

Qué Pupilas Más Grandes Tienes

Memoria Anual 2025

AVANZANDO HACIA EL PRIMER TRATAMIENTO PARA EL MSMDs

Impacto, ciencia y esperanza

hola@quepupilas.org
www.quepupilas.org
NIF: G75489419





El síndrome multisistémico de disfunción del músculo liso

(MSMDS), es una enfermedad genética ultrarrara asociada a mutaciones en el gen ACTA2. Cuenta con 70 casos registrados en el mundo, tan sólo dos de habla hispana.

El MSMDS implica riesgos vitales como infartos y disecciones de aorta desde la infancia. La falta de conocimiento médico y su extrema rareza retrasan el diagnóstico, una realidad especialmente grave en el ámbito hispanohablante.

1 Carta de la Presidenta

Balance del año y visión de futuro

2 Resumen Ejecutivo

Claves del impacto y prioridades de la asociación

3 Financiación

Apoyos recibidos y cómo sumar nuevas alianzas

4 Impacto y logros 2025

Resultados, avances y apoyo directo a familias

5 Prioridades estratégicas 2026

Investigación, diagnóstico temprano y próximos pasos

6 Gobernanza y transparencia

Compromiso con la responsabilidad y la rendición de cuentas

7 Anexos

1. Carta de la Presidenta

“EN UNA ENFERMEDAD TAN RARA COMO EL MSMDS, CADA PASO CUENTA.

Por eso estamos muy orgullosos de todo lo logrado en este 2025, un año en el que **hemos podido aportar un cambio real** para algunas personas.

Por ejemplo, las **dos familias a las que hemos acompañado en España desde el diagnóstico**, conectándolas con especialistas e investigadores. O la familia de **Faith, en Florida, a la que hemos apoyado en la distancia financiando una terapia** física para mejorar su calidad de vida.

A Faith la conocimos en junio, durante nuestra participación en la **Conferencia Internacional de MSMDS**, donde compartimos experiencias con familias y especialistas y presentamos el **registro internacional de pacientes**, una herramienta que hemos ayudado a desarrollar desde ACTA2 Alliance.

Además, contribuimos al **Estudio de Historia Natural** de la enfermedad, en Boston, aportando datos y muestras esenciales para la investigación.



Ángela Cas es presidenta de **Qué Pupilas Más Grandes Tienes**, creada en noviembre de 2024. Forma parte de la Junta Directiva de **ACTA2 Alliance** desde 2023, donde ejerce como Chair de los comités Científico y Médico y de Fundraising.

Estos avances han sido posibles **gracias al respaldo continuado de personas e instituciones**, que también nos ha permitido recaudar cerca de 30.000 euros. Una primera base económica que nos ayuda a avanzar **para que los tratamientos lleguen, en 2026, a los niños**. Sin duda, nuestro objetivo y deseo para este nuevo año.”

2. Resumen Ejecutivo

2025 HA SIDO EL PRIMER AÑO COMPLETO DE ACTIVIDAD DE QUÉ PUPILAS MÁS GRANDES TIENES.

Durante este periodo, la asociación ha consolidado su presencia dentro del ecosistema internacional del MSMDs, ha apoyado directamente a familias afectadas y ha contribuido de forma activa a la investigación científica.

Los esfuerzos realizados han permitido **mejorar el acceso a información en español, acompañar a familias en momentos clínicos críticos y movilizar recursos económicos** destinados a acelerar la llegada de tratamientos.

De cara a 2026, las prioridades estratégicas de la asociación son claras: **fomentar el diagnóstico temprano e impulsar la investigación** para que los avances científicos puedan trasladarse del laboratorio a los niños.

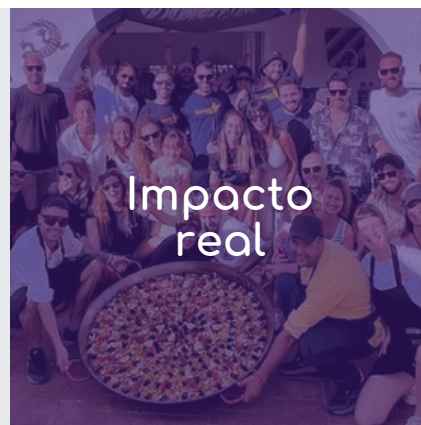
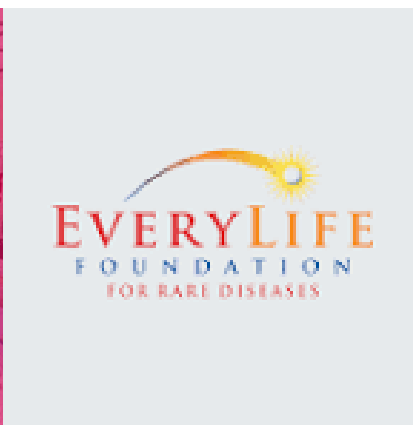


3. Financiación y colaboración

En 2025 hemos contado con el **apoyo de entidades**, además de **donaciones recurrentes y acciones comunitarias** que han permitido movilizar más de 28.000 euros. Entre ellas, el mercadillo solidario de Saldaña (Palencia) y la Solidary Session celebrada en Ibiza. (Anexo 1)

La Fundación Primaflor ha contribuido financiando material destinado a **acciones de difusión**, utilizado en eventos solidarios y en la distribución de información en establecimientos. (Anexo 2)

Asimismo, hemos establecido **acuerdos institucionales**, como el convenio Funcionari@s Solidari@s, con la Consejería de Hacienda de la Región de Murcia, garantizando con cada aportación el avance de la investigación, el apoyo a familias, y el fomento del diagnóstico temprano.



4. Impacto y logros 2025

IMPACTO EN CIFRAS

- * Acompañamiento a **dos familias** en procesos clínicos en España
- * **3.709 € donados** para terapia de una niña con MSMDs en Florida.
- * Cerca de 10.000 € recaudados en **5 eventos solidarios por el MSMDs**



Durante 2025, la asociación ha consolidado su presencia dentro del ecosistema médico, científico y social del MSMDs, impulsando acciones con impacto directo y sentando las bases de su trabajo futuro.

Participamos en la **Conferencia Internacional de MSMDs en Danvers (Massachusetts)**, reforzando nuestra integración en la red internacional. El compromiso con la investigación se materializó también en nuestra participación en el Estudio de Historia Natural en Boston.

Paralelamente, **acompañamos a dos familias en España** desde el diagnóstico y **destinamos 3.709 euros al apoyo directo de pacientes**.

Además, impulsamos **acciones para fomentar el diagnóstico** mediante la distribución de material informativo en establecimientos de Castilla y León y la Región de Murcia. Los eventos solidarios de nuestra red permitieron recaudar cerca de 10.000 euros **y ampliar la visibilidad de la enfermedad**, reforzada por nuestra presencia en medios como [**New Salud21**](#). (Anexo 3)

5. Prioridades 2026

El año 2026 estará marcado por un **objetivo central y urgente**: movilizar la financiación necesaria para apoyar la investigación y **llevar los primeros tratamientos desde el laboratorio hasta los niños**. El fomento del diagnóstico temprano para asegurar una mejor calidad de vida a todos los afectados, será otro de nuestros pilares de trabajo.

IMPULSO DECISIVO A LA INVESTIGACIÓN

Trabajaremos activamente para identificar vías de financiación destinadas a apoyar a los equipos que lideran el desarrollo de tratamientos. Acortar los plazos hacia un tratamiento depende directamente de la capacidad de movilizar estos recursos.

INAUGURACIÓN DE LA PÁGINA WEB OFICIAL

Actualmente en fase de desarrollo, la web será el punto de acceso centralizado a información verificada sobre el MSMDs en español, así como una herramienta clave para profesionales, familias y colaboradores interesados en apoyar la investigación.

CREACIÓN DE MATERIAL EDUCATIVO: PROYECTO PUPILOTA

Gracias a EveryLife Foundation crearemos la muñeca Pupilota, un recurso para educar en hospitales y mejorar el diagnóstico temprano. Un libro ya elaborado sobre el MSMDs para acompañar a las familias, pendiente de financiación, completaría el kit educativo.

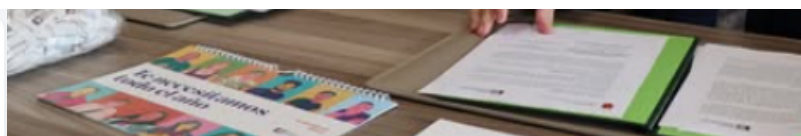
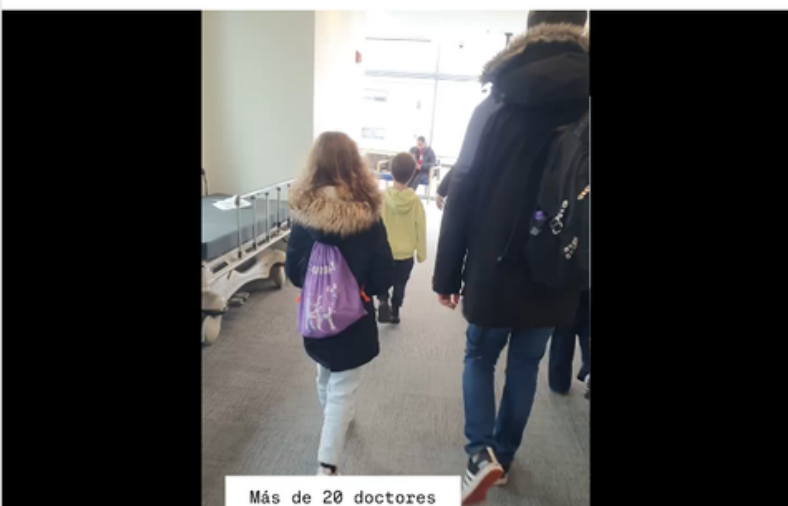
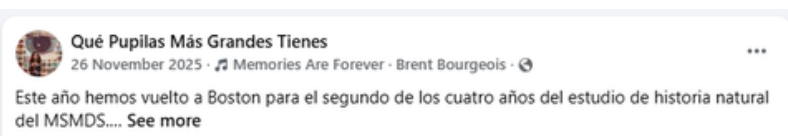
6. Gobernanza y transparencia

QUÉ PUPILAS MÁS GRANDES TIENES CUENTA CON UNA JUNTA DIRECTIVA DE CARÁCTER FAMILIAR,

directamente implicada en la realidad del MSMDS, lo que garantiza una **toma de decisiones alineada con las necesidades de los pacientes y sus familias**.

La asociación desarrolla su actividad bajo **principios de transparencia, responsabilidad y buen gobierno**, con una gestión clara de los recursos y orientada al impacto social y científico.

Este compromiso se refuerza mediante la **rendición periódica de cuentas** sobre su actividad, colaboraciones y proyectos, y se documenta en el **Anexo 4**, con el **balance económico y la cuenta de resultados** del periodo noviembre 2024-31 de diciembre de 2025.



¿Quieres apoyarnos?

Qué Pupilas Más Grandes Tienes es una organización sin ánimo de lucro registrada en España (G75489419) en noviembre de 2024, impulsada por familiares de una niña afectada por MSMDs.

Todos los fondos recaudados se destinan a que la asociación funcione y a la financiación de investigación orientada al desarrollo de tratamientos.

Puedes colaborar con:

- Donaciones económicas
- Patrocinios empresariales
- Apoyo a la manufactura de tratamientos
- Convenios institucionales
- Becas o fondos finalistas para investigación
- Mecenazgo de proyectos concretos



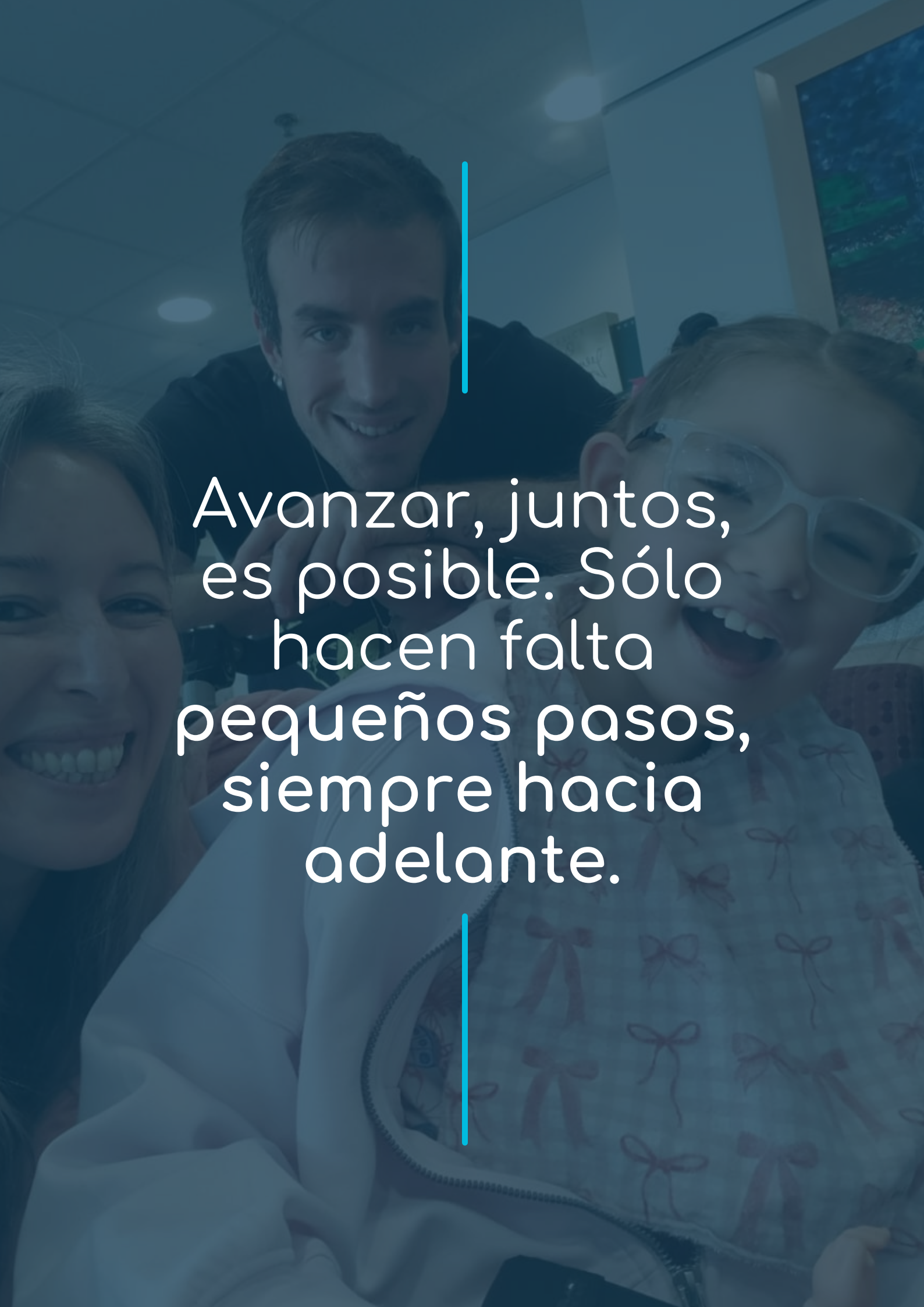
**Familia Giganto Cas,
fundadores de Qué Pupilas
Más Grandes Tienes.**

 www.quepupilas.org

 hola@quepupilas.org

 Región de Murcia, España

**PARA MÁS
INFORMACIÓN O
PROPUESTAS DE
COLABORACIÓN,
CONTÁCTANOS.**

A photograph of a family of three—a man, a woman, and a young girl—smiling and posing together. The man is in the background, the woman is on the left, and the girl is on the right wearing glasses and a patterned shirt. The image has a dark blue overlay with two vertical cyan lines. The text is centered in white.

Avanzar, juntos,
es posible. Sólo
hacen falta
pequeños pasos,
siempre hacia
adelante.

Anexos

1.INICIATIVAS SOLIDARIAS



Mercadillo Solidario - Saldaña, Palencia



Subasta de lienzos, Murcia (Región de Murcia)



Solidary Session - Ibiza



Huchas Solidarias
Región de Murcia / Castilla y León

Anexos

2. MATERIAL INFORMATIVO

QUÉ PUPILAS MÁS GRANDES TIENES ¡SON PARA VERTE MEJOR!

Un impulso a la investigación y la difusión para mejorar y salvar vidas



¿Por qué nace esta asociación?

El Síndrome Multisistémico de Disfunción del Músculo Liso es una enfermedad genética tan rara que sólo hay 70 niños diagnosticados en el mundo. Entre ellos **Jimena**, una de las cuatro afectadas hispanohablantes con diagnóstico.

Ella es el motor de esta iniciativa, la única en español sobre este síndrome, con la que buscamos evitar que otros niños pasen años sin diagnóstico, recibiendo tratamientos que pongan en riesgo sus vidas. **Para cambiar esta realidad, la información y la investigación son el camino, y también nuestros objetivos.**

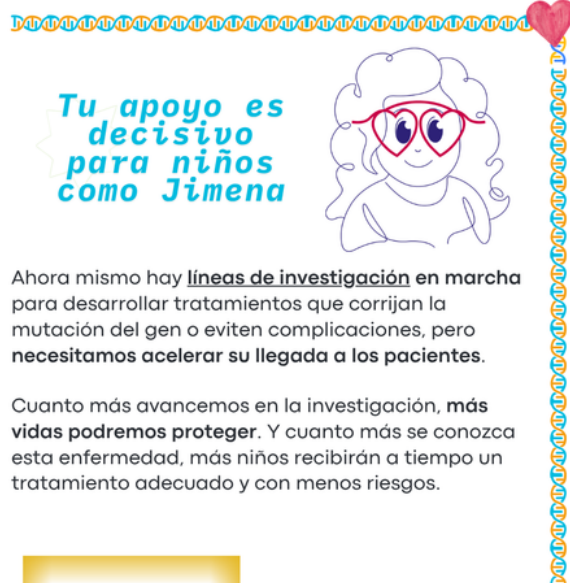
Riesgos Principales



Cómo puedes ayudar

Síguenos en redes sociales y comparte nuestro contenido. **Colabora** en la recaudación de fondos, con **donaciones** o **eventos**. Apóyanos desde tu empresa...

¡Toda acción suma!



Tu apoyo es decisivo para niños como Jimena

Ahora mismo hay **líneas de investigación** en marcha para desarrollar tratamientos que corrijan la mutación del gen o eviten complicaciones, pero necesitamos **acelerar su llegada a los pacientes**.

Cuanto más avancemos en la investigación, **más vidas podremos proteger**. Y cuanto más se conozca esta enfermedad, más niños recibirán a tiempo un tratamiento adecuado y con menos riesgos.



Escanea el QR para donar o manda un Bizum al 636835154

Colabora
Comparte
HAZ HISTORIA CON NOSOTROS



@QUEPUPILAS

PARA MÁS INFORMACIÓN, VISITA:

WWW.QUEPUPILAS.ORG

CON EL APOYO DE:



Anexos

2. MATERIAL INFORMATIVO



Roll-Up Banner utilizado durante el evento 'Solidary Session' en Ibiza

Anexos

3. ENTREVISTA EN SALUD21

TESTIMONIO | Página 82

The New Salud21- FEBRERO 2025

Jimena: una **enfermedad rara** y el poder de la **información a tiempo**

La pequeña tiene una mutación genética que causa disfunción en el músculo liso. Hay menos de 100 casos en el mundo

● Tener información al alcance de nuestra mano en materia de salud es fundamental, tanto para acertar en los diagnósticos como para afrontar la enfermedad en cuanto se conoce. Ejemplo de ello es la historia de Jimena y sus padres, Ángela y David, una familia española que vive en Escocia. La pequeña Jimena, que ahora tiene 7 años, fue diagnosticada hace dos años con una enfermedad llamada síndrome multisistémico de disfunción del músculo liso, una patología genética fruto de una mutación que provoca que las células del músculo liso no realicen su función adecuadamente.

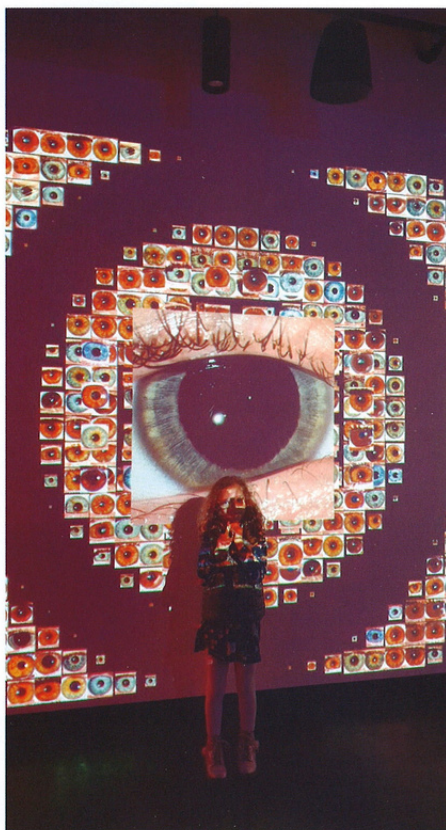
Los niños diagnosticados con esta enfermedad suelen nacer con un ductus arterioso persistente o una ventana aortopulmonar, que son las cardiopatías congénitas más comunes en esta enfermedad multisistémica, que también se conoce como MSMDs en inglés. Igualmente, presentan pupilas dilatadas e hiperintensidades de la sustancia blanca (HBS). Se puede desarrollar de una manera muy diferente entre pacientes.

EL CASO DE JIMENA

Una de las personas con esta enfermedad es Jimena, cuyo diagnóstico tardó cinco años en conocerse. Su historia la cuenta su mamá, Ángela:

"Jimena nació con una coartación de la aorta que detectaron a las ocho horas de nacer. Pero, además, en su caso encontraron una ventana aortopulmonar que le tuvieron que cerrar a los tres meses con una operación a corazón abierto".

"Durante su estancia en el hospital, los médicos se dan cuenta de que la niña tiene las pupilas dilatadas después de la operación. Entonces nos llaman a David y a mí y nos dicen que no parece que haya daño cerebral tras la



Jimena con una foto de su pupila, dilatada de nacimiento.

Anexos

3. ENTREVISTA EN SALUD21

The New Salud21- FEBRERO 2025

I Página 83

operación y que el ojo está sano. Les dijimos que las pupilas dilatadas era algo que la niña había tenido desde que nació y pedimos pruebas genéticas, pero el estudio de cariotipo que le hicieron no mostró ninguna alteración".

"Nos fuimos a casa con la tranquilidad entre comillas, de que lo del corazón se había resuelto y de que el problema de los ojos era simplemente algo raro, porque la habían visto en el hospital y, en teoría, tenía el ojo sano".

"A los nueve meses la volvieron a operar del corazón porque uno de los puntos internos se le había soltado, y después de esta segunda intervención solo teníamos que ver al cardiólogo durante la revisión anual".

"Jimena continuó con una vida normal hasta que tuvo cinco años. A esa edad y en la guardería le hicieron una

revisión oftalmológica regular que le realizan a todos los niños en Escocia. Entonces nos derivaron al hospital para que la vieran de nuevo, y tuvimos la suerte de que nos atendió la oftalmóloga Nikki Hall, coautora del único artículo médico publicado en Escocia en el que se mencionaba la enfermedad".

"Queremos poner un altavoz a la enfermedad en español porque no hay prácticamente nada de información en nuestro idioma"

"Como la doctora conocía la enfermedad, nos hizo un par de preguntas y enseguida nos derivó al departamento de genética, en donde le hicieron una prueba buscando tejidos conectivos, que es lo que nos llevó al diagnóstico definitivo. Cuando recibimos la noticia, acordamos con la genetista hacerle las pruebas que necesitaba para ver el estado general de todo su cuerpo. Entre ellas, una resonancia magnética de una hora, por lo que decidimos que durmieran a Jimena, ya que sólo tenía 5 años".

"Este mismo día, contacto con la asociación ACTA2 Alliance, que está en Estados Unidos, y ellos me ponen en comunicación con la doctora Musolino, que es una neuróloga de Boston especialista en la enfermedad. Y esta doctora me mandó un email este mismo día, por la noche, diciéndome que sentía mucho que estuviéramos en esa situación y que no le pusiéramos anestesia a la niña bajo ningún concepto porque le podría provocar infartos cerebrales".

"Entonces, al día siguiente, ya con esta información, hablé con la genetista y cambiamos el plan. En ese momento te das cuenta de que la información es muy importante. Si no llego a preguntar, le habríamos puesto anestesia y podría haberle dado un infarto, porque hasta entonces no se había publicado ningún artículo médico en el que se dijera que la anestesia les provoca infartos".

"Gracias a las pruebas diagnósticas, empezamos a entender por qué ocurrían determinadas cosas. Por ejemplo, justo ante del diagnóstico, nos dimos cuenta de que la niña no iba a hacer pipí, de que se lo teníamos que decir. Con el diagnóstico entendimos que, como es el músculo liso el que te avisa de que tienes que vaciar la vejiga, ella simplemente no sentía las señales que debería mandar su cuerpo".

"Una vez ya con el diagnóstico, entró en nuestra vida el



La pupila de David, el padre de Jimena.

Anexos

3. ENTREVISTA EN SALUD21

I Página 84

neurólogo a quien vemos cada seis o doce meses para la resonancia de control. Jimena tiene dilatadas las arterias carótidas, además de la aorta, y necesita seguir un control muy exhaustivo para adelantarnos a los posibles aneurismas o disecciones".

"Ahora mismo, Jimena está yendo al colegio como una niña normal. Hay cosas que tiene que evitar, como los deportes de contacto porque sus venas son muy frágiles y también tiene que llevar sus gafas especiales que se oscurecen cuando hay mucha luz. Pero es una niña feliz".

QUÉ PUPILAS MÁS GRANDES TIENES

Tras el diagnóstico de Jimena, sus padres se dieron cuenta de que contar con información a tu alcance y entendible es fundamental cuando llegan estas situaciones. Por ello, la existencia de asociaciones de pacientes y de familiares de pacientes puede marcar la diferencia.

En el caso de Jimena, la única asociación que existía cuando a la pequeña le diagnosticaron el síndrome mul-



Jimena, sus padres y hermano, con la doctora Patricia Musolino, neuróloga especializada en su patología y líder del equipo del estudio de la historia natural y del desarrollo de la terapia génica.

The New Salud21- FEBRERO 2025



Jimena, esperando en una de las consultas en el hospital de Boston, mientras hace pasatiempos.

tisistémico del músculo liso estaba en Estados Unidos. Desde el primer momento, Ángela se volcó con dicha asociación para ayudar a las familias que se encontraban en su situación, y también se embarcó, con su marido David y los abuelos de Jimena, en la tarea de formar una asociación en España. La intención, explica Ángela, es la de darle "un altavoz a la enfermedad en español porque no hay prácticamente nada de información en nuestro idioma, y aún no tenemos registrado ni un sólo caso en otro país de habla hispana que no sea España. Cuando nos dieron esta noticia yo no sé la de veces que dije 'qué suerte tenemos de hablar inglés'".

Con esa idea, el pasado mes de diciembre las familias de Ángela y David fundaron la asociación 'Qué pupilas más grandes tienes' (www.quepupilas.org), con la que pretenden ayudar a familias que se encuentren en situaciones como las suyas, y seguir difundiendo el conocimiento sobre esta enfermedad para que pequeños y pequeñas como Jimena puedan tener una vida feliz y sana.

I CANDELA ALTABLE TORRES

Anexos

4. MEMORIA DE ACTIVIDADES, BALANCE Y CUENTA DE RESULTADOS |NOVIEMBRE 2024-DICIEMBRE 2025|

Periodo: noviembre de 2024 a 31 de diciembre de 2025

Entidad: Asociación Qué Pupilas Más Grandes Tienes

1. Memoria de actividades

La Asociación Qué Pupilas Más Grandes Tienes nace en España con el objetivo de dar visibilidad, información y apoyo a familias afectadas por enfermedades relacionadas con mutaciones en el gen ACTA2, incluido el Síndrome Multisistémico de Disfunción del Músculo Liso (MSMDS), una enfermedad genética ultrarrara.

Durante este periodo, la asociación ha centrado su actividad en la creación de una estructura informativa en español sobre ACTA2/MSMDS, la sensibilización social, el contacto con familias y profesionales sanitarios, y el impulso de iniciativas que favorezcan el diagnóstico precoz y la conexión con especialistas de referencia.

Entre las **principales actividades realizadas o iniciadas** destacan:

- Puesta en marcha de la asociación y desarrollo de su estructura organizativa.
- Apertura de cuenta bancaria de la entidad.
- Inicio del desarrollo de la página web como espacio informativo de referencia en español.
- Creación de contenidos divulgativos sobre ACTA2/MSMDS dirigidos a familias y comunidad sanitaria.
- Contacto con especialistas y entidades vinculadas a enfermedades raras.

Anexos

4. MEMORIA DE ACTIVIDADES, BALANCE Y CUENTA DE RESULTADOS |NOVIEMBRE 2024-DICIEMBRE 2025|

- Trabajo de sensibilización y difusión social para dar visibilidad a una enfermedad ultrarrara con muy poca información disponible en español.
- Desarrollo de proyectos educativos orientados a mejorar el conocimiento de la enfermedad y favorecer la sospecha clínica.
- Colaboración en la creación de una red de referencia para familias ACTA2/MSMDS en España.

2. Balance económico a 31 de diciembre de 2025

Ingresos del periodo	28.266,78 €
Gastos del periodo	7.824,34 €
Saldo disponible a 31 de diciembre de 2025	20.442,44 €

3. Cuenta de resultados

Resultado del periodo: 20.442,44 €

La entidad presenta un resultado positivo de 20.442,44 €, procedente de la diferencia entre los ingresos obtenidos y los gastos realizados durante el periodo comprendido entre noviembre de 2024 y el 31 de diciembre de 2025.

Anexos

4. MEMORIA DE ACTIVIDADES, BALANCE Y CUENTA DE RESULTADOS |NOVIEMBRE 2024-DICIEMBRE 2025|

4. Observaciones

Los fondos disponibles se destinarán al cumplimiento de los fines sociales de la asociación, especialmente al apoyo de las investigaciones en curso, la creación de materiales informativos en español, desarrollo de recursos educativos, apoyo a familias, sensibilización social y colaboración con profesionales sanitarios y entidades de referencia en enfermedades raras.