



EL PRIMER PAR CRANEAL: EL PAR OLVIDADO

A. Lombart, M. Reolid, A. Madrigal, A. Bailén, A. Rico, G. Sabrido, R. Jadraque, F. Gómez.
Neurología Infantil. Hospital General Universitario de Alicante

Caso clínico

Niño de 9 años en seguimiento en Neurología Infantil por hipotonía y retraso psicomotor con evolución favorable

Refiere nulo sentido del olfato desde siempre = anosmia

Exploración:

- Física: criptorquidia bilateral
- Neurológica: leve hipotonía



- Hipoplasia Gyrus rectus y surco olfatorio
- Ausencia bulbo olfatorio



Estudio genético:

- Mutación del gen *FGFR1*

Estudio cardiológico: normal
Ecografía abdominal: normal

Estudio hormonal:

- Hipogonadismo hipogonadotrofo (no valorable del todo por edad prepúber)



SÍNDROME DE KALLMAN

Síndrome de Kallman

Generalidades:

- Enfermedad congénita debida a la alteración en la migración de las células de la placoda olfatoria
- Incidencia: 1/ 10.000-86.000 RNV
- Mujeres/ varones: 1/5
- Etiología: Esporádicos > Familiares:
 - Herencia ligada al X (15%)
 - Herencia autosómica recesiva (75%)
 - Herencia autosómica dominante (10%): mutaciones en *FGFR1*

Clínica:

- Hipogonadismo hipogonadotrofo (retraso puberal)
 - +
- Anosmia/ hiposmia congénita
 - +/-
 - Criptorquidia
- Paladar hendido/ labio leporino (en mutaciones *FGFR*)
 - Eventración diafragmática
 - Alteraciones cardiovasculares

Diagnóstico:

- Prueba de imagen: RMN cerebral: ausencia de bulbos olfatorios y ausencia/ hipoplasia de cintillas olfatorias
- Estudio hormonal: hipogonadismo hipogonadotrofo en edad postpúber
- Estudio genético: variabilidad genética: *FGFR1*, *FGF8*, *PROK2/ PROKR2*, *NELF*, *CHD7*, *HS6ST1*, etc

Tratamiento:

- Terapia hormonal substitutiva

Pronóstico:

- Es una enfermedad sin riesgo vital
- Con el tratamiento hormonal la feminización o virilización se produce en todos los casos
- La fertilidad puede obtenerse en la mayoría de los pacientes

El primer par craneal

- El primer par craneal al igual que la vía olfatoria deben ser evaluados sistemáticamente en toda exploración neurológica de igual forma que hacemos con el resto de pares
- La afectación del olfato en la edad pediátrica se debe en la mayoría de los casos a formas adquiridas, fundamentalmente por obstrucción nasal crónica, pero existe un grupo menor que pertenece a las formas congénitas y que debemos también tener presente