

Puntos clave

- Usted tiene una variante en el gen *ATP1A3*.
- Las variantes en el gen *ATP1A3* han sido asociadas con una variedad de condiciones neurológicas que pueden afectar el movimiento y el desarrollo, algunas de las cuales pueden parecerse a la enfermedad de Parkinson.
- Hable sobre este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

ATP1A3

¿Qué es *ATP1A3*?

El gen *ATP1A3* es un gen que todas las personas tienen. Los genes son instrucciones que le indican a nuestro cuerpo cómo funcionar. Cuando hay una variante genética en el gen *ATP1A3*, este no funciona correctamente. Esto puede causar diferentes condiciones neurológicas que afectan el movimiento y el desarrollo. En algunos casos, puede causar síntomas similares a los que se observan en la enfermedad de Parkinson. Sin embargo, las personas con cambios en el gen *ATP1A3* pueden presentar otros síntomas o condiciones, como:

- Disonía-parkinsonismo de inicio rápido (RDP): aparición repentina de músculos tensos o rígidos (disonía) junto con parkinsonismo (movimientos lentos y problemas de equilibrio), usualmente después de un evento estresante. Los síntomas pueden comenzar en la infancia o hasta la mediana edad.
- Hemiplejía alternante de la infancia (HAI): episodios paroxísticos (repentinos) de debilidad o tensión muscular (disonía) en un lado del cuerpo que duran desde minutos hasta semanas. Los episodios suelen comenzar antes de los 2 años de edad.
- Ataxia cerebelosa (problemas de coordinación), arreflexia (ausencia de reflejos), pie cavo (arco alto del pie), atrofia óptica (pérdida o reducción de la función del nervio óptico) y síndrome de pérdida auditiva neurosensorial (CAPOS).

Una persona con una variante en el gen *ATP1A3* puede presentar síntomas que coinciden con una o varias de estas condiciones. También se han reportado problemas neuropsiquiátricos y cognitivos.

¿Qué significa esto para mí?

- Este hallazgo podría ayudar a explicar algunos de 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. Es posible que le deriven a otros especialistas para una evaluación más detallada de los síntomas relacionados con el gen *ATP1A3*.
- Para obtener más información, consulte este enlace: <https://medlineplus.gov/genetics/gene/atp1a3/>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *ATP1A3* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Las condiciones asociadas con el gen *ATP1A3* se producen cuando una persona tiene solo una variante en el gen *ATP1A3*, heredada de uno de sus padres. Esto se denomina herencia dominante.
- Sus familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) tienen un 50% (1 de cada 2) de probabilidad de tener la misma variante en *ATP1A3*. Sin embargo, no todas las personas con una variante en *ATP1A3* tendrán síntomas.
- Los familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) pueden beneficiarse de consultar a 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 de *ATP1A3* 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

