



Sospecha MSMDs

- **PDA** grande o **Ventana Aortopulmonar**
- **Pupilas dilatadas** congénitas
- Cambios en la **sustancia blanca** y enfermedad tipo **Moyamoya**
- **Ictus** intrauterinos o pediátricos
- **Megacistis prenatal**
- **Infecciones urinarias** recurrentes
- **Estreñimiento** severo o **dismotilidad** gastrointestinal desde el nacimiento



Síndrome Multisistémico de **Disfunción del Músculo Liso** (MSMDs) & Mutaciones ACTA2

Atención Clínica

Actualmente **no existe tratamiento** curativo para el MSMDs. El manejo se centra en:

- Terapia antiagregante o anticoagulación
- Evitar estrictamente la deshidratación
- Seguimiento estrecho de la progresión de estenosis vasculares y aneurismas

Los **deportes de contacto y actividades con fuerzas G** (por ejemplo, montañas rusas o movimientos tipo latigazo cervical) deben evitarse debido al riesgo de lesión vascular.

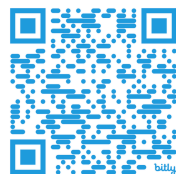
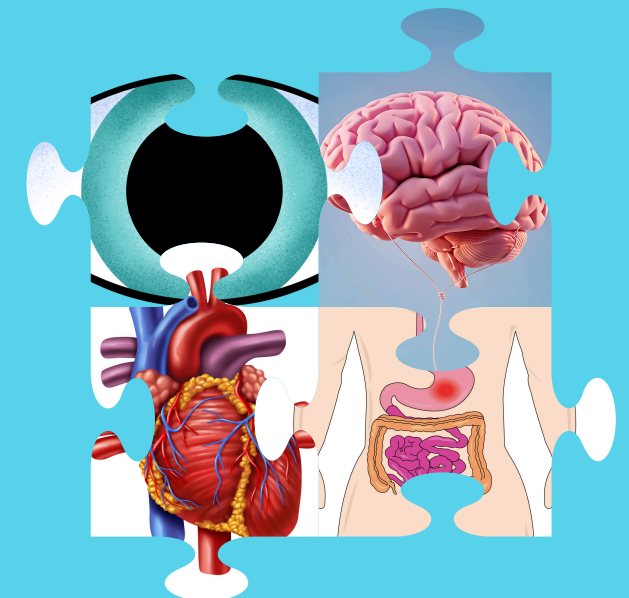
La investigación en **terapias modificadoras de la enfermedad**, incluida la terapia génica, está en curso.

Diagnóstico precoz que salva vidas

Los niños con MSMDs precisan intervenciones complejas asociadas a complicaciones frecuentes y graves en pulmones y vasculatura cerebral.

Los protocolos específicos de anestesia y perioperatorio reducen las complicaciones, siempre que el MSMDs esté diagnosticado.

Más allá de una enfermedad vascular ultra rara



ESCANEA Y CONECTA

con apoyo, recursos y la comunidad MSMDs y ACTA2. Para pacientes, familias, médicos e investigadores

www.quepupilas.org

Qué es MSMDS

El **Síndrome Multisistémico de Disfunción del Músculo Liso (MSMDS)** es una enfermedad genética ultra-rara provocada en su mayoría por una **mutación *de novo* en el gen ACTA2**.

Entre los **primeros síntomas** del MSMDS, además de **pupilas dilatadas y megavejiga fetal**, destacan defectos cardíacos congénitos que requieren intervención temprana: **coartación de la aorta, ductus arterioso persistente o ventana aortopulmonar**.

Las **complicaciones sistémicas** incluyen, entre otras, ictus pediátricos, disecciones aórticas y enfermedad respiratoria severa.

Genética del MSMDS

La herencia es autosómica dominante, aunque la mayoría de casos son *de novo*. ACTA2 suele incluirse en **paneles genéticos vasculares o del tejido conectivo**.

Gen más común	ACTA2
Variante más frecuente y grave	p.Arg179His (R179H)
Otras variantes de ACTA2 asociadas con MSMDS	p.Arg179Cys (R179C) p.Arg179Leu (R179L) p.Arg179Ser (R179S) p.Arg258Cys (R258C) p.Arg258His (R258H)
Otros genes asociados	MYH11, MYLK

El MSMDS está causado por **variantes patogénicas heterocigotas** que afectan a genes encargados de contraer del músculo liso.

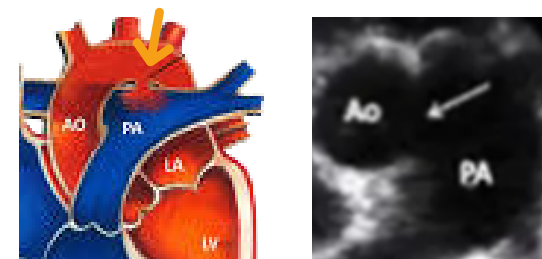


MSMDS Principales Síntomas

Midriasis y Tortuosidad Vascular Retiniana



Ductus Arterioso Persistente (PDA) o Ventana Aortopulmonar (APW)



Cambios en la materia blanca



ACTA2: variabilidad clínica

La mayoría de variantes en **ACTA2** causan **enfermedad aórtica o cerebrovascular** aislada: aneurismas o disecciones de aorta torácica (p.Met46Arg) o arteriopatía cerebral (p.Ser114Lys, p.Ser117Ile, p.Ser198Val). Además del MSMDS, puede haber afectación multisistémica en las variantes p.Arg39Cys/p.Arg39His y p.Thr204Ile.

MSMDS es la forma más severa de patología asociada a ACTA2, con complicaciones precoces y multisistémicas presentes desde el nacimiento.

El MSMDS es Único

Presión arterial baja
Ictus en útero y pediátricos
Defectos aortopulmonares graves (PDA/APW)