

Enfermedad de Kennedy 2

- la atrofia muscular espino-bulbar es una neuropatía hereditaria ligada al cromosoma X de la edad adulta, es un trastorno poliglutamico en el receptor de andrógeno.
- la característica sobresaliente de atrofia muscular espino-bulbar es la perdida de neuronas motoras en el asta anterior de la medula espinal y del tallo cerebral.
Las manifestaciones clínicas son diversas y los estudios de laboratorio van desde hipercalemia asintomática hasta enfermedad muscular severa.
- El diagnóstico se basa en la historia clínica, examen neurológico, estudios bioquímicos, estudios de velocidad de la conducción nerviosa, electromiografía y análisis genético.
El tratamiento es sintomático y con frecuencia se indican fármacos antioxidantes, como vitamina E y Coenzima Q10.