

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *ATP7B* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *ATP7B* han sido asociadas con una enfermedad llamada enfermedad de Wilson, que puede incluir problemas de movimiento como los que se observan en la enfermedad de Parkinson.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

ATP7B

¿Qué es *ATP7B*?

El gen *ATP7B* 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 *ATP7B* (una de cada padre), el gen no funciona bien y causa la enfermedad de Wilson. Esto hace que se acumule mucho cobre en el cuerpo. Las personas con la enfermedad de Wilson pueden tener problemas al hígado, neurológicos y de la salud mental. Algunas personas con la enfermedad de Wilson también tienen problemas de movimiento que se parecen a los de la enfermedad de Parkinson. Los síntomas pueden ser diferentes en cada persona.

¿Qué significa esto para mí?

Dependiendo de sus resultados:

- **Si tiene solo una variante**, generalmente no va a tener la enfermedad de Wilson, pero es portador/a de esta (en ocasiones raras, es posible que se pase por alto una segunda variante en las pruebas genéticas y sea necesario realizar más evaluaciones clínicas).
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), lo usual es que tenga la enfermedad de Wilson. La buena noticia es que existe un tratamiento para la enfermedad de Wilson que ayuda a reducir la cantidad de cobre en el cuerpo.
- Debe hablar con su neurólogo o con un especialista de trastornos del movimiento para comprender cómo este resultado se relaciona con usted y sus síntomas. Esto es especialmente urgente si tiene dos variantes.
- Visite el sitio web de la Asociación de la Enfermedad de Wilson para obtener más información: <https://wilsondisease.org/>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *ATP7B* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. La enfermedad de Wilson se produce cuando una persona tiene dos variantes en el gen *ATP7B*, una de cada padre. Esto se denomina herencia recesiva.
- **Si tiene solo una variante**, 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 *ATP7B* y ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en *ATP7B*, sus hijo/as podrían tener la enfermedad de Wilson.
- **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 una consulta 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.** Es posible que necesite pruebas y evaluaciones adicionales para determinar si tiene la enfermedad de Wilson.
- Hable con su neurólogo, especialista de trastornos del movimiento o un consejero genético en neurología si tiene más preguntas.
- Considere compartir este resultado con sus familiares.
- Considere participar en estudios adicionales para ayudar a los investigadores a comprender mejor la posible relación entre las variantes en *ATP7B* 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

