



DÉFICIT DE RECEPTORES DE ACETILCOLINA

Otras denominaciones: déficit de receptores de acetilcolina, síndrome miasténico congénito de tipo Ic, déficit de receptores de acetilcolina en la placa motora.

¿Cuáles son las últimas novedades sobre el déficit de receptores de acetilcolina?

En el año 2002 se detectaron mutaciones en el gen de la rapsina, localizado en el cromosoma 11 (11p11.2-p.11.1), en 4 pacientes que no presentaban mutaciones en las subunidades del receptor de la acetilcolina. La rapsina es una proteína postsináptica de 43 kDalton encargada de agregar los receptores de acetilcolina en la unión neuromuscular.

¿Qué es el déficit de receptores de acetilcolina?

El déficit de receptores de acetilcolina es una enfermedad genética de la unión neuromuscular, una zona de «comunicación» entre el nervio, que da órdenes, y el músculo, que actúa. Forma parte del grupo de síndromes miasténicos congénitos, caracterizados por anomalías localizadas antes de (SMC presinápticos), después de (SMC postsinápticos) o en la sinapsis (SMC sinápticos), que es el espacio entre el nervio y el músculo por el que se transmite el mensaje emitido por el nervio hacia el músculo (ver: *Síndromes miasténicos congénitos*). El déficit de receptores de acetilcolina es un SMC postsináptico. Se trata del síndrome miasténico congénito más frecuente.

¿Cómo se manifiesta?

Los primeros signos del déficit de receptores de acetilcolina se manifiestan de diferente forma en función de la gravedad del déficit. En su forma grave, que se inicia desde el nacimiento, se manifiesta por la afectación de los músculos oculomotores, de los músculos de la cara, de los músculos flexores de la nuca, de los músculos de las cinturas, de los músculos del tronco y de los músculos respiratorios. La forma intermedia, que se inicia durante la infancia, se traduce en una ptosis y una parálisis de los músculos oculomotores.

¿Cómo evoluciona?

La enfermedad evoluciona hacia una cierta mejoría. Los trastornos respiratorios presentes en el nacimiento son sustituidos por un retraso en la adquisición de las capacidades motoras durante la infancia. En los adultos sólo se observa ptosis e intolerancia al ejercicio.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

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

El análisis de sangre permite confirmar la ausencia de anticuerpos dirigidos contra los receptores de acetilcolina (presentes generalmente en la miastenia *clásica* autoinmune). La extracción de un fragmento de nervio y de músculo (biopsia neuromuscular) permite observar la marcada disminución de los receptores de acetilcolina, que se aprecia con una prueba específica con 125I-alfa-bungarotoxina.

¿Qué se puede hacer?

La fisioterapia pasiva permite luchar contra la aparición de retracciones causadas por la debilidad muscular. Los tratamientos farmacológicos disponibles (anticolinesterásicos, diaminopiridina, etc.) permiten mejorar, habitualmente de forma incompleta, los síntomas de la enfermedad.