

# PRIMER PAR CRANEAL. EL PAR OLVIDADO

Macarena Reolid Pérez

R4 Pediatría

Tutor: Paco Gómez

Sección: Neuropediatría



# Caso clínico

- Niño de 9 años, en seguimiento desde los 3 años por hipotonía y retraso de la psicomotricidad gruesa
- No antecedentes personales ni familiares de interés
- Exploración física: somatometría normal, criptorquidia bilateral
- Exploración neurológica: leve hipotonía
- Pruebas complementarias
  - **Analítica sanguínea** con estudio de CK normal
  - **EMG** normal
  - **RMN medular** en la que se evidencia una zona siringomiélica desde D9 a D12 sin otras alteraciones significativas

# Caso clínico

- Evolutivamente: buen desarrollo cognitivo, leve retraso psicomotriz (> psicomotricidad fina) y disminución del tono
- En revisiones posteriores **anosmia** desde el nacimiento



# Causas de anosmia

- La anosmia síntoma raro en la edad pediátrica
- Causas:
  - **Anosmia adquirida:**
    - Obstrucción nasal crónica (causa más frecuente): hipertrofia adenoidea, hipertrofia cornetes nasales, atresia coanal, pólipos nasales, desviación tabique nasal, tumores...
    - Traumatismos faciales, TCE...
  - **Anosmia congénita:**
    - Aislada: anosmia familiar
    - Asociada a otras afecciones: Síndrome de Kallmann, Refsum...

# Caso clínico

Anosmia  
congénita  
+  
Criptorquidia  
+  
Leve hipotonía

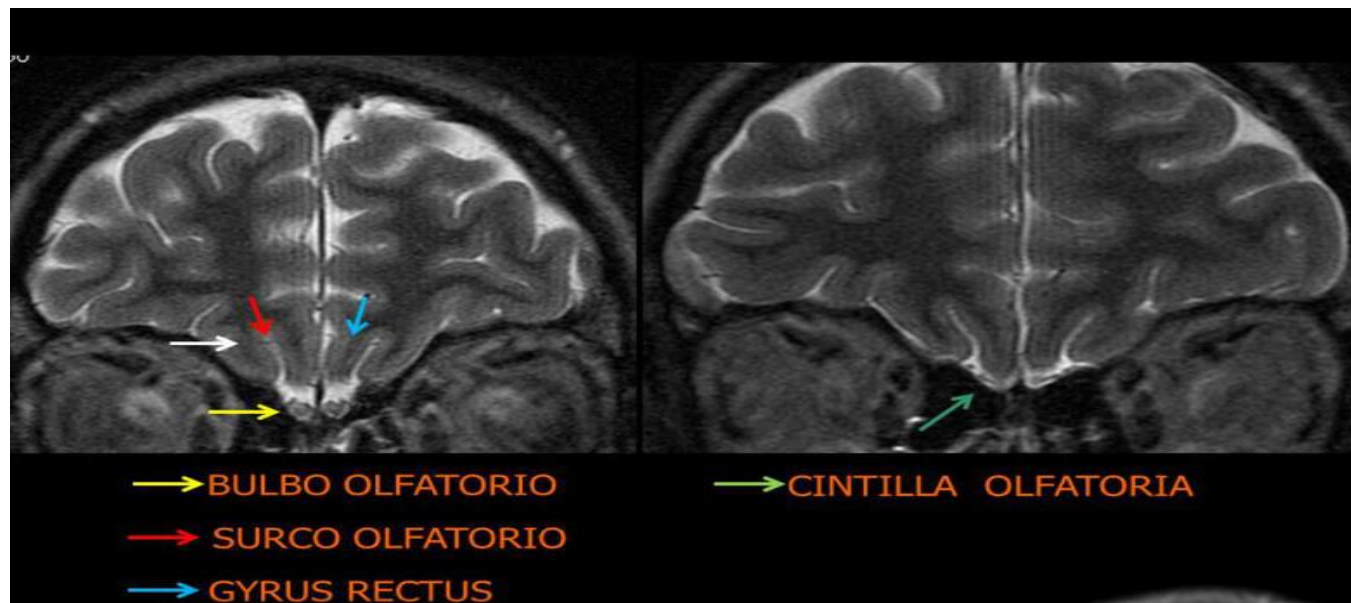


¿ Síndrome de  
Kallmann?

# Síndrome de Kallmann

- Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito que se acompaña de anosmia o hiposmia
- Incidencia variable (1 por cada 10.000 a 1 por cada 86.000), más frecuente en los varones
- Más frecuente esporádicos, 20% origen familiar. 3 tipos de herencia: ligada al cromosoma X, autosómica dominante y autosómica recesiva
- Clínica:
  - **Anosmia**: la ausencia de los bulbos y cintillas olfatorias
  - **Hipogonadismo hipogonadotropo**
  - Criptorquidia
  - Menos frecuentes: agenesia renal, paladar hendido, paraplejia espástica, disfunción cerebelosa, nistagmo, hipoacusia, eventración diafragmática, cardiovasculares...

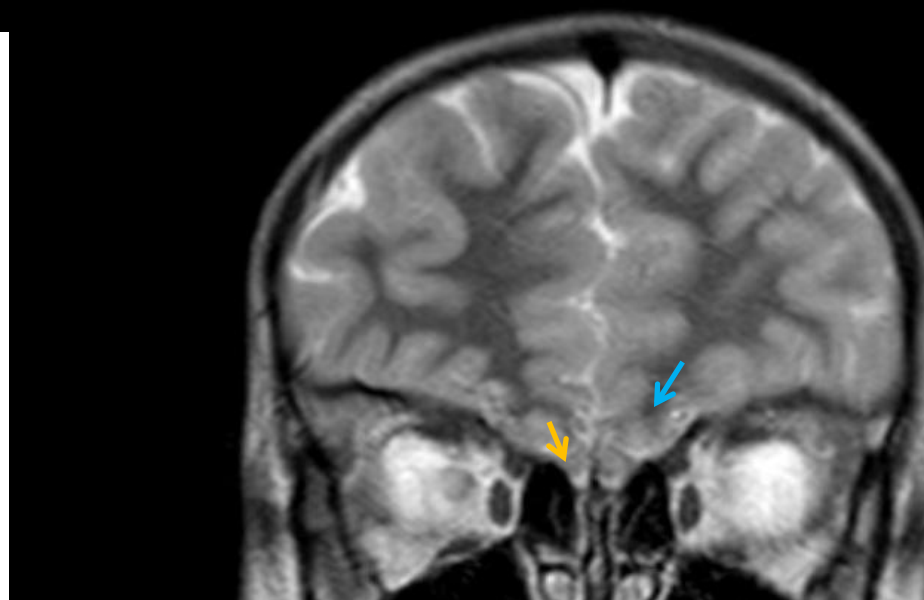
# Caso clínico



RMN Normal

Imagen de RMN, en T2, corte coronal correspondiente a nuestro paciente donde se observa:

- Hipoplasia Gyrus rectus y surco olfatorio
- Ausencia bulbo olfatorio



# Caso clínico

- Estudio genético: mutación con pérdida de función en heterocigosis en el gen *FGFR1*
  - El gen *FGFR1*, localizado en el cromosoma 8p11.2–12, se expresa en múltiples tejidos embrionarios y órganos y se ha asociado a la transmisión autosómica dominante del síndrome de Kallmann
  - Se han identificado mutaciones en el *FGFR1* aproximadamente en 10 % de los pacientes afectados
- Estudio hormonal: hipogonadismo hipogonadotrofo no valorable por prepuber
- Estudio cardiológico: pendiente
- Ecografía abdominal: pendiente



# Conclusiones

- El síndrome de Kallmann es una forma de hipogonadismo hipogonadotrópico congénito que se acompaña de anosmia o hiposmia
- La atención que se dedica a la vía olfatoria y la patología del I par craneal es poco relevante tanto en la clínica diaria como en la literatura pediátrica
- Estudio anosmia: Historia clínica, exploración física completa, vía olfatoria, RMN y estudio genético
- El tratamiento sustitutivo a una edad adecuada ayudará a mejorar el pronóstico de talla, la mineralización ósea, aumentará la masa muscular