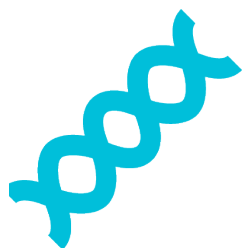


La genética y el Parkinson



Pruebas genéticas:

- Los capacitan a usted, a su equipo médico y a su familia para tomar decisiones informadas con respecto a la salud.
- Pueden ayudarle a saber si es elegible para participar en estudios genéticos.
- Podrían tener costos si se realizan fuera de un estudio.

Estudios genéticos:

- Algunos ofrecen pruebas genéticas y asesoramiento gratuitos.
- Los resultados se utilizan para avanzar en la investigación.
- Pueden conducir a terapias específicas adaptadas a sus genes.

La enfermedad de Parkinson (EP) afecta a todos de manera diferente. Aunque los síntomas pueden variar, todas las personas con la EP experimentan una pérdida gradual de las células cerebrales que producen la dopamina, una sustancia química esencial para controlar el movimiento y otras funciones corporales importantes.

No se sabe muy bien por qué se produce esta pérdida de células, pero los científicos creen que es el resultado de una combinación de factores genéticos, ambientales y de estilo de vida. Comprender el papel de la genética en el Parkinson está ayudando a los investigadores a desarrollar nuevos tratamientos y a acercarse a una cura.

Datos relevantes

- Los factores genéticos pueden aumentar el riesgo de desarrollar la EP.
- Entre un 10% y un 15% de todas las personas con la EP tienen un vínculo genético con el Parkinson.
- La participación en estudios genéticos ayuda a los científicos a saber más acerca de las causas y la progresión de la EP.

Entendiendo la genética

La genética es el estudio de cómo los rasgos, como el color de los ojos y la estatura, se transmiten de padres a hijos. Comienza con nuestro ADN, "un libro de cocina" que contiene unos 23,000 genes o "recetas" que determinan quiénes somos. Cada gen da instrucciones para fabricar proteínas, esenciales para reparar el cuerpo, reforzar el sistema inmunitario y realizar otras tareas importantes.

Los genes pueden presentar cambios llamados variantes, que heredamos de nuestros padres. La mayoría de las variantes son inofensivas, pero algunas pueden afectar las proteínas y aumentar el riesgo de problemas de salud. A fin de cuentas, nuestra salud depende de la combinación de nuestros genes, estilo de vida y entorno.

Cómo influye la genética en el Parkinson

Los cambios en ciertos genes, como LRRK2, GBA y SNCA, pueden aumentar el riesgo de desarrollar Parkinson o influir en la evolución de los síntomas en personas ya diagnosticadas.

Los investigadores están estudiando cómo varían estos cambios genéticos entre diferentes grupos para entender por qué el Parkinson es más común en algunas comunidades. Esto podría darnos pistas sobre por qué la EP varía de una persona a otra.

Recursos

- **PD GENERation**
Estudio de la Parkinson's Foundation con pruebas genéticas sin costo para personas con la EP
Parkinson.org/PDGENE
- **Base de datos de ensayos clínicos**
ClinicalTrials.gov
(en inglés)
- **National Society of Genetic Counselors**
Directorio de asesores genéticos
Sp.AboutGeneticCounselors.com

Línea de Ayuda

Para respuestas acerca de la EP, contacte a nuestra Línea de Ayuda al **1-800-473-4636 opción 3** o Helpline@Parkinson.org.

Estamos para apoyar.



Pruebas genéticas

Las pruebas genéticas pueden ayudar a identificar los riesgos de desarrollar Parkinson u orientar las opciones de tratamiento.

- Generalmente consisten en un análisis de muestras de sangre o saliva para detectar cambios en el ADN o las proteínas.
- Algunas pueden hacerse en casa y enviarse por correo, mientras que otras requieren una visita en persona al consultorio.
- Los costos y la cobertura de seguros pueden variar.

Antes de hacerse una prueba genética, hable con su médico sobre el proceso y sus posibles implicaciones. Los asesores genéticos pueden ayudarle a saber qué esperar, abordar las emociones que surjan, comprender los resultados y guiar los siguientes pasos.

Estudio genético de la Parkinson's Foundation

PD GENERation: Impulsado por la Parkinson's Foundation (PD GENERation: Powered by the Parkinson's Foundation) es un estudio global que ofrece pruebas genéticas y asesoramiento sin costo a las personas con la EP. Puede inscribirse en línea y dar una muestra de sangre utilizando un sencillo kit casero o acudir a un centro participante.

Los participantes en PD GENERation no sólo contribuyen al avance de la investigación, sino que también reciben algo a cambio: los resultados de sus pruebas. El estudio utiliza una prueba genética confiable y segura para identificar cambios en genes relacionados con la EP. También puede elegir que lo contacten si surge nueva información sobre sus resultados. Aprenda más e inscríbese en Parkinson.org/PDGENE.

Impulsando la atención personalizada

Los estudios actuales buscan tratamientos para personas con cambios o variantes específicos en genes como LRRK2, GBA o SNCA. Los investigadores creen que enfocarse en estos genes puede conducir a terapias mejores personalizadas. Conocer su genética puede ayudarle a averiguar si reúne los requisitos para estos estudios.

Consejos sobre pruebas e investigación genéticas

- ✓ **Comuníquese con nuestra Línea de Ayuda** para preguntas sobre las pruebas genéticas y para aprender más sobre el estudio PD GENERation.
- ✓ **Sepa qué esperar.** Para la mayoría, la prueba saldrá negativa para cambios genéticos relacionados con la EP, pero esta información es clave para avanzar en la comprensión del Parkinson.
- ✓ **Manténgase al día con las investigaciones genéticas.** Estudios como PD GENERation ofrecen valiosos conocimientos sobre la EP.

