

Puntos clave

- Usted tiene una o varias variantes en el gen *POLG*.
- Las variantes en el gen *POLG* están asociadas con un grupo de trastornos que afectan la mitocondria.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

POLG

¿Qué es *POLG*?

POLG es un gen que todas las personas tienen. Los genes son instrucciones que le indican a nuestro cuerpo cómo funcionar. Cuando hay una(s) variante(s) en el gen *POLG*, es posible el gen no funcione bien, lo que causa una condición que afecta las mitocondrias de la célula. Las mitocondrias son partes de nuestras células que actúan como baterías, proporcionando energía a todo el cuerpo. Las personas con una enfermedad mitocondrial relacionada con *POLG* pueden presentar síntomas diferentes que afectan los órganos con grandes necesidades energéticas. Estos síntomas pueden incluir dificultades para caminar (ataxia), problemas de los nervios que provocan debilidad, entumecimiento y dolor (neuropatía periférica), debilidad muscular y debilidad de los músculos oculares (ptosis u oftalmoplejía externa progresiva). Los síntomas en niños y adultos jóvenes pueden incluir convulsiones, retraso en el desarrollo o discapacidades, problemas hepáticos y episodios similares a un ataque cerebral. Los síntomas pueden ser diferentes en cada persona.

¿Qué significa esto para mí?

- Dependiendo de los resultados, la mayoría de las personas no tendrán una enfermedad mitocondrial asociada con *POLG* ni síntomas.
- Los investigadores están estudiando si ser portador/a de solo una variante en el gen *POLG* causa una forma leve de las condiciones asociadas a *POLG* o si pudiera ser un factor de riesgo pequeño para la enfermedad de Parkinson de inicio tardío.
- 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. Es posible que exista un tratamiento para los síntomas asociados a *POLG*.
- Para obtener más información, consulte United Mitochondrial Disease Foundation: <https://umdf.org/polg/>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *POLG* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Las condiciones asociadas a *POLG* suelen aparecer cuando una persona tiene dos variantes en el gen *POLG*, 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 *POLG* que usted y de ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *POLG*, sus hijo/as podrían tener una de las enfermedades mitocondriales asociada al gen *POLG*.
- **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 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.**
- **Hable con su médico sobre sus resultados de *POLG* si le han recetado ácido valproico (u otros medicamentos anticonvulsivos), ya que hay reportes de toxicidad al hígado asociada a las variantes en el gen *POLG*.**
- 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 *POLG* 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

