



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE KENNEDY 2

MATERIA: NEUROLOGIA

ALUMNA: DANIA ESCOBEDO CASTILLO

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: SEXTO GRUPO A

ENFERMEDAD DE KENNEDY. ^{8.}

atrofia muscular espinal y bulbar. ASPECTOS CLINICOS

Es una rara enfermedad neuromuscular lentamente progresiva en la que se produce una degeneración gradual de la motoneurona inferior que resulta en debilidad muscular, atrofia y fasciculaciones. Descrito en 1968 por Kennedy.
Prevalencia 1 cada 300.000 varones.

Enfermedad hereditaria ligada a cromosoma X recesiva por lo que afecta a varones. Expansión triplete CAGn.

Clinicamente se caracteriza por su comienzo en la adolescencia con signos de insensibilidad a los andrógenos, como ginecomastia y posterior infertilidad. 20 a 30 años inician daños a la motoneurona inferior a nivel espinal con debilidad muscular, calambres y temblor en acción. Posteriormente aparecen compromiso bulbar con fasciculaciones de lengua, labios o región perioral, disartria y alteraciones en la deglución. 10 a 20 años dificultad para subir escaleras. Participación sistema n. sensitivo y endocrino.

El diagnóstico se confirma mediante la identificación de la expansión en heterocigosis del triplete CAG en el gen AR cromosoma X.

Afectan a varones. Si estos son fértiles todas sus hijas mujeres serán portadoras, ningún varón estará afectado.

En el artículo se presentaba caso clínico de paciente varón de 32 años que consulta por temblores.

Ginecomastia → 73% de los pacientes.

Temblor → 80% de casos - causa desconocida.

El diagnóstico se confirma mediante estudio molecular de la expansión del triplete CAG mayor a 35 repeticiones en el gen AR.

Actualmente no existe un tratamiento específico para AMEB. Sintomático y consiste en fisioterapia y rehabilitación. Prevenir complicaciones como neumonía aspirativa, en caso de ginecomastia colocación mamaria.

La expectativa de vida es normal o ligeramente reducida.

Realizar control de niveles glicémicos y perfil lipídico. Evaluación cardiológica. Atención multidisciplinaria.

Bibliografía.

Poiras, M. (2019). Atrofia muscular, espinal y bulbar. Aspectos clínicos y genéticos. Rev Méd Uruguay.