

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *PLA2G6* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *PLA2G6* han sido asociadas con enfermedades neurológicas con diferentes síntomas, que pueden incluir problemas de movimiento como los que se observan en la enfermedad de Parkinson.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

PLA2G6

¿Qué es *PLA2G6*?

El gen *PLA2G6* 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 *PLA2G6* (una de cada padre), el gen no funciona bien, lo que provoca una serie de trastornos neurológicos denominados Neurodegeneración asociada con *PLA2G6* (PLAN). Las personas con PLAN pueden presentar diversos síntomas en la infancia o en la adultez temprana. Estos pueden incluir dificultad para caminar (ataxia), contracciones musculares incontrolables (disonía), rigidez muscular (espasticidad), problemas al pensamiento y del estado de ánimo, y problemas de movimiento similares a los que se observan en la enfermedad de Parkinson.

¿Qué significa esto para mí?

Dependiendo de los resultados:

- **Si tiene solo una variante**, generalmente no va a tener PLAN, pero es portador/a de esta condición (en ocasiones raras, es posible que se pase por alto una segunda variante en las pruebas genéticas). Los investigadores están estudiando si tener una variante en *PLA2G6* podría aumentar el riesgo de padecer la enfermedad de Parkinson en el futuro. Es probable que haya otros factores genéticos y/o medio ambientales que contribuyan a causar la enfermedad.
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), lo usual es que tenga PLAN, y este hallazgo 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.
- Para obtener más información, visite la Asociación de trastornos NBIA.
<https://www.nbiadisorders.org/about-nbia/plan>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *PLA2G6* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. El PLAN se produce cuando una persona tiene dos variantes en el gen *PLA2G6*, una de cada padre. Esto se denomina herencia recesiva.
- **Si usted tiene solo una variante**, esto significa que 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 *PLA2G6* y ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *PLA2G6*, sus hijo/as podrían tener PLAN.
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), cada uno de sus hijo/as tendrán una variante y, como mínimo, serán portadores.
- Los familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) pueden beneficiarse de reunirse con un consejero genético para informarse sobre 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 *PLA2G6* 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

