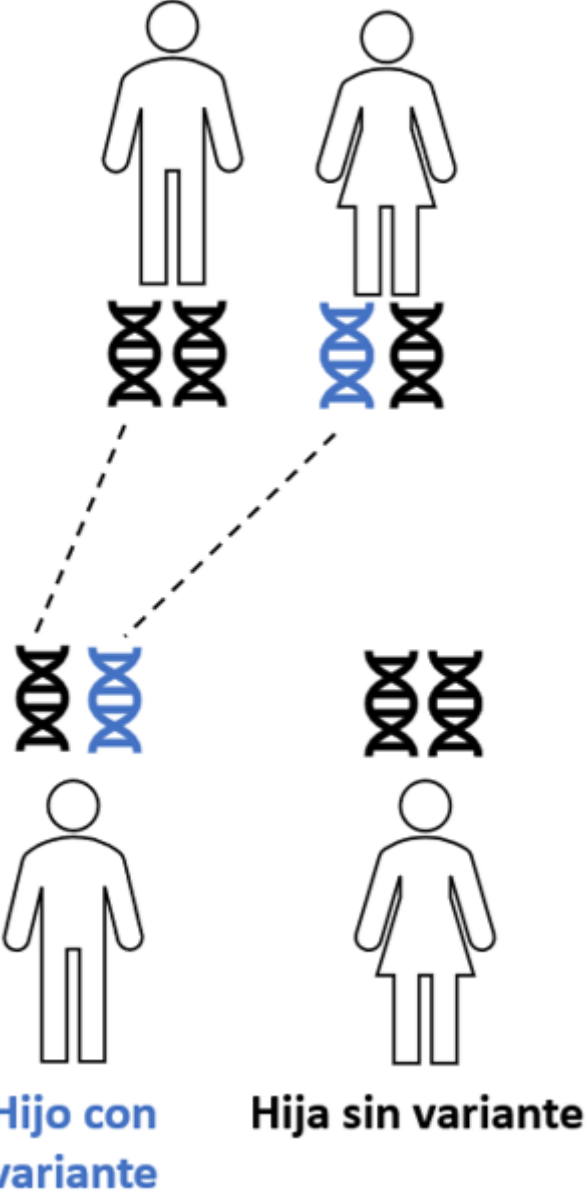




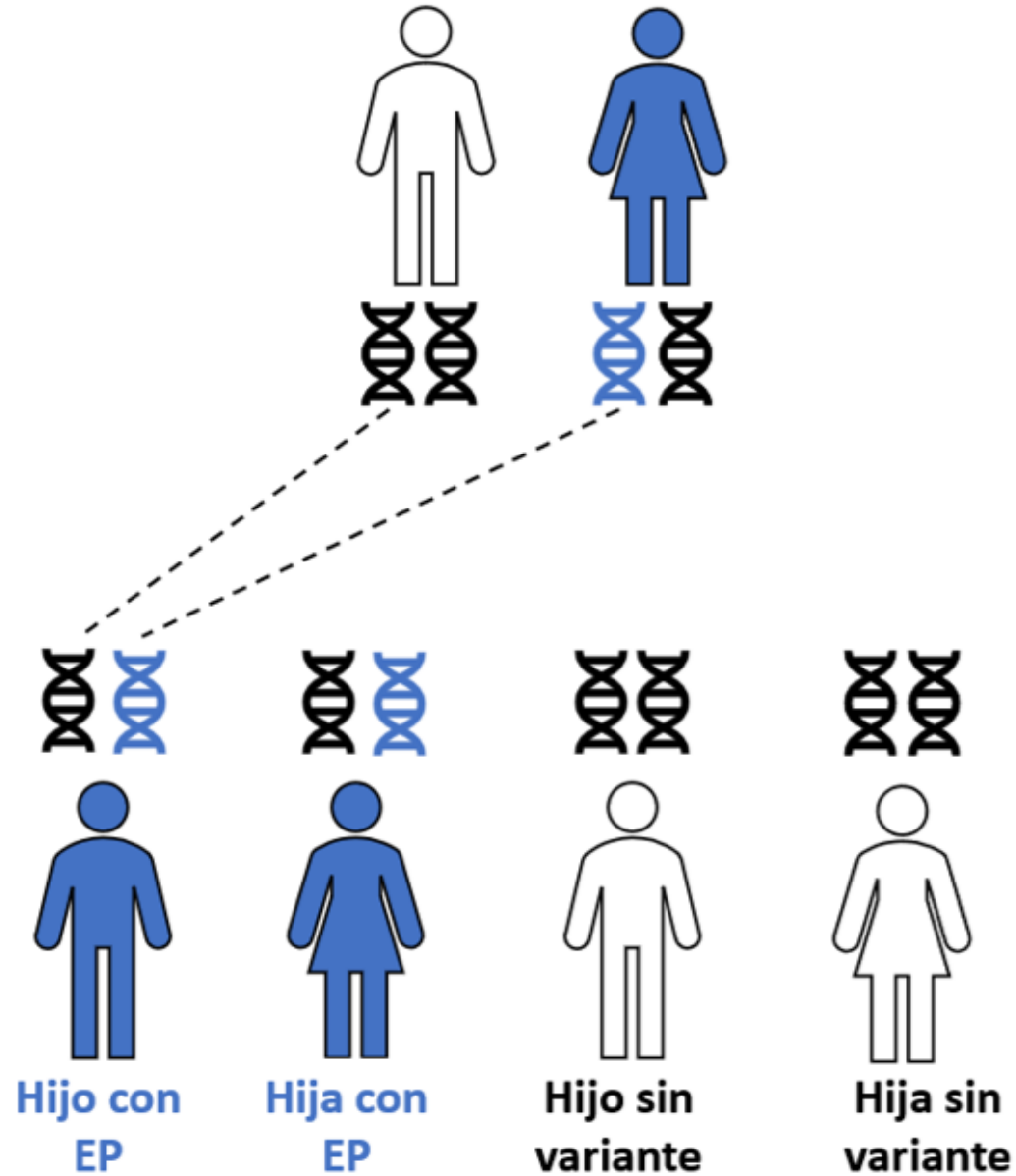
Herencia Autosómica Dominante

Madre con variante



Herencia Autosómica Dominante

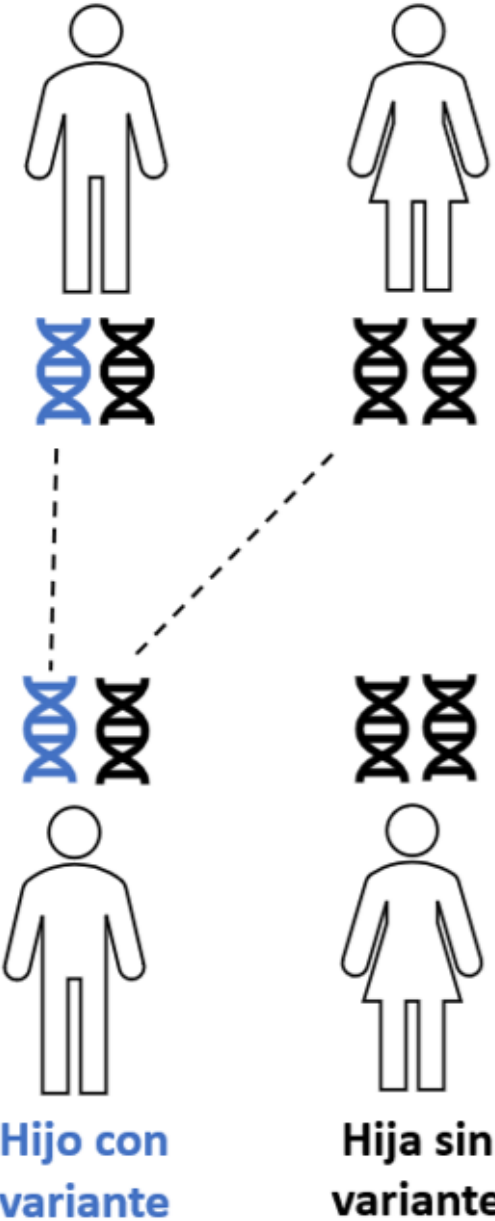
Madre con EP





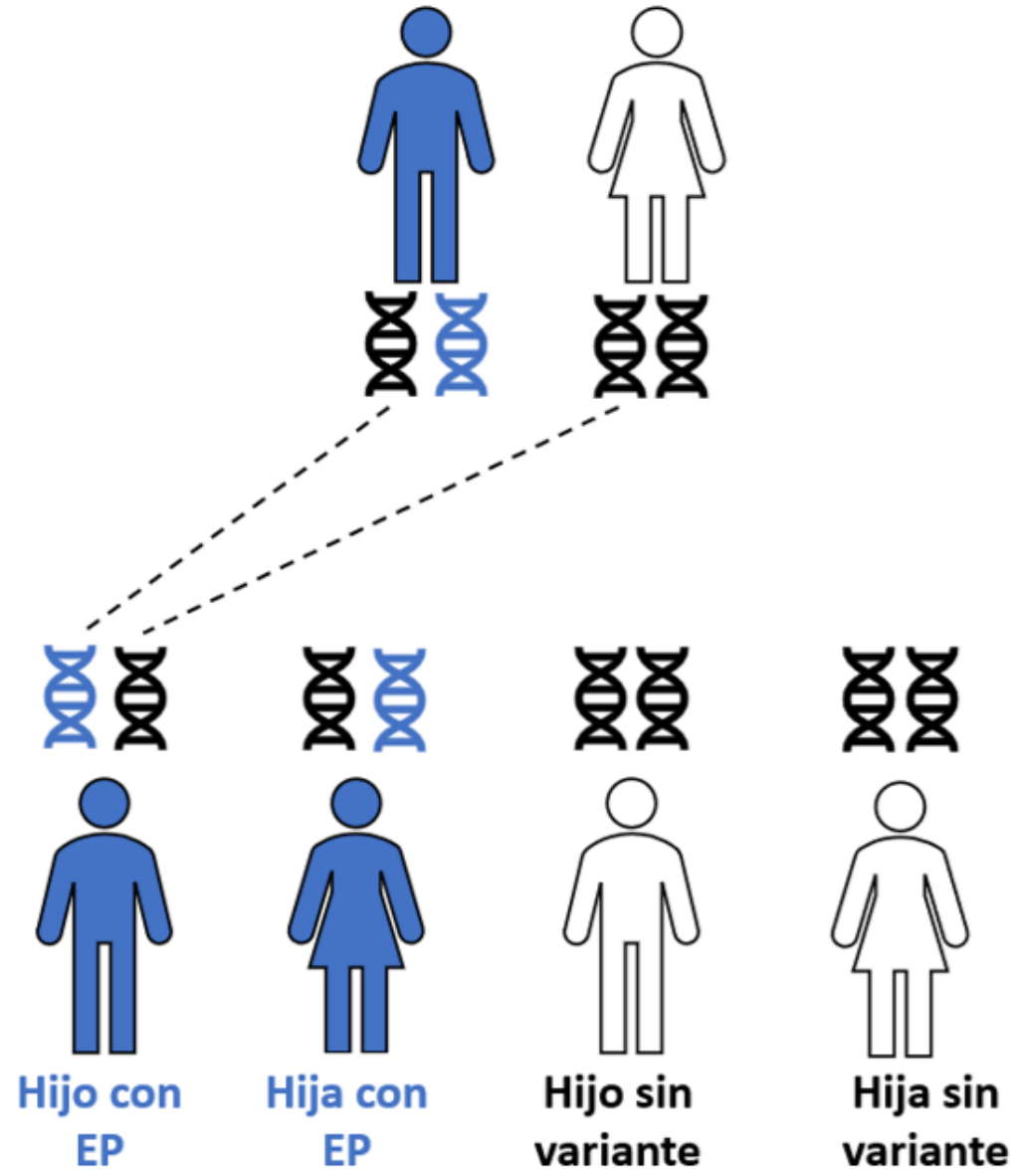
Herencia Autosómica Dominante

Padre con variante



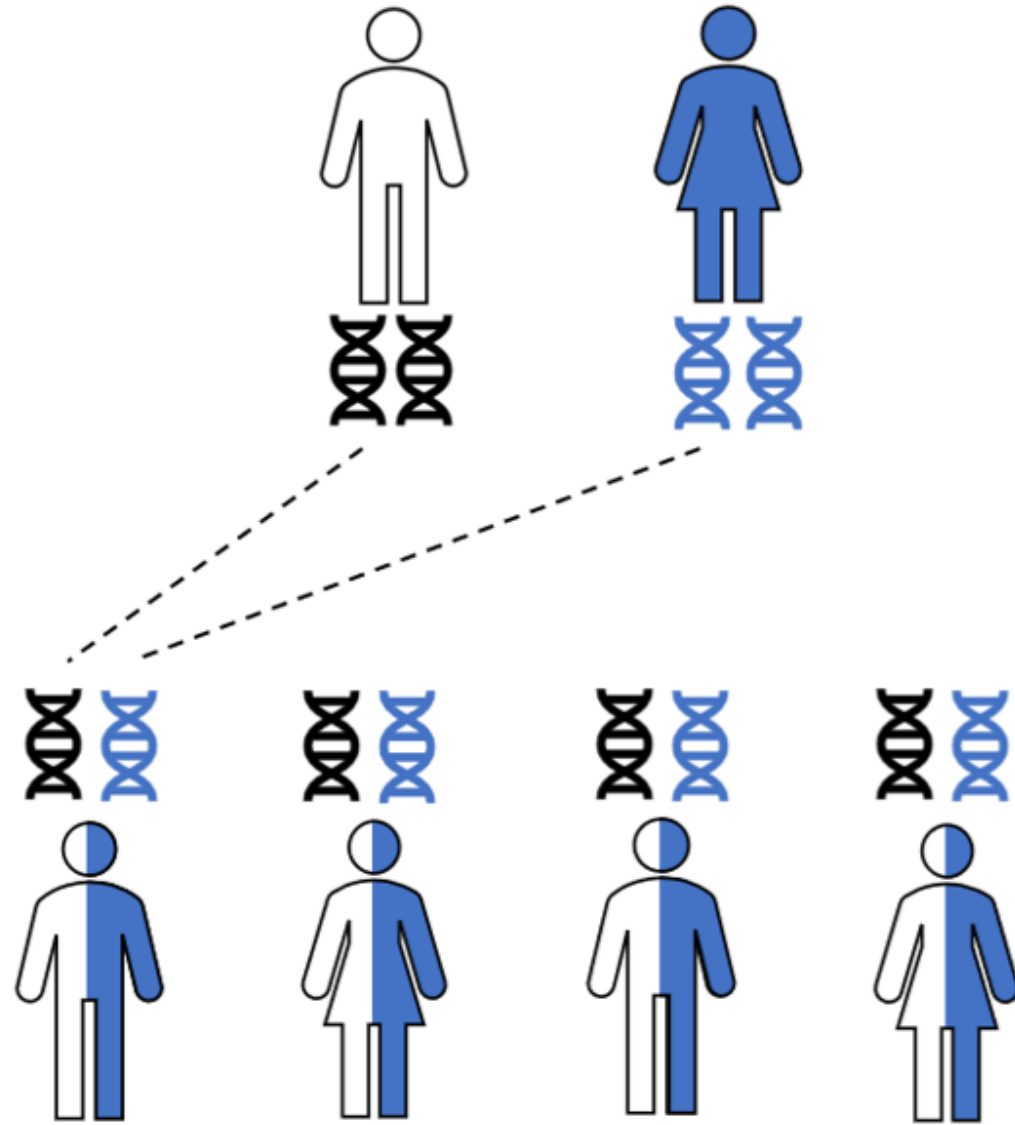
Herencia Autosómica Dominante

Padre con EP



Herencia Autosómica Recesiva

Madre con EP



Portador

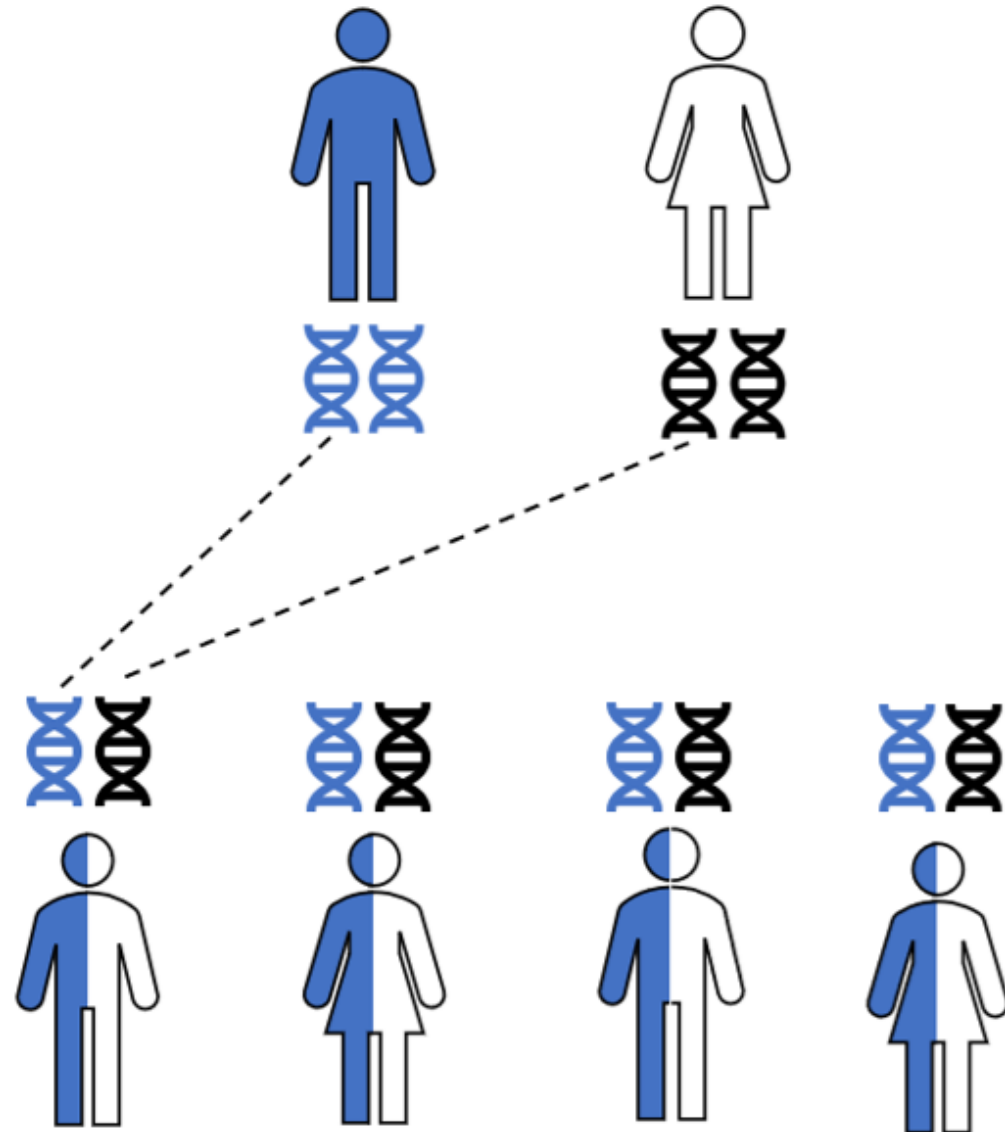
Portadora

Portador

Portadora

Herencia Autosómica Recesiva

Padre con EP



Portador

Portadora

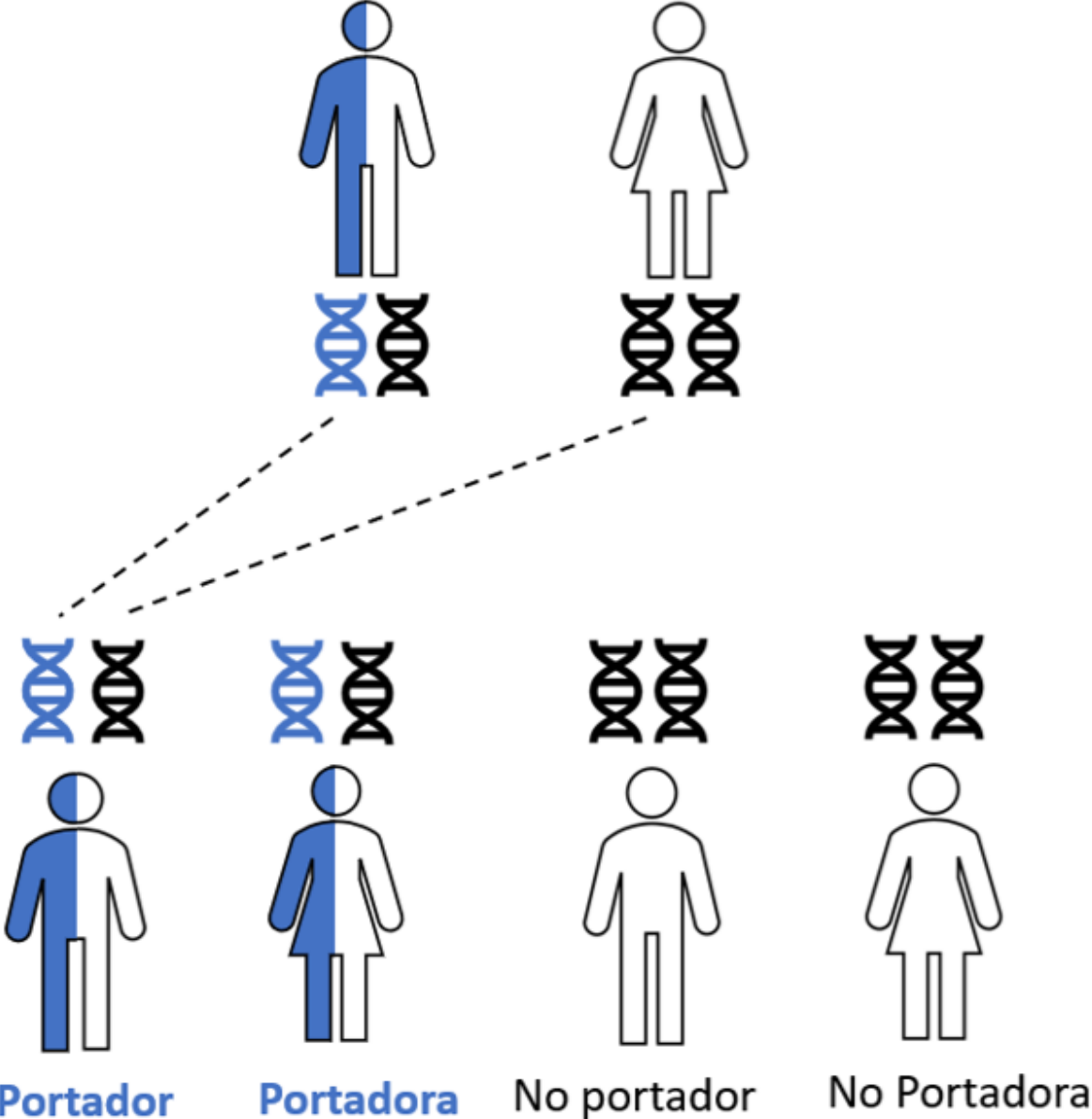
Portador

Portadora



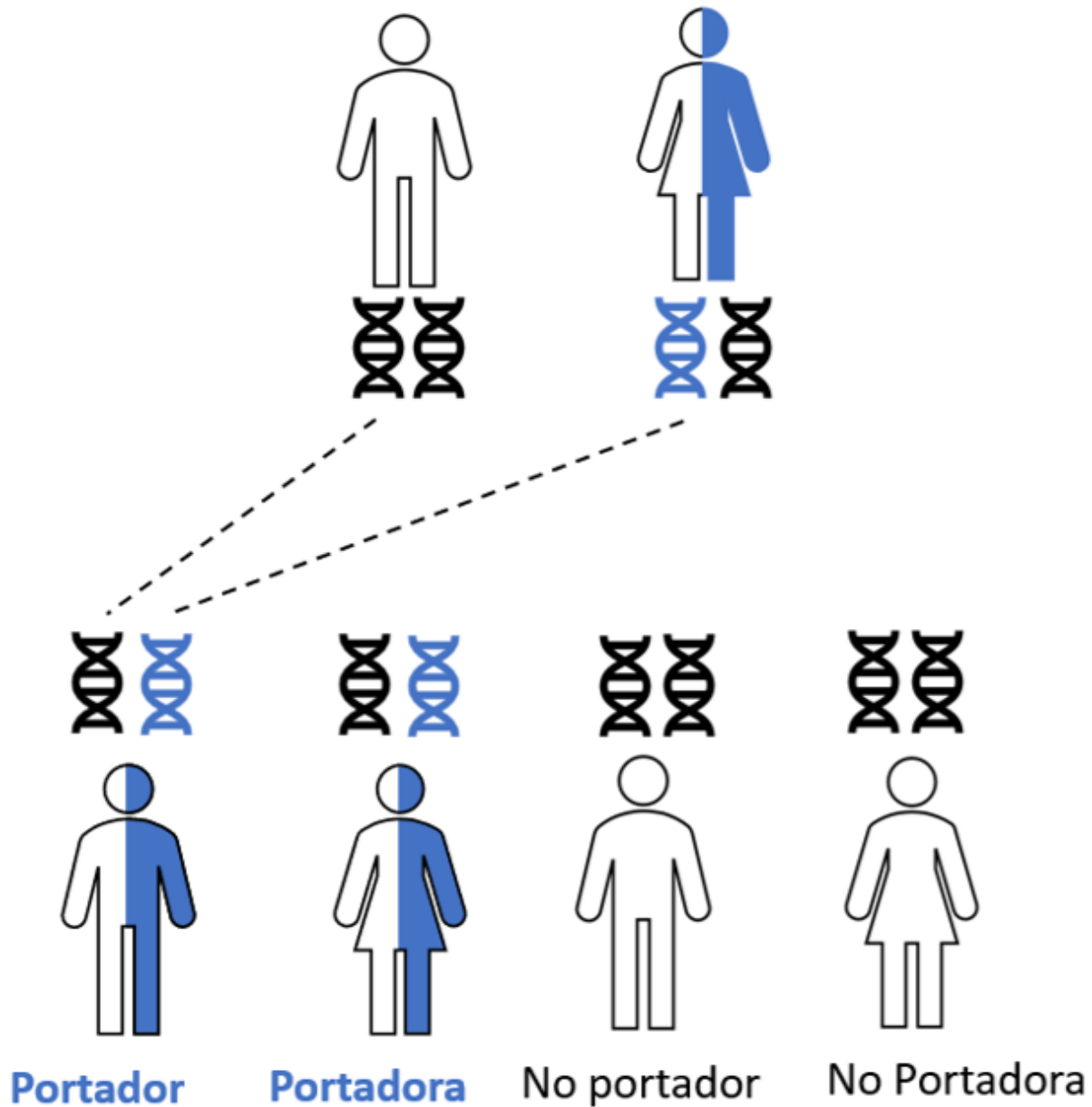
Herencia Autosómica Recesiva

Padre Portador



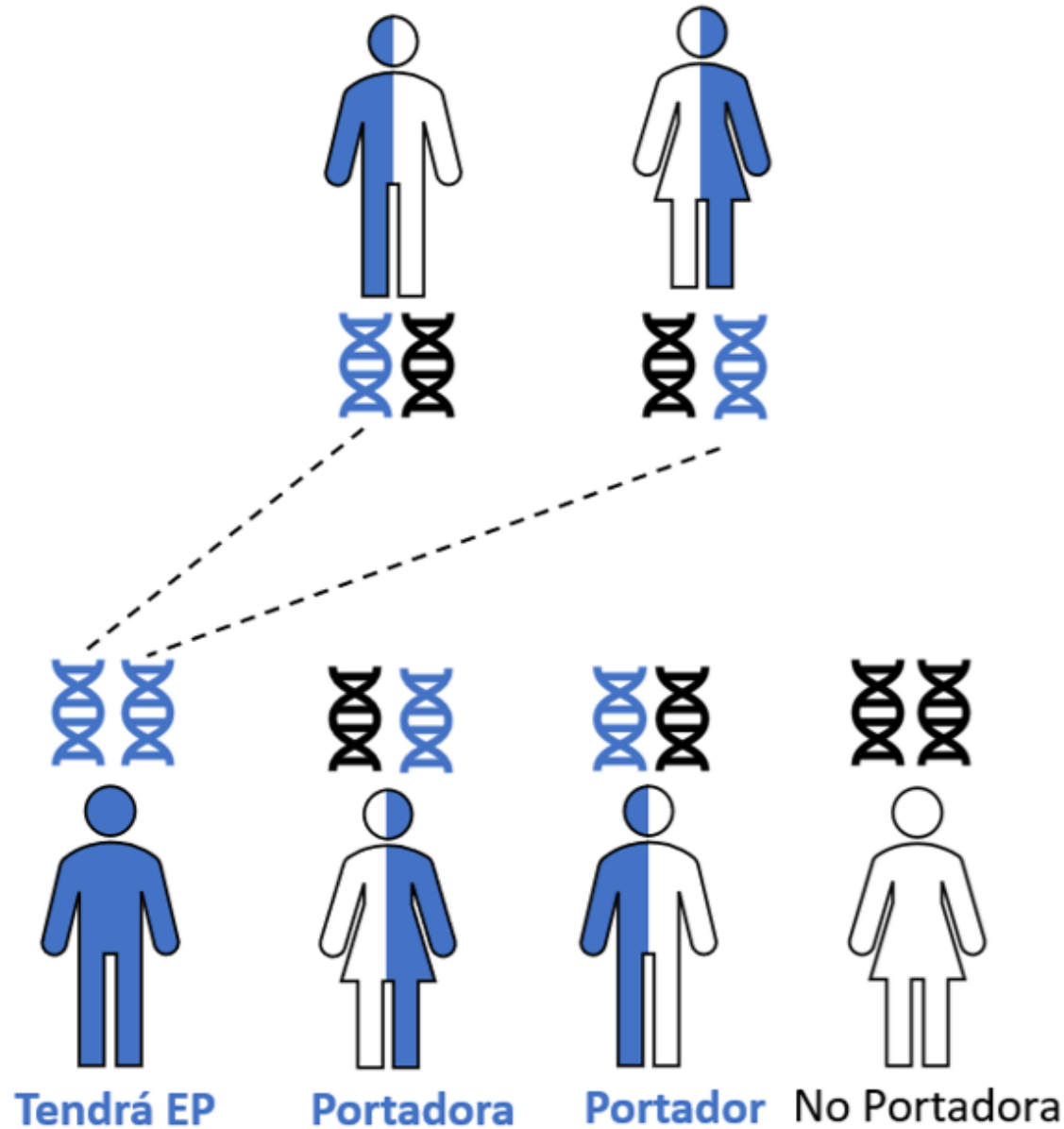
Herencia Autosómica Recesiva

Madre Portadora

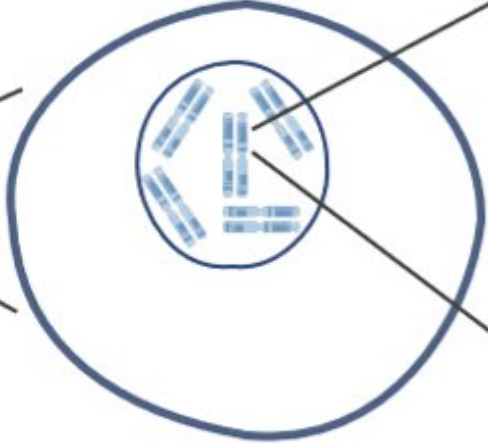
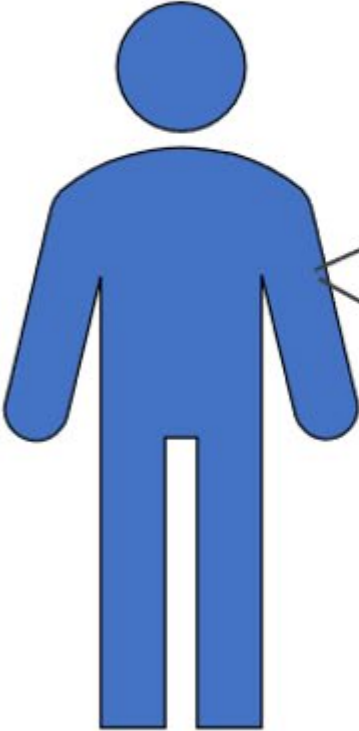


Herencia Autosómica Recesiva

Ambos Padres Portadores



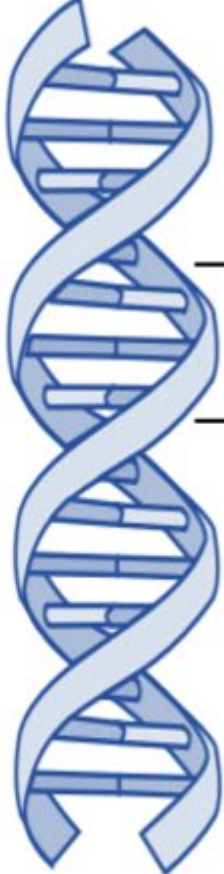
Célula a Gen



Célula



Cromosoma

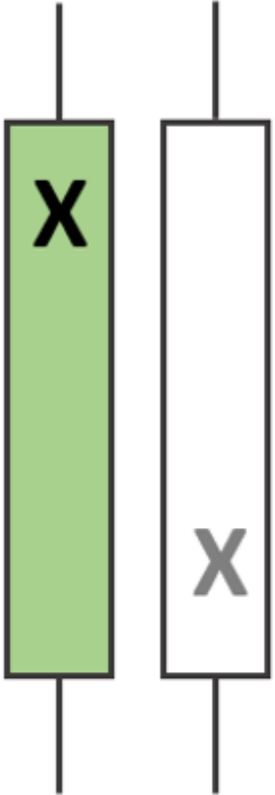


ADN

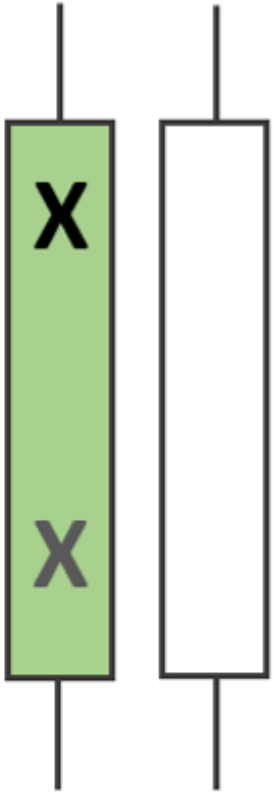
Gen



Heterocigoto Compuesto





Trans
(opuesto)



Cis
(mismo)

Legend:

-  Gen del padre
-  Gen de la madre
- X** Variante 1
- X** Variante 2

Prueba Genética de PD GENERation



GBA1

LRRK2

PRKN

VPS35

SNCA

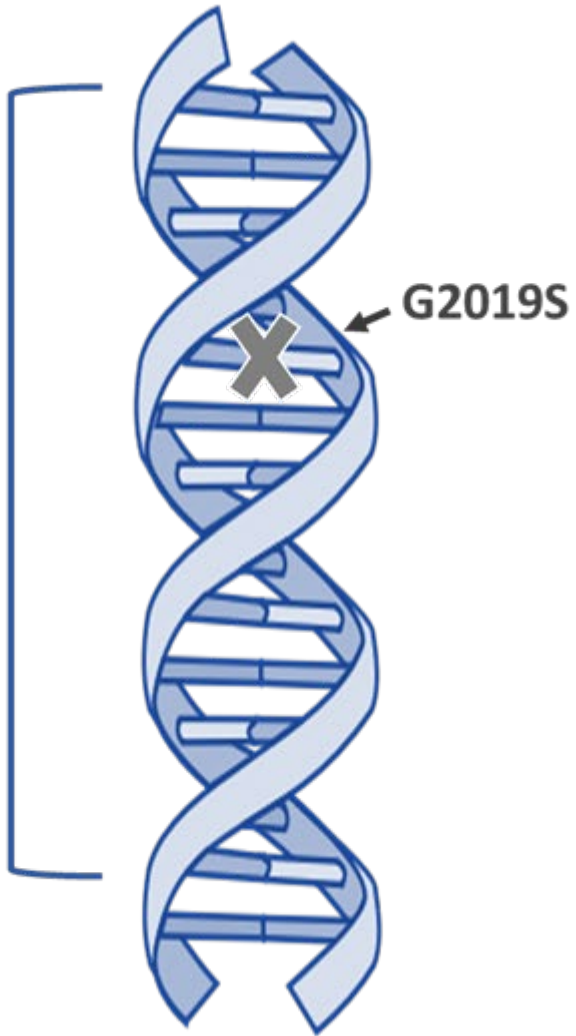
PINK1

PARK7

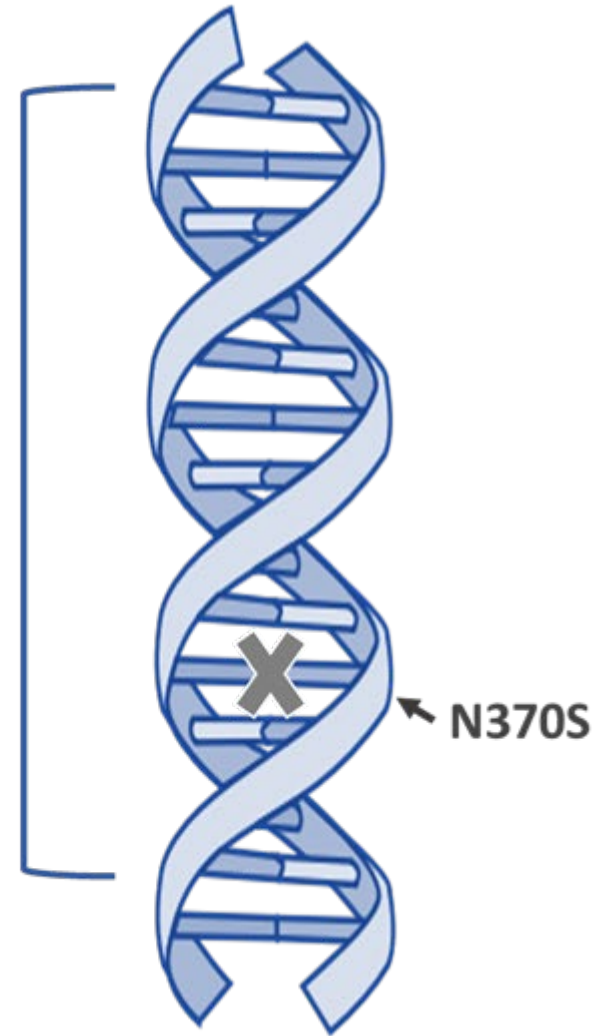
Pruebas Genéticas Específicas



LRRK2

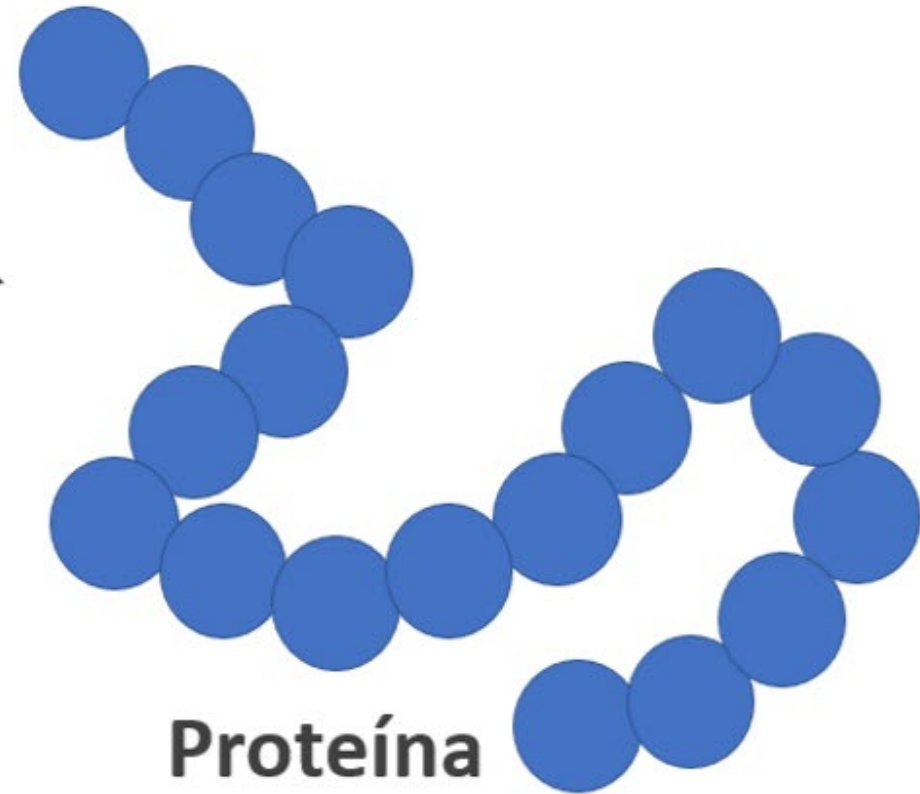


GBA1





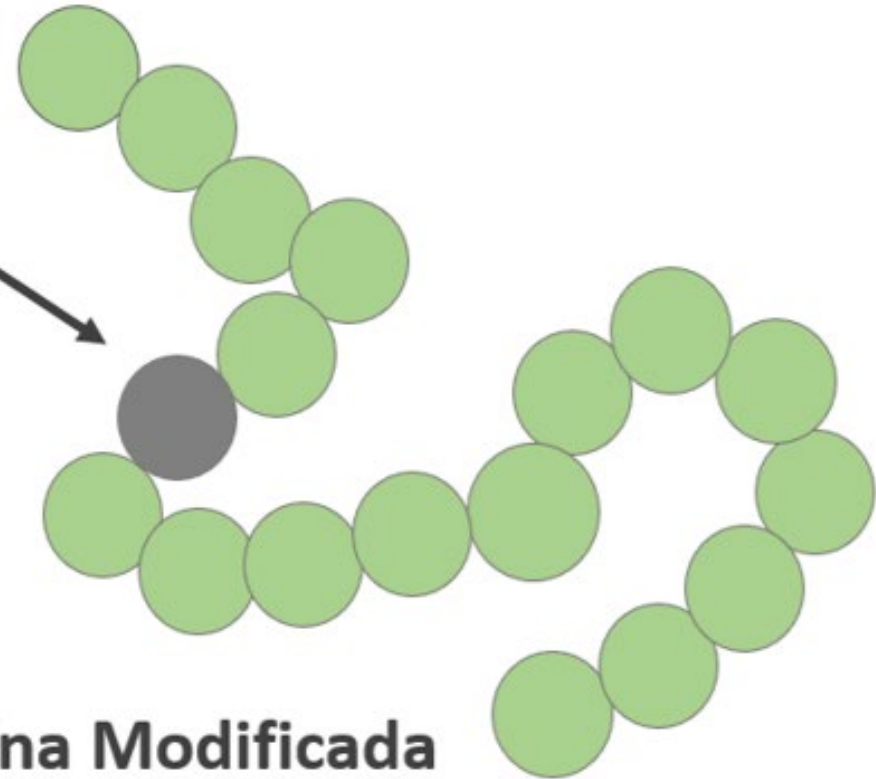
Gen



Proteína



**Cambio Genético
(Variante)**

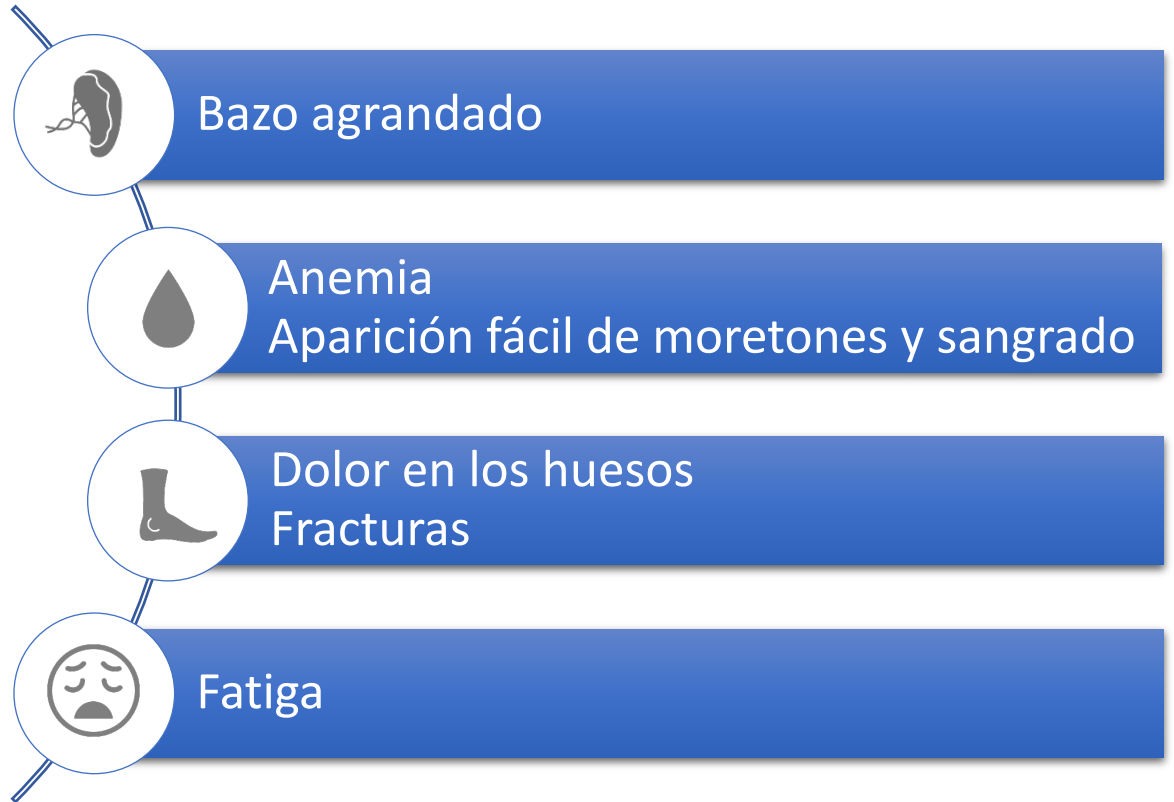


Proteína Modificada

Síntomas de la Enfermedad de Gaucher



Enfermedad de Gaucher





Panel Multigénico



LRRK2



GBA1



PRKN



SNCA



PINK



PARK7

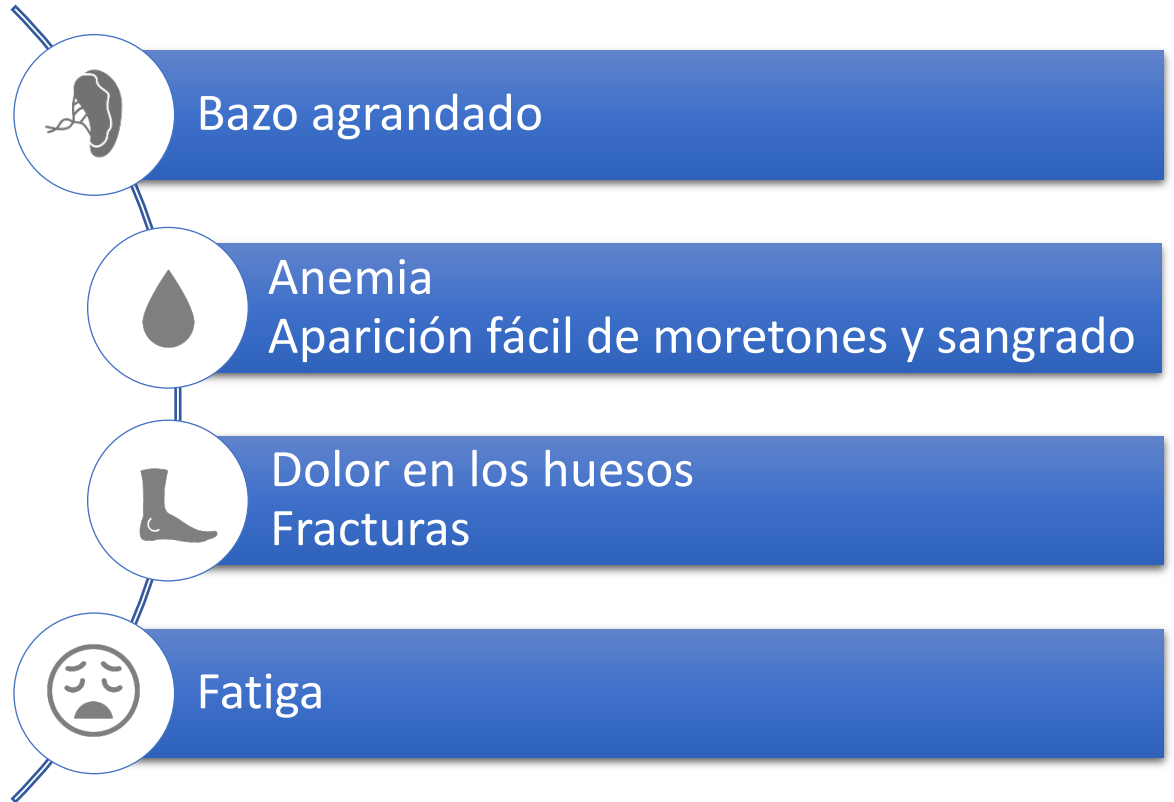


VPS35

Síntomas de la Enfermedad de Gaucher



Enfermedad de Gaucher



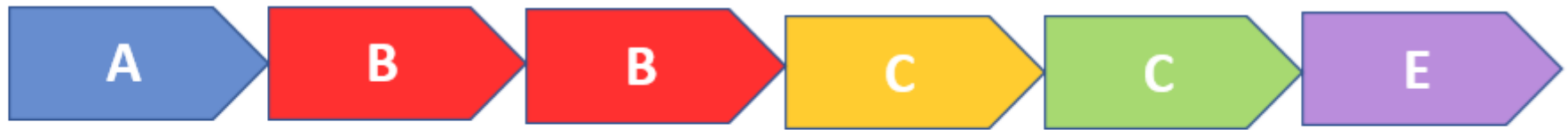
Duplicación



Normal



Duplicación



Triplicación

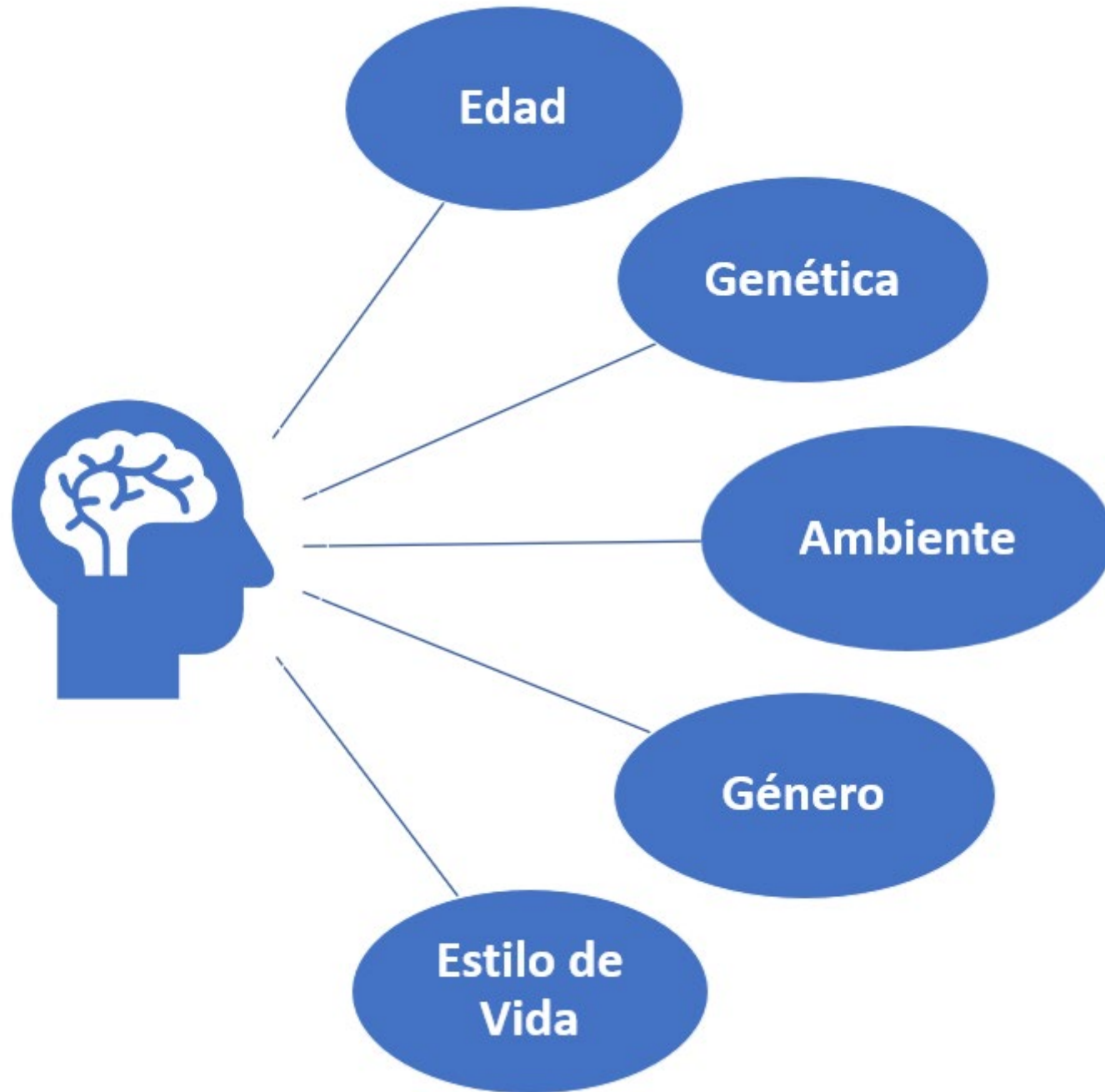


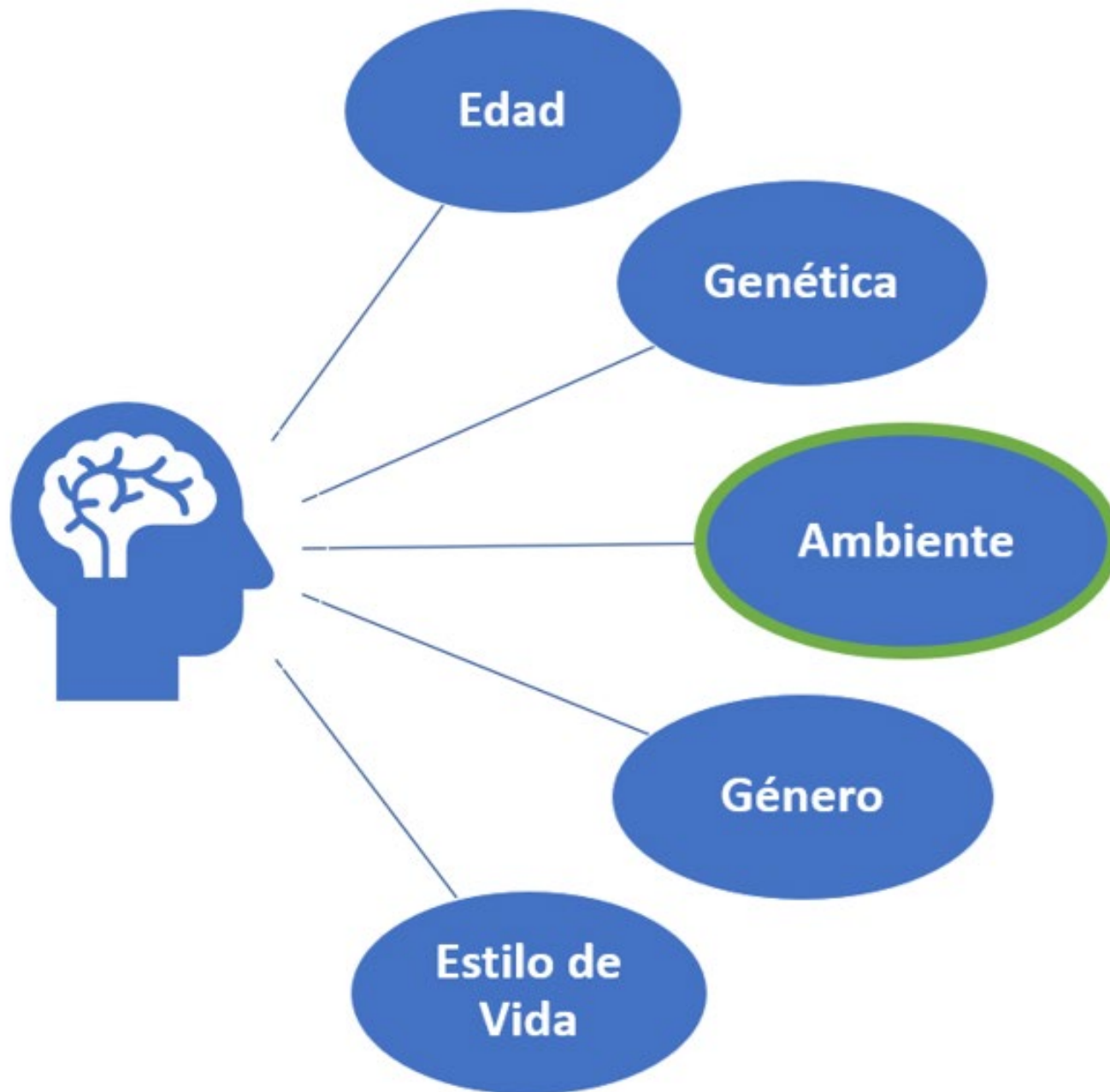
Normal



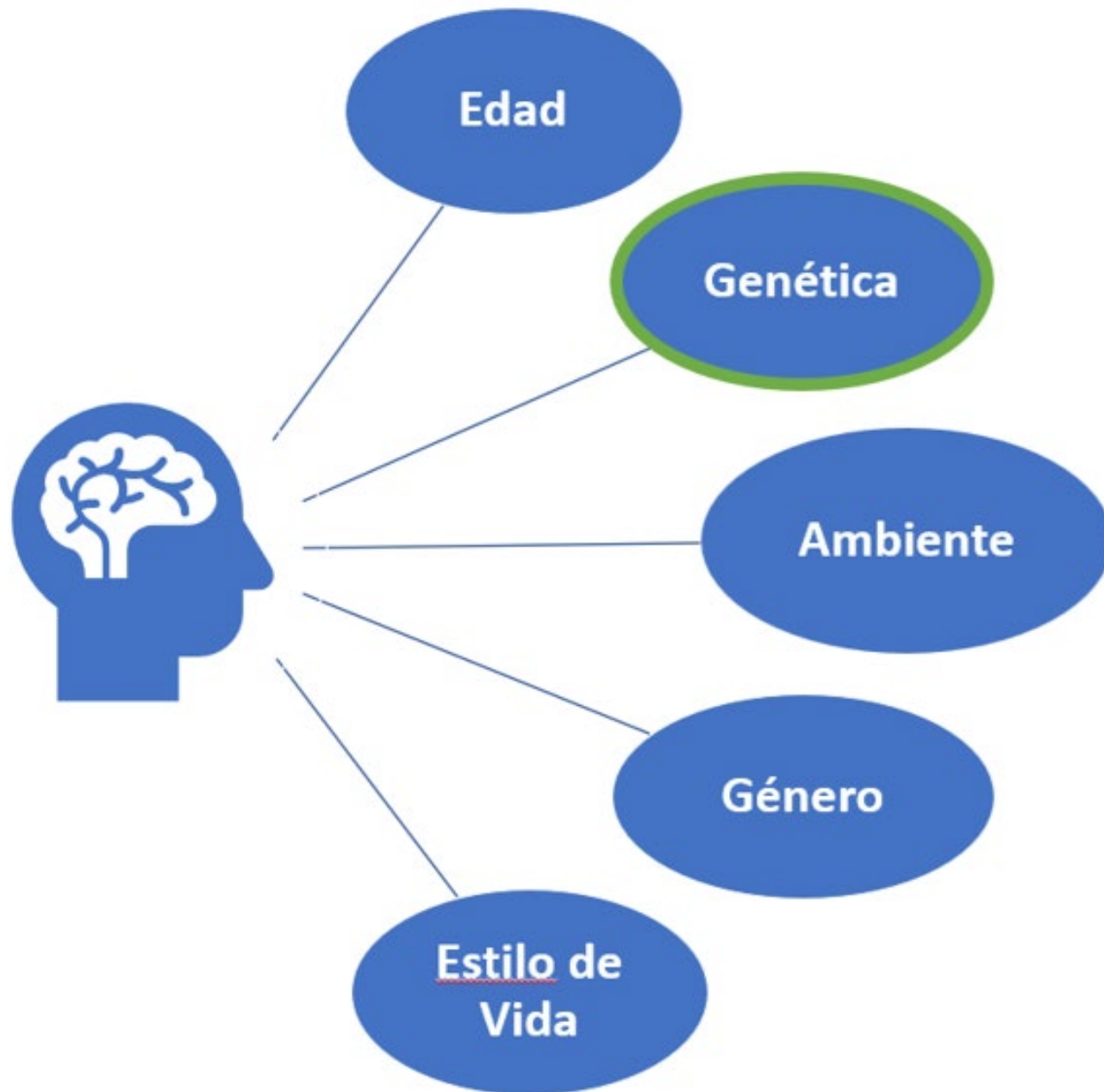
Triplicación



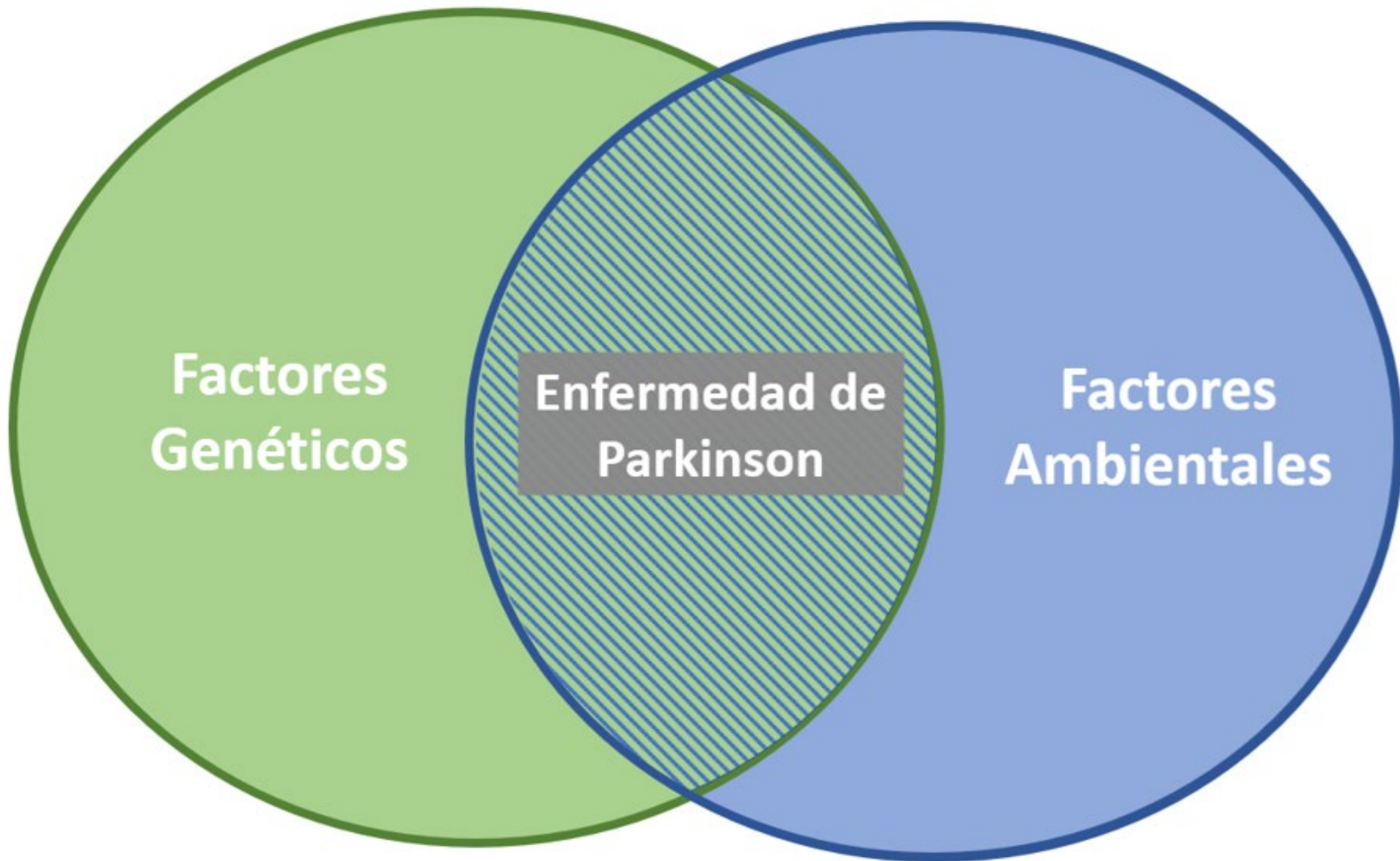


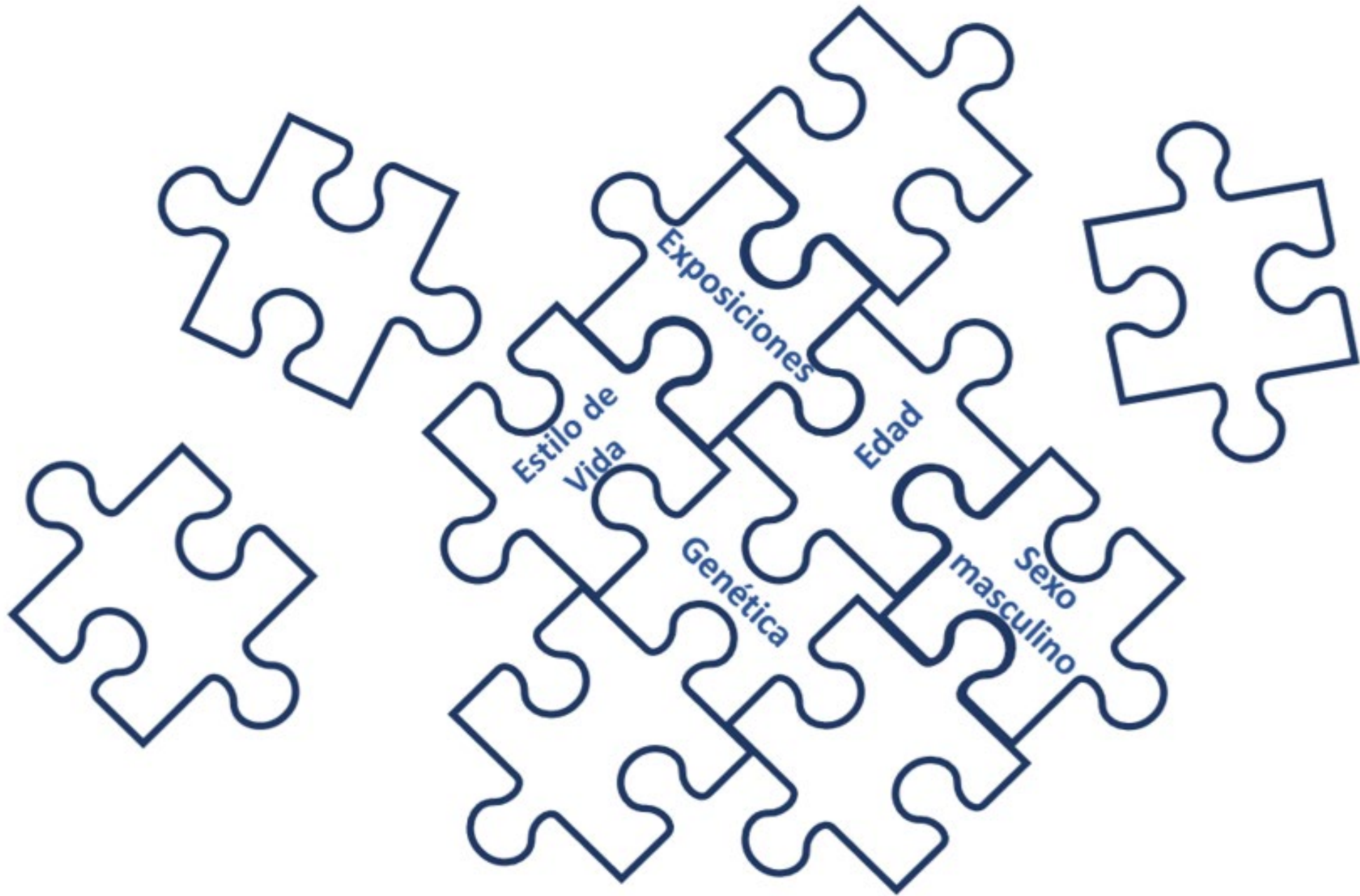


- Pesticidas, herbicidas
- Vida rural
- Lesión previa en la cabeza
- Infección
- Otros



- Factores genéticos mayores
- Factores genéticos menores







GINA

Genetic Information Non-Discrimination Act

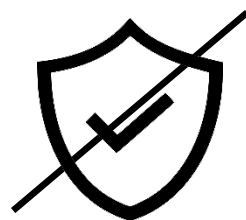
Ley de no Discriminación por Información Genética

Una Ley Federal de los Estados Unidos



Protege contra

- Discriminación en el trabajo
- Discriminación en el seguro de salud



No protege contra

- Discriminación en el seguro de vida
- Discriminación en el seguro de cuidado a largo plazo
- Discriminación en el seguro para discapacidades



GINA

Genetic Information Non-Discrimination Act

Ley de no Discriminación por Información Genética

Una Ley Federal de los Estados Unidos



GINA **protege** a la mayoría de las personas de la **discriminación genética** por parte de **empleadores y compañías de seguros médicos.**



Sin embargo, **no protege** a una persona frente a la **discriminación por parte de las compañías de seguros de vida, de cuidado a largo plazo o de discapacidad.**

Riesgo de la Enfermedad de Parkinson



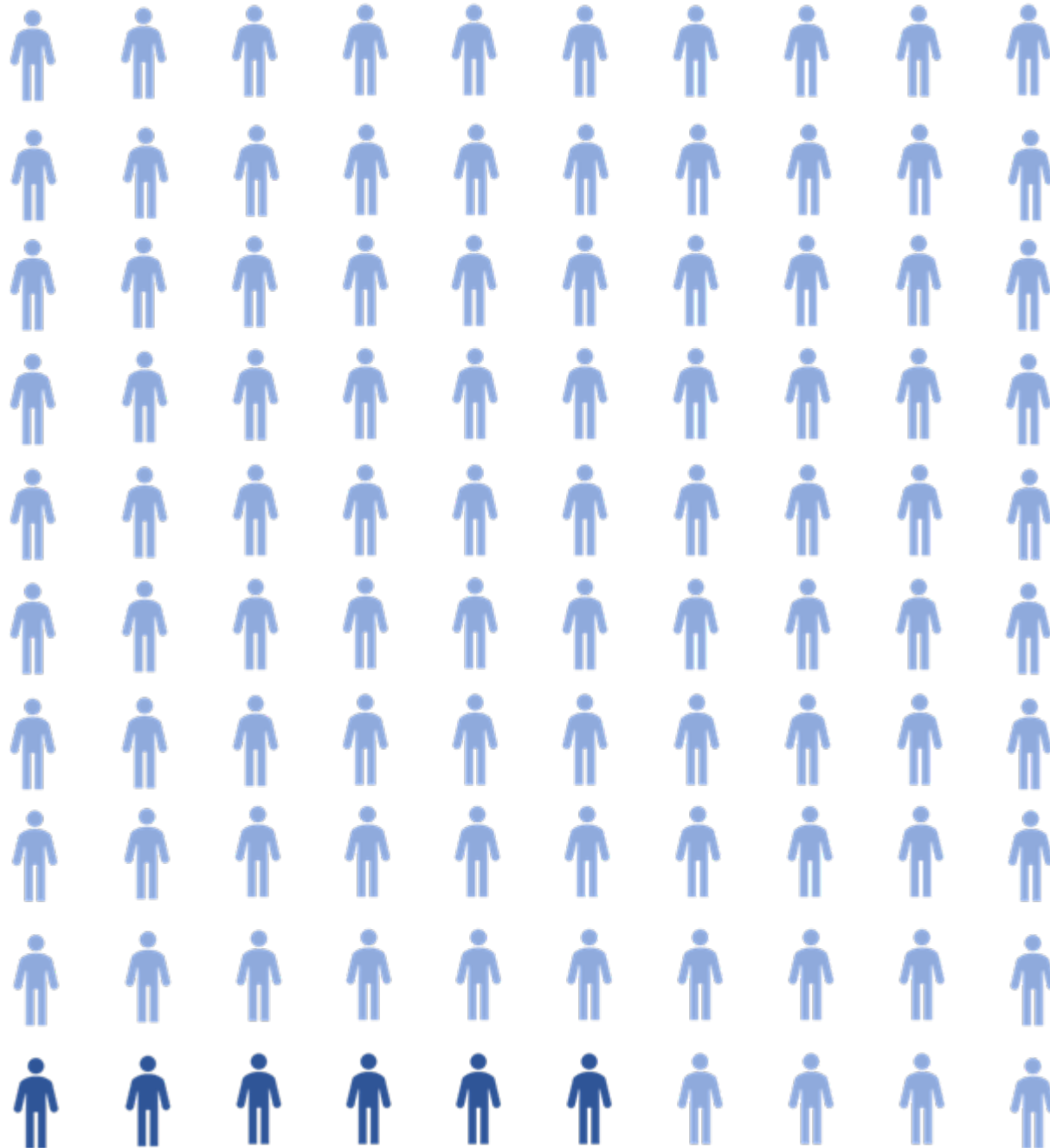
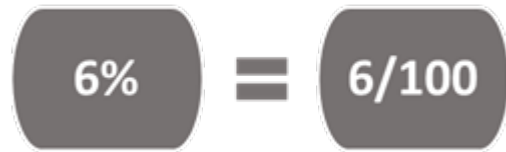
Población General

3% = 3/100



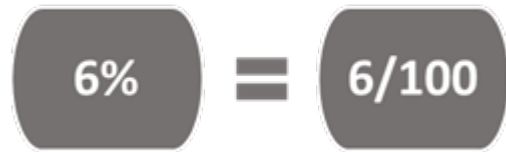
Riesgo de la Enfermedad de Parkinson

Pariente de Primer Grado



Riesgo de la Enfermedad de Parkinson

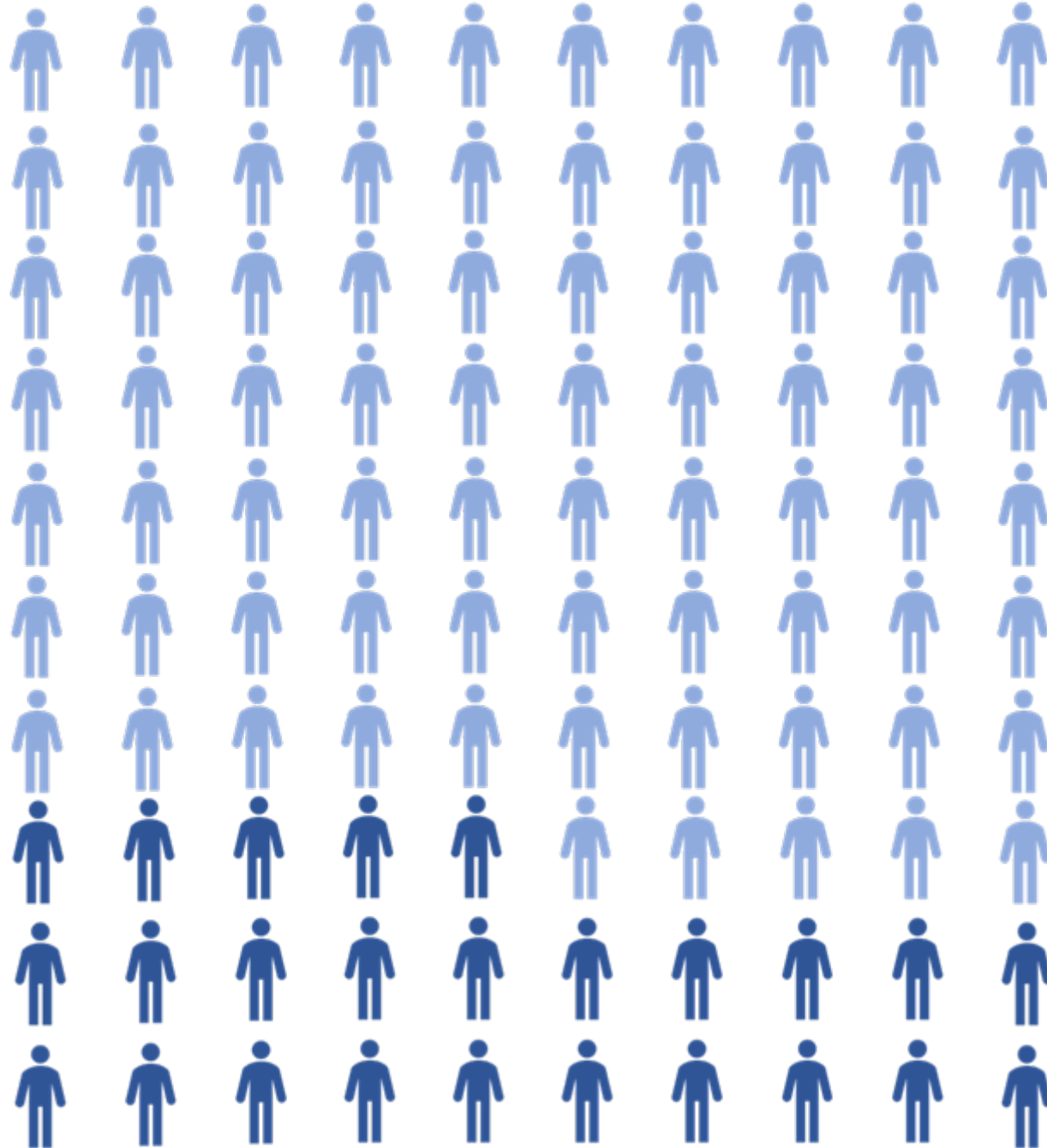
GBA1 N370S



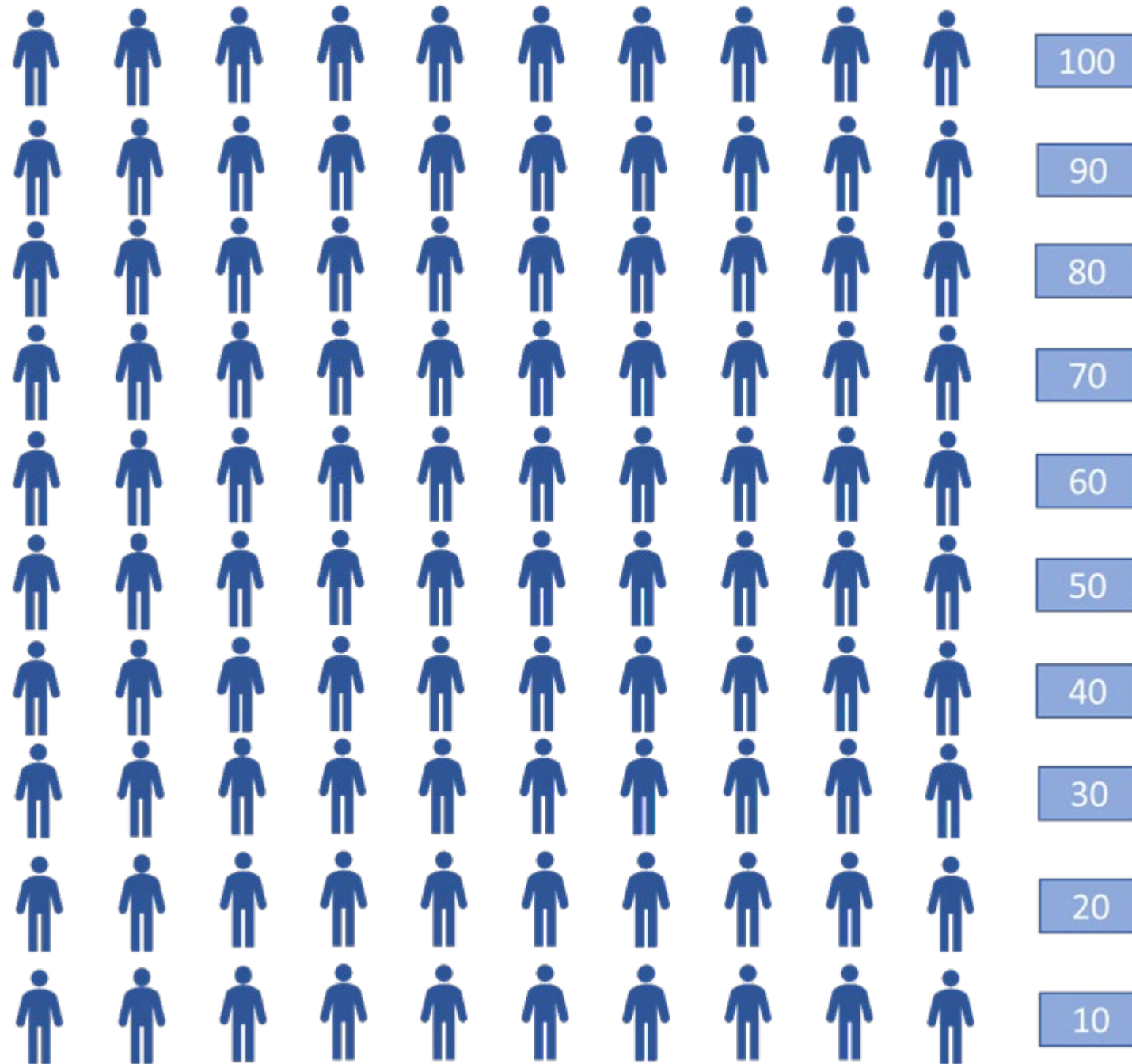
Riesgo de la Enfermedad de Parkinson



LRRK2 G2019S



Riesgo de la Enfermedad de Parkinson







Todo el mundo tiene un “Frasco de Parkinson”

Factores Ambientales



Factores de Riesgo Genético



El Parkinson se desarrolla cuando el frasco se llena



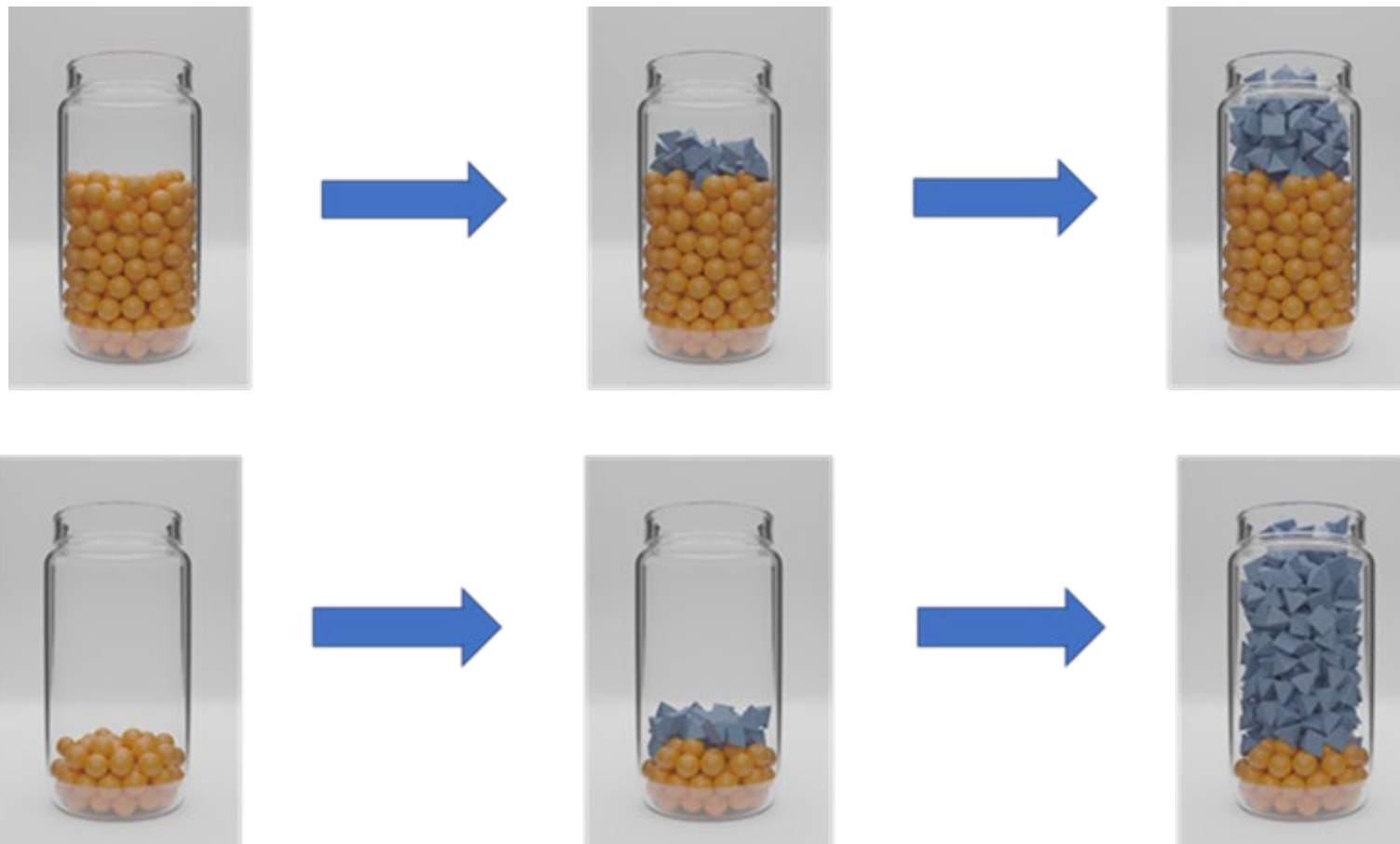
tiempo →



tiempo →



Cada persona tiene una combinación diferente de factores de riesgo genéticos y ambientales



Adaptado de Jehannine Austin



Los factores de protección pueden hacer que el frasco sea más alto



Adaptado de Jehannine Austin



Todo el mundo tiene un “Frasco de Parkinson”

Factores Ambientales



Factores de Riesgo Genético

Images by Ben Austin

El Parkinson se desarrolla cuando el frasco se llena



tiempo →

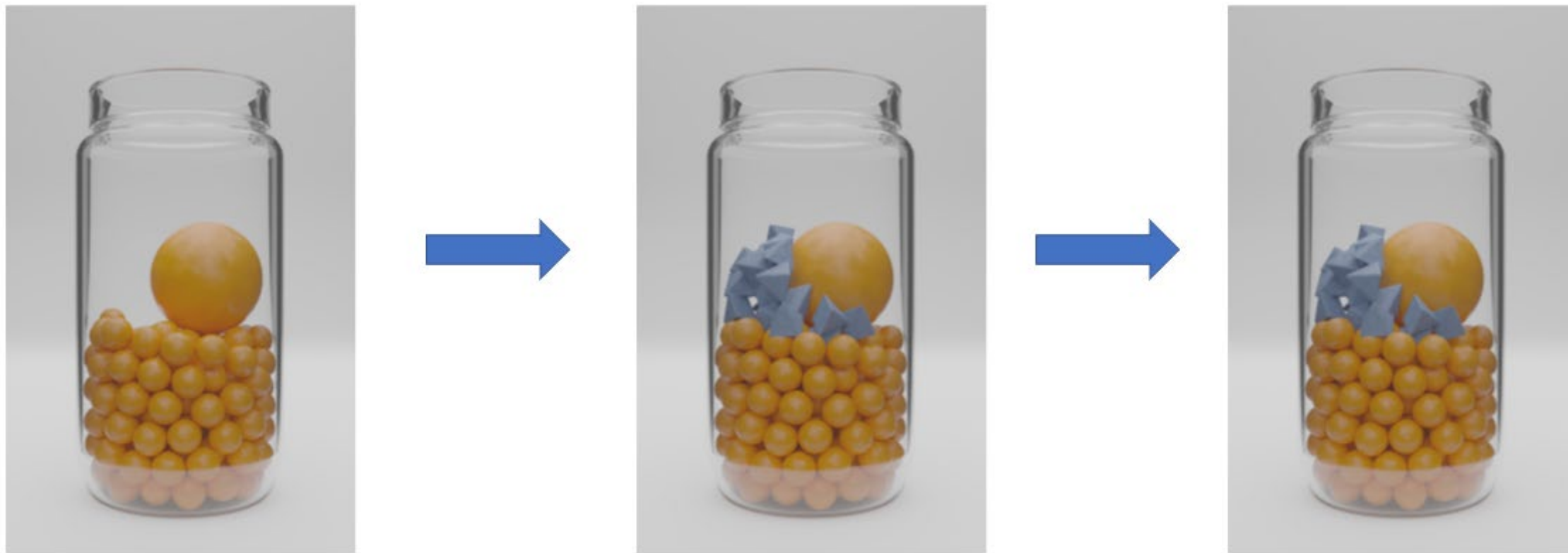


tiempo →





Podemos tener factores genéticos de riesgo de Parkinson pero no desarrollarlo



Adaptado de Jehannine Austin

Los factores de protección pueden hacer que el frasco sea más alto



Adaptado de Jehannine Austin