



Gen del Parkinson revela pistas sobre origen evolutivo

Description

La investigación sobre el gen del Parkinson ha revelado conexiones con otras enfermedades neurodegenerativas, ampliando nuestro entendimiento del cerebro humano.

CONTENIDOS

Parkinson es un trastorno neurodegenerativo

La enfermedad de Parkinson es un trastorno neurodegenerativo que afecta a pequeñas regiones en el cerebro que controlan el movimiento, la postura y el equilibrio. [Se estima que más 10 millones de personas en el mundo están diagnosticados](#) con Parkinson, pero dado que muchos individuos no son diagnosticados o son diagnosticados erróneamente, el número real es probablemente mucho mayor. Aunque la mayoría de las personas diagnosticadas con Parkinson tienen 60 años o más, se estima que entre el 5 y el 10 por ciento de las personas con Parkinson son diagnosticadas antes de los 50 años. Cada caso de Parkinson es único, por lo que entender la genética que las personas con Parkinson tienen en común en todas las poblaciones [podrá revelar la biología clave de la enfermedad](#).



Temblores



Depresión



Pérdida de olfato



Estreñimiento



Insomnio



Bradicinesia



Inestabilidad postural



Mala coordinación



Mala marcha



Rigidez



Se caracteriza por un deterioro progresivo que eventualmente conduce a la inmovilidad y, a menudo, a la demencia.

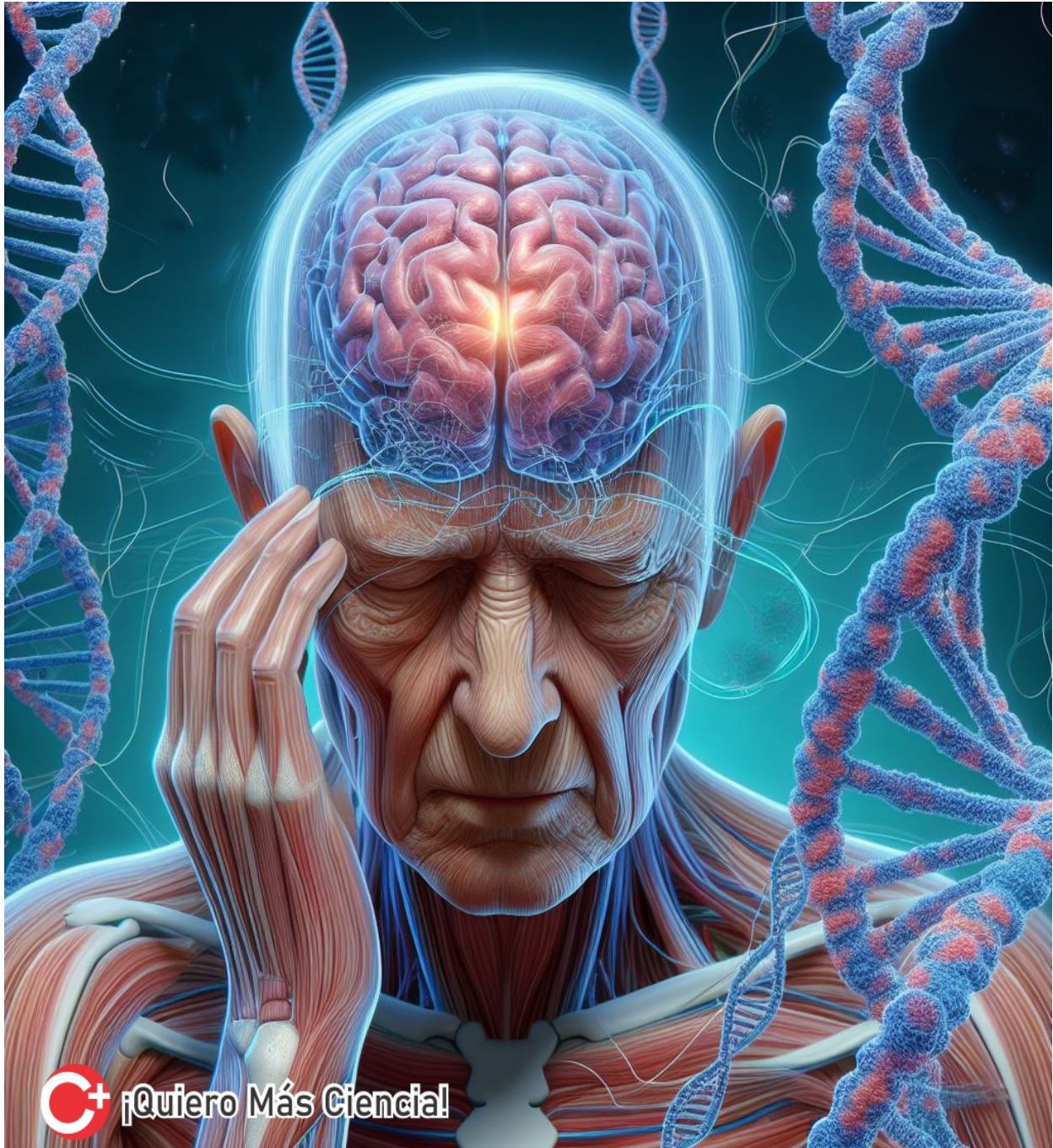
Desafíos en el tratamiento actual

El tratamiento de la enfermedad de [Parkinson a menudo requiere muchos medicamentos para abordar los síntomas motores](#) (como temblores y rigidez) y los [síntomas no motores](#) (como cambios de humor y problemas de sueño). Con el tiempo, pueden ser necesarios más medicamentos o ajustes de dosis. Esto puede significar más pastillas. A pesar de sus muchos [éxitos](#), estas terapias tienen limitaciones. No existe actualmente ninguna terapia disponible que ralentice la [progresión](#) de la enfermedad subyacente o alivie adecuadamente la amplia gama de [síntomas](#) en

personas con Parkinson más avanzado.

Gen del Parkinson: La genética como clave

Hace dos décadas, los investigadores establecieron que el Parkinson tiene una conexión genética. Desde entonces, la investigación genética ha abierto un mundo completamente nuevo de posibilidades para entender, diagnosticar y tratar la enfermedad de Parkinson. Los [estudios de vinculación y asociación genética](#) están desentrañando el mapa genético de la enfermedad. Aunque la mayoría de los casos de Parkinson no son hereditarios, todos los aspectos biológicos tienen una base genética. Incluso cuando alguien tiene una mutación genética asociada con el Parkinson, la probabilidad de desarrollar la enfermedad es baja.



Aunque la mayoría de los casos no son hereditarios, todos los aspectos biológicos tienen una base genética. Estudios de vinculación y asociación genética están desentrañando el mapa genético de la enfermedad.

Análisis de vinculación del gen en la enfermedad de Parkinson

El análisis de vinculación genética es una técnica que se utiliza para identificar genes específicos o variantes genéticas que causan una enfermedad. En el caso de la enfermedad de Parkinson, este enfoque se centra en familias raras donde el parkinsonismo, o [condiciones neurológicas con síntomas similares](#) al Parkinson, se hereda. Se busca casos donde una versión del gen que causa la enfermedad y el Parkinson parecen ser transmitidos en la misma persona. Se requiere información sobre el árbol genealógico de la familia, datos clínicos y muestras de ADN. Los estudios de vinculación han identificado mutaciones patológicas en más de 20 genes.

Te Puede Interesar:

Estudios de asociación del genoma completo en la enfermedad de Parkinson

Los estudios de asociación del genoma completo (GWAS, por sus siglas en inglés) son una forma poderosa de identificar variantes genéticas que pueden contribuir al riesgo de desarrollar enfermedades complejas como el Parkinson. Hasta la fecha, se han identificado más de 90 variantes de riesgo independientes para la enfermedad de Parkinson utilizando GWAS. Estos estudios han proporcionado una visión sin precedentes de los mecanismos genéticos y biológicos subyacentes a la enfermedad de Parkinson.

Descubrimiento de RAB32 Ser71Arg, el gen del Parkinson

Recientemente, se ha descubierto una nueva variante genética, RAB32 Ser71Arg, que está vinculada a la enfermedad de Parkinson. Esta variante genética se encontró en tres familias con parkinsonismo autosómico dominante. Los estudios in vitro demostraron que la variante RAB32 Arg71 era dos veces más potente que la variante Ser71 para activar la cinasa LRRK2, [una enzima que juega un papel crucial en la enfermedad](#) de Parkinson.



Los medicamentos disponibles, como la Levodopa, ofrecen alivio en las etapas iniciales pero pierden efectividad con el tiempo, requiriendo dosis mayores que pueden causar efectos secundarios incapacitantes. Sin un entendimiento claro de la causa molecular del Parkinson, es improbable desarrollar un medicamento que detenga su avance.

Implicaciones del descubrimiento de RAB32 Ser71Arg

El descubrimiento de la variante genética RAB32 Ser71Arg ha proporcionado una nueva perspectiva sobre la enfermedad de Parkinson. Esta variante genética se encontró en tres familias con parkinsonismo autosómico dominante y en otras 13 personas en varios países. El hallazgo sugiere una relación ancestral entre los afectados y

abre puertas a nuevas investigaciones. Además, RAB32 Ser71Arg interactúa con varias proteínas previamente vinculadas al parkinsonismo y a la enfermedad de Parkinson no familiar. Esta variante causa disfunciones celulares similares y ofrece pistas sobre la evolución de múltiples formas de parkinsonismo familiar. En las células transfectadas, el RAB32 Arg71 fue dos veces más potente que el Ser71 de tipo salvaje para activar la cinasa LRRK2, una enzima que juega un papel crucial en la enfermedad de Parkinson.

Para seguir pensando

La prevención de la enfermedad de Parkinson es un desafío debido a la complejidad de la enfermedad y a la falta de un entendimiento completo de sus causas. Sin embargo, el descubrimiento de RAB32 Ser71Arg es un paso crucial para comprender y eventualmente reparar los mecanismos defectuosos detrás del Parkinson. Cada nuevo gen identificado mejora nuestra capacidad para predecir y prevenir la enfermedad de Parkinson. Aunque actualmente no existe una cura para la enfermedad de Parkinson, las terapias y medicamentos pueden reducir los síntomas. [La rehabilitación puede ayudar a mejorar el funcionamiento y la calidad de vida de las personas con Parkinson.](#)