

Puntos clave

- Usted tiene una variante en el gen *DCTN1*.
- Las variantes en el gen *DCTN1* han sido asociadas con un grupo de enfermedades neurológicas, entre ellas el síndrome de Perry.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

DCTN1

¿Qué es *DCTN1*?

El gen *DCTN1* 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 *DCTN1*, el gen no funciona bien y puede provocar problemas llamados neurodegeneración relacionada con *DCTN1*. Las personas con variantes en el gen *DCTN1* son más propensas de tener el síndrome de Perry, con síntomas como el parkinsonismo, cambios de humor y de personalidad, pérdida de peso y problemas respiratorios.

Pueden haber otros síntomas o condiciones asociados a las variantes en el gen *DCTN1*, entre los que se incluyen:

- Neuropatía motora distal hereditaria tipo 7B (dHMN7B): debilidad muscular progresiva y pérdida de masa muscular, principalmente en las manos y los pies.
- Demencia frontotemporal (DFT): problemas del comportamiento, lenguaje y pensamiento.
- Esclerosis lateral amiotrófica (ELA), también llamada enfermedad de Lou Gehrig: los músculos se debilitan con el tiempo, lo que provoca una incapacidad para moverse.
- Parálisis supranuclear progresiva (PSP): problemas de movimiento, equilibrio, visión, habla, al tragar y del estado de ánimo/comportamiento.

¿Qué significa esto para mí?

- Dentro del espectro de la Neurodegeneración relacionada con el gen *DCTN1*, los síntomas de cada persona pueden parecerse a los de la enfermedad de Parkinson u otras condiciones.
- 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.
- Para obtener más información, consulte este sitio web:
<https://medlineplus.gov/genetics/gene/dctn1/>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *DCTN1* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Las condiciones asociadas con el gen *DCTN1* se producen cuando una persona tiene solo una variante en el gen *DCTN1*, heredada de solamente 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 el gen *DCTN1*. Actualmente, no sabemos el riesgo de desarrollar síntomas en personas que tienen la variante y no tienen síntomas. Sin embargo, el riesgo parece aumentar con la edad.
- 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.**
- Las personas con la neurodegeneración relacionada con *DCTN1* pueden tener problemas respiratorios, por lo que es importante evitar o limitar las sustancias que disminuyan la respiración, como las benzodiazepinas, el alcohol o los narcóticos.
- 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 *DCTN1* 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

