



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/351 - UN CASO INFRECUENTE... SÍNDROME KALLMAN

G. Muñoz Saura<sup>a</sup>, L. Garrote Moreno<sup>b</sup>, B. Blanco Samper<sup>c</sup>, G. Navarro Buendía<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina. Toledo.<sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santa Olalla. Talavera de la Reina. Toledo.<sup>c</sup>Endocrinólogo Hospital Nuestra Señora del Prado Talavera de la Reina. Toledo.<sup>d</sup>Médico Residente de 2º año. Hospital San Juan de Alicante. Alicante.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente 17 años sin AP de interés salvo Asma intrínseco, vista en nuestra consulta de AP por amenorrea hasta la fecha (17 años). Refiere también anosmia vista en la infancia por pediatría. Niega práctica de deporte de competición o estrés. No antecedentes previos de parotiditis, haber recibido RT o QMT, patología inmune ni retraso constitucional de crecimiento.

**Exploración y pruebas complementarias:** Aspecto fenotípico femenino. No acné ni hirsutismo. Mamas estadio Tanner I. Vello axilar y pubiano Tanner II. No bocio. IMC 18,3. Resto de exploración por aparatos y sistemas normal. Se solicita analítica con perfil hormonal y ecografía. Analítica: hemograma, bioquímica, lipídico y hepático normales. Disminución de LH 0,1, FSH 0,4, estradiol 5; valores normales de testosterona 0,09, progestrona 1,4, 17 dihidroprogesterona 3, SHBG y prolactina. Ecografía de útero de características prepúberas (4 cm aprox.), ovarios de pequeño tamaño para la edad de la paciente (ovario derecho 1,2 cc, ovario izq. 2,3 cc). Dados los hallazgos se interconsulta a endocrinología que completan estudio con: Rx edad ósea a de 15 años (siendo la edad cronológica 17). Cariotipo 46 XY. RMN bulbos olfatorios que informa de atrofia de bulbos.

**Orientación diagnóstica:** Síndrome Kallman o Maestre San Juan.

**Diagnóstico diferencial:** Estrés. Síndrome ovario poliquístico. Parotiditis con afectación gonadal. Antecedentes de QMT o RT. Retraso constitucional crecimiento. Patología autoinmune.

**Comentario final:** Entidad genética infrecuente y poco conocida caracterizada por hipogonadismo hipogonadotropo y anosmia/hiposmia, resultado del defecto en la migración embrionaria de las neuronas sintetizadoras de GnRH de la placoda nasal hacia el hipotálamo. El manejo de estos pacientes se basa en inducción y mantenimiento de caracteres sexuales secundarios, aumento de crecimiento y ganancia mineral ósea mediante estrógenos; y de mejorar la fertilidad a través de gonadotrofinas. Entender este caso en Atención Primaria como un caso que pese a ser infrecuente y raro, garantizar por nuestra parte un correcto manejo inicial de la amenorrea con distintos diagnósticos diferenciales y con la aportación complementaria de ginecología y/o endocrino. La AP es la puerta de entrada de todo y es importante saber filtrar.

### Bibliografía

- Botella JI, Valero MA, Sánchez AI, et al. Manual de endocrinología y nutrición.

2. Bonilla Musoles F, Pellicer A. Obstetricia, Reproducción y Ginecología básicas. Amenorrea.

**Palabras clave:** Amenorrea. Anosmia.