

:: Kallmannin syndrooma

Orpha number: ORPHA478

YHTEENVETO

Synnyynnäinen geneettinen häiriö, johon liittyy gonadotropiinia vapauttavan hormonin (GnRH) puutteesta johtuva hypogonadotrooppinen hypogonadismi sekä anosmia tai hyposmia hajukäämien osittaisen tai täydellisen kehittymättömyyden vuoksi.

Suurin osa tapauksista löytyy vasta puberteetissa, kun normaali seksuaalinen kehitys ei käynnisty. Osa miesten oireyhtymistä löytyy kuitenkin jo lapsena piilokivesten ja peniksen kehittymättömyyden vuoksi. Molemmilla sukupuolilla tärkeimmät oireet ovat spontaanin puberteettikehityksen puutokset ja osittainen tai täydellinen hajuaistin puuttuminen. Miesten luuston tiheys ja lihasten massa on vähentynyt, heillä on normaalia pienempi kivesten tilavuus, erektiovaikeuksia, alentunut libido ja infertiliteettiongelmia. Naisilla kuukautiset puuttuvat lähes aina ja rintojen kehitys on heikko tai normaali. Harvinaisia oireita ovat toisen munuaisen puutos, huonokuuloisuus, huuli- ja/tai suulakihalkio, hampaiden puutokset ja lapsuusiän jälkeen jatkuvat peilikuvaliikkeet.

Syndrooma aiheutuu hajuradaston kehityshäiriöstä ja GnRH:ta tuottavien solujen sikiöaikaisesta migraatiohäiriöstä hajuepiteeliltä hypotalamukseen. Suurin osa tapauksista on sporadisia, mutta perinnöllisiäkin muotoja tunnetaan. Tautia aiheuttavia geenejä ovat X-kromosomissa peittyvästi periytyvä *KAL1* sekä autosomissa vallitsevasti periytyvät *FGFR1*-, *FGF8*-, *CHD7*- ja *SOX10*-geenit, joiden penetranssi on epätäydellinen. *PROKR2*- ja *PROK2*-geenit periytyvät sekä autosomissa peittyvänä että oligogeenisenä muotona.

Diagnoosiin päästään hormonimittauksin ja hajutestein. Hajukerästen tutkimus magneettikuvauksella voi olla hyödyllinen erityisesti pikkulapsilla. Geenitutkimus voi myös auttaa. Kaikille perheille tulisi tarjota perinnöllisyysneuvontaa huomioiden oireiden suuren vaihtelevuuden jopa saman perheen jäsenten kesken. Sporadisissa tapauksissa tulee muistaa uuden mutaation mahdollisuus. Perinnöllisissä tapauksissa raskauden aikaisella ultraäänitutkimuksella voidaan todeta taudin aiheuttamia poikkeavuuksia.



Hoitona käytetään hormonikorvaushoitoa aloittamaan puberteetti ja myöhemmin takaamaan fertiilitettä. Hajuaistin heikkouteen ei ole hoitoa. Hormonihoito on tavallisesti tehokas, useimmiten saavutetaan fertiilitettä, mutta sen suhteen huonon ennusteen aiheuttaa miehen piilokiveksisyys.

Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/8 000 miehillä ja 1/40 000 naisilla.

Asiantuntija:

- Dr. Jean-Pierre HARDELIN
- Prof Jacques YOUNG

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: June 2013

Translation updated: October 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

