IBBIOTECH
INSTITUTO BERNABEU

ESTUDIO GENÉTICO PARA EL **DIAGNÓSTICO DE PARKINSON**

Es una prueba que analiza mutaciones en genes específicos asociados a la enfermedad de Parkinson (EP). Estas mutaciones pueden aumentar el riesgo de desarrollar la enfermedad o influir en su severidad y progresión.

Los genes incluidos en el estudio son GBA, LRRK2, PANK2, PARK7, PINK1, SNCA, ADH1C, TBP, PRKN, ATXN2, ATXN3, MAPT y UCHL1

¿CUÁL ES LA CAUSA?

La EP tiene causas multifactoriales, incluyendo factores genéticos y ambientales. Las mutaciones genéticas identificadas en el estudio solo explican un porcentaje de casos, principalmente aquellos con inicio temprano o antecedentes familiares.

¿CUÁL ES SU INCIDENCIA?

>50 años

Es el segundo trastorno neurodegenerativo más común después de la enfermedad de Alzheimer y afecta aproximadamente al 1% de la población mayor de 50 años. En conjunto, se estima que solo alrededor del 10% de los casos de EP tienen una causa genética identificable.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

El estudio genético se realiza mediante una muestra de sangre, que se analiza mediante secuenciación masiva (NGS) buscando mutaciones en genes específicos asociados a la EP.

¿CÓMO AYUDA SU ESTUDIO AL ESPECIALISTA MÉDICO?

- Confirmar el diagnóstico de EP en casos con dudas clínicas.
- Predecir el riesgo de desarrollar la enfermedad en personas con antecedentes familiares.
- Pronosticar la severidad y progresión de la enfermedad.
- Seleccionar el tratamiento más adecuado para cada paciente.
- Ofrecer a los familiares información sobre su propio riesgo de desarrollar la enfermedad.

¿EN QUÉ CASOS ESTÁ INDICADO?

- Pacientes con EP de inicio temprano (antes de los 40 años).
- Pacientes con antecedentes familiares de EP.
- Pacientes con síntomas atípicos o de difícil diagnóstico.
- Pacientes que no responden al tratamiento convencional.

Dra. Belén Lledó
Directora científica de IBBIOTECH