

# Enfermedad de Kennedy 1

- \*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 transferencia ligado al cromosoma X recesivo, por lo que afecta a varones; en la que se produce una expansión del triplete (AG) en el gen receptor de andrógenos
- \*Se manifiesta por signos de insensibilidad a los andrógenos (ginecomastia e infertilidad) a partir de los 20 a 30 años
- \*Comienza los signos de afectación de la neuromotora inferior a nivel espinal, con calambres y temblor de acción y posteriormente con debilidad muscular, en la evolución se evidencia compromiso bulbar.
- \*Luego de 20 a 70 años del inicio de los síntomas muchos agregan la dificultad para subir escaleras y con el tiempo, amiotrofia proximal y ocasionalmente distal