Descargado el: 18-11-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome de Kallmann. Presentación de un caso

Kallmann Syndrome. Case presentation

Elodia Rivas Alpízar[1] Maidelín Garcés Saborit[1] Caridad Hernández Gutiérrez[2] Odalis Yanes Izray[1]

[1] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100
[2] Policlínico Universitario Octavio de la Concepción y de la Pedraja, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Rivas-Alpízar E, Garcés-Saborit M, Hernández-Gutiérrez C, Yanes-Izray O. Síndrome de Kallmann. Presentación de un caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2016 [citado 2026 Nov 18]; 14(6):[aprox. 3 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/3445

Resumen

El síndrome de Kallmann se caracteriza por la asociación de hipogonadismo hipogonadotrófico y anosmia. Afecta uno de cada 10 000 hombres y una de cada 50 000 mujeres. Se presenta el caso de un paciente que fue atendido en el Servicio de Endocrinología del Hospital General Gustavo Aldereguia, de Cienfuegos, por retraso puberal y alteraciones olfatorias, características que componen este síndrome. Se le realizó estudio hormonal (FSH; LH, testosterona) estudio citogenético, resonancia magnética nuclear de cráneo y silla turca, en la que se constató agenesia del bulbo olfatorio derecho e hipoplasia del izquierdo. Se decidió la presentación del caso debido a la importancia de realizar un diagnóstico precoz para iniciar el tratamiento hormonal sustitutivo a una edad adecuada, mejorar el estirón puberal y la mineralización ósea, aumentar la masa muscular, así como evitar alteraciones psicológicas en adolescentes con retraso de la pubertad.

Palabras clave: síndrome de Kallmann, diagnóstico precoz, hiipogonadismo, trastornos gonadales

Abstract

Kallmann syndrome is characterized by the association of hypogonadotropic hypogonadism and anosmia. It affects one of every 10 000 and 50 000 women. It is presented a case of a patient who came to the endocrinology service at the General University Hospital Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos, due to pubertal delay and olfactory disorders, characteristics which belong to this syndrome. A cytogenetic hormonal study (FSH; LH, testosterone) was developed, a nuclear MRI of the skull and silla turca in which it was confirmed agenesis of the right olfactory bulb and hypoplastic of the left one. The presentation of the case was decided due to the importance of making an early diagnosis to start substituting hormonal treatment adequately, improve the pubertal growth spurt and bone mineralization, increase muscular mass, so as to avoid psychological disturbances in adolescents with pubertal delay.

Key words: Kallmann síndrome, early diagnosis, hypogonadism, gonadal disorders

Aprobado: 2016-11-17 15:03:55

Correspondencia: Elodia Rivas Alpízar. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. elodiara710123@minsap.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kallmann, descrito en 1944 como un síndrome genético por Franz Kallmann, genetista y psiquiatra alemán, radicado en Estados Unidos, es una forma de hipogonadismo hipogonadotrópico congénito que se acompaña de anosmia o hiposmia.

Se suele transmitir como un trastorno ligado al cromosoma X o, menos frecuentemente, es autosómico. Su incidencia aproximada es de 1/10.000 varones y 1/50.000 mujeres; afecta cinco veces menos a la mujer y aunque la mayor prevalencia en varones podría hacer pensar en una mayor afectación del cromosoma X, las mutaciones más frecuentes están en los autosomas.[1]

Actualmente se conocen siete genes que se han relacionado con el SK (KAL1, FGFR1, PROK2, PROKR2, FGF8, NELF y CHD7), sin embargo, solo en el 30 % de los pacientes con diagnóstico clínico se llega a encontrar una mutación en uno de estos genes.

Las neuronas de la hormona liberadora de gonadotrofina (GnRH) y las neuronas olfativas migran juntas durante el desarrollo embriológico hacia el hipotálamo medio basal. La interrupción de este proceso provoca el hipogonadismo hipogonadotrópico idiopático con anosmia debido a deficiencia en la liberación de la hormona hipotalámica Gn-RH (probablemente por fallo en la migración embrionaria de las neuronas productoras de Gn-RH), junto con ausencia o hipoplasia de los nervios y bulbos olfatorios.[2-5]

La mayoría de los casos se diagnostica en la adolescencia, debido a la ausencia de desarrollo de caracteres sexuales secundarios, caracterizado por testículos prepuberales y ausencia de virilización en el hombre o pobre desarrollo mamario y amenorrea primaria en la mujer.[6]

Aunque es una entidad poco frecuente, el diagnóstico precoz es importante porque permite iniciar el tratamiento sustitutivo a una edad adecuada, así, la administración de terapia de reemplazo hormonal con testosterona lleva al desarrollo normal de la pubertad y el manejo con análogos de GnRH o gonadotropinas permite una función gonadal y una fertilidad, en algunos casos, normales.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 17 años de edad, color de piel blanca, que acudió a consulta de Endocrinología del Hospital General Universitario Gustavo Aldereguia Lima por retraso puberal.

Antecedentes patológicos personales: asma bronquial

Antecedentes patológicos familiares:

Madre: menarquia a los 12 años, hipotiroidismo primario

Padre: con un desarrollo puberal normal.

Al examen físico del paciente:

SI: 89 cm SS: 81 cm

Talla: 170 cm Brazada: 174 cm

Tiroides: Grado 0

Chvostek (-)

Adrenal- vello pubiano: escaso ralo: TANNER 1

Testes: en bolsas escrotales 3 ML

Vello axilar: ausente

Complementarios:

-Hormonales basales:

FSH: 0,517 MUI/ml (valor de referencia 1,5-12,4)

LH: 0,428 MUI/ml (valor de referencia 1,7-8,6)

PRL: 180,8 MUI/ml (valor de referencia 86-324)

E_2: 5,00 pg /ml (valor de referencia 7,63-42,6)

T_3 (LIBRE) 6,18 pmol/l (valor de referencia 3,10-6,80)

T_4 (LIBRE)18,67 pmol/l(valor de referencia 12,0-22,0)

Testosterona< 2,49 ng/ml

-Genéticos:

Cariotipo: 46XY 14 METAFASES

-Imagenológicos:

Edad ósea: se corresponde edad ósea con la cronológica

Rx silla turca: normal

RMN de cráneo simple.

Agenesia del bulbo olfatorio derecho e hipoplasia del izquierdo. Probable hipotrofia del giro recto izquierdo y del lóbulo frontal del mismo lado; así como del polo temporal derecho. Quiste de retención fronto-esfenoidal derechos; cambios inflamatorios de las celdillas etmoidales y los senos maxilares de predominio derecho.

RMN silla turca: no alteraciones por este estudio.

Ultrasonido abdominal: normal

Se diagnosticó como síndrome de Kallmann, y se le indicó el tratamiento apropiado.

DISCUSIÓN

El síndrome de Kallmann es la asociación de hipogonadismo hipogonadotrópico idiopático o aislado y anosmia. Para el diagnóstico clínico deben estar presentes los siguientes criterios: evidencia clínica de hipogonadismo o detenimiento del desarrollo sexual dado por ausencia de caracteres sexuales secundarios, disminución de la líbido, infertilidad, amenorrea en mujeres y disfunción eréctil en hombres El desarrollo sexual es incompleto para la edad de acuerdo a la clasificación de Tanner. Los pacientes masculinos con este síndrome típicamente se encuentran en un Tanner genital I-II, las mujeres en Tanner mamario I y en los dos géneros habrá un Tanner II-III del vello púbico ya que este puede estar influenciado por los andrógenos adrenales.[7,8]

En algunos pacientes pueden estar presentes otras anomalías urológicas como agenesia renal, criptorquidia e hipospadias; anomalías neurológicas, incluyendo ataxia cerebelar, sordera, ceguera, paladar y/o labio hendido y retardo mental.[9]

La mayoría de los casos se diagnostica en la adolescencia, debido a la ausencia de desarrollo de caracteres sexuales secundarios, caracterizado por testículos prepúberes y ausencia de virilización en el hombre.

Este síndrome se diagnostica cuando, además de los hallazgos clínicos descritos, hay niveles séricos bajos de gonadotropinas y de testosterona en un paciente con compromiso del sentido del olfato. Normalmente, en el sexo masculino, los niveles de testosterona y gonadotrofinas presentan un aumento de secreción durante los primeros seis meses de vida, para posteriormente disminuir y permanecer en niveles muy bajos hasta la pubertad, momento en que se pone en marcha de nuevo el eje hipotálamo-hipofisario gonadal.[10]

La resonancia magnética de la silla turca está indicada en el estudio del hipogonadismo hipogonadotrópico para descartar una lesión hipofisaria.

La resonancia magnética contribuye a realizar el diagnóstico, puesto que detecta la ausencia o hipoplasia de los bulbos olfatorios. Igualmente es necesario unultrasonido de vías urinarias como parte del estudio, dada la importante asociación con malformaciones genitourinarias.[11,12]

Los objetivos del tratamiento son lograr el desarrollo caracteres sexuales secundarios y fertilidad. Pacientes masculinos: el reemplazo hormonal con testosterona en prepúberes produce una virilizaciòn normal. La terapia androgénica mejora el comportamiento sexual aumentando la líbido y la erección, además los pacientes refieren aumento de la energía, sensación de bienestar, actividad física, mejoría de la memoria y el sueño. La testosterona aumenta la masa muscular, la densidad mineral ósea y la eritropoyesis y disminuye la masa grasa.[13]

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sejnaui JE, Céspedes C, Pérez Niño JF, Suarez C. Síndrome de Kallmann. Revisión sistemática de la literatura. Revista Urología Colombiana. 2010 ; XIX (3): 85-94.

2. Silicani Ribeiro R, Abucham J. Síndrome de Kallmann: Uma Revisão Histórica, Clínica e Molecular. Arq Bras Endocrinol Metab. 2008 ; 52 (1): 8-17.

3. Carreras González G, Udina Bonet M. Etiopatogenia del síndrome de Kallmann. Relación genotípica-fenotípica. Endocrinol Nutr. 2006 ; 53 (8): 519-24.

4. Martínez-Aguayo A. Alteraciones genéticas en la producción, secreción y acción de las gonadotrofinas. Rev Chil Endocrinol Diabetes.

2011 ; 4 (2): 95-176.

5. Castañeyra-Ruiz L, Rancel-Torres N, Castañeyra-Ruiz M, González-Toledo JM, Gutiérrez-Vilar M, Hernández-García JA, Hernández-Gutiérrez P, et al. Papel de la eminencia talámica, el sistema olfativo principal y el sistema olfativo accesorio en la maduración sexual del encéfalo y las manifestaciones clínico-morfológicas del síndrome de Kallmann. Majorensis. 2014 ; 10: 37-44.

6. Martinsa S, Ribeiro L, Cardoso H, Oliveira MJ, Borges T. Síndrome de Kallmann... será possível um diagnóstico mais precoce?. Rev Port Endocrinol Diabetes Metab. 2012 ; 7 (2): 18-22.

7. Campos Martorell A, Vega Puyal L, León MC, Yeste Fernández D, Albisu Aparicio MA, Carrascosa Lezcano A. Diagnóstico de síndrome de Kallmann en varones durante el periodo neonatal: revisión de los últimos 15 años. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2013 ; 4 (1): 48-53.

8. Gutiérrez-Amavizca BE, Figuera LE, Orozco–Castellanos R. Síndrome de Kallmann. Aspectos genéticos y variantes fenotípicas. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2012 ; 5 (2): 157-61.

9. Cofré AR. Alteraciones del olfato asociadas a hipogonadismo hipogonadotrófico. Su importancia en la detección precoz. Revista FASO. 2015 ; 22 (2): 49-54.

10. Meza Vázquez HE, Serrano Brambila EA, Ramos Salgado F, Ramos Valdés AM, Sánchez Gutiérrez FJ. Síndrome de Kallmann. Reporte de cuatro casos. 2011 ; XXVI (1): 35-8.

11. Sánchez Pérez M, Recio Rodríguez M, Jiménez De la Peña M, Carrascoso Arranz J, Martínez De Vega V. Hallazgos radiológicos en la anosmia congénita: a propósito de un caso. Revista de Neurología. 2011 ; 53 (2): 87-90.

12. Huete I, Riquelme P. Neuroimágenes en patología hipotalámica y supraselar. Rev Chil Endocrinol Diabetes. 2011 ; 4 (2): 136-51.

13. Barrio R, Roldán B, Martín-Frías M. Inducción de la pubertad. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2015 ; 6 (Suppl): 39-44.