

Puntos clave

- Usted tiene una variante en el gen *GCH1*.
- Las variantes en el gen *GCH1* están asociadas con la distonía (contracciones musculares incontroladas), que responde bien a los medicamentos de dopamina. Esta condición se denomina distonía dopa-sensible (DRD). Con menos frecuencia, estas variantes pueden estar asociadas con el parkinsonismo o la enfermedad de Parkinson.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

GCH1

¿Qué es *GCH1*?

El gen *GCH1* 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 *GCH1*, el gen no funciona bien. Lo que causa una condición llamada distonía dopa-sensible (DRD), que suele aparecer en la infancia. Las personas con DRD pueden experimentar distonía, aumento de los reflejos y otros problemas para caminar y moverse. A menudo, se sienten mejor al comienzo del día y experimentan más síntomas a medida que avanza el día. El tratamiento con medicamentos con dopamina suele ser muy útil para las personas con DRD y, en comparación con el Parkinson, la condición no es necesariamente progresiva (degenerativa). Con menos frecuencia, las variantes en el gen *GCH1* pueden causar parkinsonismo (movimientos lentos, rigidez muscular, temblores, inestabilidad del equilibrio) que se presenta en la edad adulta. Estos síntomas pueden ser diferentes para cada persona.

¿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.
- Para obtener más información, consulte este enlace:
<https://medlineplus.gov/genetics/gene/gch1/>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *GCH1* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Las condiciones relacionadas con el gen *GCH1* se producen cuando una persona tiene solo una variante en el gen *GCH1*, 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 el gen *GCH1*. Sin embargo, no todas las personas con una variante en *GCH1* tendrán síntomas. La aparición de síntomas puede depender del sexo (asignado al nacer) de la persona, siendo las mujeres más propensas a tenerlos.
- Si ambos padres tienen variantes en el gen *GCH1*, pueden tener un hijo/a con una condición más grave llamada deficiencia de tetrahidrobiopterina. Visite este sitio web para obtener más información sobre esta condición:
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/tetrahydrobiopterin-deficiency/>
- 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.**
- 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 *GCH1* 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

