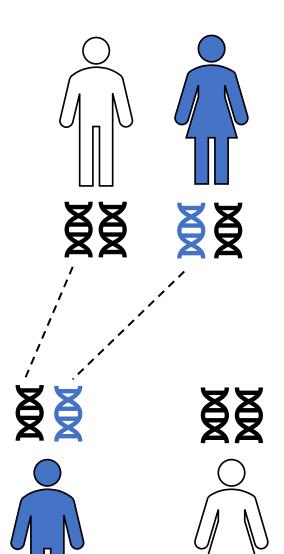
#### **Herencia Autosómica Dominante**

Madre con EP

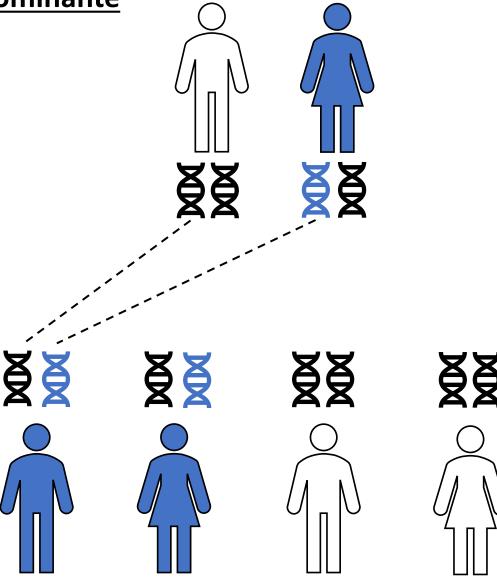






Madre con EP

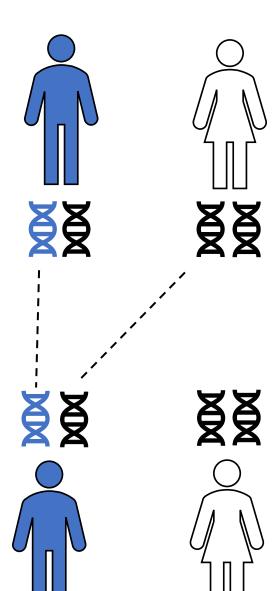






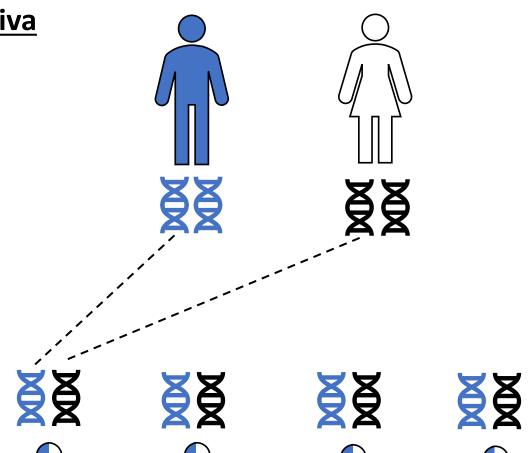
#### **Herencia Autosómica Dominante**

Padre con EP





Padre con EP



**Portador** 

**Portadora** 

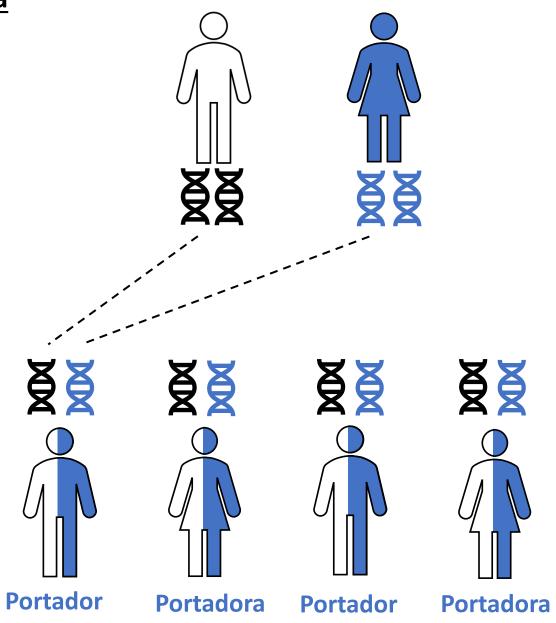
**Portador** 

**Portadora** 



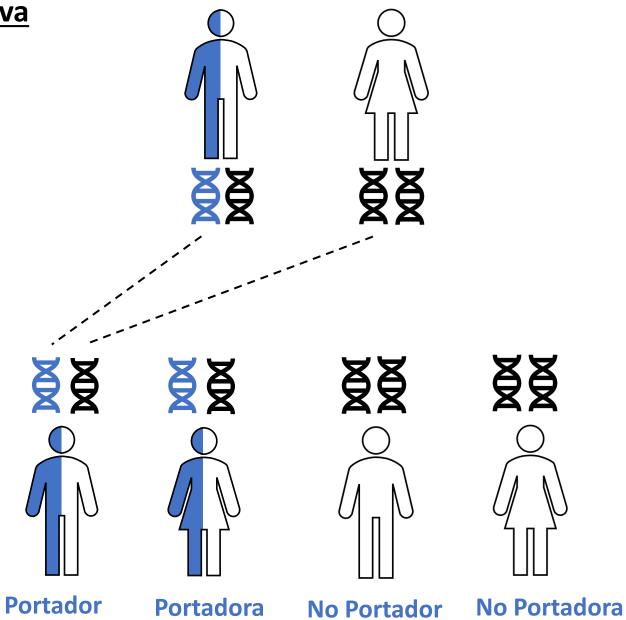
Madre con EP





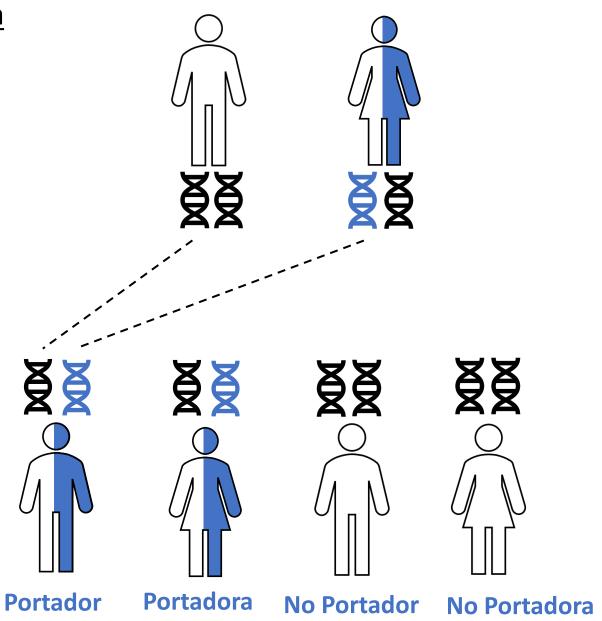
**Padre Portador** 





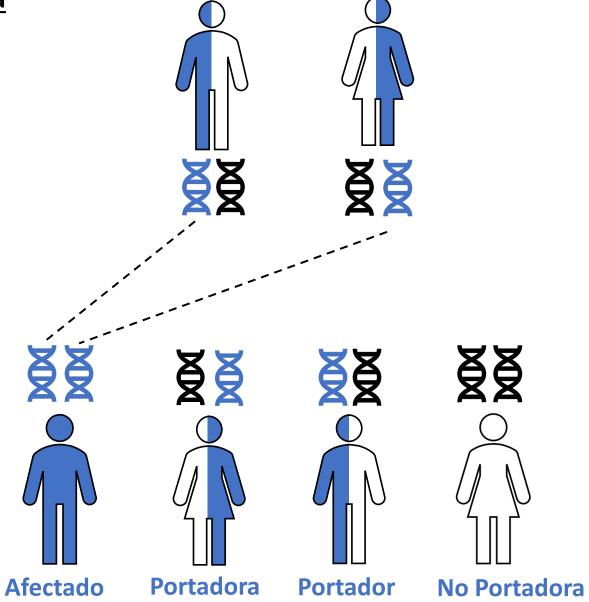
Madre Portadora





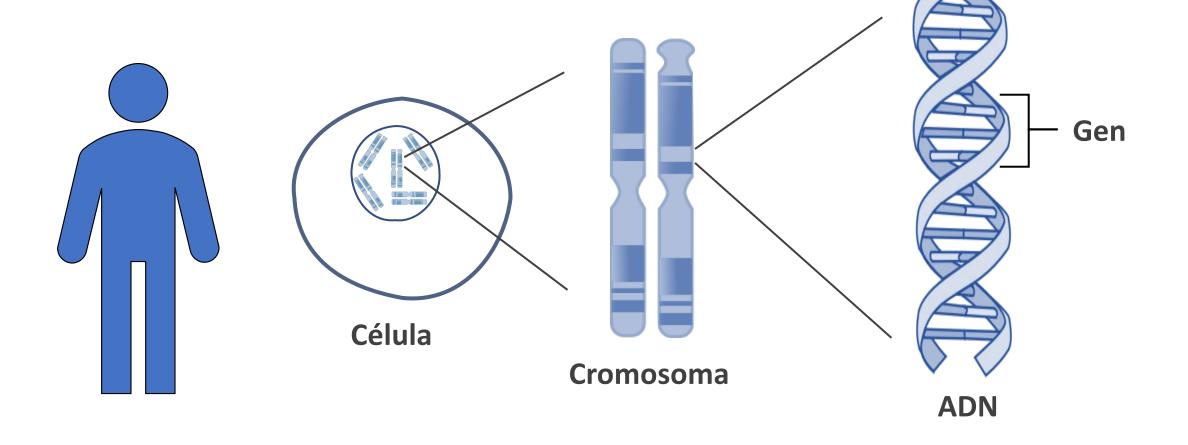
**Ambos Padres Portadores** 





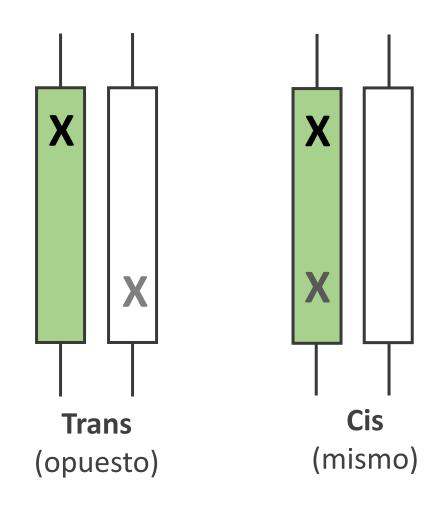
### Célula a Gen

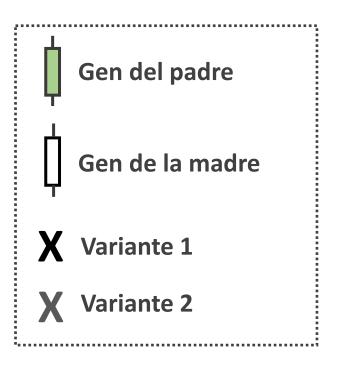




#### **Heterocigoto Compuesto**







#### Prueba Genética de PD GENEration



GBA1

LRRK2

**PRKN** 

VPS35

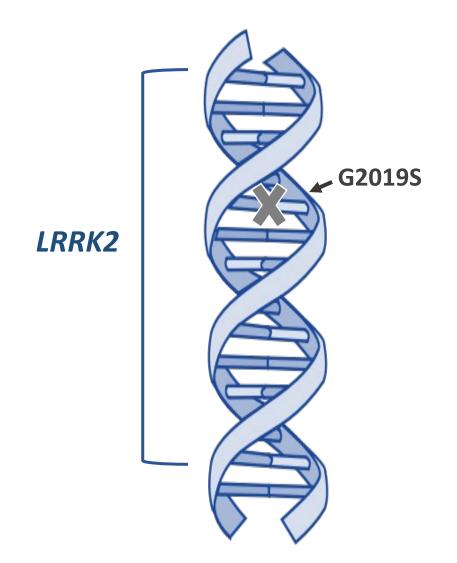
**SNCA** 

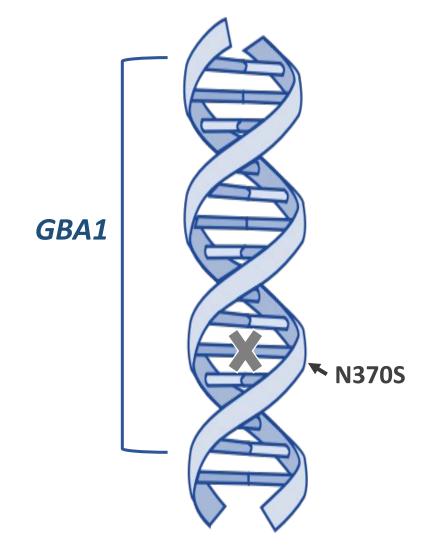
PINK1

PARK7

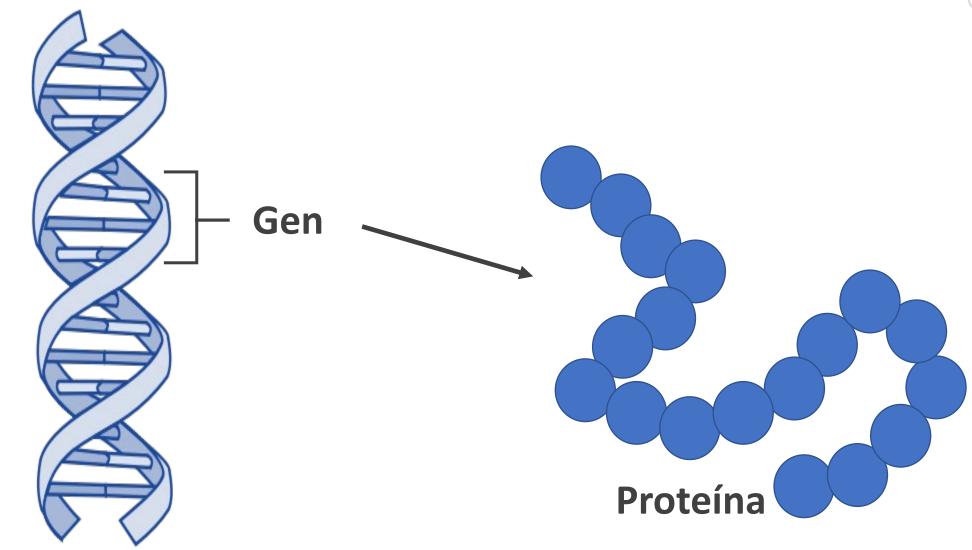
#### **Pruebas Genéticas Específicas**



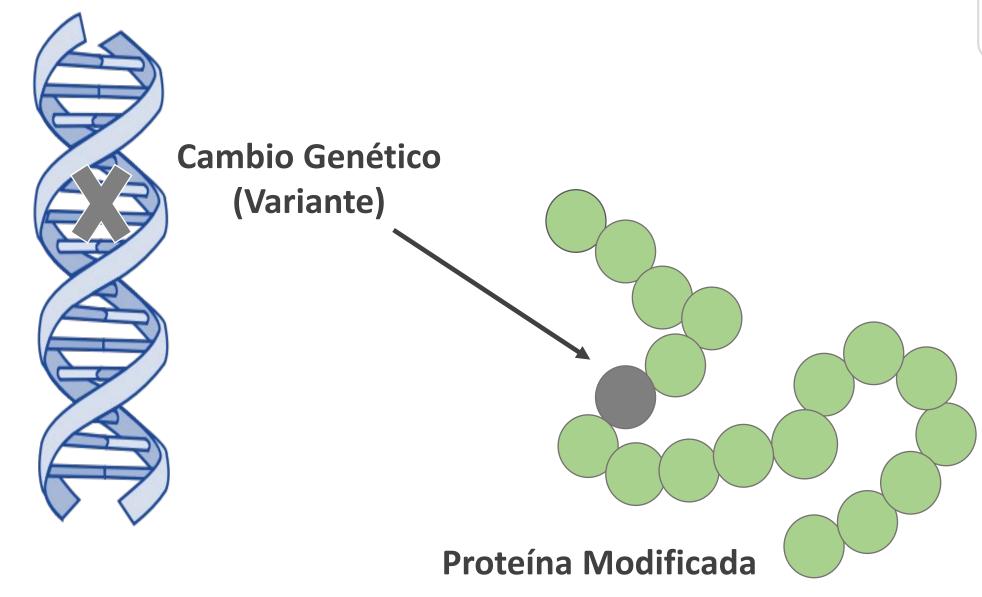






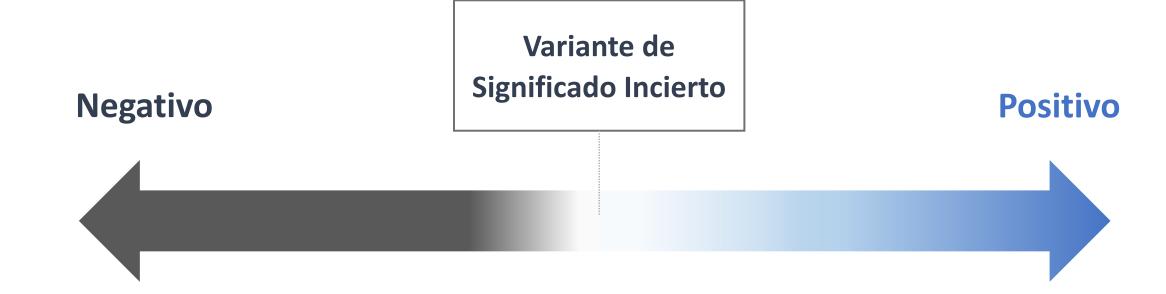






#### **Tipos de Resultados Genéticos**







ATP1A3 EIF2B2 PARK2

UCHL1 OPA1

TAF1

RAB39B

SPR

LMNB1

GIGYF2

GCH1

PLA2G6

SYNJ1

PSEN1

GBA1

PARK7

EIF2B1

PDGFB

EIF2B5

HTRA2

GNAL

VPS13C

CSF1R

LRRK2

SLC20A2

EIF2B3

VPS35

DNAJC6

PINK1

SLC6A3

COMT

**PDGFRB** 

RAR29

FIF4G1

POLG

ATP6AP2

**SNCA** 

FBXO7

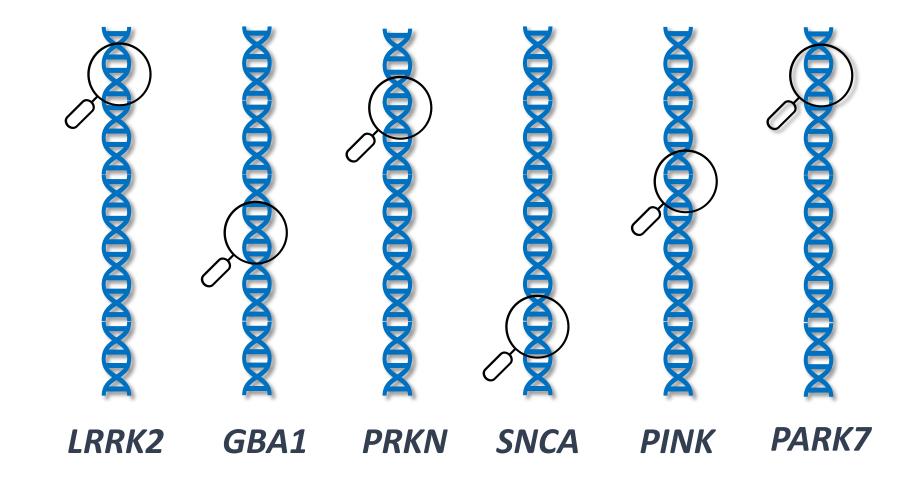
**PRKN** 

FTL

**TMEM230** 

# **Panel Multigénico**





# Síntomas de la Enfermedad de Gaucher

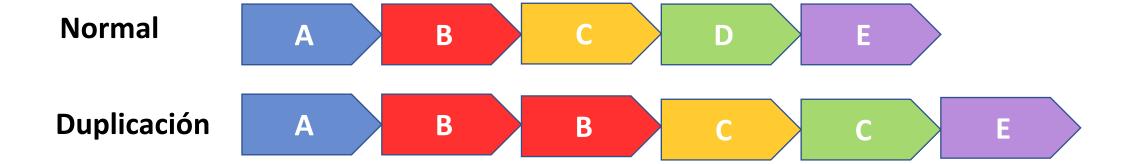


**Enfermedad de Gaucher** 



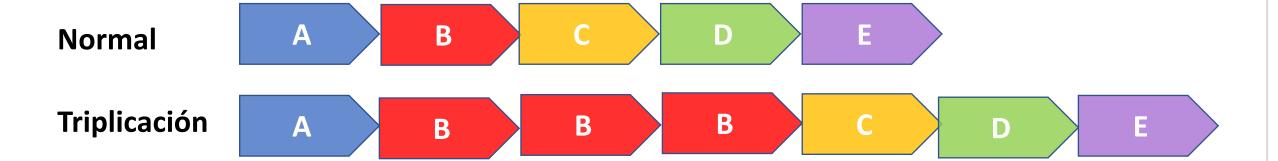
# **Duplicación**



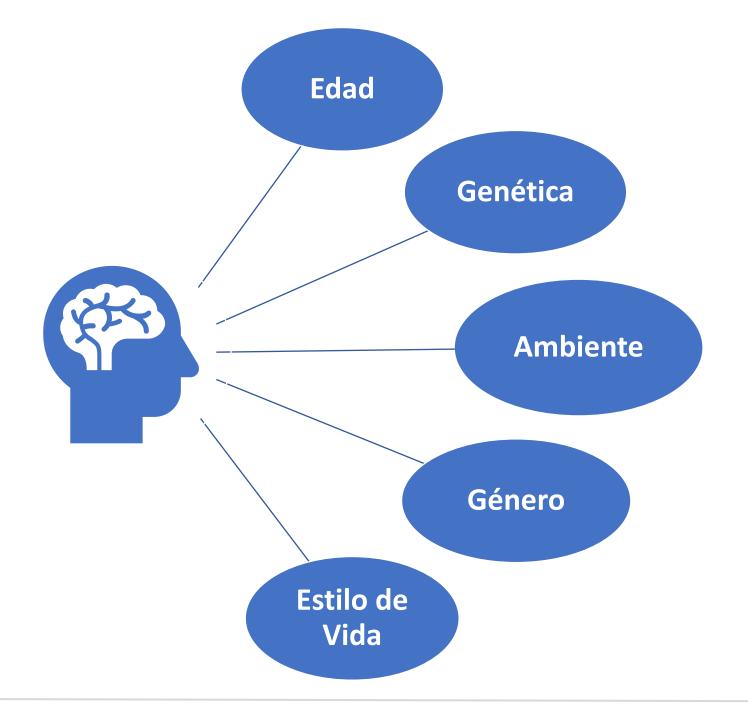


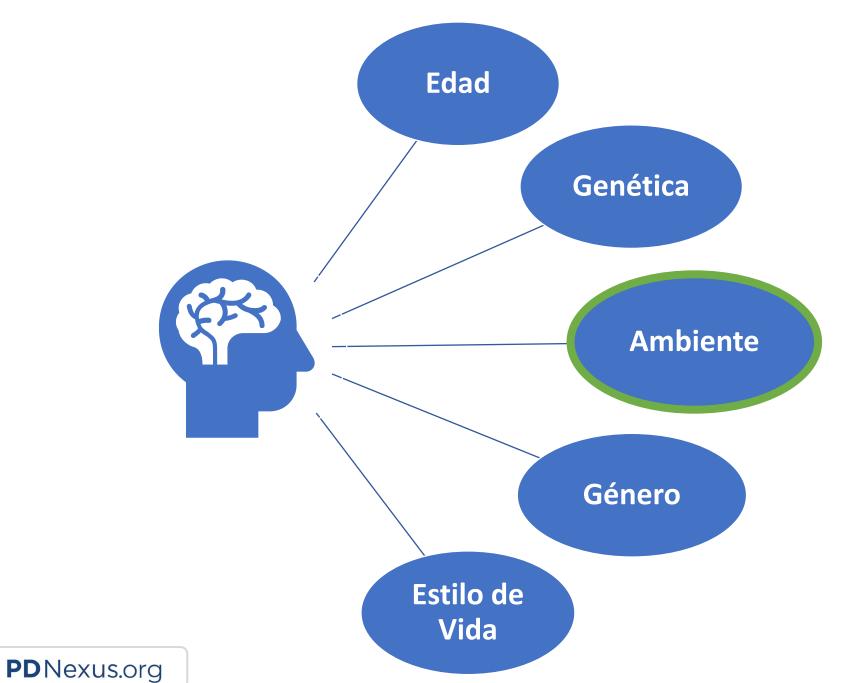
# **Triplicación**





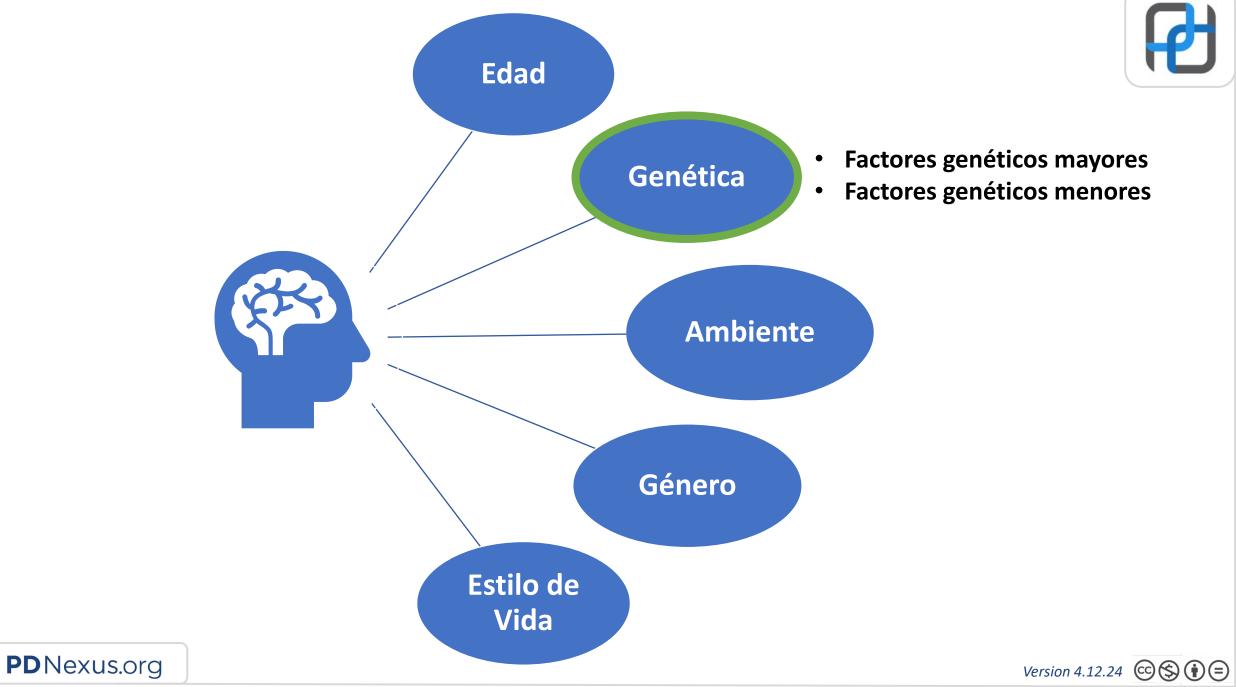


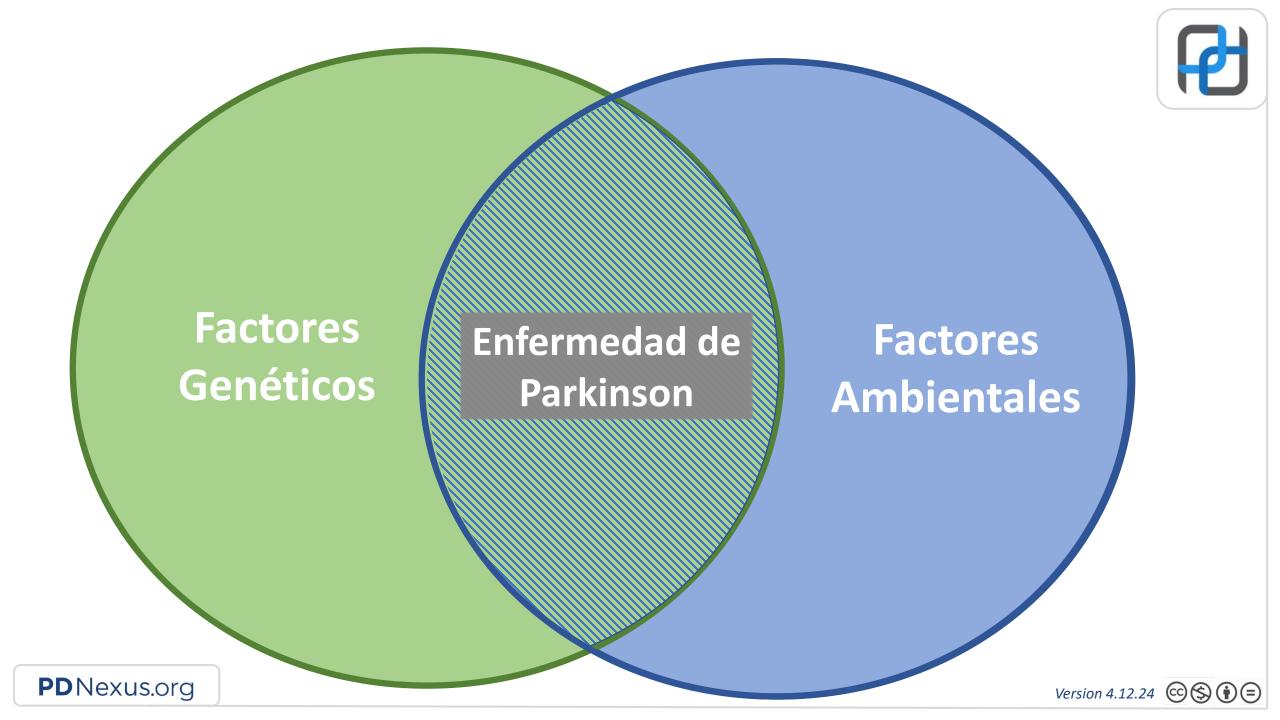




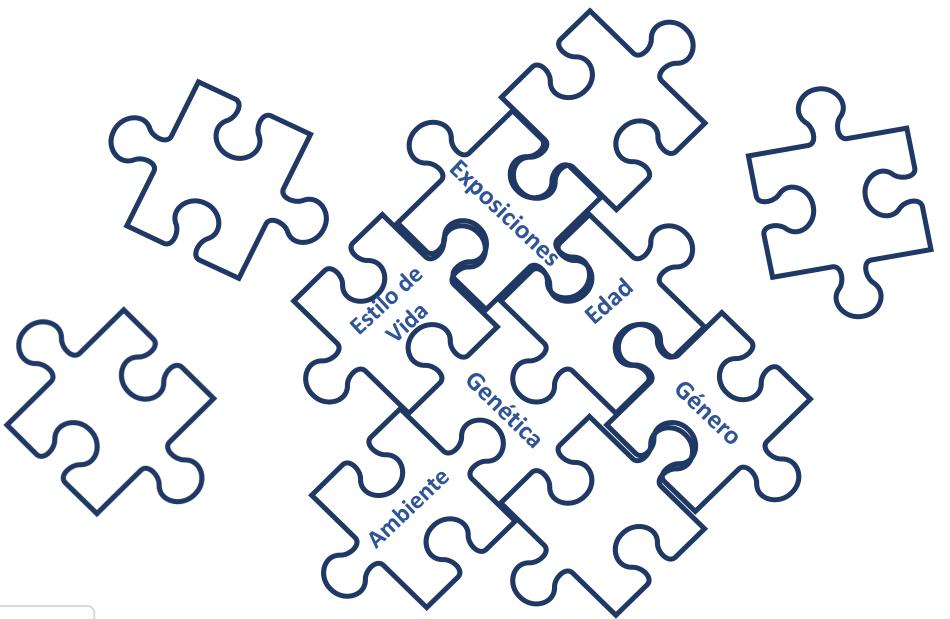


- Pesticidas, herbicidas
- Vida rural
- Lesión previa en la cabeza
- Infección
- Otros









## **GINA**



# Genetic Information Non-Discrimination Act Ley de no Discriminación por Información Genética

Una Ley Federal de los Estados Unidos



#### **Protege contra**

- Discriminación en el trabajo
- Discriminación en el seguro de salud



#### No protege contra

- Discriminación en el seguro de vida
- Discriminación en el seguro a largo plazo
- Discriminación en el seguro para discapacidades



#### GINA

#### Genetic Information Non-Discrimination Act

Ley de no Discriminación por Información Genética

Una Ley Federal de los Estados Unidos



GINA protege a la mayoría de las personas de la discriminación genética por parte de empleadores y compañías de seguros médicos.



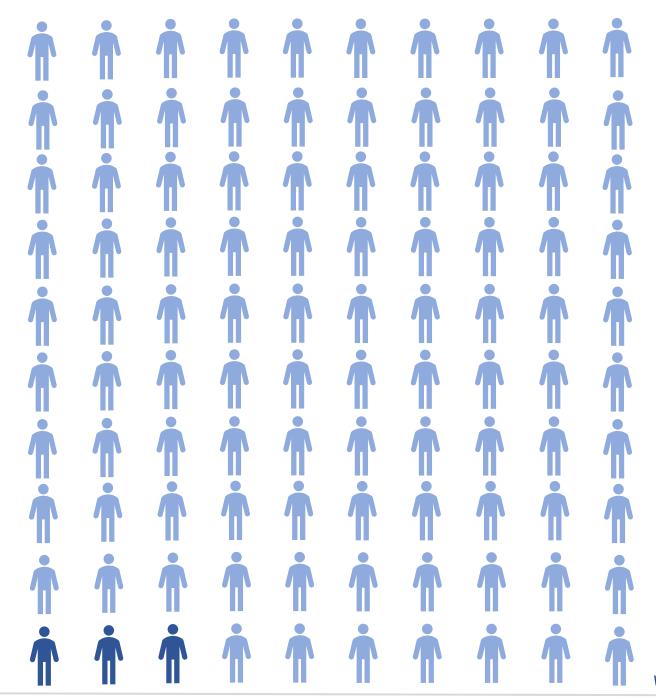
Sin embargo, <u>no</u> protege a una persona frente a la discriminación por parte de las compañías de seguros de vida, de largo plazo o de discapacidad.

### Riesgo de la Enfermedad de Parkinson



Población General

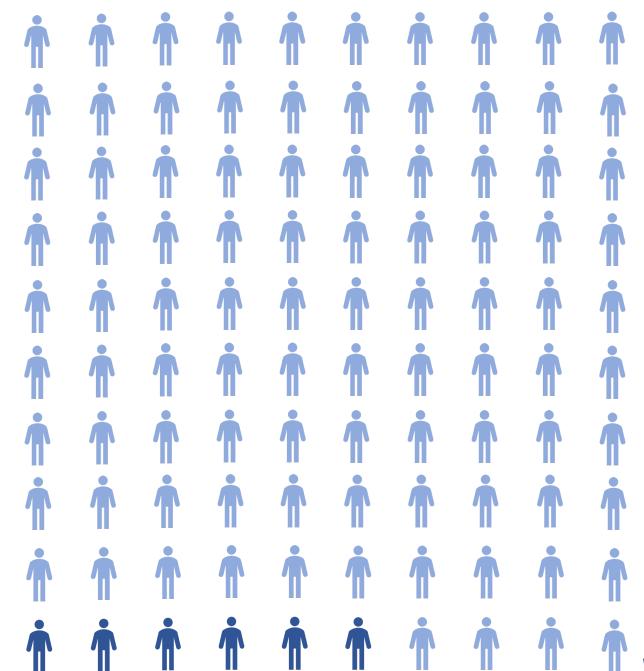
3/100 3%



# Riesgo de la Enfermedad de Parkinson



Pariente de Primer Grado



### Riesgo de la Enfermedad de Parkinson



**GBA1** N370S

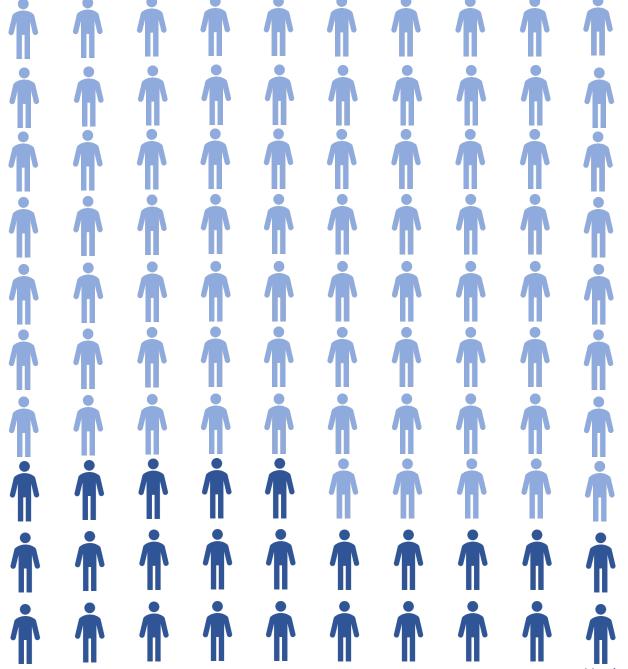




# Riesgo de la Enfermedad de Parkinson

*LRRK2* G2019S











#### Todo el mundo tiene un "Frasco de Parkinson"

**Factores Ambientales** 



Factores de Riesgo Genético

Adaptado de Jehannine Austin



# El Parkinson se desarrolla cuando el frasco se llena





tiempo

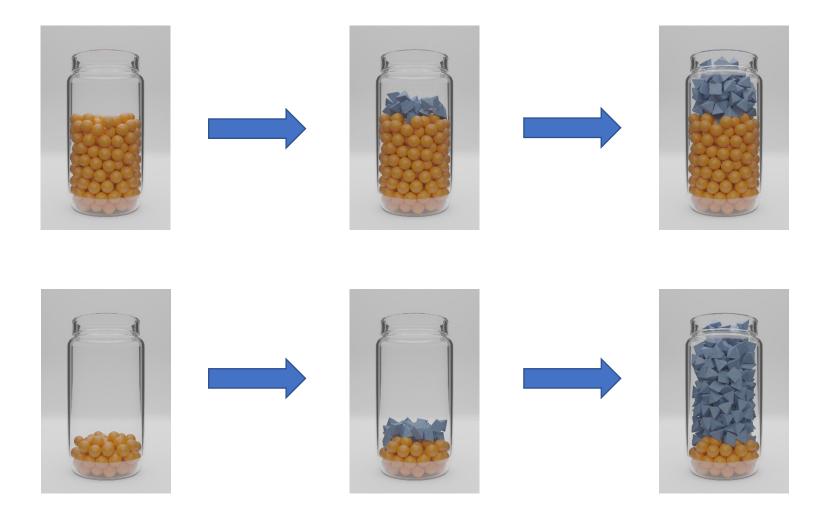






# Cada persona tiene una combinación diferente de factores de riesgo genéticos y ambientales





# Los factores de protección pueden hacer que el frasco sea más alto







Adaptado de Jehannine Austin



#### Todo el mundo tiene un "Frasco de Parkinson"



Factores Ambientales



Factores de Riesgo Genético

Adaptado de Jehannine Austin

# El Parkinson se desarrolla cuando el frasco se llena









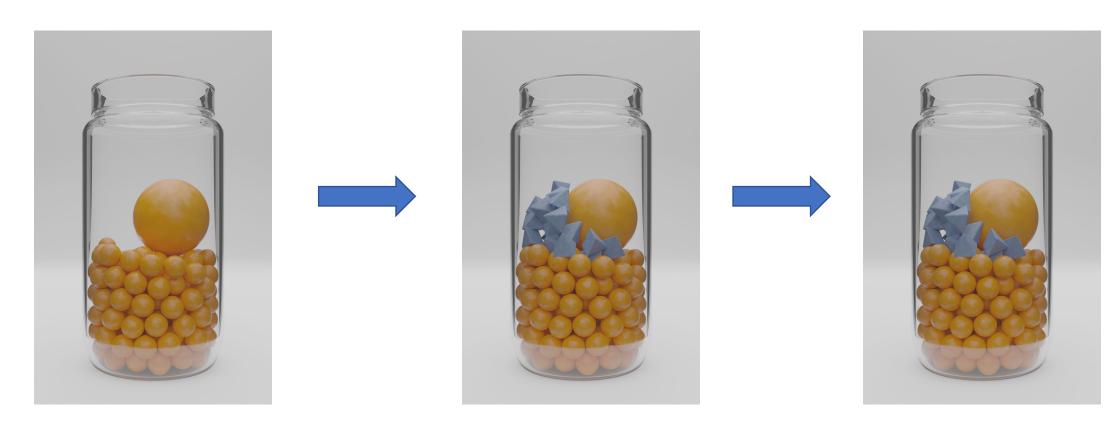








# Podemos tener factores genéticos de riesgo de Parkinson pero no desarrollarlo









# Los factores de protección pueden hacer que el frasco sea más alto







Adaptado de Jehannine Austin