



Estudio de Caso

Funcionamiento Cognitivo Global y Conducta Adaptativa en dos Niñas con Neuropatía Sensitiva Autonómica Hereditaria Tipo IV

Global cognitive and adaptive functioning in two girls with hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV

Yanin Santoya-Montes^{1,2*}, Rodrigo Zequeira Cotes² y Karol Gutiérrez-Ruiz¹

¹ Universidad Tecnológica de Bolívar, Cartagena, Colombia.

² Universidad Simón Bolívar, Barranquilla, Colombia.

Resumen

La neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo IV (HSAN-IV) es una condición neurológica de origen genético extremadamente rara que puede cursar con discapacidad intelectual, sin embargo, hay escasas publicaciones sobre las características del funcionamiento cognitivo global y la conducta adaptativa de los afectados. En este estudio se describe la capacidad cognitiva global y el funcionamiento adaptativo de dos niñas de 12 y 14 años diagnosticadas con HSAN-IV, incluyendo una caracterización de los procesos de comprensión verbal, razonamiento perceptual, memoria de trabajo y velocidad de procesamiento. Las menores fueron evaluadas mediante la Escala de Inteligencia para niños de Wechsler cuarta edición (WISC-IV) encontrándose en ambos casos un bajo índice de comprensión verbal, una medida del desarrollo cognitivo alcanzado a través de la historia de aprendizaje de las niñas; así como un bajo índice de razonamiento perceptivo, indicador de su capacidad para adaptarse y afrontar situaciones nuevas de forma flexible. Esto se acompaña de dificultad en la manipulación de información en la memoria para la resolución de problemas y enlentecimiento en la velocidad de procesamiento de la información. Adicionalmente, se evaluó su funcionamiento adaptativo mediante el sistema de evaluación de la conducta adaptativa ABAS-II, el cual se caracterizó por fortalezas en habilidades comunicativas, uso de recursos comunitarios y vida en el hogar; con limitaciones en habilidades académicas y de autocuidado. En conclusión, la HSAN-IV es una condición que cursa con discapacidad intelectual con necesidades de apoyo variables en intensidad. En los casos estudiados se encontró discapacidad intelectual con necesidad de apoyo limitado, es decir, los apoyos se requieren de forma regular durante un periodo de tiempo corto pero definido.

Palabras clave: neuropatía sensitiva autonómica hereditaria, insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis, discapacidad intelectual, conducta adaptativa

Abstract

Hereditary sensory autonomic neuropathy type IV (HSAN-IV) is a neurological condition of extremely rare genetic origin that may be associated with intellectual disability; however, there are few publications about the characteristics of global cognitive functioning and adaptive behaviour of these patients. In this study we describe the global cognitive function and the adaptive behavior of two girls aged 12 and 14 diagnosed with HSAN-IV, including a characterization of the processes of verbal comprehension, perceptual reasoning, working memory and processing speed. The children were assessed using the Wechsler Intelligence Scale for Children - Fourth Edition (WISC-IV), finding in both cases a low level of verbal comprehension, a measure of cognitive development achieved through the girls' learning history; as well as a low rate of perceptual reasoning, indicator of their ability to adapt and face new situations in a flexible way. This is accompanied by difficulty in manipulating information in the memory to solve problems and slow down the speed of information processing. Additionally, its adaptive functioning was evaluated through the Adaptive Behavior Assessment System ABAS-II, which was characterized by strengths in communication skills, use of community resources and life at home; with limitations in academic and self-care skills. In conclusion, HSAN-IV is a condition related with intellectual disability with varying support needs in intensity. In the cases studied, intellectual disability was found with limited need for support, that is, supports are required on a regular basis for a short but defined period.

Keywords: hereditary sensory and autonomic neuropathy, congenital insensitivity to pain with anhidrosis, intellectual disability, adaptive behaviour

Introducción

La neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo IV (HSAN-IV), también llamada insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA), es un trastorno de origen genético extremadamente raro que afecta las vías periféricas, generando disociación termoalgésica acompañada de anhidrosis (Dyck et al., 1983; Nolano et al., 2000; Orlandi, 2003). Los individuos con esta condición a menudo presentan lesiones en labios y boca, automutilaciones en los dedos de las manos, úlceras en manos, pies y rodillas, fracturas frecuentes con formación de hueso hiperplástico, osteomielitis y piel gruesa e hiperqueratósica (Ifikhar & Athar, 2013; Ofloğlu, Altın, Yaman, Tuna, Aytepe, & Tanyeri, 2016; Yang, Ji, Yue, Cheng, & Niu, 2013).

Los estudios genéticos han establecido como principal responsable del desarrollo de este trastorno la mutación del gen NTRK1, también conocido como TRKA (Indo, 2014; Lee et al. 2009). Se ha demostrado que este gen es miembro de la familia de receptores neurotróficos de tirosina quinasa tipo 1, que se comporta como el receptor principal para el factor de crecimiento nervioso (NGF) siendo crítico para la especificación de los subtipos de neuronas sensoriales, la maduración del sistema nervioso central (SNC) y periférico (SNP), y la regulación de la proliferación, diferenciación y muerte celular programada (Indo, 2014; McKelvey et al., 2013).

Debido a que a nivel mundial hay pocos pacientes con esta enfermedad, hasta donde tenemos conocimiento no existen estudios de prevalencia que permitan conocer con exactitud la frecuencia con que se presenta. Sin embargo, en Japón -uno de los países con mayor número de casos registrados

* Correspondencia: Yanin Santoya Montes. Universidad Simón Bolívar - Universidad Tecnológica de Bolívar, Cartagena, Colombia. Km 1 vía Turbaco Parque Industrial Carlos Vélez Pombo. 6535200 extensión 323. E-mail: yaninsantoya@gmail.com

debido a la unión entre miembros de la misma familia- se realizó en el 2012 un estudio epidemiológico que permitió determinar que en ese país por cada 600-950 mil nacimientos se presenta un caso. Los pacientes con mayor edad no sobrepasan los 40 años, pero la mayoría de los afectados mueren antes de cumplir tres años de edad (Haga et al., 2013).

A nivel neurológico, las investigaciones realizadas por Albuja et al. (2014), Campos et al. (2012), Rosemberg, Nagahashi, & Kliemann (1994), y Tüysüz et al. (2009) reportaron pacientes con HSAN-IV que presentaban microcefalia. También se ha encontrado reducción en el volumen de la masa cerebral con ventriculomegalia (Yang et al., 2013) y menor tamaño del cerebro y de las áreas relacionadas con el dolor específico (tálamo, amígdala, la corteza cingulada anterior, y la ínsula) en comparación con controles sanos (Van Den Bosch, Baartmans, Vos, Dokter, White, & Tibboel, 2014). Sin embargo, hay estudios que reportan la ausencia de alteraciones neuroanatómicas (Kucukdurmaz, Imren, Uruc, & Sen, 2015; Sebnem, Ozturk, Sarisozen, Rothier, Baets, & Timmerman, 2009).

Estudios electrofisiológicos como electroneuromiografía y estudios de conducción nerviosa en HSAN-IV muestran una disociación entre la conducción sensorial del nervio motor y el sensorial, siendo la velocidad de conducción nerviosa muy inferior en comparación con la motora (Ashwin, Jasleen, Rajkumar, Rudresh, & Prashanth, 2015); y la presencia de daño en las neuronas sensoriales del nervio axonal en algunos casos, así como desmielinización (Rothier et al., 2009). Por medio de biopsias al nervio sural se ha podido establecer la ausencia completa o parcial de las fibras mielinizadas pequeñas y de las no mielinizadas encargadas de la percepción del dolor y la temperatura, y de la innervación de las glándulas sudoríparas (Campos, Martínez, & De la Riva, 2012).

HSAN-IV al ser una patología de origen genético con presencia de disfunciones neurológicas desde el nacimiento puede cursar con trastornos del neurodesarrollo. Se ha encontrado en comorbilidad con discapacidad intelectual (Campos et al., 2012; Kucukdurmaz et al., 2015; Levy, Levy, Friger, Aharoni-Mayer, Cohen-Iluz, & Goldstein, 2010; Nolano et al., 2000), trastorno del espectro autista (Haga, Kubota, Miwa, & Japanese Research Group on Congenital Insensitivity to Pain, 2015), trastorno por déficit de atención e hiperactividad (Altassan et al., 2017) y retraso global del desarrollo (Albuja, Alvear, & Ordoñez, 2014; Lee, Lee, Lee, Kim, & Ki, 2009); sin embargo, son pocas las investigaciones que describen el funcionamiento cognitivo global y conducta adaptativa en esta condición. Así, este estudio de caso aporta al vacío de conocimiento en el tema.

Metodología

El diseño de la investigación es un estudio de caso, exploratorio-descriptivo que tiene como una unidad muestral dos pacientes con insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis.

Participantes

Caso 1. Paciente mujer de 14 años, diestra, padres consanguíneos en quinta generación. Hermana menor con diagnóstico médico de HSAN-IV confirmado. La niña vive con la madre, hermana menor y abuelos maternos.

Es producto de primer embarazo, controles prenatales mensuales, 39 semanas de gestación, parto por cesárea programada. Peso al nacer de 2,650 kg, talla 50 cm, perímetro cefálico de 33 cm y APGAR 10/10, valores que se encontraban dentro del rango esperado.

En cuanto a antecedentes del desarrollo, la niña logró sostén cefálico a los 2 meses de edad, sedestación a los 5 meses, no gateó, caminó a los 8 meses. En relación al lenguaje, balbuceó a los 5 meses, dijo sus primeras palabras a los 10 meses, unió dos palabras a los 12 meses y construyó frases antes de los dos años. Logró control de esfínter vesical a los 24 meses y anal a los 30 meses.

La niña inició la educación preescolar a los dos años de edad en un colegio privado, asistió al colegio hasta los 7 años de edad (segundo grado de escuela elemental) pero debido a su condición de salud fue retirada. Actualmente recibe clases personalizadas en su domicilio por una educadora especial. Le fue validada la escuela elemental. Presenta dificultades en la lectura comprensiva y en cálculo. La menor no ha recibido terapias de apoyo.

La niña fue valorada por pediatría para propósitos de este estudio. En la exploración física presentó insensibilidad al dolor, hipotonía, leve ptosis palpebral congénita, palidez leve, piel seca, cicatrices por úlceras en codos, dedos y manos (ver Figura 1-A), deformidades en tobillos, rodillas y dedos de las manos, luxación de cadera bilateral, y baja densidad ósea (ver Figura 2-A). Su peso fue de 42,7 kg (Percentil 24), su talla de 1,39 m (Percentil 1), el perímetro cefálico fue de 55 cm y el IMC de 18.1 (Percentil 22.1). Presentó limitaciones

para bipedestación y marcha, lesiones secundarias tipo cicatrices, automutilaciones de las partes distales de las falanges de los miembros superiores, marcha alterada por fracturas y sinovitis crónicas previas. La exploración de reflejos tendinosos mostró hiporreflexia en bicipitales, estilo radial bilateral y rotuliano bilateral; ausencia de reflejo aquiliano bilateral y plantares; y normoreflexia tripital bilateral. Su movilidad es reducida por lo que requiere silla de ruedas y apoyo del cuidador para desplazamientos.

Caso 2. Paciente mujer de 12 años, diestra. Hermana mayor con diagnóstico médico de HSAN-IV confirmado. Padres consanguíneos en quinta generación. La niña vive con la madre, hermana mayor y abuelos maternos.

Es producto de segundo embarazo controlado, 39 semanas de gestación, parto por cesárea programada. Peso al nacer 2,650 kg, talla 47 cm y APGAR 10/10, valores que se encontraban dentro del rango esperado. Al nacimiento se detectó fontanela anterior de menor tamaño, y no mostró respuesta dolorosa ante las vacunas y perforación de los lóbulos de las orejas.

En cuanto a antecedentes del desarrollo, la niña logró sostén cefálico a los dos meses, sedestación a los 6 meses, no gateó, caminó a los 8 meses, durante el proceso de bipedestación no flexionaba los pies y recibió frecuentes golpes en la cabeza sin expresión de dolor. Balbuceó a los 6 meses, dijo las primeras palabras a los 10 meses, unió dos palabras a los 11 meses y construyó frases antes de los dos años.

La niña inició la educación preescolar en aula regular llegando hasta primer grado de escuela elemental a los 6 años, pero debido a su condición de salud fue retirada. Actualmente está recibiendo clases por una educadora especial en su domicilio. La menor no ha recibido terapias de apoyo.

La niña fue valorada por pediatría para propósitos de este estudio. En la exploración física presentó insensibilidad al dolor, hipotonía, leve ptosis palpebral congénita, fiebres recurrentes y anemia, anhidrosis, palidez leve, piel seca, e hiperreflexia. Presentó autolesiones en lengua y dedos por mordeduras repetidas, múltiples cicatrices de úlceras en codos, dedos de manos y pies (ver Figura 1-B); y quemaduras leves realizadas accidentalmente. Se encontró queratosis en dedos y uñas de las manos y pies, deformidades en tobillos, rodillas y dedos de las manos. Ha tenido hospitalizaciones recurrentes. Su peso fue de 32,7 kg (Percentil 0,1), su talla 1,29 m (Percentil 1), el perímetro cefálico fue de 51 cm y el IMC de 19,7 (Percentil 50). Presenta limitaciones para bipedestación y marcha, lesiones tipo cicatrices, automutilaciones de las partes distales de las falanges de los miembros superiores, fractura de tibia, peroné izquierdo y cadera derecha, y escoliosis (ver Figura 2-B y 2-C). Su movilidad es reducida por lo que requiere silla de ruedas y apoyo del cuidador para desplazamientos.



Figura 1. Casos 1(A) y 2(B): Fotografía de manos y dedos. Se observa pérdida de la punta de los dedos y uñas, las cuales son secundarias a mordeduras en los dedos e infecciones durante la infancia.

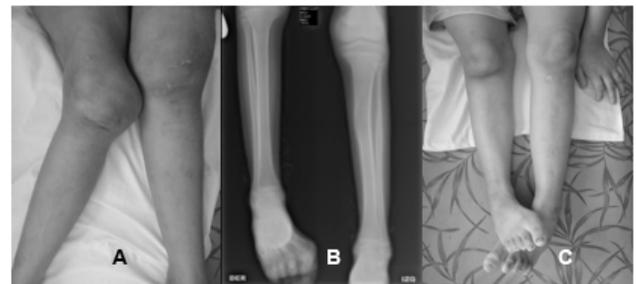


Figura 2. Caso 1: (A) Fotografía de miembros inferiores. Caso 2: (B) Radiografía de miembros inferiores. (C) Fotografía de miembros inferiores.

Procedimiento

El comité de ética de investigación de la Universidad Simón Bolívar en la ciudad de Barranquilla, Colombia aprobó el protocolo de investigación mediante el Acta de Aprobación de Proyectos No.00114 del 05 de mayo de 2016. El protocolo se aplicó en tres sesiones de evaluación por paciente de 30-60 minutos de duración cada una, y una sesión con los padres. Inicialmente se realizó la firma del consentimiento informado y el diligenciamiento de la historia clínica, posteriormente se procedió con la aplicación de la escala de inteligencia y finalmente se realizó entrevista con los padres para la valoración del funcionamiento adaptativo. Las sesiones de evaluación se realizaron en un consultorio con adecuada iluminación y control de ruido. Las menores fueron valoradas físicamente por pediatría y neurología pediátrica previo a la valoración cognitiva.

Instrumentos

Funcionamiento cognitivo global. La evaluación del funcionamiento cognitivo global se realizó mediante la administración de la Escala de inteligencia para niños de Wechsler cuarta edición (WISC-IV) (Wechsler, 2005). Esta es una prueba que mide inteligencia desde cuatro dimensiones o índices, otorgando un CI compuesto (CIT) con un suelo de 40 y un techo de 160. Los índices que conforman la escala son: Comprensión verbal (ICV), razonamiento perceptivo (IRP), memoria de trabajo (IMT) y velocidad de procesamiento (IVP). Adicionalmente, el instrumento permite realizar análisis inter e intra índices y su posible impacto clínico. Así, permite comparar la significación de las diferencias entre índices y entre subpruebas en función del valor crítico, y realizar análisis de puntos fuertes y débiles en las distintas subpruebas que conforman la escala.

Conducta adaptativa. La evaluación del funcionamiento adaptativo se realizó mediante la administración del sistema de evaluación de la conducta adaptativa ABAS-II (Harrison, & Oakland, 2009) adaptado para comunidades hispanohablantes por Montero y Fernández-Pinto (2013). El instrumento ofrece una descripción del grado en que las personas son capaces de poner en práctica las habilidades adaptativas. Se incluyen puntuaciones en los tres ámbitos o dominios de conducta adaptativa, conceptual, social y práctico; y la conducta adaptativa general de la persona. La conducta adaptativa conceptual agrupa habilidades cognitivas y académicas que con frecuencia se ejercen y se aprenden en la escuela y que sirven a la persona para manejarse en las actividades de la vida diaria. Incluyen el lenguaje receptivo y expresivo, la lectura y la escritura, los conceptos monetarios y la autodirección. La conducta adaptativa social incluye las habilidades necesarias para establecer relaciones sociales de una manera apropiada. Incluyen las relaciones interpersonales, la responsabilidad, la autoestima, la ingenuidad, el seguimiento de las normas, la obediencia a las leyes y la evitación de la victimización. Por su parte, la conducta adaptativa práctica incluye las habilidades necesarias para satisfacer las necesidades personales más directas y para ser un miembro activo de la sociedad. Incluye las habilidades cotidianas básicas, instrumentales, habilidades ocupacionales, y el mantenimiento de entornos seguros. La información que proporciona permite identificar los puntos fuertes y débiles de la persona evaluada, además de las destrezas en las que conviene intervenir para mejorar la independencia y la interdependencia, incrementar la productividad y la efectividad, y promover sentimientos de valía personal. Cuando se evalúan niños el cuestionario debe ser completado por personas cercanas al menor que estén familiarizados con las actividades diarias del mismo.

Consideraciones éticas

El presente estudio sigue las directrices estipuladas por el Ministerio de Salud Nacional de Colombia (Resolución No. 8430 de 1993) sobre la investigación con participantes humanos y el nivel de riesgo que implica, el cual se cataloga como Riesgo mínimo debido a que no compromete la integridad física o psicológica de las participantes. Adicionalmente, la investigación se ajustó a las disposiciones estipuladas por el código ético y deontológico del Psicólogo (ley 1090 del 2006) con relación a la protección de la identidad, buen nombre, participación voluntaria y fines estrictamente investigativos de los resultados. El presente estudio se realizó con la aprobación del comité de ética de investigación de la Universidad Simón Bolívar en la ciudad de Barranquilla, Colombia; los acudientes de las menores, y el asentimiento de las mismas a través de la firma del consentimiento y asentimiento informado previo a la realización del procedimiento de evaluación. Los autores han obtenido el consentimiento para la publicación de los casos clínicos y fotografías de las participantes referidas en el artículo.

Resultados

En la evaluación del funcionamiento cognitivo global, el resultado obtenido en el CIT del caso 1 no pudo ser interpretado debido a que existe mucha variabilidad entre su desempeño a lo largo de los cuatro índices que componen la estimación, lo que se evidencia en el análisis de discrepancias (ver Tabla 1). Este análisis muestra en el caso 1 diferencias significativas entre el índice de comprensión verbal (ICV) y el índice de velocidad de procesamiento (IVP), entre el IVP y el índice de razonamiento perceptivo (IRP), y entre el índice de memoria de trabajo (IMT) y el IVP. En el caso 2 no se encontraron diferencias significativas entre los índices, es decir, las capacidades en los dominios evaluados son homogéneas, por lo que el CIT es interpretable.

Tabla 1.

Comparación de discrepancias inter-índices

Índices	PC 1	PC 2	Diferencia	Valor crítico	Diferencia significativa
Caso 1					
CIT	67	50	17		No
ICV-IRP	67	63	4	10,59	No
ICV-IMT	67	65	2	10,18	No
ICV-IVP	67	50	17	11,75	Si
IRP-IMT	63	65	-2	11,38	No
IRP-IVP	63	50	13	12,80	Si
IMT-IVP	65	50	15	12,47	Si
Caso 2					
CIT	65	54	11		No
ICV-IRP	65	59	6	11	No
ICV-IMT	65	54	11	11,38	No
ICV-IVP	65	56	9	12,12	No
IRP-IMT	59	54	5	11,38	No
IRP-IVP	59	56	3	12,12	No
IMT-IVP	54	56	-2	12,46	No

Nota. PC: Puntuación compuesta.

En relación al caso 1, debido a que la diferencia entre el desempeño de la niña en el ICV y el IRP no es significativa, estos índices pueden combinarse para proporcionar un índice de capacidad general (ICG) que difiere del CIT en que no está influenciado por el desempeño obtenido en memoria de trabajo y velocidad de procesamiento. Así, la niña obtuvo un ICG=58, clasificando su nivel general de habilidad intelectual como Extremo inferior/punto débil normativo. Existe un 95% de probabilidad de que su ICG real se encuentre en el rango de 54-65, y se sitúa en el percentil 0,3, lo que indica que puntuó mayor que el 0,3% de otros niños de la misma edad en la muestra de estandarización.

El caso 2 obtuvo un CIT=50, clasificando su nivel general de habilidad intelectual en la categoría Extremo inferior/punto débil normativo. Existe un 95% de probabilidad de que su CIT real se encuentre en el rango de 47-54, y se sitúa en el percentil <0,1.

En el ICV el desempeño de ambas participantes fue muy bajo (extremo inferior/punto débil normativo). Este índice evaluó la capacidad para abstraer y generalizar a partir de dos conceptos dados (semejanzas); conocimiento léxico, precisión conceptual y capacidad expresiva verbal (vocabulario); y razonamiento y juicio social frente a la solución de problemas cotidianos (comprensión) [ver Tabla 2].

Los resultados obtenidos en el IRP en ambos casos (extremo inferior/punto débil normativo) indican dificultad en la realización de tareas que requieren habilidades de análisis, síntesis y organización viso-espacial (construcción con cubos), formación de conceptos y categorías a partir de material visual (conceptos con dibujos); y razonamiento por analogías visuales e integración de información visual (matrices) [ver Tabla 2].

En el IMT ambas participantes tuvieron un desempeño en la categoría extremo inferior/punto débil normativo (ver Tabla 2), evidenciándose dificultad en la tarea retención de dígitos, la cual evalúa la memoria inmediata y memoria de trabajo, siendo indicador de habilidades de secuenciación, alerta y flexibilidad cognitiva; y números y letras, tarea que evalúa la capacidad de retener y combinar dos tipos de información, organizarla y elaborar un conjunto organizado siguiendo la instrucción dada.

Finalmente, el resultado obtenido en el IVP en ambos casos indica entencimiento en la velocidad de procesamiento de la información. Este índice ha sido estimado mediante dos tareas que involucran habilidades de rapidez asociativa, percepción visual, coordinación viso-manual, atención, motivación y resistencia frente a tareas repetitivas (ver Tabla 2).

Tabla 2.

Resumen de puntuaciones en índices principales y puntuaciones escalares por subpruebas

Índice/subprueba	Caso 1				Caso 2			
	Puntuación	Pc	IC 95%	Categoría	Puntuación	Pc	IC 95%	Categoría
ICV	67	1	62-76	Extremo inferior/punto débil normativo	65	1	60-74	Extremo inferior/punto débil normativo
Semejanzas	7	16			5	5		
Vocabulario	3	1			3	1		
Comprensión	3	1			4	2		
IRP	63	1	58-74	Extremo inferior/punto débil normativo	59	0.3	55-70	Extremo inferior/punto débil normativo
Construcción con cubos	4	2			1	0.1		
Conceptos con dibujos	2	0.4			3	1		
Matrices	6	9			6	9		
IMT	65	1	60-75	Extremo inferior/punto débil normativo	54	0.1	50-65	Extremo inferior/punto débil normativo
Retención de dígitos	6	9			1	0.1		
Números y letras	2	0.4			3	1		
IVP	50	<0.1	47-65	Extremo inferior/punto débil normativo	56	0.2	52-70	Extremo inferior/punto débil normativo
Claves	1	0.1			1	0.1		
Búsqueda de símbolos	1	0.1			1	0.1		
CIT	54	0.1	50-60	Extremo inferior/punto débil normativo	50	<0.1	47-54	Extremo inferior/punto débil normativo
ICG	58	0.3	54-65	Extremo inferior/punto débil normativo	53	0.1	49-61	Extremo inferior/punto débil normativo

Nota. Pc: Percentil; IC: Intervalo de confianza; ICV: Índice de comprensión verbal; IRP: Índice de razonamiento perceptivo; IMT: Índice de memoria de trabajo; IVP: Índice de velocidad de procesamiento; CIT: Coeficiente intelectual total. Las puntuaciones individuales en cada subprueba corregidas teniendo en cuenta la edad tienen una media de 10 y una desviación estándar de 3.

Se realizó un análisis de fortalezas y debilidades en los dos casos estudiados encontrándose que todos los índices del WISC-IV son inferiores a 85 (1,5 DS por debajo de la media), lo que indica una debilidad normativa generalizada. Se destaca una fortaleza personal relativa del caso 1 en la subprueba semejanzas (similitudes entre objetos o conceptos comunes), y del caso 2 en la subprueba matrices (completar una matriz al seleccionar la parte faltante entre cinco opciones de respuesta) [ver Tabla 3].

Tabla 3.

Determinación de fortalezas y debilidades

Subpruebas	Puntuación		Diferencia de la media	Valor crítico (0,5)	F o D
	escalar	escalar media			
Caso 1					
Diseño con cubos	4	3,5	0,5	3,01	
Semejanzas	7	3,5	3,5	3,01	F
Conceptos con dibujos	2	3,5	-1,5	3,39	
Vocabulario	3	3,5	-0,5	2,7	
Matrices	6	3,5	2,5	2,68	
Comprensión	3	3,5	0,5	3,44	
Caso 2					
Diseño con cubos	1	3	-2	3,01	
Semejanzas	5	3	2	3,01	
Conceptos con dibujos	3	3	0	3,39	
Vocabulario	3	3	0	2,7	
Matrices	6	3	3	2,68	F
Comprensión	4	3	1	3,44	

Nota. Puntuación escalar media igual a media total.

El análisis de los índices clínicos de la escala WISC-IV evidencia como punto fuerte personal, en ambos casos, la habilidad de razonamiento fluido verbal; esto es, la amplitud y la profundidad del conocimiento acumulado por las niñas acerca de su cultura y el uso de ese conocimiento.

En la evaluación del funcionamiento adaptativo mediante el ABAS-II el Caso 1 obtuvo un índice de conducta adaptativa general (CAG) de 96 (percentil 39), ubicado en el rango medio; y el caso 2 obtuvo un CAG de 80 (percentil 9) ubicado en el rango medio-bajo. En el dominio conceptual, el Caso 1 obtuvo un puntaje de 104 (percentil 61), ubicado en un rango de funcionamiento medio; y el caso 2 obtuvo 81 (percentil 10), lo que se ubica en el rango de funcionamiento medio bajo en comparación con la muestra normativa. En el dominio social ambos casos se ubicaron en el rango medio de funcionamiento, con un puntaje de 106 (percentil 66) para el Caso 1 y de 90 (percentil 25) para el Caso 2. Finalmente, en el dominio práctico el desempeño del Caso 1 se ubica en el rango medio-bajo con un puntaje de 84 (percentil 14), y el Caso 2 en el rango bajo con un puntaje de 75 (percentil 5).

Se encontraron como puntos fuertes las habilidades de comunicación, el uso de recursos comunitarios y la vida en el hogar; siendo puntos débiles las habilidades académicas y de autocuidado (ver Tabla 4). El caso 1 tiene mejores habilidades para socializar, establecer relaciones cercanas y a largo plazo en comparación con el caso 2. Aunque pueden desarrollar actividades de autocuidado con autonomía como alimentarse, vestirse y bañarse; necesitan apoyo en actividades de aseo más complejas. Ambos casos necesitan apoyo en el desplazamiento ya que usan silla de ruedas debido a que sus piernas han perdido capacidad de soporte.

Tabla 4.

Resumen de puntuaciones ABAS-II

Índices	Áreas	Caso 1			Caso 2		
		Pd	Pe	D o F	Pd	Pe	D o F
Comunicación							
Comunicación		71	14	F	65	9	F
Habilidades académicas		60	8	D---	48	4	D-
Autodirección		70	13		51	7	
Social							
Ocio		60	12		51	9	
Social		66	12		58	8	
Práctico							
Uso de recursos comunitarios		58	11	F++	48	9	F+
Vida en el hogar		54	11	F+++	44	9	F
Salud y seguridad		53	7		48	6	
Autocuidado		54	1	D---	54	1	D--

Nota. F: Punto fuerte; D: Punto débil; Pd: puntuación directa; Pe: puntuación escalar.

Discusión

Los casos estudiados presentan a nivel físico características clínicas propias de HSAN-IV descritas previamente en la literatura: anhidrosis y piel seca (Van Den Bosch et al., 2014), fiebres recurrentes (Karimi, & Fa Llah, 2012), baja densidad ósea (Bakri et al., 2016), fracturas frecuentes (Lee et al., 2009), osteomielitis (Iftikhar & Athar, 2013; Ofluoglu et al., 2016), necrosis avascular (Rotthier et al., 2009), uñas hiperqueratósicas (Albuja et al., 2014; Acosta-Gualandri, & Bogantes-Ledezma, 2014), úlceras frecuentes (Karimi, & Fa Llah, 2012) y deformidad en los dedos de las manos y los pies (Kucukdurmaz et al., 2015).

Existen algunos estudios previos que sugieren relación entre HSAN-IV y discapacidad intelectual (Kucukdurmaz et al., 2015; Levy et al., 2010; Nolano et al., 2000). En estos trabajos se reportan coeficientes intelectuales entre 48 y 69, sin embargo, no se describe el funcionamiento en los componentes que integran la función cognitiva global ni las necesidades de apoyo en los casos estudiados.

Nuestros hallazgos indican discapacidad intelectual con necesidad de apoyo limitado en ambas participantes. Estos apoyos incluyen principalmente acompañamiento por educador especial para el progreso escolar, uso de silla de ruedas como ayuda técnica para la movilidad, y el acompañamiento del cuidador para desplazamientos y en actividades de aseo complejas.

Las niñas tuvieron un coeficiente intelectual e índice de capacidad general clasificados como extremo inferior/punto débil normativo, y su conducta adaptativa está caracterizada por limitaciones en habilidades académicas y de

autocuidado. Sin embargo, atienden, interaccionan y participan en actividades sociales propias de la edad a pesar de las limitaciones en la movilidad producto de fracturas y deformidad en miembros inferiores. En estas interacciones en ocasiones se requiere la intervención de un adulto debido a que presentan baja tolerancia a la frustración y conductas desafiantes.

En ambos casos se encontró un vocabulario pobre o reducido, dificultad para abstraer categorías en la modalidad verbal y para utilizar normas de conducta convencionales para la solución de problemas cotidianos. Su rendimiento es muy bajo en medidas de razonamiento fluido, por ejemplo, tareas que requieren manejar conceptos abstractos, relaciones lógicas, reglas y generalizaciones sobre material nuevo, razonamiento perceptivo, procesamiento espacial e integración visomotora. De igual forma, tienen dificultad para retener temporalmente en la memoria información, trabajar con ella y generar un resultado; acompañado de entecimiento en la velocidad de procesamiento de la información, con tiempos de aprendizaje muy superiores a lo observado en otros niños de su edad.

Se concluye que el HSAN-IV ha impactado negativamente el funcionamiento cognitivo global y conducta adaptativa de los casos descritos, ya que al afectarse el factor de crecimiento nervioso se ha alterado el curso normal del desarrollo del sistema nervioso central y periférico. En este trabajo se aportan datos que asocian la variante IV de la condición con discapacidad intelectual con necesidad de apoyo limitado, es decir, los apoyos se requieren de forma regular durante un período de tiempo corto pero definido. En los casos estudiados se describen las habilidades de comprensión verbal, razonamiento perceptivo, memoria de trabajo y velocidad de procesamiento; y la conducta adaptativa. También se analizan las discrepancias entre los índices que conforman la escala de funcionamiento cognitivo global, los puntos fuertes y débiles, e indicadores clínicos, un análisis que hasta el momento no se había realizado en publicaciones científicas.

Entre las limitaciones de este estudio hay que mencionar que se hace uso de la Escala de inteligencia para niños de Wechsler cuarta edición (WISC-IV) y el Sistema de evaluación de la conducta adaptativa ABAS-II, pruebas de evaluación que si bien son ampliamente utilizadas a nivel internacional no tienen estudios de confiabilidad y validez para población colombiana. Siguiendo lo establecido en el acuerdo internacional sobre evaluación en psicología y educación (AERA, APA, & NMCE, 2014) los resultados de estas evaluaciones deben ser considerados con cautela, entendiendo que en Colombia no hay escalas de inteligencia y conducta adaptativa para la evaluación de niños que cumpla con el estándar.

Referencias

- Albuja Echeverría, B. O., Lozano, A., Bersabeth, M., & Ordóñez Paredes, C. P. (2014). Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis. Diagnóstico clínico, evolución y complicaciones: reporte de un caso. *Archivos argentinos de pediatría*, 112(5), e200-e205.
- Altassan, R., Saud, H. A., Masoodi, T. A., Dosssari, H. A., Khalifa, O., Al-Zaidan, H., ... & Alhashemi, N. (2017). Exome sequencing identifies novel NTRK1 mutations in patients with HSAN-IV phenotype. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 173(4), 1009-1016.
- American Educational Research Association, American Psychological Association, and the National Council on Measurement in Education. (2014). *Standards for Educational and Psychological Testing*. Washington, DC: AERA
- Ashwin, D., Jasleen, H., Rajkumar, G., Rudresh, K., & Prashanth, R. (2015). Hereditary sensory and autonomic peripheral neuropathy-type IV: case series and review of literature. *Oral Maxillofacial Surgery*, 19(2), 117-123. doi:10.1007/s10006-015-0486-5
- Bakri, F. G., Wahbeh, A., Abu Sneina, A., Al Khader, A., Obeidat, F., AlAwwa, I., ... & Masri, A. (2016). Congenital insensitivity to pain and anhidrosis due to a rare mutation and that is complicated by inflammatory bowel disease and amyloidosis: a case report. *Clinical case reports*, 4(10), 997-1000.
- Campos, MA., Martínez, M.J.C., & De la Riva, P.V. (2012). Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis asociado a osteomielitis mandibular. Reporte de un caso. *Revista Mexicana de Cirugía Bucal y Maxilofacial*, 8(1), 18-22.
- Dyck, P. J., Mellinger, J. F., Reagan, T. J., Horowitz, S. J., McDonald, J. W., Litchy, W. J., ... & Brimijoin, W. S. (1983). Not "indifference to pain" but varieties of hereditary sensory and autonomic neuropathy. *Brain*, 106(2), 373-390.
- Gualandri, A. A., & Ledezma, S. B. (2014). Neuropatía autonómica sensorial hereditaria. *Acta Médica Costarricense*, 56(2), 81-84.
- Haga, N., Kubota, M., Miwa, Z., & Japanese Research Group on Congenital Insensitivity to Pain. (2015). Hereditary sensory and autonomic neuropathy types IV and V in Japan. *Pediatrics International*, 57(1), 30-36.
- Haga, N., Kubota, M., & Miwa, Z. (2013). Epidemiology of hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV and V in Japan Parte A. *American Journal of Medical Genetics*, 161A(4), 871-874. doi:10.1002/ajmg.a.35803
- Harrison, P., & Oakland, T. (2003). *Adaptive behavior assessment system (ABAS-II)*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- Iftikhar, S., & Javed, M. A. (2013). Seeing is not always believing: congenital insensitivity to pain with anhidrosis mimicking leprosy. *Mayo Clinic Proceedings*, 88(12), e153-e154.
- Indo, Y. (2014). *Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis*. Obtenido de GeneReviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sci-hub.org/books/NBK1769/>
- Karimi, M., & Fallah, R. (2012). A case report of congenital insensitivity to pain and anhidrosis (CIPA). *Iranian journal of child neurology*, 6(3), 45.
- Kucukdurmaz, F., Imren, Y., Uruc, V., & Sen, C. (2015). Pain Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis (CIPA) Manifested with Chronic Osteomyelitis. *Journal of Clinical and Analytical Medicine*, 6(2), 230-232. doi:10.4328/JCAM.912
- Kurth, I., Baumgartner, M., Schabhüttl, M., Tomni, C., Windhager, R., Strom, T. M., ... & Auer-Grumbach, M. (2016). Whole exome sequencing in congenital pain insensitivity identifies a novel causative intronic NTRK1-mutation due to uniparental disomy. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 171(6), 875-878.
- Lee, S. T., Lee, J., Lee, M., Kim, J. W., & Ki, C. S. (2009). Clinical and genetic analysis of Korean patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*, 40(5), 855-859.
- Levy, D., Levy, J., Friger, M., Aharoni-Mayer, Y., Cohen-Iluz, M., & Goldstein, E. (2010). Assessment of cognitive and adaptive behaviour among individuals with congenital insensitivity to pain and anhidrosis. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 52(6), 559-562.
- McKelvey, L., Shorten, G., & O'keeffe, G. (2013). Nerve growth factor-mediated regulation of pain signalling and proposed new intervention strategies in clinical pain management. *Journal of neurochemistry*, 124(3), 276-289. doi:10.1111/jnc.12093
- Nolano, M., Crisci, C., Santoro, L., Barbieri, F., Casale, R., Kennedy, W. R., ... & Caruso, G. (2000). Absent innervation of skin and sweat glands in congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Clinical Neurophysiology*, 111(9), 1596-1601.
- Ofluoglu, D., Altin, N., Yaman, E., Ince, E. B. T., Aytepe, Z., & Tanyeri, H. (2016). Oral manifestations and prosthetic rehabilitation in hereditary sensory and autonomic neuropathy (HSAN) type IV: a case report. *Journal of Istanbul University Faculty of Dentistry*, 50(2), 49-53.
- Orlandi, M. (2003). Hiperhidrosis: una patología con solución. *Folia Dermatológica Peruana*, 14(3), 35-38.
- Rosemberg, S., Nagahashi, S., & Kliemann, S. (1994). Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (Hereditary sensory and autonomic neuropathy Type IV). *Pediatric neurology*, 11(1), 50-56.
- Rotthier, A., Baets, J., Vriendt, E. D., Jacobs, A., Auer-Grumbach, M., Levy, N., ... & Swinkels, M. (2009). Genes for hereditary sensory and autonomic neuropathies: a genotype-phenotype correlation. *Brain*, 132(10), 2699-2711.
- Sebnem, S., Ozturk, R., Sarisozen, B., Rotthier, A., Baets, J., & Timmerman, V. (2009). Humoral immunodeficiency in congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Neurogenetics*, 10(2), 161-165. doi:10.1007/s10048-008-0165-x
- Tüysüz, B., Bayraklı, F., DiLuna, M., Bilguvar, K., Yalcinkaya, C., Bursali, A., ... & Gunel, M. (2009). Novel NTRK1 mutations cause hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV: demonstration of a founder mutation in the Turkish population. *Neurogenetics*, 9(2), 119-125. doi:10.1007/s10048-008-0121-9
- Van den Bosch, G. E., Baartmans, M. G., Vos, P., Dokter, J., White, T., & Tibboel, D. (2014). Pain insensitivity syndrome misinterpreted as inflicted burns. *Pediatrics*, peds-2013.

Wechsler, D., Flanagan, D. P., & Kaufman, A. S. (2005). *Escala Wechsler de inteligencia para niños-IV*. México: El Manual Moderno.

Yang, L., Ji, S. F., Yue, R. J., Cheng, J. L., & Niu, J. J. (2013). Old fractures in two patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis: radiological findings. *Clinical imaging*, 37(4), 788-790.