



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

RESUMEN.

Materia:
Neurología.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:
6°"B".

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

Atrfia muscular espinal y bulbar.

La AMEB es una rara enfermedad neuromuscular lentamente progresiva en la que se produce una degeneración gradual de la motoneurona inferior, que resulta en debilidad muscular, atrofia y fasciculaciones. Se estima una prevalencia de 1 caso por cada 30000 varones.

Es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X recesiva, por lo general afecta a varones. Se produce una expansión del triplete (CAG poliglutamina) en el exón 1 del gen del receptor de andrógenos (RA) en el cromosoma X (Xq11-q12). Fue la primera enfermedad en la que se describió el mecanismo molecular por expansión de tripletes.

RA: es un receptor intracelular que en ausencia de ligando (testosterona y dihidrotestosterona) se localiza en el citoplasma unido a proteínas de choque térmico. En presencia de ligando, 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 tanto pérdida como ganancia de la función del RA (que se evidencia en los síntomas de insensibilidad a andrógenos). El efecto principal es una ganancia tóxica de la función en los neuronas motoras y en el músculo.

Clinica.

Se caracteriza por su comienzo en la adolescencia con signos de insensibilidad a los 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 debilidad muscular, calambres y temblor de acción. Posteriormente agregan compromiso bulbar con fasciculaciones de lengua, labios o región perioral, disartria y alteraciones de la deglución. Luego de 10-20 años del inicio de los síntomas muchos de los afectados agregan dificultad para subir escaleras y con el tiempo, amiotrofia proximal y ocasionalmente distal.

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.