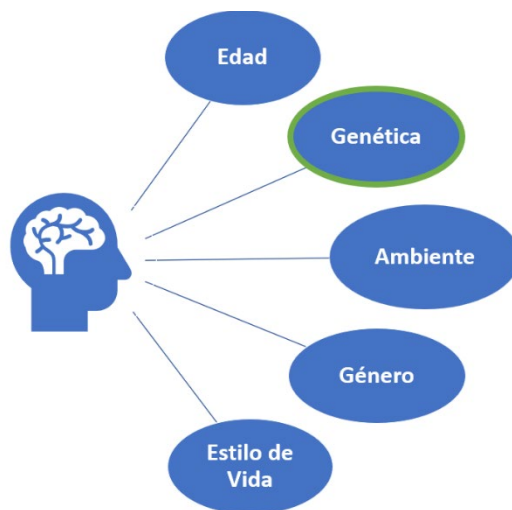


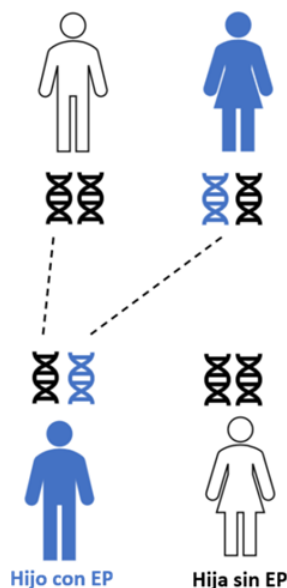
La enfermedad de Parkinson es considerada como multifactorial en la mayoría de las familias. Es probable que la enfermedad de Parkinson esté causada por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Se han identificado varios genes como factores de riesgo para la enfermedad de Parkinson, y es probable que haya muchos otros factores que son desconocidos. Esta hoja informativa resume la información básica sobre el gen LRRK2, así también como el riesgo para las personas y sus familiares. Si tiene un cambio genético (variante) en el gen LRRK2 y le preocupa su riesgo de desarrollar la enfermedad de Parkinson, puede ser útil hablar con un(a) consejero(a) genético(a).



Variantes en el gen LRRK2

Las personas con variantes en el gen LRRK2 tienen un riesgo más alto de desarrollar la enfermedad de Parkinson que la población general, y este riesgo puede ser diferente según el tipo de variante.

El riesgo de desarrollar la enfermedad de Parkinson aumenta con la edad. Sin embargo, muchas personas con una variante en el gen LRRK2 no desarrollarán la enfermedad de Parkinson; esto se conoce como la penetrancia incompleta. Es probable que, además de una variante en el gen LRRK2, se requieran de otros factores de riesgo para que una persona desarrolle la enfermedad de Parkinson.



Las variantes en el gen LRRK2 se heredan de una forma autosómica dominante (consulte la figura). Esto significa que una persona solo necesita tener una variante en el gen LRRK2 para tener un riesgo más alto de desarrollar la enfermedad de Parkinson. Tanto hombres como mujeres pueden pasar y heredar la variante. Cada hijo(a) de una persona con una variante en el gen LRRK2 tiene un 50% de probabilidad (o 1 de cada 2) de heredar la variante. Asimismo, los hijos(as) tienen un 50% de probabilidad (o 1 de cada 2) de NO heredar la variante del padre con la variante.

Se han reportado distintas variantes en el gen LRRK2 que pueden contribuir al riesgo de desarrollar la enfermedad de Parkinson. Una variante importante en el gen LRRK2 es la variante llamada G2019S. Aproximadamente entre el 1 y 2 % de las personas con la enfermedad de Parkinson tienen la variante G2019S. Sin embargo, entre algunos grupos étnicos la frecuencia de tener esta variante puede ser mayor. Por ejemplo, en los grupos de ascendencia judía de Europa del Este conocida como askenazí, se estima que aproximadamente el 15% de las personas con la enfermedad de Parkinson tienen esta variante. Las variantes en el gen LRRK2 pueden encontrarse en personas de casi cualquier ascendencia y las pruebas genéticas pueden determinar si una persona tiene una variante en el gen LRRK2.

Oportunidades de Investigación

Muchos estudios de investigación están interesados en reclutar a personas con variantes en el gen LRRK2. Esto puede ser independientemente de si esa persona o alguien más en su familia tiene enfermedad de Parkinson. Algunos estudios tratan de comprender mejor las causas de la enfermedad de Parkinson. Otros estudios se enfocan en el desarrollo de nuevos tratamientos. Se están llevando a cabo estudios clínicos con nuevos medicamentos para personas con la enfermedad de Parkinson y variantes en el gen LRRK2. Varios proyectos de investigación de la Indiana University School of Medicine incluyen pruebas genéticas y consejería genética para la enfermedad de Parkinson. Estos proyectos reclutan a voluntarios con y sin la enfermedad de Parkinson. Para obtener más información, póngase en contacto con nuestro equipo en pdnexus@iu.edu o en el 888-830-6299.

Referencias

- Cook Shukla, L, Schulze, J, Farlow, J et al. Parkinson Disease Overview. 2004 May 25 [Updated 2019 Jul 25]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1223/>
- Kim C and Alcalay R. Genetic Forms of Parkinson's Disease. Seminars in Neurology 2017;37:135-146. Marder K, Tang M, Alcalay R, et al. Age Specific Penetrance of the LRRK2 G2019S Mutation in the Michael J Fox Ashkenazi Jewish (AJ) LRRK2 Consortium. Neurology. 2014; 82(10): S17.002.
- Tysnes OB and Storstein A. Epidemiology of Parkinson's disease. J Neural Transm (Vienna). 2017; 124(8):901-905.

Para mayor información acerca de la genética e investigación de la enfermedad de Parkinson visite

pdnexus.org/individuals/spanish/spanish-overview.html

Autores: Schulze J, Miller A, Cook L, Verbrugge J, Rumbaugh M, Heathers L, Miller A
Actualizado: March 5th, 2024

