

TOR057

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓFICO CONGÉNITO. MOCARBEL, Yamile; ESCUDERO, Marisol; GENOVESI, Elbio; VALDES SOCIN, Hernan; BECKERS, Albert; ARÉBALO DE CROSS, Graciela
Hospital de Clínicas J. de S. Martín Buenos Aires, Argentina; Centro Hospitalario Universitario, Lieja. Bélgica

Introducción

El Hipogonadismo Hipogonadotrófico Congénito (HHC) se caracteriza por ausencia o insuficiente desarrollo puberal e infertilidad secundarios a un déficit en la producción, secreción y/o acción de la hormona liberadora de gonadotropinas (GnRh). Se puede presentar aislado o asociado a anosmia/hiposmia, constituyendo el Síndrome de Kallmann (SK). La mayoría de los casos son esporádicos; los familiares son genéticamente heterogéneos. La prevalencia, fisiopatología, genética y asociaciones patológicas son aún temas en discusión.

Objetivos

- Describir la edad y motivo de consulta más frecuente en una cohorte de pacientes con HHC.
- Determinar la asociación de alteraciones en sistema nervioso central (SNC) y de la línea media en el subgrupo con SK.

Materiales y métodos:

Se realizó un análisis retrospectivo de las historias clínicas de 42 pacientes, con diagnóstico de HHC, registrados hasta octubre 2015. Los criterios de inclusión fueron: amenorrea primaria, micropene, criptorquidia, alteraciones del olfato y línea media, gonadotropinas disminuidas con indemnidad del resto de los ejes hipofisarios. En hombres, volumen testicular < 4ml a los 15 años, testosterona plasmática < 1 ng/ml. En mujeres, ausencia de telarca a los 13 años y estradiol < 20 pg/ml.

Se analizaron: edad, sexo, motivo de consulta, antecedentes familiares, alteraciones en SNC y línea media. En 19 pacientes, se realizó olfatometría mediante Sniff Test / Test de Connecticut y en 29, resonancia nuclear magnética de cerebro (RNM). Se analizaron los resultados mediante X2 SPSS versión 20.2.

Resultados:

De la cohorte, 36 fueron hombres y 6 mujeres, pertenecientes a 39 familias no relacionadas. El rango de edad, al momento de la consulta, fue 12-37 años (X 18.75). Hubo asociación familiar en 7.1%.

En hombres, el motivo de consulta más frecuente fue el retraso puberal (78%), infertilidad (5.5%), baja talla (5.5%), ginecomastia (5.5%), disfunción eréctil (2.7%) y anosmia (2.7%). En mujeres, amenorrea primaria (100%).

Hubo anosmia/hiposmia en 11/19 (58%) de los pacientes que realizaron olfatometría. Los pacientes con SK tuvieron mayor tendencia a presentar alteraciones en SNC (44.8%) pero no se demostró diferencia estadísticamente significativa ($p=0,627$) respecto a los pacientes normósmicos. Las alteraciones halladas fueron hipoplasia/ausencia bulbo olfatorio (29%), silla turca parcialmente vacía (14,2%), displasia infundíbulo tuberínica/hipotalámica (14,2%), megacisterna magna (14,2%), quiste de aracnoides (14,2%) y microadenoma hipófisis (14,2%).

Un 15.8% de los pacientes con SK presentaron alteración de la línea media (paladar ojival/labio leporino), sin significancia estadística ($p=0,78$) vs normósmicos.

Conclusiones:

Coincidente con la literatura se observó una mayor prevalencia de HHC en hombres, con escasas formas familiares. El principal motivo de consulta fue el retraso puberal. En el subgrupo de pacientes con SK observamos una tendencia a presentar alteraciones de la línea media/SNC pero que no logró ser estadísticamente significativa lo que nos alienta a aumentar el número de observaciones a fin de obtener mayor impacto estadístico. La repercusión física y emocional de estos pacientes y sus familias hace vital un diagnóstico temprano.

Bibliografía

1. Boehm, U., et al. (2015). Expert consensus document: European Consensus Statement on congenital hypogonadotropic hypogonadism [mdash] pathogenesis, diagnosis and treatment. Nature Reviews Endocrinology.
2. Fraietta, R, et al. (2013). Hypogonadotropic hypogonadism revisited. Clinics, 68, 81-88.

MOTIVO DE CONSULTA EN HHC

