

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *TH* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *TH* han sido asociadas con enfermedades neurológicas que a menudo afectan al movimiento. Esto puede 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.

TH

¿Qué es TH?

TH 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 *TH* (una de cada padre), el gen no funciona bien, lo que causa una deficiencia de tirosina hidroxilasa (deficiencia de *TH*). Las personas con deficiencia de *TH* suelen presentar distonía sensible a la dopamina (contracciones musculares incontroladas que pueden tratarse con levodopa) desde la infancia temprana. En casos graves, los síntomas aparecen en la infancia temprana e incluyen el parkinsonismo, tono muscular bajo (hipotonía) y retraso en el desarrollo motor o discapacidad intelectual.

¿Qué significa esto para mí?

Dependiendo de los resultados:

- **Si tiene solo una variante**, generalmente no va a tener deficiencia de *TH*, pero 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 la deficiencia de tirosina hidroxilasa, y este resultado podría explicar sus síntomas, especialmente si tiene distonía.
- 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, visite este sitio web:
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/tyrosine-hydroxylase-deficiency/>

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes de *TH* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. La deficiencia de *TH* se produce cuando una persona tiene dos variantes en el gen *TH*, una de cada padre. Esto se denomina herencia recesiva.
- **Si usted tiene solo una variante**, significa que cada uno de sus familiares cercanos (como sus hijo/as, hermano/as y padres) tienen un 50% de probabilidades (1 de cada 2) de tener la misma variante en el gen *TH* y serán portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *TH*, sus hijo/as podrían tener la deficiencia de *TH*.
- **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 consultar a un consejero genético para conocer sus riesgos y las opciones de pruebas genéticas.

¿Qué debo hacer ahora?

- **Comuniqué estos resultados a su neurólogo.**
- 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 de *TH* 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

