

Puntos clave

- Usted tiene una variante en el gen *TBK1*.
- Las variantes en el gen *TBK1* han sido asociadas con la demencia frontotemporal (DFT) y la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), así como con otros síntomas neurológicos.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

TBK1

¿Qué es *TBK1*?

TBK1 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 *TBK1*, el gen no funciona bien, lo que causa problemas relacionados con una condición llamada espectro *TBK1*-DFT/ELA. Tenga en cuenta que DFT significa demencia frontotemporal y ELA es esclerosis lateral amiotrófica, pero no todas las personas tendrán estas condiciones. Las personas con variantes en el gen *TBK1* pueden presentar cambios en su forma de actuar (comportamiento), dificultades para hablar, problemas para pensar, debilidad y dificultades para caminar. Algunas personas con variantes en el gen *TBK1* también pueden presentar otros síntomas neurológicos, como problemas de movimiento similares a los que se observan en la enfermedad de Parkinson. Estos síntomas pueden ser diferentes en cada persona.

¿Qué significa esto para mí?

- Las condiciones causadas por variantes en el gen *TBK1* pueden parecerse a la enfermedad de Parkinson u otras condiciones neurológicas.
- 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 la Association for Frontotemporal Degeneration: <https://www.theaftd.org/what-is-ftd/ftd-and-als-ftd-als/>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en el gen *TBK1* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Las condiciones relacionadas con *TBK1* se producen cuando una persona tienen solo una variante en el gen *TBK1*, heredada de uno de sus padres. Esto se denomina herencia dominante.
- Sus familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) tienen un 50% (1 de cada 2) de probabilidad de tener la misma variante en el gen *TBK1*. Sin embargo, no todas las personas con una variante en *TBK1* tendrán síntomas. A veces la variante puede permanecer «silenciosa», lo que significa que no causa ningún problema de salud. Los investigadores están estudiando qué otros factores influyen en que la variante genética afecte a las personas.
- Los familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) pueden 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 *TBK1* 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 Tapias M, Williamson M

Actualizado: 16 de febrero de 2026

