

Puntos clave

- Usted tiene una variante en el gen *RAB39B*.
- Las variantes en el gen *RAB39B* han sido asociadas con la enfermedad de Parkinson de inicio temprano y con discapacidad intelectual.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

RAB39B

¿Qué es *RAB39B*?

El gen *RAB39B* es un gen que todas las personas tienen. Los genes son instrucciones que le indican a nuestro cuerpo cómo funcionar. Cuando hay una variante en el gen *RAB39B*, el gen no funciona bien, lo que provoca una forma rara de la enfermedad de Parkinson de inicio temprano (antes de los 50 años) y/o niveles diferentes de discapacidad intelectual y otros problemas neurológicos. Esta condición afecta con mayor frecuencia a las personas que fueron asignados como hombres al nacer.

El gen *RAB39B* se encuentra en el cromosoma X, que es un cromosoma sexual. En los humanos, típicamente, las personas asignadas como mujeres al nacer tienen dos cromosomas X y las personas asignadas como hombres al nacer tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.

¿Qué significa esto para mí?

- **Si tiene un cromosoma X y un cromosoma Y (generalmente asignado hombre al nacer)**, es probable que esta variante genética haya contribuido a su enfermedad de Parkinson y a cualquier otro síntoma relacionado.
- **Si tiene dos cromosomas X (generalmente asignada mujer al nacer)**, esta variante genética puede haber contribuido a su enfermedad de Parkinson.
- 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 *RAB39B* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Las condiciones relacionadas con el gen *RAB39B* suelen aparecer en hombres, ya que tienen solo un cromosoma X y una variante en el gen *RAB39B*. Con menos frecuencia, las mujeres con la variante pueden presentar síntomas leves. Esto se denomina herencia ligada al cromosoma X.

- **Si tiene un cromosoma X y un cromosoma Y (generalmente asignado hombre al nacer)** y tiene una variante en el gen *RAB39B*, todas sus hijas heredarán la variante en el gen *RAB39B* y podrían tener un riesgo mayor de tener la enfermedad de Parkinson. Ninguno de sus hijos varones heredará la variante en el gen *RAB39B* de usted. Sus hermano/as tienen un 50% de probabilidad (1 de cada 2) de tener la variante en el gen *RAB39B*, independientemente de su sexo.
- **Si tiene dos cromosomas X (generalmente asignada mujer al nacer)**, y tiene una variante en el gen *RAB39B*, cada uno de sus hijo/as tendrán un 50% de probabilidad (1 de cada 2) de tener la misma variante en el gen *RAB39B*. Sus hijos varones que hereden la variante probablemente tendrán Parkinson de inicio temprano, discapacidad intelectual o ambos. Sus hijas que hereden la variante en el gen *RAB39B* pueden tener un mayor riesgo de padecer la enfermedad de Parkinson, que podría aparecer antes de los 50 años. Es probable que no tengan discapacidad intelectual. Cada uno de sus hermano/as tienen hasta un 50% de probabilidad de tener la misma variante en el gen *RAB39B*.
- Los familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) podrían beneficiarse de consultar a 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 *RAB39B* 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

