

# Le syndrome de Kallmann

**Auteur : Docteur Jean-Pierre Hardelin<sup>1</sup>**

**Date de création : juillet 1997**

**Mise à jour : avril 2002**

**Editeur scientifique : Professeur Philippe Bouchard**

<sup>1</sup>INSERM U587, Unité de Génétique des Déficiences Sensoriels, Institut Pasteur, 25 Rue du Dr Roux, 75724 Paris Cedex 15, France. [hardelin@pasteur.fr](mailto:hardelin@pasteur.fr)

[Résumé](#)

[Mots-clés](#)

[Nom de la maladie et ses synonymes](#)

[Nom des maladies exclues](#)

[Critères diagnostiques / définition](#)

[Commentaires sur le diagnostic différentiel](#)

[Incidence](#)

[Description clinique](#)

[Mode de prise en charge et traitements](#)

[Etiologie](#)

[Méthodes de diagnostic biologique](#)

[Conseil génétique](#)

[Diagnostic prénatal](#)

[Questions non résolues et commentaires](#)

[Références](#)

## Résumé

*Le syndrome de Kallmann est l'association d'un hypogonadisme hypogonadotrope par déficit en gonadolibérine (GnRH) et d'une anosmie ou hyposmie (avec hypoplasie ou aplasie des bulbes olfactifs). Son incidence est d'environ 1/10 000 garçons, et 1/50 000 filles. Les principales manifestations cliniques sont : l'association d'un micropénis et d'une cryptorchidie chez le jeune garçon (inconstant), l'absence de puberté spontanée et un déficit partiel ou complet de perception des odeurs. Le traitement consiste en une induction hormonale de la puberté, et ultérieurement, une induction hormonale de la fertilité. Il n'existe pas de traitement de l'anosmie. Le syndrome de Kallmann est dû à un défaut de développement embryonnaire du système olfactif et des neurones synthétisant la GnRH. Une prédominance des cas sporadiques est notée. Dans les formes familiales 3 modes de transmission sont décrits : récessif lié au chromosome X, récessif autosomique, dominant autosomique.*

## Mots-clés

hypogonadisme hypogonadotrope, déficit en gonadolibérine, déficit en GnRH anosmie, hyposmie

## Nom de la maladie et ses synonymes

- Syndrome de Kallmann
- syndrome de De Morsier
- dysplasie olfacto-génitale
- hypogonadisme hypogonadotrope avec anosmie.

## Nom des maladies exclues

Déficit isolé en gonadolibérine (GnRH)

## Critères diagnostiques / définition

Le syndrome de Kallmann est l'association d'un hypogonadisme hypogonadotrope par déficit en GnRH et d'une anosmie ou hyposmie (avec hypoplasie ou aplasie des bulbes olfactifs en imagerie par résonance magnétique).

## Commentaires sur le diagnostic différentiel

Il n'existe pas d'argument convaincant pour penser que le syndrome de Kallmann et le déficit isolé en GnRH (*i.e.* sans trouble de l'odorat)

puissent représenter des degrés variables d'une même maladie.

### **Incidence**

Elle est environ de 1/10 000 garçons, et de 1/50 000 filles.

### **Description clinique**

Le syndrome de Kallmann est caractérisé par :

- l'association d'un micropénis et d'une cryptorchidie chez le jeune garçon (inconstant);
- l'absence de puberté spontanée (circonstance de découverte la plus fréquente);
- un déficit partiel ou complet de perception des odeurs (appelé anosmie).

Les autres signes éventuels sont :

- des mouvements en miroir des membres supérieurs (syncinésies controlatérales d'imitation), signe apparemment spécifique de la forme liée au chromosome X de la maladie et très fréquent dans cette forme;
- une aplasie rénale unilatérale ou bilatérale (non viable si bilatérale), anomalie qui pourrait être spécifique de la forme liée au chromosome X de la maladie, et qui est présente dans environ un tiers de ces cas;
- une fente labio-palatine ou un palais creux;
- l'absence d'une ou plusieurs dents (agénésies dentaires);
- des pieds creux;
- un syndrome cérébelleux;
- une surdité;
- d'autres associations plus ou moins bien définies.

### **Mode de prise en charge et traitements**

Le traitement consiste en une induction hormonale de la puberté, et ultérieurement, une induction hormonale de la fertilité. Il n'existe pas de traitement de l'anosmie.

### **Etiologie**

Le syndrome de Kallmann est dû à un défaut de développement embryonnaire du système olfactif et des neurones synthétisant la GnRH.

Une prédominance des cas sporadiques a été notée (génétiques? ou accidents de l'embryogénèse?)

3 modes de transmission sont décrits dans les formes familiales :

- récessif lié au chromosome X
- récessif autosomique
- dominant autosomique.

### **Méthodes de diagnostic biologique**

Elles utilisent les explorations hormonales (test à la GnRH), et l'exploration qualitative et quantitative de l'odorat.

### **Conseil génétique**

Il n'y a pas de conseil génétique, sauf pour le cas particulier des formes liées au chromosome X authentifiées.

### **Diagnostic prénatal**

Il est non pertinent.

### **Questions non résolues et commentaires**

- Existence de formes non génétiques ?
- Fréquence des formes génétiques liées au chromosome X
- Corrélations entre symptomatologie clinique et formes génétiques
- Gène(s) responsable(s) des formes non liées au chromosome X (et éventuels signes cliniques associés à ces formes) inconnu(s)

### **Références**

**De Roux N.**, Morel Y., et Hardelin J-P (1999). Anomalies génétiques de l'axe gonadotrope. La Revue du Praticien 49, 1277-1282

**Hardelin J-P** (2001). Kallmann syndrome : towards molecular pathogenesis. Mol. Cell. Endocrinol. 179, 75-81