



## SÍNDROME DEL CANAL RÁPIDO

### ¿Qué es el síndrome del canal rápido?

El síndrome del canal rápido es una enfermedad genética de la unión neuromuscular, la zona de «comunicación» entre el nervio, que da órdenes, y el músculo, que actúa. Forma parte del grupo de síndromes miasténicos congénitos, que se caracterizan por anomalías localizadas antes (SMC presinápticos), después (SMC postsinápticos) o en la sinapsis (SMS sináptico), el espacio existente entre el nervio y el músculo por el que se transmite el mensaje enviado desde el nervio al músculo (ver: *Síndromes miasténicos congénitos*). El síndrome del canal rápido es un SMC postsináptico de transmisión autosómica recesiva.

### ¿Cómo se manifiesta?

El síndrome del canal lento comienza desde el nacimiento. Los primeros signos son una parálisis de los músculos extraoculares y una anormal fatigabilidad muscular. Con frecuencia se observa una debilidad de los músculos flexores del cuello, del tronco y de las cinturas.

### ¿Cómo evoluciona?

La enfermedad evoluciona durante la infancia y luego se estabiliza. Esta evolución da lugar a una afectación de los nervios craneales, problemas de deglución (causantes de desnutrición) y una afectación de los músculos de los miembros.

### ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El registro de la actividad eléctrica del músculo (electromiograma) tras su estimulación pone de manifiesto un defecto característico en la transmisión entre el nervio y el músculo.

Una muestra de sangre permite confirmar la ausencia de anticuerpos dirigidos contra los receptores de acetilcolina (presentes de modo general en la miastenia clásica autoinmune).

### ¿Qué se puede hacer?

La afectación respiratoria puede exigir la utilización precoz de ventilación asistida. Algunos tratamientos farmacológicos (diaminopiridina, anticolinesterásicos, etc.) permiten una recuperación sintomática. Teniendo en cuenta la variabilidad de la expresión de esta enfermedad, los tratamientos que son eficaces en algunos enfermos pueden no serlo en otros.

### ¿Cuál es su causa y cuál es el estado actual de la investigación?

Probablemente son múltiples mecanismos moleculares los que causan el síndrome del canal rápido. Se han identificado varias mutaciones en los genes que codifican las subunidades epsilon y delta, que constituyen los receptores de acetilcolina (respectivamente en los genes CHRNE en 17p13 y CHRND en 2q33-34).

El receptor de acetilcolina es un canal iónico. La acetilcolina se fija en él durante un tiempo breve e induce la apertura del canal. Éste se vuelve a cerrar hasta la siguiente orden. Las mutaciones en los genes que codifican las diferentes subunidades de los receptores de acetilcolina causan una modificación del tiempo de apertura del receptor de acetilcolina. Se habla, por tanto, de canal lento (apertura prolongada del canal) o de canal rápido (cierre demasiado rápido del canal).