

Puntos clave

- Tiene una o dos variantes en el gen *SYNJ1* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *SYNJ1* han sido asociadas con enfermedades neurológicas con diferentes síntomas, que pueden incluir problemas de movimiento como los que se observan en la enfermedad de Parkinson.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

SYNJ1

¿Qué es *SYNJ1*?

SYNJ1 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 *SYNJ1* (una de cada padre), el gen no funciona bien, y casi siempre causa síntomas neurológicos. En algunos casos, puede causar problemas de movimiento como los que se observan en la enfermedad de Parkinson. Las variantes en el gen *SYNJ1* pueden causar condiciones como:

- Parkinsonismo de inicio temprano con convulsiones: los síntomas pueden ser diferentes en cada persona y aparecer entre la adolescencia y la tercera década de vida. Los síntomas incluyen contracciones musculares incontrolables (disonía), rigidez muscular (espasticidad), convulsiones, problemas visuales, parkinsonismo y problemas del pensamiento. Las personas pueden responder parcialmente a la medicación con levodopa, y los efectos secundarios son frecuentes.
- Encefalopatía epiléptica y del desarrollo: los síntomas pueden variar de una persona a otra y aparecer entre los primeros días hasta los primeros meses de vida. Los síntomas pueden incluir tono muscular bajo, problemas de alimentación, convulsiones, problemas visuales, retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje. Se pueden observar diferencias en las imágenes del cerebro.

¿Qué significa esto para mí?

Dependiendo de sus resultados:

- **Si tiene solo una variante**, es poco probable que este resultado sea la causa de sus síntomas, pero usted es portador/a (en ocasiones raras, es posible que se pase por alto una segunda variante en las pruebas genéticas).
- **Si tiene dos variantes** (una de cada padre), lo usual es que tenga síntomas neurológicos relacionados con el gen *SYNJ1* de aparición temprana, y este hallazgo 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 *SYNJ1* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Por lo general, una persona debe tener dos variantes en el gen *SYNJ1*, una de cada padre, para desarrollar parkinsonismo de inicio temprano con síntomas neurológicos adicionales. 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 *SYNJ1* y ser portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *SYNJ1*, sus hijo/as podrían tener una enfermedad neurológica de aparición temprana relacionada con el gen *SYNJ1*.
- **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 tus 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.
- Si tiene más preguntas, hable con su neurólogo, especialista de trastornos del movimiento o un consejero genético en neurología.
- Considere compartir este hallazgo 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 *SYNJ1* 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

