**SINDROME DI KALLMANN**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La sindrome di Kallmann è caratterizzata dall’associazione tra due manifestazioni cliniche specifiche: il mancato o parziale sviluppo dei genitali (ipogonadismo), spesso associato a infertilità, e la perdita parziale o totale di olfatto (iposmia o anosmia). La malattia impedisce quindi di vivere avere una naturale la pubertà e spesso impedisce la riproduzione in età successiva.

**Come si trasmette?**

La sindrome è dovuta ad anomalie del sistema olfattivo e dell’ipotalamo (la zona del cervello necessaria alla produzione di ormoni sessuali) che si verificano durante lo sviluppo embrionale. Sono stati finora identificati circa 10 geni coinvolti nell’insorgenza della sindrome, tra cui KAL1, responsabile della forma legata all’X, FGFR1, PROKR2 e PROK2, ma è molto probabile che ne siano implicati altri. A seconda del gene interessato, sono possibili diverse modalità di trasmissione: autosomica dominante (un genitore malato) ha il 50% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli), autosomica recessiva (i genitori sono portatori sani della mutazione, mentre ciascun figlio della coppia ha il 25% di probabilità di essere malato) e recessiva legata all’X (in genere solo i maschi presentano i sintomi, mentre le femmine sono portatrici sane).

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa sul dosaggio degli ormoni sessuali e sull’analisi quantitativa e qualitativa dell’olfatto (olfattometria). In alcuni casi può essere utile l’analisi dei bulbi olfattivi mediante risonanza magnetica.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Nei casi meno gravi, un adeguato trattamento ormonale può ripristinare una pubertà quasi normale, e sono allo studio protocolli da attuare su bambini già in età molto giovane. Non è disponibile alcun trattamento per la perdita dell’olfatto.