanowią fakomatozy (neuroektodermatozy) – schorzenia dziedziczne dotyczące układu nerwowego oraz skóry. Spośród nich najczęściej występuje nerwiakowłókniakowatość (*neurofibromatosis*, NF). Typ 1 nerwiakowłókniakowatości (choroba Recklinghausena) jest jedną z najczęściej występujących chorób uwarunkowanych genetycznie. Charakterystyczną cechą tej jednostki chorobowej jest obecność plam i znamion barwnikowych (typu *cafe-au-lait*) zlokalizowanych zazwyczaj na tułowiu lub kończynach oraz występowanie nerwiakowłókniaków o różnej lokalizacji. Nerwiakowłókniaki mogą rozwijać się w obrębie nerwów obwodowych lub korzeni nerwowych oraz na nerwach autonomicznych unerwiających trzewia i naczynia krwionośne. Mogą powodować ból poprzez ucisk na nerw lub korzeń nerwowy, mogą także ulegać przemianie w nowotwory złośliwe, często w trzeciej lub czwartej dekadzie życia.

Przedstawiamy przypadek 11-letniego chłopca cierpiącego z powodu dolegliwości bólowych dotyczących prawej kończyny dolnej, w patogenezie których istotną rolę odgrywają wrodzone zaburzenia czucia o niewyjaśnionej do końca etiologii.

Słowa klucze: Ból; Alodynia; Wrodzone zespoły bólowe