

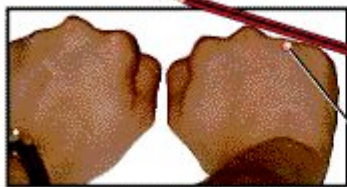
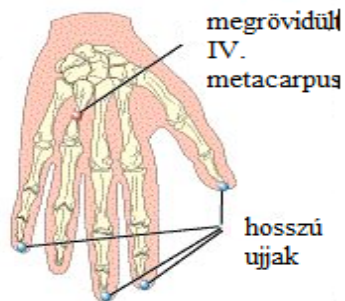
Kallmann-szindróma

1:30.000 fiúk, 1:120.000 lányok körében.

Kép forrása:

<https://hu.pinterest.com/pin/549861435743356261/>

Több mint 20 gén került már leírásra a szindróma hátterében, a leggyakoribbak ezek közül az ANOS1, CHD7, FGF8, FGFR1, PROK2, PROKR2. Ezek mindegyike az agy megfelelő strukturális kialakításáért felelős. Leggyakrabban az ANOS1 gén érintettsége fordul elő, ez esetben X-hez kötött recesszív öröklésment jellemző.



A IV. metacarpus nem éri el ceruzát, mint a többi metacarpus!

A Kallmann-szindrómában késői vagy hiányzó pubertás jellemző a hypothalamus GnRH termelésének hiányában és a szaglászárosodással jár (hyposmia). Előfordulhat a szaglás teljes hiánya, anosmia is. Nagyon fontos megjegyezni, hogy csak abban az esetben beszélhetünk Kallmann-szindrómáról, ha a szaglászárosodás is fennáll, ennek hiányában izolált hypothalamus működészavarról van szó (normozmikus idiopátiás hipogonadotropikus hipogonadizmus (nIHH)). Társulhat még ajak/szájpadhasadék, vesefejlődési rendellenesség, scoliosis, rövid metacarpusok.