



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“Resumen de enfermedad de Kennedy 1”

Materia:
Neurología.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:
Oscar Miguel Sánchez Argüello

Semestre:
6° “A”

Enfermedad de Kennedy 1

La atrofia muscular espino bulbar es una neuropatía recesiva, ligada al cromosoma X de la edad adulta.

Es un trastorno poliglutámico ocasionado por la vía de la poliglutamina en el receptor de androgena.

La característica sobresaliente de la atrofia muscular espino-bulbar es la pérdida de motoneuronas en el asta anterior de la médula espinal y el tallo cerebral.

Otro de las manifestaciones clínicas, estas son diversas, y los estudios de laboratorio van desde hipercalcemia asintomática hasta enfermedad muscular severa, con síntomas bulbares que pueden requerir asistencia mecánica ventilatoria.

El diagnóstico se basa en la historia clínica, exámenes neurológicos, estudios bioquímicos, estudios de velocidad de conducción nerviosa, electromiografía y análisis genético.

En la actualidad no se dispone de un tratamiento específico. Por lo tanto se maneja de manera sintomática, se indican fármacos antioxidantes, como vitamina E y co-enzima Q10.

Esta se engloba en el rubro de enfermedades de la motoneurona hereditarias y se debe a una expansión anómala de la poliglutamina del receptor de androgena ubicado en el cromosoma X (q11-12) donde se expande y se convierte citotóxica y proteolítica o induce a la muerte.