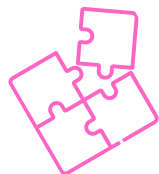


MSMDS

UNA ENFERMEDAD GENÉTICA ULTRA RARA

El **Síndrome Multisistémico de Disfunción del Músculo Liso (MSMDS)** es una enfermedad genética ultrarrara causada por mutaciones en los genes ACTA2 y MYH11. **Provoca alteraciones vasculares graves desde el nacimiento** y puede afectar al cerebro, el corazón, los pulmones, la aorta y otros sistemas. **El diagnóstico temprano es esencial para prevenir complicaciones**, guiar el seguimiento especializado y mejorar el pronóstico.

RASGOS CLÍNICOS



La presentación es variable y multisistémica, y suele comenzar tras el nacimiento o en el útero:

- **Megavejiga fetal**
- **Cardiopatías congénitas** (PDA grande, ventana aortopulmonar)
- **Enfermedad cerebrovascular** (Moyamoya, ictus pediátrico)
- **Dilatación/disección aórtica**
- **Pupilas fijas y dilatadas** de nacimiento
- **Alteraciones del tracto urinario** (p.ej., Prune Belly Syndrome)

TRATAMIENTO



El MSMDS **no tiene cura**, y su manejo requiere un **enfoque altamente especializado y multidisciplinar**:

- **Cirugías precoces** (cardíacas, vasculares, neurológicas)
- **Seguimiento vascular continuo** (cerebral, aórtico y pulmonar)
- **Control de la presión** arterial y del flujo sanguíneo
- **Rehabilitación neurológica** cuando es necesario
- Coordinación entre cardiología, neurología, genética, pediatría, etc.

CLAVE: EL DIAGNÓSTICO PRECOZ

El reconocimiento temprano **puede cambiar el pronóstico**:



Permite intervenciones quirúrgicas a tiempo



Reduce el riesgo de daño neurológico irreversible



Facilita el seguimiento vascular de por vida



Evita diagnósticos fragmentados por órganos aislados

APOYO Y REDES

Las familias afectadas pueden encontrar **apoyo e información** en organizaciones y redes internacionales de pacientes::

Qué Pupilas Más Grandes Tienes (España)

ACTA2 Alliance

MSMDS – FB Group

ACTA2 – FB Group

MSMDS: MÁS ALLÁ DE UN SÓLO DIAGNÓSTICO

El **Síndrome Multisistémico de Disfunción del Músculo Liso (MSMDS)** es un ejemplo claro de cómo un sólo error genético puede afectar a múltiples órganos desde el nacimiento. Las mutaciones en ACTA2 alteran el desarrollo y la función vascular, dando lugar a **cardiopatías congénitas, arteriopatías cerebrales, enfermedad aórtica, hipertensión pulmonar y otras complicaciones graves**. Reconocer el MSMDS como una **enfermedad multisistémica** es esencial para un diagnóstico completo, una atención coordinada y una mejor calidad de vida para los pacientes y sus familias.