



## Atrofia muscular bulboespinal (síndrome de Kennedy): hallazgos foniatricos

### Bulboespinal muscular atrophy (Kennedy syndrome): phoniatics findings.

Mónica Segura-Hernández,<sup>1</sup> Emma Génesis Pérez-Chirino,<sup>2</sup> Araceli Patricia Sánchez-Valerio,<sup>3</sup> Ana Luisa Lino-González<sup>4</sup>

#### Resumen

La atrofia muscular bulboespinal o enfermedad de Kennedy es una afección poco común de la neurona motora. Los pacientes con este padecimiento, además de tener problemas motrices que afectan sustancialmente su autonomía, tendrán en menor o mayor grado afectaciones relacionadas con la musculatura del aparato fonoarticulador, con problemas en la producción del habla, la voz y la función de la deglución. La evaluación e intervención por parte del médico foniatra es fundamental para establecer estrategias de intervención dirigidas a las habilidades de la comunicación y la ingesta segura de alimentos.

**PALABRAS CLAVE:** Enfermedad de Kennedy; habla; voz; deglución.

#### Abstract

Bulboespinal muscular atrophy or Kennedy disease is a rare condition of the motor neuron. Patients with this condition, in addition to presenting motor problems that substantially affect their autonomy, will present to a greater or lesser extent affectations related to the musculature of the phonoarticulator mechanism, causing problems in the production of speech, voice and the function of swallowing. Evaluation and intervention by the phoniatic specialist is essential to establish intervention strategies aimed at communication skills and safe food ingestion.

**KEYWORDS:** Kennedy disease; speech; voice; swallowing.

<sup>1</sup> Servicio de Foniatria. Posgrado de Alta Especialidad en Foniatria.

<sup>2</sup> Servicio de Foniatria, residencia de Audiología, Otoneurología y Foniatria.

<sup>3</sup> Servicio de Foniatria.

<sup>4</sup> Subdirección de Investigación Clínica, División de Neurociencias, Servicio de Neurociencia clínica. Área de Discapacidad del lenguaje, voz y audición. Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Ciudad de México, México.

**Recibido:** 18 de junio 2019

**Aceptado:** 15 de julio 2019

#### Correspondencia

Ana Luisa Lino González  
ana\_onil@yahoo.com.mx

#### Este artículo debe citarse como

Segura-Hernández M, Pérez-Chirino EG, Sánchez-Valerio AP, Lino-González AL. Atrofia muscular bulboespinal (síndrome de Kennedy): hallazgos foniatricos. An Orl Mex. 2019 julio-septiembre;64(3):128-133.



## ANTECEDENTES

La atrofia muscular bulboespinal o enfermedad de Kennedy es una enfermedad poco común de la neurona motora, de herencia recesiva ligada al cromosoma X y caracterizada por reducción de la masa muscular proximal y bulbar.<sup>1,2</sup> Aparece a la edad de 30 a 60 años, con prevalencia estimada de 1/30,000 varones e incidencia de 1/526,315 varones/año.<sup>3</sup> Perteneció al grupo de enfermedades neurodegenerativas provocadas por una anomalía de la poliglutamina (poliQ), generada por la expansión de una repetición del trinucleótido CAG en los genes causales. En este caso particular se trata de una repetición CAG polimórfica que consiste habitualmente en 14-32 CAG, expandida a 40-62 CAG en el primer exón del gen del receptor de andrógenos.<sup>4,5</sup>

## CASO CLÍNICO

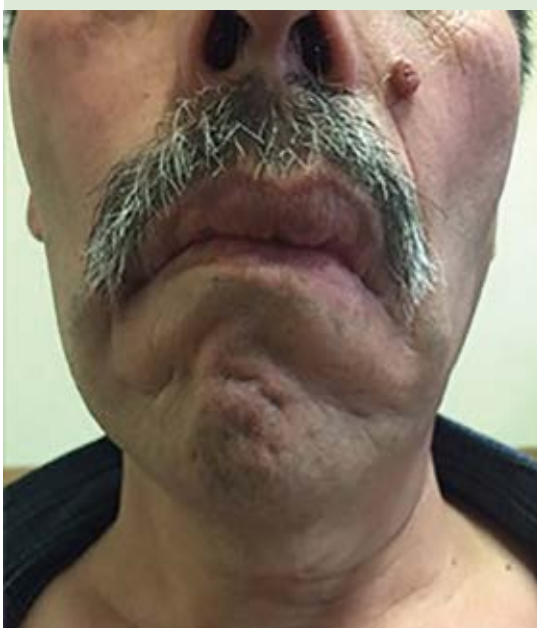
Paciente masculino de 61 años de edad que acudió al Servicio de Foniatría del Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra; refirió que a los 41 años inició con debilidad muscular de los miembros inferiores evidente al realizar actividad física, así como disminución de fuerza muscular en los miembros superiores notada principalmente durante la prensión de objetos.

Recibió atención en el Instituto Nacional de Neurología, donde le realizaron estudios de electrodiagnóstico, biopsia muscular y mapeo genético, con lo que se estableció el diagnóstico de enfermedad de Kennedy y se le dio tratamiento farmacológico con esteroides. Describió evolución estable hasta hacía tres años, al surgir dificultades del habla, caracterizadas por incremento de la resonancia y fallas articulatorias en los fonemas consonánticos /s/ y /r/; mencionó también problema de deglución de dos años de evolución, caracterizados por sensación de atragantamiento para consistencias líquidas

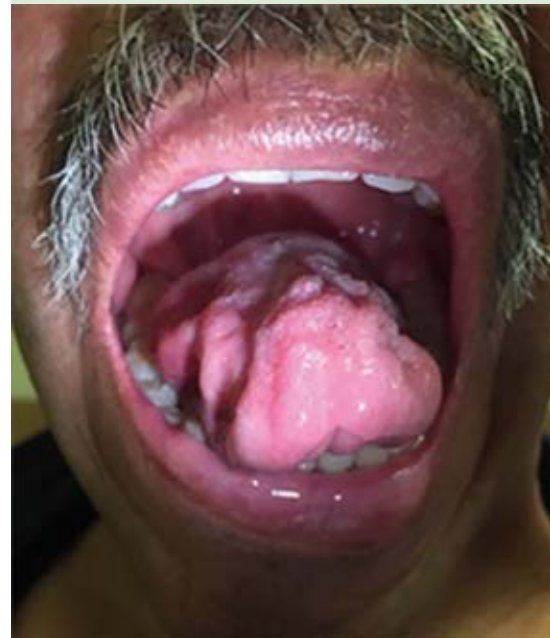
en progresión a alimentos sólidos, escape de líquidos por vía nasal y derrame anterior, requiriendo la modificación de la alimentación (disminución de bocados y cantidad de líquido) para facilitar la deglución. Como único antecedente heredofamiliar de importancia, mencionó a un primo de rama materna diagnosticado también con enfermedad de Kennedy. Como antecedentes personales refirió tabaquismo positivo durante 20 años (10 cigarrillos al día), suspendido hacía 10 años, hipertensión arterial sistémica, diabetes mellitus tipo 2, cardiopatía no especificada e hipertrigliceridemia. En cuanto a actividades de la vida diaria, era parcialmente dependiente para la alimentación, higiene personal y autocuidado; totalmente dependiente para el baño, vestido, traslados y movilidad. Su desplazamiento exterior se limitaba a silla de ruedas y para interiores se auxiliaba de bastón de un punto.

## Exploración física

Cráneo normocéfalo, ojos simétricos con pupilas isocóricas normorrefléxicas, asimetría y atrofia muscular facial a expensas de la hemicara derecha con fasciculaciones (**Figura 1**) y pabellones auriculares normoimplantados. La otoscopia mostró conductos auditivos externos permeables, con membranas timpánicas íntegras con opacidad ++/+++; en la rinoscopia anterior se observaron narinas permeables, tabique central y cornetes en ciclo. La cavidad oral tenía adecuado selle labial, dentición secundaria con regular estado de higiene, lengua con fasciculaciones, contorno irregular, tono y fuerza disminuidos (**Figura 2**). Paladar íntegro con hipomovilidad velar bilateral, úvula central filante, reflejo nauseoso bilateral presente, amígdalas intravélicas y orofaringe normocrómica. Cuello cilíndrico, sin megalias palpables y tráquea central móvil. De acuerdo con la exploración física y la exploración foniatría se evidenció afectación de los pares craneales V, VII, VIII, IX, X, XI y XII.



**Figura 1.** Asimetría y atrofia muscular facial a expensas de la hemicara derecha.



**Figura 2.** Atrofia muscular de la lengua con fasciculaciones.

#### Exploración foniátrica

Paciente con voz de tono grave, timbre hiperrinofónico, intensidad disminuida, tiempo máximo fonatorio de 4 s, tiempo máximo respiratorio de 2 s, débito respiratorio aumentado, débito fonatorio disminuido y patrón respiratorio toraco-abdominal con tensión cervical.

Se evaluó el habla en todas las modalidades (automática, espontánea, canto, lectura y repetición), evidenciando ritmo lento, resonancia hiperrinofónica, respiración mixta, prosodia alterada (plana) y fallas en articulación de fonemas velares /g/, /k/, /j/ (incompetencia velar), fricativo /s/, y nasales /m/ /n/. En estudio de nasoendoscopia se encontró esfínter velofaríngeo incompetente con defecto de cierre central de 50% (disfunción velofaríngea severa), base



de la lengua con hipertrofia de amígdala lingual, espacio vallecular libre, epiglotis hipervascularizada, bandas ventriculares con hipertrofia grado I, aritenoides hiperémicos edematosos y repliegues cordales adelgazados con adecuado cierre.

Se realizó nasofibroscoopia de la deglución, valorando las consistencias pudding, néctar y líquido (5, 10 y 15 mL) y sólida (galleta) con las porciones  $\frac{1}{4}$  y  $\frac{1}{2}$ . El paciente mostró acumulación en la vallécula y senos piriformes con las consistencias pudding y néctar (5 mL) y mayor dificultad con la porción de 15 mL, logrando aclarar adecuadamente con apoyo de la maniobra de flexión cervical. Tuvo mayor dificultad con la consistencia líquida a partir de 5 mL evidenciada por derrame posterior sin datos de penetración o aspiración; en cuanto a consistencia sólida con la porción de  $\frac{1}{4}$  mostró problema y retraso en el reflejo deglutorio, así como dificultad para la propulsión del bolo por acumulación en la vallécula, requiriendo realizar degluciones forzadas y de administración de líquido para lograr aclaración completa. Se concluyó el estudio sin complicaciones.

### Diagnóstico

Se establecieron los diagnósticos de disfonía neurológica, disartria flácida y disfagia orofaríngea con afectación en la eficacia.

### Tratamiento

Se indicaron medidas de higiene vocal y ejercicios para mejorar la coordinación fonorespiratoria. Se inició tratamiento con ejercicios de estimulación sensorial y motriz orofacial, así como de movilidad velar y de articulación; también se otorgaron medidas de deglución segura (posturales, ambientales, de cantidad y consistencia). Se refirió al servicio de terapia de voz, habla y deglución donde recibe apoyo y

seguimiento dos veces a la semana desde hace un año seis meses; se realizan valoraciones fonológicas cada tres meses.

### Evolución

El paciente refiere mejoría en la calidad de la voz, articulación, resonancia del habla y deglución para todas las consistencias.

### DISCUSIÓN

Al realizar una revisión de la bibliografía con respecto a la enfermedad de Kennedy, se encontraron pocos trabajos que describan afectaciones relacionadas con las funciones y habilidades del aparato fonoarticulador; es el caso de Atsuta (2006), quien describió a la atrofia muscular espinal y bulbar haciendo referencia a la existencia de agotamiento y dolor de los músculos de la masticación, síntomas de disartria, disfagia y problemas de voz.<sup>6</sup> Asimismo, Cobeta (2013) menciona a las enfermedades neurodegenerativas y la probable existencia de parálisis en las cuerdas vocales (8 a 30%) que repercuten en el tono, timbre e intensidad de la voz.<sup>7</sup>

Existe abundante información que hace alusión a las cuestiones motoras y neuromusculares, reportadas principalmente en las extremidades inferiores y superiores, además de la repercusión de éstas en la capacidad de desplazamiento, en las habilidades de la vida diaria y en la calidad de vida; sin embargo, existen alteraciones poco estudiadas y reportadas que afectan directamente al aparato fonoarticulador y que aquejan de forma sustancial la calidad de la voz, la articulación del lenguaje y la deglución, repercutiendo en la habilidad del habla de estos pacientes que, al tener dificultades articulatorias en los fonemas consonánticos ven disminuida y limitada su comunicación al hacerla hasta cierto punto menos inteligible; aunado a esto, las dificultades relacionadas con la deglución de los alimentos

se vuelve una cuestión que afecta de manera significativa la alimentación de los pacientes y puede volverse motivo para la disminución de peso, la reducción de la asimilación de los alimentos y riesgo importante de ahogo y atragantamiento.

Es importante realizar la valoración integral en estos pacientes que permita también determinar posibles dificultades relacionadas con la foniatría. Esta evaluación debe contemplar una evaluación clínica perceptual de la voz y del habla, así como una evaluación instrumentada de la deglución mediante nasendoscopia y fibrosocopia. La evaluación perceptual de la voz debe realizarse con el índice de discapacidad vocal propuesto por Jacobson (1997),<sup>8</sup> que permite medir el deterioro asociado con la disfonía percibido por el paciente en los dominios funcional, físico y emocional.<sup>9</sup> También es importante evaluar el tiempo máximo de fonación (TMF, tiempo que una persona es capaz de mantener la fonación sostenida de una consonante vocálica), en promedio 25 a 35 s en hombres y 15 a 25 s en mujeres; los valores menores de 10 s se consideran patológicos.<sup>10</sup> El índice fonorrespiratorio o de espiración, definido como el cociente del TMF del fonema consonántico /s/ entre el TMF del fonema vocálico /e/, cuyo coeficiente resultante debe ser de alrededor de 1 o límite de normalidad.<sup>7</sup> Respecto a la valoración del habla, es importante considerarla en las modalidades espontánea, automática, repetición, canto y lectura, durante su ejecución deben contemplarse aspectos de la articulación, respiración, resonancia y prosodia.<sup>11</sup>

Respecto a la disfagia o trastorno de la deglución caracterizado por dificultad en una o más de las fases que participan en el proceso deglutorio (oral, faríngea, esofágica),<sup>12</sup> se han establecido diversas clasificaciones de acuerdo con su causa, clínica y área afectada (disfagia orofarín-

gea y disfagia esofágica). Su origen puede ser neuromuscular (afectación de los mecanismos efectores del acto deglutorio por alteraciones en la placa motora o en los músculos de la faringe, el esófago o ambos) o neurogénico (afectación del sistema nervioso central, sistema nervioso periférico o ambos).<sup>13</sup>

La nasendoscopia permite valorar objetivamente la integridad y funcionamiento del tracto vocal (cavidades de resonancia, faringe y laringe), e identificar enfermedades vocales estructurales o funcionales, así como datos relacionados con la movilidad de la musculatura (esfínter nasofaríngeo, paredes laríngeas y laringe) habitualmente implicada en los problemas de deglución.<sup>14</sup> Se complementa con la fibroendoscopia de la deglución facilitando determinar consistencias y cantidades de alimentación riesgosas, así como grado de severidad y tipo de disfagia.<sup>15,16</sup> El tratamiento foniátrico debe basarse en valoraciones periódicas con el médico foniatra con la finalidad de corroborar la evolución de la terapia foniátrica.

## CONCLUSIONES

El tratamiento de la enfermedad de Kennedy requiere un manejo multidisciplinario integrado por medicina interna, neurología, rehabilitación física y pulmonar; sin embargo, la intervención del médico foniatra es de vital importancia para mejorar la calidad vocal y del habla, así como garantizar la alimentación segura que, además de mejorar las condiciones físicas del paciente, garantice mejor calidad de vida y evite complicaciones.

## REFERENCIAS

1. Alves CN, Braga TKK, Somensi DN, Nascimento BSVD, Lima JAS, Fujihara S. X-linked spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease): the first case described in the Brazilian Amazon. *Einstein (Sao Paulo)* 2018 Jun 7;16(2):eRC4011. doi: 10.1590/S1679-45082018RC4011



2. La Spada AR, Wilson EM, Lubahn DB, Harding AE, Fischbeck KH. Androgen receptor gene mutations in X-linked spinal and bulbar muscular atrophy. *Nature* 1991 Jul 4;352(6330):77-9.
3. Finsterer J. Ziekte van Kennedy. [Internet]. De portaalsite voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen. [consultado 10 abril 2019] Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=481&lng=NL](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=481&lng=NL)
4. Adachi H, Katsuno M, Minamiyama M, Waza M, Sang C, Nakagomi Y, et al. Widespread nuclear and cytoplasmic accumulation of mutant androgen receptor in SBMA patients. *Brain* 2005;128:659-70.
5. Amato AA, Prior TW, Barohn RJ, Snyder P, Papp A, Mendell JR. Kennedy's disease: a clinicopathologic correlation with mutations in the androgen receptor gene. *Neurology* 1993 Apr;43(4):791-4.
6. Atsuta N, Watanabe H, Ito M, Banno H, Suzuki K, Katsuno M, et al. Natural history of spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA): a study of 223 Japanese patients. *Brain* 2006 Jun;129(Pt 6):1446-55.
7. Cobeta I. Patología de la voz. 1ª ed. Margue Medica Books; 2013:283-94.
8. Jacobson HB, Jonson A, Grywalski C, Silbergleit A, Jacobson G, Benninger M, et al. The Voice Handicap Index (VHI): development and validation. *Am J Speech Lang Pathol* 1997;6:66-70. doi.org/10.1044/1058-0360.0603.66
9. Núñez-Batalla F. Corte-Santos P. Señaris-González B. Llorente-Pendás JL. Górriz-Gil C. Suárez-Nieto C. Adaptación y validación del índice de incapacidad vocal y su versión abreviada al español. *Acta Otorrinolaringol Esp* 2007;58(9):386-92.
10. Núñez F, Suárez C. Manual de evaluación y diagnóstico de la voz. Oviedo: Servicio de Publicaciones de la Universidad de Oviedo; España. 1998;12.
11. González R, Toledo L. Apraxia del habla: evaluación y tratamiento. *Revista Neuropsicología, Neuropsiquiatría y Neurociencias* 2015 Ene-Dic;15(1):141-58.
12. Morgan AT, Mageandran SD, Mei C. Incidence and clinical presentation of dysarthria and dysphagia in the acute setting following paediatric traumatic brain injury. *Child Care Health Dev* 2010;36:44-53.
13. Suárez-Escudero JC, Rueda ZV, Orozco AF. Disfagia y neurología: ¿una unión indefectible? *Acta Neurol Colomb* 2018;34(1):92-100.
14. Kurnutala LN, Sandhu G, Bergese SD. Fiberoptic nasopharyngoscopy for evaluating a potentially difficult airway in a patient with elevated intracranial pressure. *J Clin Anesth* 2016;34:336-8.
15. Velasco M, Arreola V, Clavé P, Puigrós C. Abordaje clínico de la disfagia orofaríngea: diagnóstico y tratamiento. *Nutr Clin Med* 2007 Nov;1(3):174-202.
16. Bacco RJL, Araya CF, Flores GE, Peña JN. Trastornos de la alimentación y deglución en niños y jóvenes portadores de parálisis cerebral: abordaje multidisciplinario. *Revista Médica Clínica Las Condes* 2014;25:330-42.