



# PRESENTACIÓN ATÍPICA SÍNDROME DE KALLMANN

Lemes E\*, Seijas I\*, Sánchez M\*, Introini L\*, Rey R#, Sosa M#, Davyt J#, Agüero P\*

\*Cátedra de Endocrinología y Metabolismo Hospital de Clínicas "Dr. Manuel Quintela"

#Clínica de Traumatología y Ortopedia, Facultad de Medicina

eloisalemes@hotmail.com

## ➤ INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kallmann (SK) es una rara enfermedad hereditaria que asocia hipogonadismo hipogonadotrópico (Hh) e hiposmia/anosmia. Se debe a una falla en la migración embrionaria de las neuronas productoras de hormona liberadora de gonadotropina (GnRH) de la placoda olfatoria hacia el hipotálamo llevando a disminución de esteroides sexuales que conducen a falta de madurez sexual y ausencia de caracteres sexuales secundarios. El diagnóstico es alrededor de los 14 años y ocurre cuando un niño no logra comenzar la pubertad.

El tratamiento consiste en una terapia de reemplazo hormonal de por vida y de presentar criptorquidia se realizará descenso testicular. Se expone caso clínico de presentación atípica de un joven de 25 años, que presenta una patología osteoarticular poco habitual a su edad con alteraciones en el desarrollo sexual.

## ➤ CASO CLÍNICO

Varón, 25 años, medio socioeconómico deficitario, trabajador rural. Ingresado por equipo de traumatología para tratamiento de epifisiolisis de cabeza de femur derecha. Del interrogatorio surge anosmia y elementos de hipogonadismo como hábito longilíneo, voz infantil. Al examen físico presenta vello púbico Tanner III, pene de características infantiles menor a 5 cm, teste derecho en bolsa de 5cc y teste izquierdo en canal inguinal 1cc.

Para confirmar el Hh se solicita paraclínica (fig. 1)

	Resultado	Valores de Referencia
Testosterona Total	13 ng/dl	249-836 ng/dl
Hormona Foliculo Estimulante (FSH)	0.4 mUI/ml	1.5 - 12.4 mUI/ml
Hormona Luteinizante (LH)	<0.1 mUI/ml	1.7 - 8.6 mUI/ml

Paraclínica (fig. 1)

Valoración del resto de ejes hormonales hipofisarios dentro de valores normales. Resonancia de cráneo con enfoque selar (fig 2). Se inició tratamiento a dosis progresivas de enantato de testosterona con buena tolerancia, con cambios físicos y psicológicos favorables.



RNM Corte coronal (fig. 2). A- T1 con contraste. B-T2 con gadolinio. C- T1 sin contraste. Se observa lipoma pericalloso, disgenesia del cuerpo calloso con ausencia del esplenio. Silla turca y glándula hipófisis de morfología y dimensiones normales.

## ➤ DISCUSIÓN

El Hh es un síndrome clínico dado por la incapacidad de los testículos para producir testosterona por defectos en el eje hipotálamo-pituitario-gonadal. El SK es el cuadro más conocido de los Hh en la infancia, se asocia a defecto en la secreción de la GnRh e infertilidad, con alteración olfatoria, fallo en el progreso de la pubertad, infertilidad, criptorquidia y micropene.

La epifisiolisis de la cabeza del fémur es una alteración del cartílago epifisario del fémur, que puede asociarse con endocrinopatías como hipotiroidismo, hipogonadismo y déficit de hormona de crecimiento. Es la patología de cadera más frecuente en adolescentes, pero puede presentarse en edades más tardías de estar asociado con endocrinopatías.

El tratamiento de sustitución hormonal tiene como objetivo beneficiar los polos metabólico, óseo, sexual (virilización, fertilidad) y psicológico. El tratamiento durante la adolescencia intenta mimetizar la pubertad fisiológica y conseguir un óptimo crecimiento estatural y desarrollo psicosexual.<sup>3</sup>

## ➤ CONCLUSIONES

Entidad poco frecuente que debe sospecharse en el Hh que asocia anosmia/hiposmia. El tratamiento hormonal sustitutivo a una edad adecuada mejora la mineralización ósea, aumenta la masa muscular y evita alteraciones psicológicas.

### BIBLIOGRAFÍA:

- Boehm U., et al. Expert consensus document: European Consensus Statement on congenital hypogonadotropic hypogonadism--pathogenesis, diagnosis and treatment. Nat Rev Endocrinol 2015; 11:547.
- Martínez-Álvarez, et al. Epifisiolisis de la cabeza femoral. Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología Infantil, Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid, España.
- Bhasin S, et al. Testosterone Therapy in Men With Hypogonadism: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab 2018; 103:1715.