

Enfermedad de Kennedy

CONCEPTO

Es una neuropatía recesiva, ligada al cromosoma X de la edad adulta. Es un trastorno poliglutámico ocasionado por la expansión de la vía de la poliglutamina en el receptor de andrógeno.

CARACTERÍSTICAS

Pérdida de motoneuronas en el asta anterior de la médula espinal

SÍNTOMAS INICIALES

Cuadriparesia predominio proximal

Temblor

Fasciculaciones e intolerancia al ejercicio

Síntomas sensitivos y manifestaciones endócrinas

DIAGNÓSTICO

Dato histopatológico: pérdida motoneuronal en asta anterior

Historia clínica

Exploración neurológica

CPK ↑

Electromiografía

Análisis molecular

TRATAMIENTO

Inhibidores de Hsp90

LHRH