

Puntos clave

- Usted tiene una o dos variantes en el gen *VPS13C* (consulte el informe de la prueba para obtener más detalles).
- Las variantes en el gen *VPS13C* han sido asociadas con una forma de la enfermedad de Parkinson de inicio temprano.
- Hable de este resultado con su neurólogo para comprender lo que significa para usted.

VPS13C

¿Qué es VPS13C?

VPS13C 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 *VPS13C* (una de cada padre), el gen no funciona bien, lo que provoca una forma de Parkinson de inicio temprano. Las personas con esta forma de Parkinson pueden presentar otros síntomas, como problemas para pensar o para realizar funciones corporales automáticas, como tragar o mantener la presión arterial. 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 esta forma de Parkinson de aparición temprana, pero es portador/a (en raras ocasiones, 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 enfermedad de Parkinson de inicio temprano, 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.

¿Qué significa este resultado para mi familia?

- Las variantes en *VPS13C* son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijo/as. Esta forma de Parkinson de inicio temprano se da cuando una persona tiene dos variantes en el gen *VPS13C*, 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 probabilidad (1 de cada 2) de tener la misma variante en el gen *VPS13C* y serán portadores. Si su pareja también tiene una variante en el gen *VPS13C*, sus hijo/as podrían tener la enfermedad de Parkinson de inicio temprano.
- **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 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 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 *VPS13C* 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

