



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“

Materia:

Neurología

Docente:

Dr. Gordillo Guillen Jose Luis

Alumna:

Diana Carolina Domínguez Abarca

Semestre:

6°A

Enfermedad de Kennedy

La atrofia muscular espinal y bulbar es una enfermedad neurológica caracterizada por 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 se produce una expansión del triplete CAG en el gen del receptor de andrógenos.

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 el caso clínico con temblores en quien se confirmó molecularmente la enfermedad de Kennedy. Este es el primer caso, hasta nuestro conocimiento reportado en Uruguay.

Se debió la importancia de plantear dicha afectación es un paciente joven con temblores cuando aún no es extensiva la debilidad muscular.