

Vidal Daniel Gonzalez Hernandez.

"Enfermedad de Kennedy"

La atrofia muscular espinal y bulbar (AMEB) es una rara enfermedad rare neuromuscular lentamente progresiva en la que se produce una degeneración gradual de la motoneurona inferior, que resulta en debilidad muscular, atrofía y fasciculaciones. Se estima una prevalencia de 1 en 300.000 varones.

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. La expansión de la poliglutemina causa tanto pérdida de función genética de la función del RA. La pérdida de función se evidencia en los sistemas de insensibilidad a andrógenos. Sin embargo el efecto principal es una genotoxicidad de la función en las neuronas motoras y en el músculo. Clínicamente se caracteriza por su comienzo en la adolescencia con signos de insensibilidad a los andrógenos como ginecomastia y posteriormente la infertilidad. A partir de los 20-30 años aprox comienzan los 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 faríngea, disartria y alteraciones en la deglución.