



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Resumen (Enfermedad de Kennedy I)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

16/Junio/2021

Enfermedad de Kennedy 1

La atrofia muscular espinobulbar la describieron por primera vez en 1868 Kennedy y colaboradores. Esta atrofia también se conoce con el epónimo enfermedad de Kennedy que se incluye en el rubro de enfermedades de la infancia hereditarias y se debe a una expansión anómala de la poliglutamina del receptor de andrógeno ubicado en el cromosoma X, la etiología de la enfermedad se desconoce, la esperanza de vida no parece modificarse con la enfermedad, la base genética de la enfermedad se asocia con la expansión de repeticiones del trinucleótido citosina-adenina-guanina de 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.

Está completamente demostrado que la agregación del receptor de andrógeno mutado dentro del núcleo o el citoplasma más específicamente en el aparato de Golgi de los motoneuronas y las células viscerales termina en la 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:

- Coarctación e prominencia proximal

- Temblor

- Fasciculaciones

- Intolerancia al ejercicio

El dato histopatológico característico es la pérdida de motoneuronas en el asta anterior de la médula espinal y el bulbo cerebral. La enfermedad se sospecha con la historia clínica y la exploración neurológica detallada y se confirma con CPK elevadas, astedias neuroconducción, electromiografía y análisis molecular. No se dispone de un tratamiento específico y el seguimiento multidisciplinario es indispensable para lograr mejor calidad de vida.