



## 61 - DIAGNÓSTICO TARDÍO DEL SÍNDROME DE KALLMAN EN UNA MUJER ADULTA: A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Sánchez-Crespo Juárez, M.Z. Montero Benítez, P. Jiménez Torrecilla, J.A. Mascuñana Calle, M. Lizano Sánchez-Villacañas, P. González Lázaro, M.A. Lomas Meneses, F. del Val Zaballos, M. López Iglesias e I. Gómez García

Endocrinología y Nutrición, Hospital General La Mancha Centro, Alcázar de San Juan.

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Kallman se caracteriza por la asociación de hipogonadismo hipogonadotrofo debido a un déficit de la hormona liberadora de gonadotropina (GnRh) y anosmia o hiposmia por hipoplasia o aplasia de los bulbos olfativos.

**Caso clínico:** Mujer de 37 años con antecedentes de hipoacusia, cifoescoliosis, parálisis facial izquierda y estenosis pulmonar con colocación de prótesis pulmonar. Remitida a la consulta de Endocrinología desde Cirugía Cardíaca para estudio de hipogonadismo. En la anamnesis dirigida refirió amenorrea primaria e hiposmia. En la exploración peso de 50,4 kg, talla de 158 cm, telarquia II-III, vello pubiano II, adipomastia, cara cuadrada, orejas de implantación baja y cuello alado. Ante la sospecha clínica de hipogonadismo se solicitaron estudios hormonales y de imagen. En el análisis se confirmó el hipogonadismo hipogonadotrofo (estradiol 5 pg/ml, FSH 0,3 mUI/ml, LH 0,1 mUI/ml). Otros resultados incluyeron: DHEAS 24,32 µg/dl, testosterona 0,06 ng/ml, PTH 73,9 pg/ml, vitamina D 10 ng/ml, calcio 9,8 mg/dl, TSH 6,74 µUI/ml, T4 libre 1,11 ng/dl y cortisol 16,77 µg/dl. La densitometría ósea mostró osteoporosis severa. El cariotipo fue normal. En la RMN hipofisaria se detectó silla turca vacía y la RMN de pelvis mostró un útero hipoplásico sin ovarios visibles. Se inició tratamiento con teriparatida, carbonato de calcio/colecalciferol, y parches transdérmicos de estradiol. Se solicitó estudio genético que reveló mutaciones en PROKR2 (asociado a síndrome de Kallman) y CHD7 (vinculado a síndromes de CHARGE y Kallman). Continúa en seguimiento en consultas de Endocrinología.

**Discusión:** El síndrome de Kallman suele diagnosticarse entre los 14 y los 16 años, cuando se consulta por retraso puberal. Nuestro caso, con un diagnóstico notablemente tardío, recalca la importancia de sospecharlo independientemente de la edad y de diagnosticarlo precozmente para iniciar el tratamiento adecuado y evitar complicaciones del hipogonadismo crónico.