

Afectación vascular por mutación en el gen ACTA2. Hallazgos por imagen

María Lucía Milán de Paz, Covadonga Sales Fernández, Maria Elena Villacastín Ruiz, Rebeca Pintado Garrido, María Pina Pallín, Rocío Condori Bustillos, Bruno Winzer Melia, Ramón de la Serna Gómez.

Hospital Universitario Rio Hortega, Valladolid.

OBJETIVO DOCENTE

- Repasar las principales manifestaciones clínico-radiológicas de los cuadros producidos por mutaciones de la alfa-actina del músculo liso (ACTA2).
-

DEFINICIÓN:

El **MSMDS** (*síndrome de disfunción multisistémica del músculo liso*) es una **enfermedad genética rara** caracterizada por disfunción del músculo liso en múltiples órganos del cuerpo.

Afecta principalmente:



Vasos sanguíneos



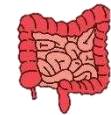
Aorta



Ojo (pupila)



Pulmón



Tracto gastrointestinal



Vejiga

ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA:

Causado por mutaciones en el gen **ACTA2** (especialmente **Arg179**).

- El gen ACTA2 codifica **α -actina del músculo liso**
 - La mutación produce:
 - ✓ Alteración de los filamentos de actina
 - ✓ ↓ contractilidad del músculo liso
 - ✓ Disfunción vascular generalizada
-

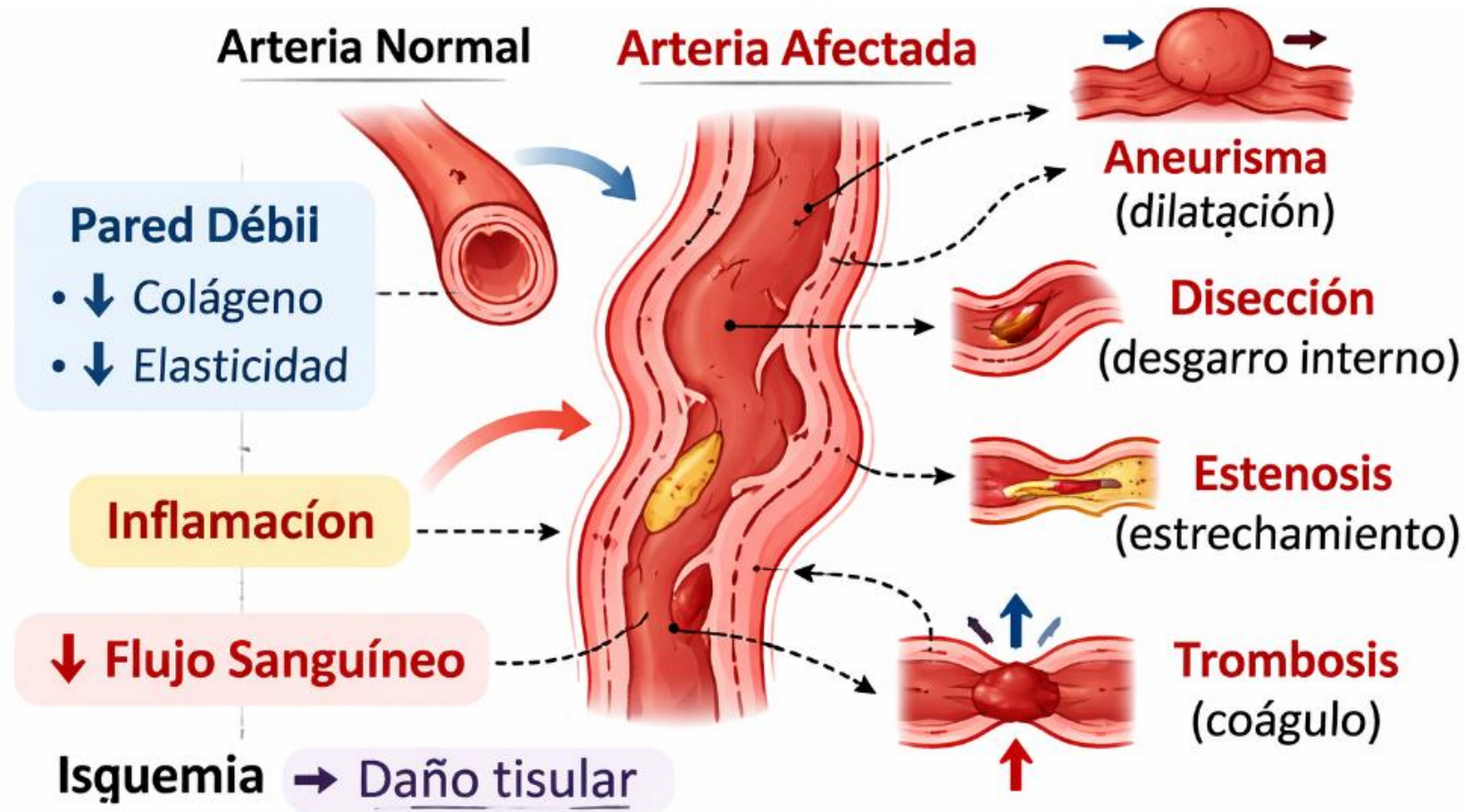
ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA:

 Resultado:

- ✓ Arterias rígidas o dilatadas
- ✓ Mala regulación del flujo sanguíneo
- ✓ Disfunción de órganos con músculo liso

 Herencia: autosómica dominante (frecuentemente mutación de novo).

ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA:



MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

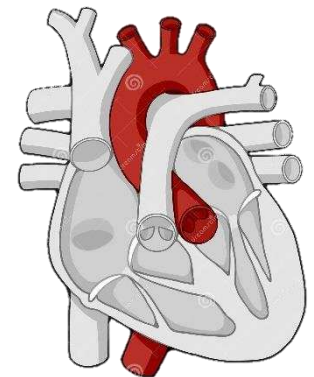
AFECTACIÓN CARDIOVASCULAR: la más importante

- Aneurismas y disección aórtica
- Enfermedad arterial sistémica
- Coartación aórtica, defectos congénitos

→ Hasta un 48% presentan eventos aórticos

→ Mortalidad aproximada del 25% en disecciones

!! Puede haber disección con aorta poco dilatada



MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

AFECTACIÓN NEUROLÓGICA:

- Ictus precoz
- Enfermedad cerebrovascular (tipo moya-moya)
- Lesiones de sustancia blanca



MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

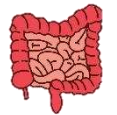
OTRAS:



Oftalmológico: midriasis



Respiratorio: hipertensión pulmonar



Gastrointestinal: hipoperistaltismo



Genitourinario: retención urinaria

DIAGNÓSTICO:

SOSPECHA CLÍNICA

- Paciente **joven** con enfermedad vascular
- Disección aórtica < 40 años
- Aneurismas sin causa clara
- Ictus a edades tempranas

IMAGEN

- Detecta enfermedad antes de síntomas
- Permite seguimiento evolutivo
- Identifica complicaciones graves

CONFIRMACIÓN

- Estudio genético (ACTA2)

DIAGNÓSTICO POR IMAGEN:

TÉCNICAS:

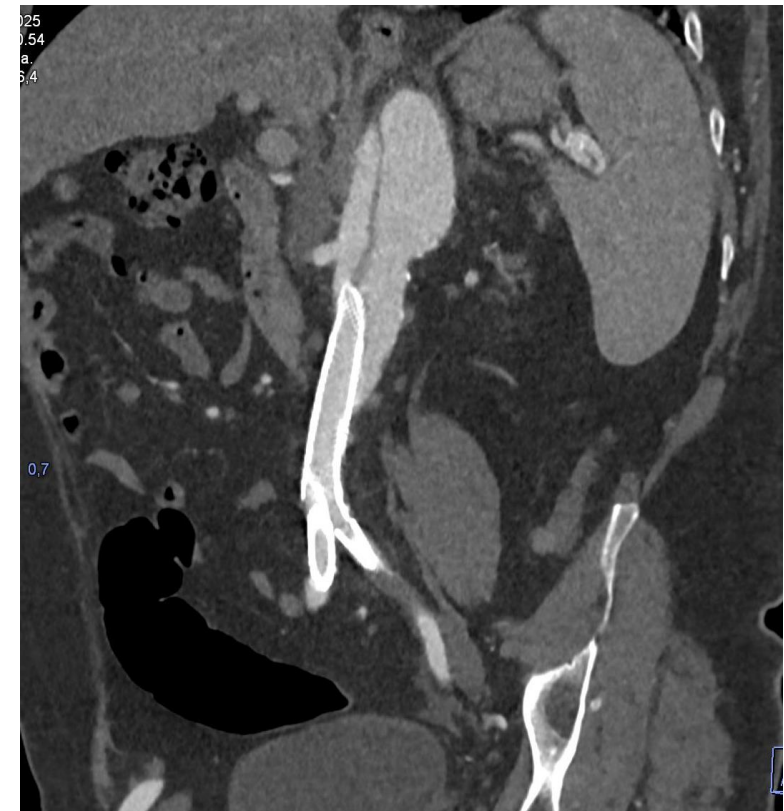
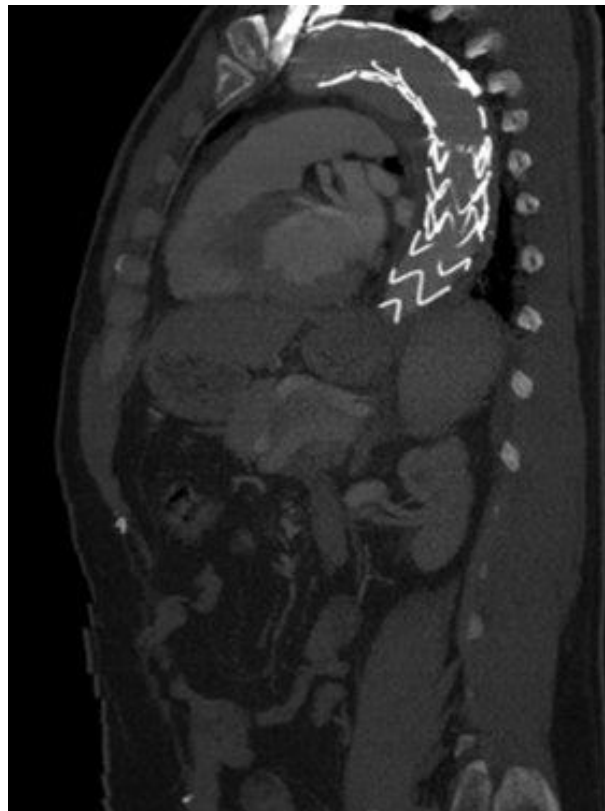
- **Angio-TC** → prueba principal, diagnóstico urgente.
- **Angio-RM** → seguimiento

HALLAZGOS PRINCIPALES:

- **Dilataciones aneurismáticas**, sobre todo en aorta ascendente
- **Disecciones** aórticas (puede ocurrir con diámetro normal)
- Estenosis o tortuosidad arterial, especialmente en arterias cerebrales
- **Infartos cerebrales**

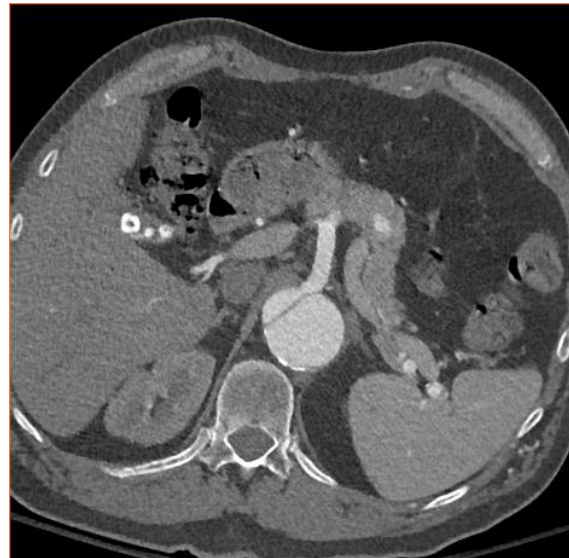
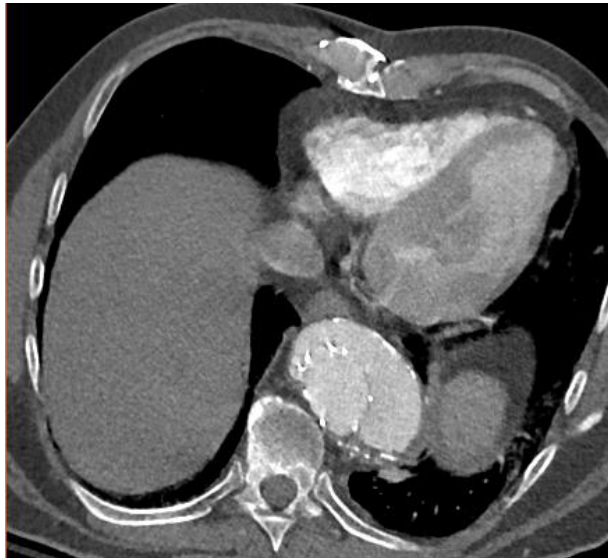
DIAGNÓSTICO POR IMAGEN:

Fig 1.: cortes sagital y coronal de estudio TC toraco-abdominopélvico con CIV en paciente varón de 51 años con test genético confirmatorio de mutación en ACTA 2 y múltiples aneurismas recidivantes aórticos y disección tipo III de DeBakey, con prótesis aórtica en cayado y aortica-bifemoral.



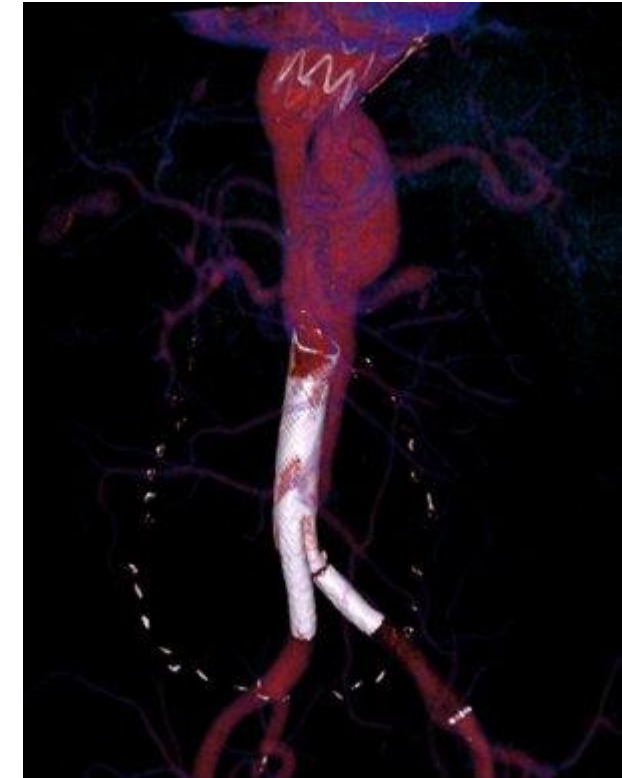
DIAGNÓSTICO POR IMAGEN:

Fig 2.: cortes axiales de estudio TC abdominopélvico con CIV en paciente varón de 51 años con test genético confirmatorio de mutación en ACTA 2 y múltiples aneurismas recidivantes aórticos y disección tipo III de DeBakey, con prótesis aórtica en cayado y aortica-bifemoral.



DIAGNÓSTICO POR IMAGEN:

Fig 3.: reconstrucciones volumétricas 3D del estudio TC abdominopélvico con CIV en paciente varón de 51 años con test genético confirmatorio de mutación en ACTA 2 y múltiples aneurismas recidivantes aórticos con prótesis aortica-bifemoral tras rotura aneurismática.



MANEJO, PRONÓSTICO Y SEGUIMIENTO:

No existe tratamiento curativo. El manejo se basa en:

- Detección precoz
- Prevención de las complicaciones

Tratamiento quirúrgico indicado en:

- ✓ Aneurismas
- ✓ Disección
- ✓ Alto riesgo

Se puede indicar cirugía antes de diámetros clásicos

MANEJO, PRONÓSTICO Y SEGUIMIENTO:

Enfermedad grave pero muy variable. Depende de:

- Tipo de mutación (R179 → peor pronóstico)
- Edad de inicio
- Grado de afectación vascular

Riesgos principales

- Disección aórtica (principal causa de muerte)
- Ictus precoz
- Complicaciones pulmonares
- Enfermedad vascular sistémica



MANEJO, PRONÓSTICO Y SEGUIMIENTO:



Seguimiento **estrecho, precoz e individualizado**.

Generalmente cada 6–12 meses (más frecuente si alto riesgo)

Control por imagen

Aorta

- Angio-TC o Angio-RM periódica

Cerebral

- Angio-RM

Sistémico

- Evaluación vascular completa
-

CONCLUSIONES

- El radiodiagnóstico es fundamental en las enfermedades relacionadas con mutaciones en el gen ACTA2, tanto para el diagnóstico inicial como para el seguimiento y la prevención de complicaciones graves (como la disección aórtica o los infartos cerebrales).
-

REFERENCIAS

- Radiopaedia.org. Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome [Internet]. Radiopaedia; [citado 2026 Mar 18]. Disponible en: <https://radiopaedia.org/articles/multisystemic-smooth-muscle-dysfunction-syndrome>
 - Regalado ES, Guo DC, Prakash S, Bensend TA, Flynn K, Estrera A, et al. Aortic disease presentation and outcome associated with ACTA2 mutations. *Circ Cardiovasc Genet*. 2015;8(3):457–464. doi:10.1161/CIRCGENETICS.114.000943
 - Sánchez V, et al. Nueva mutación en el gen ACTA2. *Rev Esp Cardiol*. 2019. Disponible en: <https://www.revespcardiol.org/es-nueva-mutacion-el-gen-acta2-articulo-S0300893219304646>
 - Yang WX, Zhang HH, Hu JN, Zhao L, Li YY, Shao XL. ACTA2 mutation is responsible for multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome with seizures: A case report and review of literature. *World J Clin Cases*. 2021;9(29):8789–8796. doi:10.12998/wjcc.v9.i29.8789
-