



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

---

## **Resumen (Enfermedad de Kennedy 2)**

---

**Docente: Gordillo Guillen José Luis**

**Materia: Neurología**

**Alumno: Gómez Albores Roberto**

**Semestre: 6° Grupo A**

**16/Junio/2021**

Roberto Gómez Albores

Neurología  
13 DE 2021

## Enfermedad de Kennedy 2

La atrofia muscular y espinal y balbucio (AMEB) es una enfermedad neuromuscular lentamente progresiva en la que se produce una degeneración gradual de la motoneurona inferior que resulta en debilidad muscular, atrofia y fasciculaciones.

Fue descrita por primera vez en 1966 por Kennedy y colaboradores en 11 varones de 2 familias relacionadas. Se estima una prevalencia de 1 cada 300,000 varones. Si bien esta varía mucho en función de la región analizada presentando una de las mayores prevalencias en Finlandia donde es la enfermedad de motoneurona inferior más prevalente incluso más frecuente que ELA.

Es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X recesiva por lo que afecta a varones en la que se produce una expansión del triplete CAG. Este fue la primera enfermedad en la que se describió el mecanismo molecular por expansión de tripletes. El RA es un receptor intracelular que en ausencia de ligandos se localiza en el citoplasma unido a proteínas de choque térmico. En presencia de ligandos el receptor se disocia del complejo y se dirige al núcleo donde actúa como un factor de transcripción de múltiples genes.

La expansión de la poliglutamina causa la pérdida conagenética de la función del RA, la pérdida de la función se evidencia en los síntomas de insensibilidad a andrógenos. El inicio se caracteriza por su comienzo en la adolescencia con signos de insensibilidad a andrógenos como ginecomastia y posteriormente infertilidad. A partir de los 20 años a 30 aproximadamente comienzan los signos de afectación de la motoneurona inferior a nivel espinal con debilidad muscular, calambres y temblores de acción. Posteriormente agregan compromiso balbucio con fasciculaciones de lengua, labio y región perioral, disartria y alteraciones en la deglución. Luego de 10 a 20 años del inicio de los síntomas muchos de los afectados agregan dificultad para caminar y con el tiempo atrofia proximal y ocasionalmente distal.