



Universidad del Sureste



Escuela de Medicina

“resumen”

Materia:

Neurología

Docente:

Jose Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Tarsis Andrea Guillén Narváez

Semestre:

6° “A”

Atrofia Muscular Espinal y Bulbar. Enfermedad de Kennedy y Aspectos Clínicos y Genéticos.

La atrofia muscular espinal y bulbar es una enfermedad neurológica caracterizada por una degeneración gradual de la motoneurona inferior, que resulta en debilidad muscular, atrofia y fasciculaciones. Es una entidad de etiología genética con mecanismo de herencia ligado al cromosoma X recesivo por lo que afecta a varones en la que produce una expansión del triplete CAG en el gen del receptor androgénico. Se manifiesta por signos de insensibilidad a los andrógenos (ginecomastia e infertilidad). A partir de los 20-30 años aproximadamente comienzan los signos de afectación de la motoneurona inferior a nivel espinal con calambres y temblores de acción y posteriormente debilidad muscular. En la evolución se evidencia compromiso bulbar. Se presenta la enfermedad de Kennedy. Es el primer caso, hasta ahora conocido. Concurrencia, reportado en Uruguay. Se destaca la importancia de plantear dicha afección en un paciente joven con "temblores" cuando aun no es ostensible la debilidad muscular. La historia familiar es de importancia.

