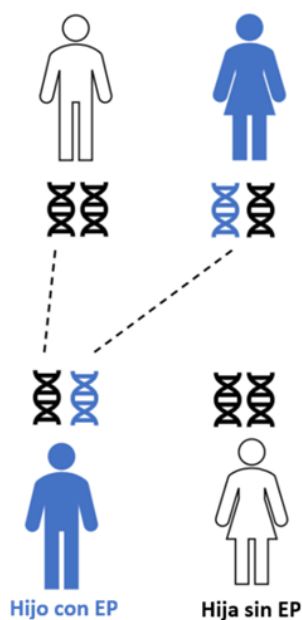


La enfermedad de Parkinson es considerada como multifactorial en la mayoría de las familias. Es probable que la enfermedad de Parkinson esté causada por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Se han identificado varios genes como factores de riesgo para la enfermedad de Parkinson, y es probable que haya muchos otros factores que son desconocidos. Esta hoja informativa resume la información básica sobre el gen VPS35, así también como el riesgo para las personas y sus familiares. Si tiene un cambio genético (variante) en el gen VPS35 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 VPS35



Actualmente, solo se conoce una variante específica en el gen VPS35, llamada Asp620Asn, que causa la enfermedad de Parkinson. Esta variante se asocia con los síntomas clásicos de la enfermedad de Parkinson, pero posiblemente con una edad de inicio más temprana de lo normal. Las variantes de VPS35 son una causa menos frecuente de la enfermedad de Parkinson.

Las variantes en el gen VPS35 se heredan de una forma autosómica dominante (consulte la figura). Esto significa que una persona solo necesita tener una variante en el gen VPS35 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 VPS35 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. La mayoría de las personas con una variante en VPS35 tendrán un/a padre o madre afectado/a. Sin embargo, no todas las personas con una variante en VPS35 desarrollarán la enfermedad de Parkinson; esto se conoce como la penetrancia incompleta.

Oportunidades de Investigación

Muchos estudios de investigación están interesados en reclutar a personas con variantes en el gen VPS35. Esto podría 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 VPS35.

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/>
- Deutschlander A, Ross OA, Wszolek ZK. VPS35-Related Parkinson Disease. Gene Reviews. 2017 Aug 10. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. Available from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK447258/>
- 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

