

## MIOPATÍA DISTAL DE WELANDER

Otras denominaciones: WDM, miopatía distal de tipo sueco.

### ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la miopatía distal de Welander?

Se ha precisado el intervalo genético en el cromosoma 2 (región 2p13) en el que se localiza la anomalía genética implicada en la miopatía de Welander. Cada vez es menos probable que se trate del gen de la disferlina.

### ¿Qué es la miopatía distal de Welander?

Es una enfermedad de los músculos de origen genético descrita principalmente en Suecia. Forma parte del grupo de las miopatías distales, así denominadas porque afectan sobre todo a las extremidades de los miembros (y en especial a las manos), de ahí el calificativo de 'distales' (por oposición a 'proximal'). Se transmite de modo autosómico dominante y se manifiesta en el adulto después de los 40 años, con una evolución lenta.

### ¿Cómo se manifiesta?

La afectación muscular inicial origina la debilidad del pulgar y del índice, que se extiende a otros dedos y da lugar a la falta de habilidad en los movimientos finos de los dedos (abrocharse, hacer nudos, etc.) y a la dificultad para extender la mano.

### ¿Cómo evoluciona?

Si la afectación muscular se limita, en casi un 50% de los casos, a situarse por debajo de los codos, la enfermedad puede evolucionar progresivamente hacia una afectación de las piernas (músculos dorsiflexores del pie), que se traduce en una tendencia a tropezar y a torcerse el tobillo. Los reflejos tendinosos (aquíleos) disminuyen y los problemas vasomotores pueden originar un enfriamiento de las manos y los pies.

### ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El diagnóstico clínico de las miopatías distales se basa en la localización del déficit muscular, su evolución y el estudio del modo de transmisión genético. El diagnóstico clínico debe completarse con pruebas (análisis de sangre, escáner o IRM musculares, electromiograma y biopsia muscular) destinadas a precisar la afectación de los músculos y su topografía.

La biopsia muscular muestra el aspecto característico de la afectación de los músculos, en especial la característica presencia de vacuolas ribeteadas y de inclusiones filamentosas en las fibras musculares.

### ¿Qué se puede hacer?

El tratamiento ortopédico incluye fisioterapia y aparatos, que deben ser individualizados. Esto permite que la evolución de la enfermedad sea más lenta, al mantener, por ejemplo, la flexibilidad de las articulaciones (la pérdida de la fuerza muscular puede originar deformaciones articulares).

Dispositivos y ayudas técnicas específicas pueden permitir compensar la debilidad de los músculos de los dedos. Cuando existen problemas para andar, el uso de ortesis permite restablecer una posición de los pies que facilite la marcha.

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

La miopatía de Welander está asociada a una anomalía genética situada en el cromosoma 2 (2p13) y todavía no identificada con precisión.