

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *ATP13A2* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *ATP13A2* han sido asociadas con la enfermedad atípica de Parkinson de inicio juvenil.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

ATP13A2

¿Qué es *ATP13A2*?

El gen *ATP13A2* es un gen que todas las personas tienen. Los genes son instrucciones que le indican a nuestro cuerpo cómo funcionar. Cuando hay dos variantes en el gen *ATP13A2* (una de cada padre), el gen no funciona bien, lo que causa la enfermedad atípica de Parkinson de inicio juvenil. Esta condición también se puede denominar síndrome de Kufor-Rakeb, con síntomas de parkinsonismo, problemas oculares y problemas cognitivos. Las personas con dos variantes en el gen *ATP13A2* suelen empezar a tener síntomas de la enfermedad durante la infancia (entre los 12 y los 22 años), aunque los síntomas pueden aparecer antes o después. Algunas personas con variantes en *ATP13A2* pueden tener otros síntomas, que pueden incluir reflejos anormales y rigidez muscular, o debilidad muscular, discapacidad intelectual o del desarrollo y problemas del comportamiento. Estos síntomas pueden variar de una persona a otra.

¿Qué significa esto para mí?

Dependiendo de sus resultados:

- **Si tiene solo una variante**, generalmente no va a tener la enfermedad atípica de Parkinson de inicio juvenil ni el síndrome de Kufor-Rakeb, pero es portador/a de esta (en ocasiones raras, es posible que se pase por alto una segunda variante en las pruebas genéticas). Los investigadores están estudiando si tener una variante en el gen *ATP13A2* podría aumentar el riesgo de tener la enfermedad de Parkinson más tarde en la vida. Es probable que otros factores genéticos y/o medio ambientales contribuyan a causar la enfermedad.
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), lo usual es que tenga la enfermedad de Parkinson de inicio juvenil (síndrome de Kufor-Rakeb), y este resultado podría explicar sus síntomas.
- Debe hablar con su neurólogo o con un especialista de trastornos del movimiento para comprender cómo se relaciona este resultado con usted y sus síntomas.

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *ATP13A2* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Esta forma de Parkinson de inicio juvenil se produce cuando una persona tiene dos variantes en el gen *ATP13A2*, una de cada padre. Esto se denomina herencia recesiva.
- **Si usted tiene solo una variante**, significa que cada uno de sus familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) tienen un 50% de probabilidad (1 de cada 2) de tener la misma variante en el gen *ATP13A2* y ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *ATP13A2*, sus hijo/as podrían tener la enfermedad de Parkinson de inicio juvenil y otros síntomas graves.
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), cada uno de sus hijo/as tendrán una variante y, como mínimo, serán portadores.
- Los familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) pueden beneficiarse de reunirse con un consejero genético para conocer sus riesgos y las opciones de pruebas genéticas.

¿Qué debo hacer ahora?

- **Informe a su neurólogo de estos resultados.**
- Si tiene más preguntas, hable con su neurólogo, especialista de trastornos del movimiento o un consejero genético en neurología.
- Considere compartir estos resultados con sus familiares.
- Considere participar en estudios adicionales para ayudar a los investigadores a comprender mejor la posible relación entre las variantes en el gen *ATP13A2* y la enfermedad de Parkinson o sus síntomas.

Para mayor información acerca de la genética e investigación de la enfermedad de Parkinson visite
pdnexus.org/individuals/spanish

Autores: Verbrugge J, Cook L, Rumbaugh M, Miller A, Delgado Hodges P,
Caceres V, Fiallos K, Raineri Tapies M, Williamson M

Actualizado: 16 de febrero de 2026

