

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *PTRHD1* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *PTRHD1* han sido asociadas con el parkinsonismo de inicio temprano con discapacidad intelectual.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

PTRHD1

¿Qué es *PTRHD1*?

El gen *PTRHD1* 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 *PTRHD1* (una de cada padre), el gen no funciona bien, lo que causa el parkinsonismo de inicio temprano con discapacidad intelectual. También pueden presentarse otros síntomas neurológicos o psiquiátricos. Las personas con dos variantes en el gen *PTRHD1* suelen empezar a experimentar síntomas neurológicos en la infancia, aunque el parkinsonismo puede retrasarse hasta la tercera o cuarta década de vida. La edad de aparición y los síntomas pueden variar de una persona a otra.

¿Qué significa esto para mí?

Dependiendo de sus resultados:

- **Si tiene solo una variante**, generalmente no va a tener el parkinsonismo de inicio temprano con discapacidad intelectual, pero es portador/a de esta condición (en ocasiones raras, es posible que se pase por alto una segunda variante en las pruebas).
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), usualmente tendrá el parkinsonismo de aparición temprana con discapacidad intelectual, y este resultado 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.

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *PTRHD1* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. El parkinsonismo de inicio temprano con discapacidad intelectual se producen cuando una persona tiene dos variantes en el gen *PTRHD1*, 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 *PTRHD1* y ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *PTRHD1*, sus hijo/as podrían tener el parkinsonismo de inicio temprano con discapacidad intelectual.
- **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 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 *PTRHD1* 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

