



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 espino-bulbar es una neuropatía recesiva, ligada al cromosoma X de la edad adulta. Es un trastorno poliglutarico ocasionado por la expansión de la vía de la poliglutamina en el receptor de androgeno. 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.

Las manifestaciones clínicas son diversas y los estudios de laboratorio van desde hipercalemia asintomática hasta enfermedad muscular severa, con síntomas bulbares que pueden requerir asistencia mecánica ventilatoria. El diagnóstico se basa en la historia clínica, examen neurológico, estudios bioquímicos, estudios de velocidad de conducción nerviosa, electromiografía y análisis genético. En la actualidad no se dispone de tratamiento específico. El tratamiento es sintomático y, con frecuencia, se indican fármacos antioxidantes como vitamina E y co-enzima Q10. Se reporta el caso de un paciente con un cuadro típico de la enfermedad de Kennedy, sin antecedentes familiares de la mutación.