



SÍNDROME de KALLMAN

Se manifiesta principalmente como pubertad atrasada, infertilidad, amenorrea primaria entre otros aunque poco frecuente y de expresión fenotípica variable, conocerlo permitirá un adecuado diagnóstico en la infancia.

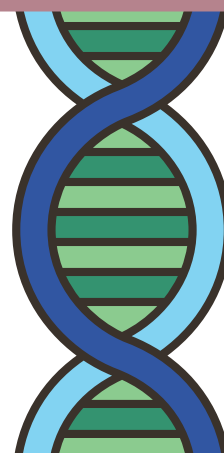
Genética

1



Hay tres modelos familiares de herencia del síndrome de Kallmann: 1. ligado a X, 2. autosómico dominante y 3. autosómico recesivo.

Se han identificado 5 genes causales: KAL1, FGFR1, PROKR2 y PROK2 y FGF8

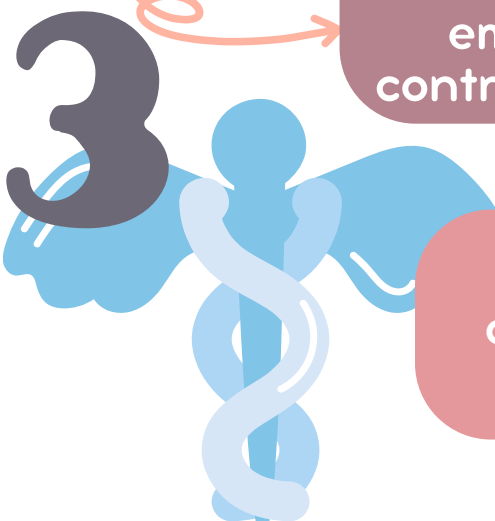


2

PATOGENESIS

Las células gonadotrópicas migran al inicio de la sexta semana embrionaria del epitelio olfatorio al cerebro anterior a lo largo del trayecto del nervio olfatorio.

Los defectos en la diferenciación, elongación axonal y del direccionamiento axonal hacia la eminencia media del hipotálamo pueden contribuir igualmente a la deficiencia en GnRH.



DIAGNÓSTICO

Los casos que son diagnosticados antes de la edad adulta presentan ausencia del desarrollo sexual con retraso puberal

Hay niveles séricos bajos de gonadotrofinas y de esteroides gonadales, la RM del cerebro con y sin gadolinio de la silla turca está indicada. Se pueden realizar pruebas tipo FISH o por hibridización genómica comparativa.

TRATAMIENTO

Los objetivos del tratamiento de los pacientes con KS son lograr el desarrollo caracteres sexuales secundarios y fertilidad.

4



HOMBRES

reemplazo hormonal con testosterona en prepuberes enantato y el cipionato de testosterona.]

MUJERES

El primer paso es la iniciación de la pubertad con terapia estrogénica, luego hay que mantener los caracteres sexuales secundarios. después de 6 meses de manejo, se inicia un progestágeno para protección endometrial



BIBLIOGRAFÍA

JubizW, Cruz E. El síndrome de Kallmann: A propósito de un caso ..2Colomb Med 2006; 37: 315-318

Youli Hu, Fatih Tanriverdi, et al. Kallmann's syndrome: molecular pathogenesis. The International Journal of Biochemistry & Cell Biology 35 (2003) 1157-1162



UNIVERSIDD DEL SURESTE

**7MO. SEMESTRE
MEDICINA HUMANA**

**"Super Nota"
Crecimiento y Desarrollo
Dr. Jose Miguel Ricaldi**

Oscar Adalberto Zebadua Lopez

