

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *SLC6A3* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *SLC6A3* han sido asociadas con el síndrome de deficiencia del transportador de dopamina (DTDS) y otros síntomas neurológicos.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

SLC6A3

¿Qué es *SLC6A3*?

El gen *SLC6A3* 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 *SLC6A3* (una de cada padre), el gen no funciona bien, lo que suele causar el síndrome de deficiencia del transportador de dopamina relacionado con el gen *SLC6A3* (DTDS). El DTDS es un trastorno del movimiento complejo que puede presentar síntomas similares a los de la enfermedad de Parkinson, como parkinsonismo-distonía (contracciones musculares involuntarias) con temblores, rigidez y reducción de las expresiones faciales. También pueden aparecer otros síntomas neurológicos y del desarrollo. Las personas con dos variantes en el gen *SLC6A3* suelen empezar a tener síntomas en la infancia, pero estos pueden retrasarse hasta la adolescencia o la edad adulta. La edad de aparición y los síntomas pueden ser diferentes en cada persona.

¿Qué significa esto para mí?

Dependiendo de sus resultados:

- **Si tiene solo una variante**, generalmente no va a tener DTDS, pero es portador/a (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 el gen *SLC6A3* podría aumentar el riesgo de padecer la enfermedad de Parkinson más adelante en la vida. Es probable que haya otros factores genéticos y/o ambientales que contribuyan a causar la enfermedad. Algunas personas con una o dos variantes en el gen *SLC6A3* pueden tener trastornos cerebrales y mentales, como trastorno bipolar, trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), trastornos del espectro autista o trastornos por consumo de sustancias, aunque se necesita más investigación para comprender estas asociaciones.
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), lo usual es que tenga DTDS, 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.
- Para obtener más información, consulte el PDF del sitio web:
<https://medlineplus.gov/download/genetics/gene/slc6a3.pdf>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *SLC6A3* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. El DTDS suele aparecer cuando una persona tiene dos variantes en el gen *SLC6A3*, una de cada padre. Esto se denomina herencia recesiva.
- **Si usted solo tiene 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 *SLC6A3* y ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *SLC6A3*, sus hijo/as podrían tener DTDS.
- **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 *SLC6A3* 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

