



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**“Enfermedad de Kennedy”**

---

**Materia:**

**Neurología**

**Docente:**

**José Luis Gordillo Guillen**

**Alumno:**

**Karla Guadalupe Alvarado López**

**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 CAGn en el gen del receptor de andrógenos.

Clinicamente se caracteriza por su comienzo en la Adolescencia con signos de Inestabilidad a andrógenos. Como ginecomastia y posteriormente Infertilidad.

A partir de los 20 - 30 años, aproximadamente, comienzan los signos de afectación de la motoneurona inferior a nivel espinal con calambres y temblor de acción. y Posteriormente debilidad Muscular.

En la evolución se evidencia compromiso bulbar. Puede evidenciarse una participación del sistema Nervioso sensitivo y Endocrino (Diabetes Mellitus y dislipidemias). No se observan signos de compromiso de motoneurona superior como espasticidad e hiperreflexia.

El diagnóstico se confirma mediante la identificación de la expansión (más de 35 repeticiones) en heterocigosis del triplete CAG en el gen AR del cromosoma X.

Se presenta el caso clínico genealógico de un varón de 32 años con temblores en quien se confirma molecularmente la enfermedad de Kennedy. Se destaca la importancia de

