

Puntos clave

- Usted tiene una variante en el gen *CHCHD2*.
- Las variantes en el gen *CHCHD2* están asociadas con un tipo de enfermedad de Parkinson hereditaria o parkinsonismo.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

CHCHD2

¿Qué es CHCHD2?

El gen *CHCHD2* es un gen que todas las personas tienen. Los genes son instrucciones que le indican a nuestro cuerpo cómo funcionar. Cuando hay una variante en el gen *CHCHD2*, el gen no funciona bien, lo que causa un tipo de enfermedad de Parkinson hereditaria o parkinsonismo. Los síntomas causados por las variantes en el gen *CHCHD2* suelen parecerse a los de la enfermedad de Parkinson típica y responden bien a los medicamentos. Los síntomas pueden ser diferentes en cada persona.

¿Qué significa esto para mí?

- Este resultado puede ser una explicación de sus síntomas.
- Debe hablar con su neurólogo o con un especialista de trastornos del movimiento para comprender las implicaciones de este resultado para usted.

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *CHCHD2* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Este tipo de enfermedad de Parkinson se produce cuando una persona tiene solo una variante en el gen *CHCHD2*, heredada de uno de sus padres. Esto se denomina herencia dominante.
- Cada uno de sus familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) tienen un 50% (1 de cada 2) de probabilidades de tener la misma variante en el gen *CHCHD2*. Sin embargo, no todas las personas con una variante en el gen *CHCHD2* 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 *CHCHD2* 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

