

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *FBXO7* (consulte su informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *FBXO7* han sido asociadas con la enfermedad de Parkinson de aparición temprana y otros síntomas neurológicos.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

FBXO7

¿Qué es *FBXO7*?

El gen *FBXO7* 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 *FBXO7* (una de cada padre), el gen no funciona bien, lo que causa la enfermedad de Parkinson de inicio temprano con o sin síndrome parkinsoniano-piramidal (PDD) y otros síntomas neurológicos. Las personas con dos variantes en el gen *FBXO7* suelen experimentar los síntomas de la enfermedad de Parkinson a principios de los 20 años o incluso antes, aunque, con menos frecuencia, los síntomas pueden aparecer hasta los 50 años. Algunas personas con variantes en el gen *FBXO7* también presentan síntomas piramidales, como reflejos anormales y rigidez muscular. También pueden tener problemas cognitivos. 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 de Parkinson de inicio temprano ni PPD, pero es portador/a. (en ocasiones raras, es posible que se pase por alto una segunda variante en las pruebas genéticas).
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), lo usual es que tenga la enfermedad de Parkinson de inicio temprano, con o sin PPD, 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 *FBXO7* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. La enfermedad de Parkinson de inicio temprano, con o sin PPD, se produce cuando una persona tiene dos variantes en el gen *FBXO7*, una de cada padre. Esto se denomina herencia recesiva.
- Si usted 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 el gen *FBXO7* y ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *FBXO7*, sus hijo/as podrían tener esta forma de Parkinson de inicio temprano.
- Si tiene dos variantes** (una de cada padre), cada uno de sus hijo/as tendrá una variante y, como mínimo, serán portadores.
- Los familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) podrían 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.**
- 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 *FBXO7* 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

