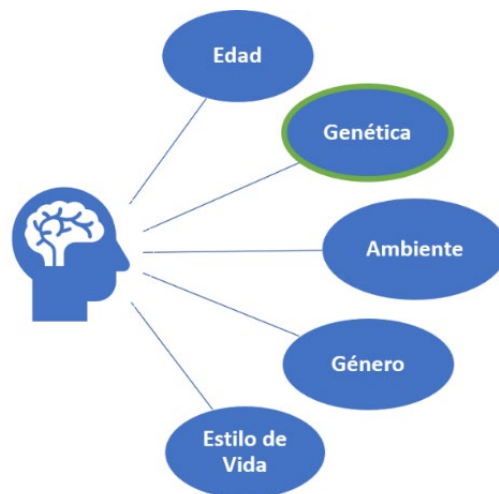


La enfermedad de Parkinson es considerada como multifactorial en la mayoría de las familias. Es probable que la enfermedad de Parkinson esté causada por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Se han identificado varios genes como factores de riesgo para la enfermedad de Parkinson, y es probable que haya muchos otros factores que son desconocidos. Esta hoja informativa resume la información básica sobre el gen SNCA, así también como el riesgo para las personas y sus familiares. Si tiene un cambio genético (variante) en el gen SNCA y le preocupa su riesgo de desarrollar la enfermedad de Parkinson, puede ser útil hablar con un(a) consejero(a) genético(a).



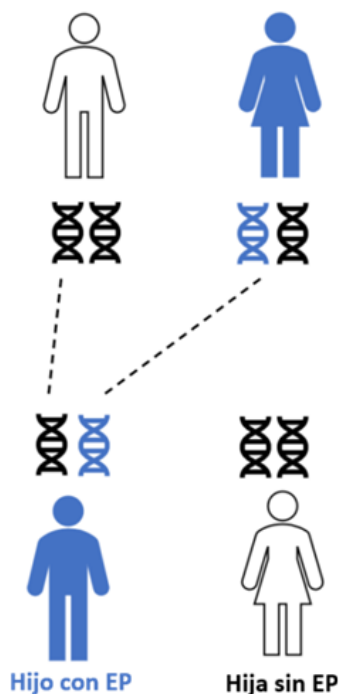
Variantes en el gen SNCA

El gen SNCA proporciona instrucciones para producir alfa-sinucleína, una proteína con un papel importante en la enfermedad de Parkinson. Los diferentes tipos de variantes en SNCA pueden

provocar distintos grados de severidad de la enfermedad. En algunos casos de enfermedad de Parkinson asociados con el gen SNCA, pueden presentar síntomas atípicos, y es posible que sean más frecuentes los síntomas cognitivos y psiquiátricos. Otras variantes se asocian con síntomas más clásicos de la enfermedad de Parkinson.

La aparición a una edad más temprana (antes de los 50 años) también puede ser una característica de las variantes en el gen SNCA. En general, las variantes en el gen SNCA son una causa poco frecuente de la enfermedad de Parkinson.

Las variantes en el gen SNCA se heredan de una forma autosómica dominante (consulte la figura). Esto significa que una persona solo necesita tener una variante en el gen SNCA para tener un riesgo más alto de desarrollar la enfermedad de Parkinson. Tanto hombres como mujeres pueden pasar y heredar la variante. Cada hijo(a) de una persona con una variante en el gen SNCA tiene un 50% de probabilidad (o 1 de cada 2) de heredar la variante. Asimismo, los hijos(as) tienen un 50% de probabilidad (o 1 de cada 2) de NO heredar la variante del padre con la variante. No todas las personas con una variante en el gen SNCA desarrollarán la enfermedad de Parkinson; a esto se le dice penetrancia reducida.



Oportunidades de Investigación

Muchos estudios de investigación están interesados en reclutar a personas con variantes en el gen SNCA. Esto puede ser independientemente de si esa persona o alguien más en su familia tiene enfermedad de Parkinson. Algunos estudios tratan de comprender mejor las causas de la enfermedad de Parkinson. Otros estudios se enfocan en el desarrollo de nuevos tratamientos. Se están llevando a

cabo estudios clínicos con nuevos medicamentos para personas con la enfermedad de Parkinson y variantes en el gen SNCA.

Varios proyectos de investigación de la Indiana University School of Medicine incluyen pruebas genéticas y consejería genética para la enfermedad de Parkinson. Estos proyectos reclutan a voluntarios con y sin la enfermedad de Parkinson. Para obtener más información, póngase en contacto con nuestro equipo en pdnexus@iu.edu o en el 888-830-6299.

Referencias

- Cook Shukla, L, Schulze, J, Farlow, J et al. Parkinson Disease Overview. 2004 May 25 [Updated 2019 Jul 25]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1223/>
- Kim C and Alcalay R. Genetic Forms of Parkinson's Disease. Seminars in Neurology 2017;37:135-146. Tysnes OB and Storstein A. Epidemiology of Parkinson's disease. J Neural Transm (Vienna). 2017; 124(8):901-905.

Para mayor información acerca de la genética e investigación de la enfermedad de Parkinson visite

pdnexus.org/individuals/spanish/spanish-overview.html

Autores: Schulze J, Miller A, Cook L, Verbrugge J, Rumbaugh M, Heathers L, Miller A

Actualizado: March 5th, 2024

