



297 - HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO Y ANOSMIA. SÍNDROME DE KALLMAN: A PROPÓSITO DE UN CASO

J. Ágreda García, R. García Centeno, M.A. Vélez Romero, Y.L. Olmedilla Ishishi, M.L. Ramírez Rodríguez, M. Picallo Pérez, A. López Guerra, M. Requena Angulo, M. Arnoriaga Rodríguez y S. Monereo Megías

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Resumen

Introducción: El sd de Kallman es un tipo de hipogonadismo hipogonadotropo producido por deficiencia de GnRH secundaria a una alteración durante la embriogénesis. La consecuencia es la combinación de hipogonadismo con hipo/anosmia.

Caso clínico: Varón de 17 años que consulta por falta de desarrollo de caracteres secundarios. Antecedentes Personales: PN 3.700 g, cirugía de hernia inguinal a los 45 días de vida. A. familiares de sd. maullido de gato (5p(-)) tía materna y primo materno con esclerosis tuberosa. En la exploración: P 57 kg (P7) T 1,61 m (P20), hábito eunucoide, testes 2 cc, micropene (2 cm) y ausencia de vello facial, axilar y pubiano. Se indaga sobre la presencia de anosmia y refiere que fue estudiado por ORL diagnosticándole de sinusitis crónica. Se solicita estudio hormonal que muestra testosterona: 0,8 ng/dl (2,7- 8,3), FSH: 2 mUI/ml (2-10), LH: 2 mUI/ml (2-9), PRL: 5 ng/ml (2-20), T4L: 0,7 ng/dl (0,6-1,4), TSH: 1,5 UI/ml (0,5-4,5), cortisol: 9,7 ?g/dl (5-25), IGF-1: 322 ng/ml (193-731). FSH 11 y LH 21 tras LHRH. La RMN craneal muestra ausencia del surco olfatorio derecho. La edad ósea corresponde a 15 años. Se realiza ecografía genitourinaria que muestran testes disminuidos de 3 cc, sin otras alteraciones asociadas. Cariotipo 46XY. Se diagnostica Sd de Kallman y se inicia tratamiento de forma progresiva con HCG hasta 1.000 UI/72h i.m. y posteriormente se añade HMG 75 UI/72h, con el fin de lograr desarrollo testicular, caracteres sexuales secundarios e incluso espermatogénesis. Durante el seguimiento se logra excelente y rápida respuesta, normalizando niveles de gonadotropinas y testosterona y virilizando al paciente (crecimiento de vello, musculatura, testes y pene, voz grave). Se realiza espermiograma a los 6 meses que muestran 50% movilidad. Lograda la maduración sexual y ya que no hay deseo genésico se cambia el tratamiento a testosterona cipionato i.m. 250 mg/mes. La genética resulta negativa para los genes estudiados.

Discusión: El sd. de Kallman se caracteriza por su heterogeneidad genética, conociéndose en la actualidad 5 genes relacionados (KAL1, KAL2, PROK2, PROKR2, GPR54, KISS1), que explican únicamente el 30% de los casos. Dada su baja incidencia debemos estar atentos para su correcto diagnóstico y tratamiento.