

PD GENERation para profesionales de la salud: La genética detrás de la enfermedad de Parkinson



PD GENERation es un estudio de investigación de la Parkinson's Foundation que ofrece pruebas genéticas y consejería genética sin costo para las personas que viven con la enfermedad de Parkinson (EP)

Genes principales de la EP analizados

PD GENERation utiliza una prueba genética integral para detectar cambios (conocidos como variantes) en siete genes relacionados con la enfermedad de Parkinson, que incluyen:

- | | |
|--|---|
| 1. GBA: El factor de riesgo genético más frecuente asociado con la EP | 5. PINK1: Asociado con la EP autosómica recesiva de inicio temprano. |
| 2. LRRK2: Asociado con la EP autosómica dominante. | 6. PARK7: Asociado con la EP autosómica recesiva de inicio temprano. |
| 3. PRKN: La causa genética más frecuente de la EP autosómica recesiva de inicio temprano. | 7. VPS35: Asociado con la EP autosómica dominante. |
| 4. SNCA: Asociado con la EP autosómica dominante de inicio temprano. | |

Genes secundarios relacionados con la EP analizados

Si la persona con enfermedad de Parkinson (EP) así lo decide, la prueba de PD GENERation también puede incluir la secuenciación y el análisis de ADN de genes adicionales, denominados genes de "hallazgos secundarios". Estos genes están asociados con formas poco frecuentes de la enfermedad de Parkinson o actualmente se están investigando por su posible relación con la enfermedad. Los genes de hallazgos secundarios incluyen:

ATP13A2, ATP1A3, ATP7B, CHCHD2, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, GCH1, GRN, MAPT, PLA2G6, POLG, PTRHD1, RAB32, RAB39B, SLC6A3, SYNJ1, TBK1, TH, VCP, VPS13C

Genes del CDC-10 Tier 1 no relacionados con la EP

Además, si la persona con enfermedad de Parkinson (EP) así lo decide, la prueba también puede incluir la secuenciación del ADN y la evaluación de variantes de los genes CDC-10 Tier 1 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Estos genes no están relacionados con la EP, pero se asocian con otras enfermedades para las que existen intervenciones y estrategias de prevención eficaces.

Los genes del grupo CDC-10 Tier 1 incluyen:

- Genes asociados al síndrome de cáncer hereditario de mama y ovario: **BRCA1 & BRCA2**
- Genes asociados al síndrome de Lynch: **EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, & PMS2**
- Genes asociados a la hipercolesterolemia familiar: **APOB, LDLR, & PCSK9**