Trabalhos Científicos

Título: Insensibilidade Congênita À Dor Por Mutação No Gene Scn9A: Um Relato De Caso.

Autores: MARIA VALENTINA DE LARA DENARDIN (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - PUCPR), JULIANNA RODRIGUES BELTRÃO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - PUCPR), MARINA FARIA NEGRÃO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - PUCPR), JAQUELINE SOUZA CHAVES TANIGUCHI LEITE (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - PUCPR), LUCAS CORDEIRO SCHIAVON (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - PUCPR), JOÃO PEDRO TEJERINA BADER MALUF (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - PUCPR), DANIEL ALMEIDA DO VALLE (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE), JOSIANE DE SOUZA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - PUCPR)

Resumo: A insensibilidade congênita à dor (CIP) é uma neuropatia autossômica recessiva extremamente rara, caracterizada por comprometimento grave da percepção dolorosa devido a danos nas fibras sensoriais de fino calibre dos nervos periféricos. Paciente do sexo masculino, filho único de casal não consanguíneo, sem alterações relevantes relacionadas à gestação ou parto e com apropriado desenvolvimento neuropsicomotor durante toda a infância. A investigação do quadro clínico do paciente iniciou aos 7 meses de idade e prosseguiu pelos 6 anos seguintes, após múltiplos internamentos por episódios de autoagressividade, mutilação, fraturas e osteomielite recorrentes. Os responsáveis relataram quadros de mordida e escoriação em múltiplas partes do corpo, resultando em feridas profundas com grande volume de sangramento, além de ocorrências como contato direto da derme com fogo e com escapamento de moto. Em nenhum dos eventos descritos pelos pais, o paciente apresentou sinais de dor, choro, reflexo ou desconforto. Durante os anos decorridos de acompanhamento do paciente, foram investigados possíveis diagnósticos como doença de acúmulo, doenças reumáticas e imunodeficiências, sem sucesso na definição etiológica. O diagnóstico de insensibilidade congênita à dor foi definido aos 7 anos de idade, após realização de exame de sequenciamento completo do genoma evidenciando a variante patogênica c.2723G>A, p.(Trp908Ter) no éxon 16 do gene SCN9A em homozigose. A CIP decorre do comprometimento da percepção a estímulos nociceptivos, mecânicos e térmicos, o que leva a recorrentes episódios de automutilação e traumas, como observado no caso descrito. Cada variante patogênica apresenta peculiaridades próprias do gene acometido, resultando em múltiplos fenótipos da doença. O paciente relatado apresenta bom rendimento escolar, com intelecto preservado, sendo essas características compatíveis com a variante SCN9A. Crianças com CIP enfrentam desafios sociais e psicológicos significativos, podendo apresentar hiperatividade ou outros transtornos do neurodesenvolvimento, o que ressalta a importância da abordagem multidisciplinar, com intuito de melhorar a qualidade de vida. O caso relatado aborda um paciente com CIP, uma mutação rara no gene SCN9A, suspeitada e identificada a partir de episódios de automutilação e internamentos por fraturas recorrentes. O conhecimento das características moleculares, clínicas e genéticas oferece não apenas uma visão abrangente da doença, mas também contribui para novas estratégias diagnósticas e terapêuticas.