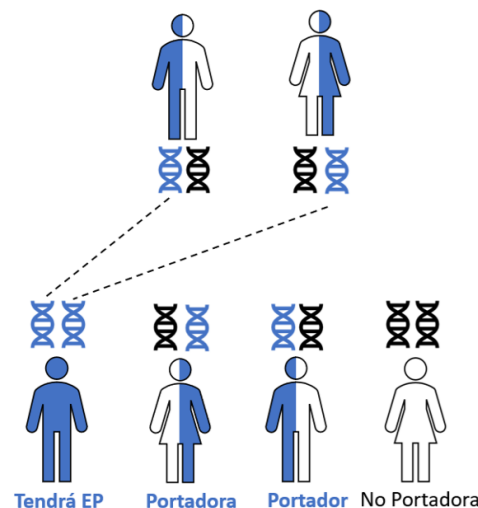


La enfermedad de Parkinson es considerada como multifactorial en la mayoría de las familias. Es probable que la enfermedad de Parkinson esté causada por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Se han identificado varios genes como factores de riesgo para la enfermedad de Parkinson, y es probable que haya muchos otros factores que son desconocidos. Esta hoja informativa resume la información básica sobre el gen PINK1, así también como el riesgo para las personas y sus familiares. Si tiene un cambio genético (variante) en el gen PINK1 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 PINK1

Las variantes en el gen PINK1 se asocian con características del Parkinson clásico, pero los síntomas suelen progresar más lentamente y estas personas pueden tener menos síntomas no motores.



Las variantes en el gen PINK1 se heredan de una forma autosómica recesiva (consulte la figura). Esto significa que una persona debe heredar dos variantes genéticas, una de cada progenitor, para tener la enfermedad. Si una persona tiene dos variantes recesivas, podemos asumir que una variante fue heredada de cada uno de sus padres (consulte la figura). Las personas con dos variantes recesivas transmitirán automáticamente una variante a cada hijo/a. Tanto hombres como mujeres pueden heredar y transmitir estas variantes.

Tener dos variantes en el gen PINK1 casi siempre causa la enfermedad de Parkinson y, por lo general, a una edad mucho más temprana, como antes de los 40 años. Ambos padres y todos los hijos/as de la persona afectada tendrán por lo menos una copia de la variante (consulte la figura).

Las personas con solo una variante genética a veces se les dicen portadores, y por lo general no desarrollan la enfermedad de Parkinson; sin embargo, hay evidencia que sugiere que estas personas podrían tener un riesgo levemente elevado.

Oportunidades de Investigación

Algunos estudios de investigación pueden estar interesados en inscribir a personas con variantes en PINK1. 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.

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.
- 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

