



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

---

## **Enfermedad de Kennedy I**

---

**Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén**

**Materia: Neurología**

**Alumno: Lara Vega Ismael**

**Semestre 6to Grupo A**

**16/junio/2021**

## Enfermedad de Kennedy 1

Atrofia espino-bulbar se describió por primera vez en 1983 por Kennedy y sus colaboradores. Esta atrofia también se conoce con el nombre de enfermedad de Kennedy que se engloba en el rubro de las enfermedades de la motoneurona hereditarias y se debe a una expresión anómala de la poliglutamina del receptor de estrógeno ubicada en el cromosoma X.

Se ha demostrado que la agregación de 1 receptor ~~proteico~~ de estrógeno mutado dentro del núcleo del citoplasma más específicamente en el aparato de Golgi de las motoneuronas y las células viscerales termina en una alteración del transporte axonal y transcripción respectivamente. La enfermedad se caracteriza por su aparición en la edad adulta entre los 30 y 50 años, los síntomas iniciales son cuadruparesia de predominio proximal, temblores, fasciculaciones, intolerancia al ejercicio.

Los datos histopatológicos característicos son la pérdida de motoneuronas en el cuerno anterior de la médula espinal y el tallo cerebral.

La enfermedad se sospecha con la historia clínica y exploración neurológica detallada y puede corroborarse con una CPK elevada, estudios de nueva conducción electro miográfica y análisis molecular. No se dispone de un tratamiento específico y el seguimiento es importante para mejorar la calidad de vida.