

# **ENFERMEDAD DE KENNEDY 2**

**Medicina humana**

**Dr. José Luis Gordillo**

**PRESENTA:**

**Andrés Alonso Cancino García**

**GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:**

**6to Semestre Y Grupo B, Neurología**

**Comitán de Domínguez, Chiapas**

**Fecha: 10/06/2021**

## Atrofia muscular espinal y bulbar: enfermedad de Kennedy. Aspectos clínicos y genéticos

La atrofia muscular espinal y bulbar, es una rara enfermedad neuromuscular lentamente progresiva en la que se produce una degeneración gradual de la neurona motora inferior, que resulta en debilidad muscular, ataxia y fasciculaciones.

Se estima prevalencia de 1 cada 300.000 varones, si bien esta varía mucho en función de la función de la región analizada, presentando una de las mayores prevalencias en Finlandia, donde es la enfermedad de motoneurona inferior más prevalente, incluso más frecuente que la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). A la vez, su prevalencia podría estar subestimada dado que el diagnóstico muchas veces se confunde con el de otras enfermedades neuromusculares.

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

El 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.

Clínicamente 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, que comienzan las 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 paranasal, disartria y alteraciones en la deglución. Luego de 10 a 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. Puede evidenciarse una participación del sistema sensorio sensitivo y endocrino (diabetes mellitus y dislipidemias). No se observan signos de compromiso de motoneurona superior como espasticidad e hiperreflexia.

El diagnóstico se confirma mediante la identificación de la expansión (más de 25 repeticiones) en heterocigosis del triplete CAG en el gen AR del cromosoma X.



Andrés Abasco Carrasco García 10/06/2021.

Medicina H. CTO "B" N. Lista 2. Urología.

Dado que es una enfermedad ligada al cromosoma X recesiva afecta a varones, y si estos son fértiles, todas sus hijas mujeres serán portadoras de la enfermedad y ninguno de sus hijos varones estará enfermo. Las mujeres portadoras tienen un 50% de probabilidad de transmitir la expansión del triplete CAG a sus hijos. Los hijos varones que hereden la mutación de sus madres serán enfermos y hijas serán portadoras no afectadas.

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 los amplitudes de sus potenciales de acción sensitivos en el estudio eléctrico estuvieron dentro de límites normales. 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 CAG en el gen AR. La expresión fenotípica es variable incluso dentro de una misma familia e independiente del tamaño de la expansión.

Actualmente no existe un tratamiento específico para la AMEB. Esto es sintomático y consiste en fisioterapia y rehabilitación. El tambor puede beneficiarse del tratamiento con progesterona. En casos de ginecomastia es posible realizar cirugía de reducción mamaria. Se deben prevenir las complicaciones secundarias, entre ellas la neoplasia al píratea debida a debilidad ósea.

Maras, M; Calvo, I; Montano, N; Rodríguez, X; Quadrelli, R; y Vagha, A. (2019). Atrfia muscular espinal y biliar: enfermedad de Hanady. Aspectos clínicos y genéticos. Rev. Med. Arg. caso clínico. TMU. 38(3). pp. 232-237.