

Victor Daniel Gonzalez Hernandez

"Enfermedad de Kennedy 1"

Se engloba en el rubro de enfermedades de la motoneurona hereditarias y se debe a una expansión anómala de la poliglutemina del receptor de andrógenos ubicado en el Cromosoma X. El receptor de andrógenos es un factor de transcripción ligando activado responsable de la respuesta del andrógeno en los celos blancos.

El receptor de andrógenos poli-Q-expandido es citotóxico y proteolítico e induce la muerte celular. La base genética de la enfermedad se asocia con la expansión de repetidos del trinucleótido citosina-adenina-guanina de la porción proximal del brazo q del cromosoma X. La enfermedad se caracteriza por su aparición en la edad adulta, entre los 30 y 50 años. Los síntomas iniciales son: fasciculaciones o predominio proximal, temblor, fasciculaciones e intolerancia al ejercicio aunque también se describen síntomas sensitivos y manifestaciones endocrinas.

El dato histopatológico es la pérdida de motoneuronas en el asta anterior de la médula espinal y el tallo cerebral. La enfermedad se sospecha con el historial clínico y la exploración neurológica detallada y se corrobora con CPK elevada, estudios de neuroconducción, electromiografía y análisis molecular. No se dispone de un tratamiento específico y el seguimiento multidisciplinario es indispensable para lograr mejorar la calidad de vida.