ACTA2 y MSMDS

Guía para familias

Una hoja de ruta para familias
recién diagnósticadas



01 / EMPIEZA AQUÍ

Un punto de partida para tu familia

Un nuevo diagnóstico puede generar muchas preguntas. Utiliza esta guía paso a paso; no todas las pruebas o tratamientos son adecuados para todas las personas.

01

Conoce el diagnóstico exacto

Conserva el informe genético. Pregunta al equipo de genética qué variante de ACTA2 se ha identificado y si el diagnóstico es MSMDS u otra enfermedad relacionada con ACTA2.

02

Conecta a los equipos médicos

Empieza por los médicos que mejor conocen el caso. Un primer contacto con especialistas con experiencia en esa variante puede ayudar al equipo local a planificar la atención.

03

Conecta con otras familias

Únete a un grupo de apoyo, al Family Circle de ACTA2 Alliance o al boletín informativo. No tienes por qué afrontar todo esto en solitario.

Continúa en el apartado correspondiente a tu diagnóstico

ACTA2 sin MSMDS | 4–5

Seguimiento aórtico y cardiovascular, valoración neurológica según la variante y asesoramiento genético.

Síndrome Multisistémico de Disfunción del Músculo Liso (MSMDS) | 6–11

Evaluación inicial de los distintos sistemas del organismo, controles según la edad y precauciones específicas en emergencias y anestesia.

Conecta a las personas adecuadas

Tus médicos locales conocen tu caso; los especialistas con experiencia en ACTA2/MSMDS pueden ayudarles a interpretar un diagnóstico poco frecuente.

Empieza por los médicos que ya te atienden

- ☐ Si es posible, elige un médico que coordine la atención. Si no lo es, pide al médico/s que mejor conozcan el caso que faciliten la comunicación entre los especialistas.
- ☐ Guarda en una carpeta el informe genético, los informes y las imágenes de las pruebas, las intervenciones, la medicación, las alergias y los contactos médicos.

Establece un primer contacto con especialistas

Anima a tu equipo local a contactar desde el principio con especialistas con experiencia en ACTA2/MSMDS, para que planifiquen juntos la atención. Recuerda: cada experiencia es diferente. Busca asesoramiento para el caso concreto de tu familia.

CONOCIMIENTO ESPECIALIZADO, SIN VIAJAR AL EXTRANJERO

No es necesario viajar a Boston, Houston ni a otro país para beneficiarse del conocimiento de los especialistas. Cuando proceda, los equipos expertos pueden apoyar a tu equipo médico local mediante consultas en línea o telefónicas.

Qué Pupilas puede facilitar el encuentro: Indícanos dónde vives, el diagnóstico (si se conoce) y las principales necesidades médicas. Estos datos nos ayudan a identificar a los especialistas adecuados, a quienes puedes presentar a tus médicos utilizando nuestra carta de conexión.

Solicita la carta de conexión para tu equipo local · hola@quepupilas.org

Encuentra a tu comunidad

→ **Grupo de apoyo a familias con MSMDS · Facebook**

→ **Grupo de apoyo ACTA2 · Facebook**

→ **Family Circle de ACTA2/MSMDS**

03 / ACTA2 SIN MSMDS

Tu hoja de ruta asistencial en ACTA2

Este apartado está dirigido a personas con variantes patogénicas de ACTA2 sin MSMDS. Se basa en el consenso VASCERN de 2019, que excluye expresamente el MSMDS.

En el momento del diagnóstico

- ☐ **Genética**: confirmar la variante, valorar las pruebas genéticas a familiares y organizar el asesoramiento genético.
- ☐ **Cardiología**: realizar una ecocardiografía transtorácica (ETT) para medir la raíz aórtica y la aorta ascendente.
- ☐ **Oftalmología**: valorar una revisión ocular para detectar flóculos del iris; en niños muy pequeños puede posponerse hasta que sea posible realizarla.
- ☐ **Neurología**: comunicar cualquier dolor de cabeza o síntoma neurológico. Las pruebas de imagen de las arterias cerebrales se consideran cuando están clínicamente indicadas.

Seguimiento: ¿qué cambia con la edad?

Niños: desde el diagnóstico	Habitualmente, ETT anual. El cardiólogo puede ampliar el intervalo en función de los hallazgos.
Adultos: desde los 18 años	En la evaluación inicial, estudio completo de aorta y arterias desde el cuello hasta la pelvis (angio-TC o angio-RM), junto con ETT.
Adultos: sin aneurisma	ETT anual; repetir el estudio vascular completo de cuello a pelvis aproximadamente cada 2–5 años.
Aneurisma conocido	El equipo adapta las pruebas de imagen según tamaño, crecimiento y localización. La afectación fuera de la aorta ascendente puede requerir controles anuales.

Fuente: van de Laar et al., consenso VASCERN ACTA2 (2019). Todos los intervalos dependen de los hallazgos clínicos.

04 / ACTA2 SIN MSMDS

Preguntas para tu próxima consulta

Utiliza estas preguntas para convertir las recomendaciones de los especialistas en un plan adaptado a ti o a la persona que está a tu cuidado.

Pregunta al cardiólogo

- ☐ ¿Cuáles son las medidas actuales de la aorta y cuándo se realizará la próxima ecocardiografía?
- ☐ ¿Hay que estudiar otras partes de la aorta o de las arterias ahora o más adelante?
- ☐ ¿Sería adecuado algún medicamento, cambio de hábitos o plan de actividad física para este paciente?

Pregunta al resto de especialistas

- ☐ ¿Esta variante o algún síntoma requiere una valoración neurológica o pruebas de imagen cerebral?
- ☐ ¿Están indicadas las pruebas genéticas para padres, hermanos u otros familiares?
- ☐ Si se contempla un embarazo en el futuro, ¿cuándo debería comenzar el asesoramiento preconcepcional?

Ten a mano un breve resumen para urgencias

Anota la variante exacta, la última medida aórtica, las intervenciones, la medicación, las alergias y los contactos de especialistas locales. Consulta qué síntomas nuevos requieren una evaluación urgente. Un dolor súbito e intenso en el pecho, la espalda o el abdomen, un colapso o síntomas de ictus requieren valoración urgente en el lugar donde te encuentres.

Una distinción importante

El consenso de ACTA2 de 2019 no recomienda pruebas de imagen de los vasos cerebrales de forma rutinaria en todos los pacientes sin MSMDS. Los síntomas y la variante concreta pueden modificar esa decisión.

MSMDS: primeros controles médicos

Estos controles iniciales reflejan las recomendaciones médicas actuales de especialistas implicados en la atención del MSMDS. Revisa qué pruebas se han realizado ya y cuáles se necesitan a continuación.

Corazón, aorta y circulación

Cardiología y ETT. Evaluar el corazón, la aorta ascendente, la función cardíaca y los signos de hipertensión pulmonar; revisar los antecedentes de conducto arterioso persistente (CAP/PDA) o ventana aortopulmonar (APW), incluido su cierre previo.

Pruebas de imagen vascular. Valorar un estudio inicial de toda la aorta y de otros vasos relevantes; planificar las pruebas de forma segura según la edad, los hallazgos y las necesidades de anestesia.

Presión arterial y ECG. Registrar la presión arterial habitual y valorar el ECG y posibles síntomas de alteraciones del ritmo o de origen coronario.

Cerebro y sistema neurológico

RM cerebral y angio-RM TOF de cabeza y cuello. Valorar pruebas de imagen iniciales del cerebro y de las arterias de cabeza y cuello para detectar lesiones de la sustancia blanca y estrechamientos vasculares.

EEG. Organizar un EEG inicial con neurología. Informar al equipo que realiza la prueba de que debe evitarse la hiperventilación durante el EEG, porque puede afectar al flujo sanguíneo cerebral.

Antecedentes de ictus y crisis epilépticas. Revisar con neurología episodios de debilidad transitoria, dolor de cabeza, episodios inusuales, crisis epilépticas o cambios en el desarrollo.

Antes de la sedación o anestesia

El MSMDS puede alterar la regulación de la presión arterial y del flujo sanguíneo cerebral. Antes de cualquier prueba con sedación o intervención programada, pide un plan anestésico que siga los protocolos desarrollados por los especialistas en MSMDS.

06 / MSMDS • EVALUACIÓN INICIAL (2/2)

Revisa los demás sistemas del organismo

El MSMDS puede afectar a otros órganos además de la aorta y el cerebro. Valora estas evaluaciones en el diagnóstico, aunque los síntomas parezcan leves.

Pulmones y vías respiratorias. Revisar la respiración, los problemas de las vías respiratorias, las infecciones recurrentes, la enfermedad pulmonar crónica y la hipertensión pulmonar cuando esté indicado.

Sistema digestivo. Valorar un estudio inicial del tránsito digestivo alto con contraste para evaluar malrotación intestinal; deposiciones, reflujo, motilidad y crecimiento.

Vejiga y riñones. Ecografía renal y vesical inicial; revisar el vaciado de la vejiga, las infecciones y la función renal.

Ojos y visión. Exploración de midriasis, vasos retinianos, visión y sensibilidad a la luz.

Audición. Organizar una valoración auditiva y planificar controles periódicos, incluido el procesamiento auditivo si hay dudas.

Desarrollo y aprendizaje. Revisar el habla, el movimiento, la atención, la memoria, el aprendizaje y los hitos del desarrollo con los servicios de desarrollo infantil.

Sangre y coagulación. Preguntar si son adecuadas las pruebas de riesgo de coagulación o la valoración por hematología, especialmente al abordar la prevención del ictus.

Función autonómica y rehabilitación. Revisar hidratación, presión arterial baja y regulación de la temperatura; valorar terapia ocupacional, fisioterapia, logopedia o apoyo psicológico según las necesidades.

Más allá de los síntomas iniciales

Aunque algunos órganos o sistemas no parezcan estar afectados en el momento del diagnóstico, es importante realizar una evaluación inicial que sirva de referencia y establecer con el equipo médico un plan de seguimiento adecuado.

Algunas complicaciones pueden aparecer con el tiempo o pasar desapercibidas hasta alcanzar mayor gravedad. La **detección precoz y el seguimiento periódico pueden ayudar a anticipar posibles complicaciones** y orientar los cuidados futuros.

07 / MSMDS • SEGUIMIENTO

MSMDS: qué controlar y cuándo

Consulta con tu equipo médico las evaluaciones recomendadas y cuándo realizarlas. Algunos intervalos cambian según la edad, los hallazgos y la necesidad de evitar sedaciones innecesarias.

Corazón y circulación cerebral

Ecocardiografía (ETT)	Cada 6–12 meses, según los hallazgos cardíacos y aórticos.
Angio-RM de toda la aorta	Se recomienda una angio-RM anual de toda la aorta. Los especialistas responsables deben planificar el momento y el tipo de estudio según la edad, los hallazgos y la necesidad de sedación.
ECG	Valorar un control anual.
RM cerebral y angio-RM TOF de cabeza y cuello	En el diagnóstico; los controles posteriores dependerán de los hallazgos neurológicos y de los riesgos de la sedación.
Doppler transcraneal (DTC)	Se sugiere desde los 2 años y, después, cada 6 meses, para monitorizar el flujo sanguíneo cerebral.

Ojos, audición y aprendizaje

Oftalmología	Habitualmente anual, o con mayor frecuencia si está indicado.
Audición	Cribado anual; valorar el procesamiento auditivo si hay dudas.
Neuropsicología	Primera evaluación formal desde los 3 años; repetir aproximadamente cada 3 años, o antes si hay dudas.

MSMDS: edades importantes

Estos controles según la edad ayudan al equipo médico a planificar el seguimiento y el apoyo al desarrollo. Los síntomas o nuevos hallazgos pueden requerir evaluaciones más tempranas.

01	**Durante el primer año de vida** Tras la ecografía inicial de riñones y vejiga, organizar 2–3 ecografías durante el primer año de vida, con evaluación funcional adicional si está indicada.
02	**A partir de 1 año** Si los hallazgos urinarios son estables, las pruebas de imagen renal y vesical pueden pasar a ser anuales. Los problemas de vejiga pueden requerir un seguimiento más estrecho.
03	**A partir de los 2 años** Valorar un Doppler transcraneal cada 6 meses para controlar la enfermedad de los vasos cerebrales, siguiendo el asesoramiento del equipo neurovascular local.
04	**A partir de los 3 años** Valorar una evaluación neuropsicológica formal y repetirla aproximadamente cada 3 años, o antes si hay cambios en el aprendizaje o la atención.

Durante toda la infancia y adolescencia

En cada etapa. Revisar crecimiento, nutrición, función intestinal y vesical, audición, aprendizaje, presión arterial y repercusión en el colegio y en la vida diaria.

Durante la adolescencia. Revisar las pruebas de imagen de la aorta, los riesgos cardiovasculares, las orientaciones sobre actividad física y la transición de la atención pediátrica a la de adultos.

MSMDS: seguimiento por sistemas

Mantén el seguimiento de todos los sistemas afectados por el MSMDS. Los especialistas deben adaptar las consultas y pruebas a las recomendaciones más recientes y a los hallazgos individuales.

Decisiones sobre el tratamiento

Pide a los especialistas que revisen conjuntamente los medicamentos y procedimientos: el tratamiento de un sistema puede afectar a la presión arterial y a otros órganos.

Riñones y vejiga	Revisión y pruebas de imagen al menos anuales si la situación es estable después del primer año; más frecuentes si hay afectación vesical o infecciones.
Sistema digestivo y nutrición	Controlar la alimentación, el crecimiento y la regularidad intestinal; realizar pruebas adicionales de motilidad si los síntomas lo requieren.
Salud respiratoria	Revisar la respiración, las infecciones, las enfermedades de las vías respiratorias y la hipertensión pulmonar según síntomas y hallazgos.
Desarrollo y rehabilitación	Servicios de desarrollo y apoyo escolar; fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia o apoyo psicológico según las necesidades.
Alteraciones autonómicas	Reevaluar hidratación, presión arterial, regulación de la temperatura y tolerancia al ejercicio o a las enfermedades intercurrentes.
Sangre y coagulación	Valoración individual por hematología cuando sean relevantes los anticoagulantes, los antiagregantes plaquetarios o el riesgo de coagulación.
Asesoramiento genético	Revisar cuestiones familiares y reproductivas a medida que el paciente crece.

Anticípate a enfermedades, emergencias y procedimientos médicos

Para las emergencias

- ☐ Pide a tu equipo un resumen médico de una página con la variante genética exacta, los hallazgos cardíacos y cerebrales, las intervenciones previas, la medicación, las alergias y los contactos locales.
- ☐ Incluye las características pupilares habituales (pupilas fijas y dilatadas, si están presentes), la presión arterial habitual y los hallazgos neurológicos importantes.
- ☐ Prepara instrucciones individualizadas para deshidratación, vómitos o diarrea, fiebre, sospecha de ictus, crisis epilépticas y dolor agudo torácico o abdominal.

Antes de cualquier procedimiento programado

- ☐ Informa cuanto antes al cirujano y al anestesista sobre el MSMDS; comparte las pruebas de imagen cerebrovascular, el estado de la aorta y los antecedentes pulmonares y de las vías respiratorias.
- ☐ Pregunta cómo minimizará el equipo la deshidratación y los cambios bruscos de presión arterial, y si se pueden coordinar pruebas para reducir las anestesias repetidas. Asegúrate de que se utilicen los últimos protocolos para MSMDS.
- ☐ Pregunta si para una intervención de alto riesgo sería adecuado un centro con experiencia o una consulta con especialistas.

Cuándo buscar ayuda urgente

Debilidad de nueva aparición, caída de un lado de la cara, cambios en el habla, crisis epilépticas con signos preocupantes, colapso, dolor súbito e intenso de cabeza, pecho, espalda o abdomen, problemas respiratorios graves o deshidratación grave requieren valoración urgente local. No esperes a viajar a un centro especializado.

Seguridad de la medicación

Consulta con los especialistas correspondientes antes de modificar cualquier medicamento que afecte a la presión arterial, la coagulación o la respiración.

11 / VIDA COTIDIANA

Organiza una rutina diaria de cuidados

Un plan práctico facilita el intercambio de información entre hospitales y el apoyo al niño a medida que cambian sus necesidades.

Una carpeta médica sencilla

- ☐ Informe genético y últimas pruebas de imagen relevantes, incluidas las propias imágenes siempre que sea posible.
- ☐ Lista de medicamentos, alergias, intervenciones, especialistas y contactos hospitalarios.
- ☐ Calendario de pruebas periódicas y persona responsable de organizarlas.
- ☐ Copias de las instrucciones para emergencias, planes escolares y valoraciones terapéuticas relevantes.

Mantén el plan actualizado

Después de cada consulta. Guarda el informe, anota los cambios y compártelo con los demás profesionales sanitarios que lo necesiten.

Colegio y desarrollo. Valora las adaptaciones razonables, las recomendaciones de hidratación y actividad física, y el apoyo educativo adicional cuando sea necesario.

Transiciones. Empieza a planificar el paso a la atención médica de adultos durante la adolescencia, evitando interrupciones bruscas del seguimiento especializado.

Bienestar. El apoyo emocional a pacientes, hermanos y cuidadores forma parte de una buena atención. Solicita apoyo de un orientador, psicólogo o trabajador social si resulta útil.

Una pregunta sencilla para terminar cada consulta

"¿Qué prueba o cita viene a continuación, cuándo debe realizarse y quién se encargará de organizarla?"

Cobertura sanitaria y ayudas locales

Las opciones adecuadas dependen del país, del sistema sanitario y de la póliza de seguro de cada persona. No tienes que resolverlo todo por tu cuenta.

Preguntas que puedes plantear

- ☐ ¿Nuestro sistema sanitario nacional o seguro cubre las pruebas genéticas, las pruebas de imagen, las consultas con especialistas, los medicamentos y las terapias?
- ☐ ¿Es necesario tramitar derivaciones o autorizaciones previas antes de las pruebas de imagen o las consultas con especialistas?
- ☐ Si se deniega una prestación, ¿podría el médico redactar una carta que justifique su necesidad médica para apoyar una reclamación?
- ☐ ¿Puede un trabajador social del hospital o una organización local orientar sobre ayudas para desplazamientos, prestaciones de cuidados, discapacidad, permisos laborales o ayudas económicas?

Organizaciones que pueden ayudarte a encontrar recursos locales

→ **Qué Pupilas Más Grandes Tienes — España**

→ **ACTA2 Alliance — internacional**

→ **ACTA2 Alliance UK — Reino Unido**

→ **Fondation Famille Bélanger — Canadá**

→ **Go For Victor — Bélgica**

Para orientarse sobre los seguros médicos en Estados Unidos, Claim Your Care ofrece recursos para gestionar la cobertura sanitaria: **www.claimyourcare.org**

Ten estas referencias a mano

Empieza por información fiable y específica para tu diagnóstico, y mantén conectado a tu equipo médico local con especialistas con experiencia.

Consulta fuentes de confianza

→ **Qué Pupilas Más Grandes Tienes — para familias de habla hispana**

→ **ACTA2 Alliance — familias**

→ **ACTA2 Alliance — profesionales sanitarios**

→ **Participación en investigación y registros**

Fuentes clínicas de los apartados médicos

ACTA2 sin MSMDS. van de Laar et al., consenso VASCERN (2019), Orphanet Journal of Rare Diseases 14:264.

→ **Leer el consenso VASCERN sobre ACTA2 (2019)**

MSMDS. Clinical history and management recommendations of the smooth muscle dysfunction syndrome due to ACTA2 arginine 179 alterations. Genet Med. 2018 Oct;20(10):1206-1215. doi: 10.1038/gim.2017.245. Publicado en línea el 4 de enero de 2018.

→ **Leer las recomendaciones clínicas sobre MSMDS (2018)**

Apoya la investigación cuando estés preparado

Participar en un registro o estudio, compartir tu experiencia, colaborar como voluntario y apoyar la recaudación de fondos para investigación son distintas formas de contribuir. La participación es voluntaria e independiente del acceso a una atención médica adecuada.

El primer paso más útil

Asegúrate de que tus médicos locales saben dónde encontrar asesoramiento especializado. Qué Pupilas puede facilitar ese primer contacto: hola@quepupilas.org

quepupilas.org

“Qué pupilas más grandes tienes”

Siempre a tu lado



Si tienes dudas, necesitas orientación o quieres saber cómo podemos ayudarte,

Mándanos un email

hola@quepupilas.org

quepupilas.org