



## SÍNDROME DEL CANAL LENTO

Otras denominaciones: SCCMS (*Slow-Channel Congenital Myasthenic Syndrome*).

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

El síndrome del canal lento 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 de (SMC presinápticos), después de (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 lento es un SMC postsináptico de transmisión autosómica dominante.

### ¿Cómo se manifiesta?

El síndrome del canal lento se expresa desde la infancia hasta la edad adulta. Los primeros signos son los de una deficiencia grave de los músculos de la cabeza, de los hombros y de los extensores de los dedos. Pueden estar asociados a problemas respiratorios y de la deglución.

### ¿Cómo evoluciona?

La enfermedad evoluciona de forma progresiva hacia un déficit motor y una gran fatigabilidad. Pero la evolución puede estar interrumpida por largos períodos de mejoría, cuya duración varía entre unos meses y varios años. Puede producirse la afectación de los músculos de los miembros inferiores, de los músculos de las cinturas y una escoliosis.

### ¿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). La extracción de un fragmento de nervio y de músculo (biopsia neuromuscular) permite observar la presencia de fibras musculares atrofiadas y vacuolas cerca de la unión muscular.

### ¿Qué se puede hacer?

Las posibilidades terapéuticas son todavía limitadas. Las anticolinesterasas son ineficaces e incluso pueden agravar la enfermedad. Algunas moléculas derivadas de la quinina permiten reducir el tiempo de apertura del receptor de acetilcolina y, por tanto, mejorar los síntomas.

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

Probablemente son múltiples mecanismos moleculares que causan el síndrome del canal lento. Se han identificado varias mutaciones en los genes que codifican las subunidades alfa, beta y epsilon y constituyen los receptores de acetilcolina (corresponden respectivamente a los genes *CHRNA1* en 2q24-q32, *CHRN1* en 17p11-p12 y *CHRNE* en 17p13).

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 vuelve a cerrarse 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).