

UNIVERSIDAD DEL SURESTE
Universidad del sureste

Escuela de medicina humana

RESUMEN: ENFERMEDAD DE KENNEDY 2
NEUROLOGIA

Dr.: Gordillo Guillen José Luis

Por: Diego Armando Hernández Gómez

6 semestre grupo B

Comitán de Domínguez, Chiapas, México a 16 de junio del 2021.

RESUMEN ENFERMEDAD DE KENNEDY 2

DEFINICION:

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. Se manifiesta por signos de insensibilidad a los andrógenos (ginecomastia e 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.

CASO CLINICO:

BC, sexo masculino, 32 años, escribano, con antecedentes personales de ginecomastia diagnosticada a los 12 años. Historia de fatiga, artralgiyas y mialgiyas posejercicio. Del análisis genealógico surge que el paciente es producto de cuarto embarazo de una pareja no consanguínea. Madre de 62 años portadora de debilidad, calambres y parestesias en manos interpretados como síndrome de túnel carpiano bilateral. Hermano de 38 años presenta temblores de cara y miembros; tiene dos hijos (un varón y una niña) productos de fertilización in vitro (FIV) debido a infertilidad en la pareja. Otro hermano de 35 años también presenta temblores a predominio de hemicara inferior. El paciente tiene un hijo de 4 años sano.

Enfermedad actual: a partir de los 20 años refiere temblor de inicio en manos, luego en cara, sobre todo a nivel perioral, que se fue acentuando. En la evolución agrega calambres y desde los 30 años, aproximadamente, tropiezos frecuentes y fasciculaciones a predominio de cuádriceps, gemelos y músculos de antebrazos. Niega dificultad para subir escaleras, disartria o alteraciones en la deglución. Algunos meses previos a la consulta, instala hipoestesia en calcetín y parestesias en manos.

Dicha sintomatología motiva el abandono de la actividad física y le genera gran dificultad en el ejercicio de su actividad profesional.

Al examen se destaca: paciente con temblor de miembros, fino, rápido, de acción y postural, temblor fino mandibular. Motilidad ocular extrínseca normal. Durante examen, calambre de músculos maseteros. Temblor de lengua y úvula. En el sector espinal no se evidencia amiotrofia. Fuerzas conservadas. Reflejos osteotendinosos disminuidos a predominio de miembros inferiores. Hipoestesia en calcetín. No ataxia. No dismorfias.

En noviembre de 2017, luego de consulta con neuróloga, se plantea enfermedad de Kennedy e inicia tratamiento con propranolol.

De los estudios realizados se destaca: resonancia magnética de cráneo y columna cervical normal. Estudio eléctrico evidencia neuroconducción motora y sensitiva normal. Signos neurogénicos crónicos en el electromiograma (EMG) con una distribución distal y proximal en los miembros, con fasciculaciones universales que en el sector craneal se registran en borla del mentón.

Es referido al Instituto de Genética para confirmación molecular del diagnóstico. Se realiza el análisis de la expansión del triplete CAGn en el gen AR, confirmándose el diagnóstico de AMEB. Se realiza asesoramiento genético y se sugiere estudio molecular en ambos hermanos. Su hermano de 35 años se realiza estudio que también confirma la enfermedad.

DISCUSION.

El paciente presenta un cuadro clínico característico. La ginecomastia es un signo frecuente aunque no constante que se presenta en aproximadamente 73% de los pacientes.

En el paciente la debilidad muscular no es aún ostensible, ya que se manifiesta entre la tercera a quinta década de la vida. El temblor, que es de características similares al temblor esencial, está presente en el 80% de los pacientes y su causa es desconocida.

Tal como se ha reportado en este caso, un signo característico en esta patología son las fasciculaciones en la región perioral. Las fasciculaciones y amiotrofia de lengua predicen la aparición de los síntomas bulbares (disartria y disfagia).

En general, la afectación sensitiva es un hallazgo del estudio eléctrico sin una expresión clínica mayor. Sin embargo, el paciente presenta en el momento del diagnóstico un síndrome sensitivo deficitario distal, bilateral y simétrico en miembros inferiores, pese a que las amplitudes de sus potenciales de acción sensitivos en el estudio eléctrico estuvieron dentro de límites normales. Esto se explica por una gran variabilidad interindividual en los valores considerados normales de amplitud de los potenciales sensitivos y nos permite concluir que los valores hallados, si bien dentro de rangos normales, están descendidos para el paciente.

Otra alteración endocrinológica asociada a la insensibilidad a andrógenos, como la infertilidad, no se evidencia en el paciente.

El diagnóstico se confirma mediante el estudio molecular de la expansión del triplete CAGn (mayor a 35 repeticiones) en el gen AR. La expresión fenotípica es variable incluso dentro de una misma familia e independiente del tamaño de la expansión. Otros autores postulan una relación inversamente proporcional entre el tamaño de la expansión y la edad de inicio de los síntomas.

CONCLUSIONES:

La AMEB es una patología poco frecuente, no obstante es importante considerarla ante un paciente joven de sexo masculino que presenta “temblor” aun en ausencia de debilidad muscular. La presencia clínica o en el estudio eléctrico de fasciculaciones a nivel perioral es muy característica. El análisis genealógico reviste capital importancia en la identificación de madres portadoras de la patología con síntomas leves, así como otros varones afectados emparentados por vía materna. La confirmación molecular es importante para el asesoramiento genético y eventual diagnóstico prenatal.

BIBLIOGRAFIA:

<http://www.scielo.edu.uy/pdf/rmu/v35n3/1688-0390-rmu-35-03-160.pdf>