



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Neurología

Resumen: Enfermedad de Kennedy 1

Thania Guadalupe López Guillén

Neurología

Enfermedad de Kennedy 1

Enfermedad de Kennedy (Atrofia muscular espino bulbar) reporte de caso.

La atrofia muscular espino-bulbar la describieron por primera vez en 1968, Kennedy y colaboradores, sin embargo el defecto genético lo descubrió La Spadei en 1991.

Esta enfermedad se engloba en el rubro de enfermedades de la motoneurona hereditarias y se debe a una expansión anómala de la poliglutamina del receptor de andrógeno del cromosoma "X" q-11,12. El receptor de andrógeno es un factor de transcripción

* Ligando activando responsable de la respuesta de andrógeno en las células blanco. La incidencia de la enfermedad se desconoce, en estados Unidos se estima 1 por cada 40000 hombres. La base genética de la enfermedad se asocia con la expansión de repeticiones del trinucleótido citosina-adenina, Guanine (CAG) en la porción proximal del brazo q del cromosoma X. A mayor expansión de tripletes de CAG más temprana es la manifestación de la enfermedad y los síntomas más severos. La enfermedad se caracteriza por su aparición en la edad adulta entre los 30 y 50 años. Los síntomas iniciales son:

- Cuadriparesia con predominio proximal
- Temblor
- Intolerancia al ejercicio
- Síntomas sensitivos
- Manifestaciones endocrinas.

El dato histopatológico característico es pérdida de motoneuronas en el asta anterior

