



Investigan la genética del Parkinson con datos latinoamericanos

Gran parte del conocimiento sobre la enfermedad de Parkinson y su genética proviene de poblaciones del norte global de origen europeo céntrico.

Joaquín Cruz

17 de julio de 2024

La UNAM es una de las más de 70 organizaciones del mundo que participan aportando datos y muestras de personas latinoamericanas en el [Global Parkinson's Genetics Program](#) (GP2), un programa lanzado en 2020 que tiene como objetivo investigar y diseminar el conocimiento a nivel mundial sobre la base genética de la enfermedad de Parkinson (EP).

Parte del equipo se reunió del 9 al 15 de marzo en el Centro de Ciencias de la Complejidad (C3) de la UNAM para llevar a cabo un taller sobre bioinformática y conceptos de genética epidemiológica, además de ofrecer una charla sobre las oportunidades de GP2 para la formación y la investigación del Parkinson desde una perspectiva regional.

El Parkinson es un trastorno cerebral neurodegenerativo que afecta a más de 10 millones de personas en el mundo (la mayoría, hombres mayores de 50 años) según la [Parkinson's Foundation](#) de Estados Unidos, y se estima que podría llegar a 17 millones de personas en 2040. En América Latina, según un [metanálisis](#) del *Movement Disorders Journal* de 2023, se estima que la prevalencia de la EP es de 472 por cada 100 mil personas.

Lo alarmante es que según [estimaciones](#) de la Organización Mundial de la Salud, del 2000 al 2019 se duplicó el número de personas diagnosticadas con la enfermedad en el mundo (pasó de 4 millones a 8.5 millones personas con EP) y provocó un total de 5.8 millones de años de salud perdidos para las personas con esta enfermedad.

Así que uno de los objetivos del GP2 será recopilar y analizar el ADN de la línea germinal de más de 160,000 voluntarios de 59 países con el fin de identificar nucleótidos o bases específicas y así com-

prender la arquitectura genética de la enfermedad de Parkinson (EP), específicamente de grupos poco representados con los de América Latina. Esto puede ayudar a que, en el futuro, se entienda el mecanismo molecular que lleva a la neurodegeneración.

La arquitectura genética del Parkinson

En 1997 la enfermedad de Parkinson se asoció a causas genéticas ya que se descubrió una variante patogénica en el gen de la alfa-sinucleína (SNCA) en la [familia Contursi](#), oriunda del sur de Italia, de la cual [60 miembros en cinco generaciones](#) habían sido afectados por la enfermedad de Parkinson.

Según un [artículo](#) del 2023 publicado en la revista Genes, ahora se sabe que más de 13 genes y 23 locus (como se les conoce a los sitios de un cromosoma donde se encuentra un determinado gen) están implicados con este padecimiento.

Esto significa que el origen del Parkinson tiene que ver más con una compleja estructura genética que con un solo gen. “Cuando se habla de ‘arquitectura’ se refiere a que el genoma interacciona entre sí. No es sólo una variante la que causa una enfermedad, esas son enfermedades monogénicas [por ejemplo la enfermedad de Huntington o la fibrosis quística son padecimientos que se expresan por la variante de un sólo gen]”, dijo Alejandra Medina Rivera, investigadora titular del Laboratorio Internacional de Investigación sobre el Genoma Humano de la UNAM (LIIGH) y parte del GP2, quien coordinó la jornada en el C3.

“Con enfermedades complejas, como el Parkinson, tenemos muchos cambios en las letras del genoma que van sumando el riesgo a que padezcas una enfermedad”, dijo la académica.

Medina Rivera también forma parte de la [Red Mexicana de Investigación en Parkinson](#) (MEX-PD), un grupo aliado al GP2 y coordinado por el LIIGH, el Instituto de Neurobiología (INB) y la Facultad de Psicología, todos de la UNAM, desde donde se está construyendo una base de datos de pacientes que incluye datos de salud, su sintomatología, su perfil sociodemográfico, su historia ambiental, entre otros, con el fin de descifrar las condiciones a las cuales los pacientes han estado expuestos. También incluye un perfil genético de estas personas con el fin de realizar estudios globales de las variantes genéticas.

Conocer las condiciones en las cuales se desarrollaron las personas es importante puesto que “no todo se explica con la genética ni todo se explica con el ambiente, sino con la interacción entre ambos, esa es la parte de la arquitectura, no es un solo lugar, sino muchos que cambian los riesgos a padecer enfermedades”, explica Medina Rivera.



Académicos, académicas y estudiantes buscan aportar datos latinoamericanos para conocer mejor la enfermedad de Parkinson en la región.
Foto facilitada por el LIIGH, UNAM.

Lo que falta: estudios del Parkinson en Latinoamérica

Aunque todos los seres humanos pertenecemos a la misma especie, existe una gran diversidad genética que puede presentarse en características muy simples como el color de la piel y de los ojos, pero también pueden ser diferencias que modifican el riesgo a que presentes una enfermedad.

Eso sucede también con el Parkinson. Aunque se ha descifrado parte de la estructura genética que se relaciona con la enfermedad, no se tiene suficiente información sobre cómo la diversidad genética y epigenética de los individuos modifica esa estructura. Por lo tanto, es difícil saber si determinadas poblaciones, como las de América Latina, pueden tener mayor o menor riesgo de experimentar este padecimiento.

“Gran parte del conocimiento sobre la EP y su genética se basa principalmente en poblaciones del norte global de origen europeo céntrico, lo cual sesga mucho de lo que conocemos de la genética”, dice Medina Rivera.

Esta carencia de datos llevó al grupo del GP2 a generar una base de datos sobre el genoma de la población latinoamericana (LARGE-PD), para identificar variantes que no han sido estudiadas. Hasta ahora, MEX-PD ha logrado caracterizar a 400 personas en México, combinando pacientes con Parkinson y controles [personas que no padecen esta enfermedad].

“Es la caracterización más grande hasta el momento de población mexicana de personas con Parkinson -dice Medina Rivera-. Pero falta bastante, pues se estima que debe haber cerca de 500 mil personas entre los 45 y 60 años con un diagnóstico de Parkinson en todo el país”.

Hay varios desafíos en el estudio de esta enfermedad. Uno de ellos es la falta de diagnósticos. “Hay regiones donde no tienes a alguien que te pueda diagnosticar, si no tienes los recursos para trasladarse a la Ciudad de México, por ejemplo, a que te atiendan, básicamente en tu universo no existe el diagnóstico (...) Si como sociedad tienes problemas para diagnosticar y proporcionar la atención médica, significa que tienes problemas para contar a las personas y saber cuántas son y dónde se encuentran”, explica la investigadora del LIIGH.

Ante este problema de cobertura “hay estrategias como tamizaje en el nivel uno de acceso médico, enseñarle a médicos generales, médicos familiares para poder detectar los casos y referirlos más rápido (...) En MEX-PD estamos llegando a muy poquitos especialistas. Si queremos mejorar, debemos poder estar más en contacto con las neurólogas y neurólogos especialistas en trastornos de movimiento, también para incrementar este estudio y poder traer más beneficio a nuestra población”, añadió.

Frente a la complejidad que significa el Parkinson en América Latina, el GP2, como iniciativa [Aligning Science Across Parkinson's \(ASAP\)](#), buscará desarrollar la capacidad de recursos locales en todo el



Participantes del taller sobre bioinformática y conceptos de genética epidemiológica.
Foto facilitada por el LIIGH, UNAM.

mundo a través de la colaboración. La oferta de esta iniciativa va desde talleres y capacitaciones regionales en bioinformática, [cursos en línea](#) así como conferencias y años sabáticos en distintas partes del mundo. El GP2 promueve la capacitación en red y reúne a personas de todo el mundo para presentar proyectos de investigación, discutir y obtener retroalimentación.

Medina Rivera señaló la importancia de aprovechar estas oportunidades y el potencial para Latinoamérica. "Es muy importante hacer estudios diversos donde se tenga una muy buena representación de poblaciones latinas, si estos métodos no los entrenamos con datos latinoamericanos el impacto en nuestra región va a ser muy pequeño. Con datos se pueden generar nuevos tratamientos, nuevos medicamentos, nuevas formas de acercarse a la enfermedad y reducir su impacto en la calidad de vida. Sin datos, no podremos beneficiarnos de esto".

Ligas de interés

- The Global Parkinson's Genetics Program: Oportunidades:
<https://www.youtube.com/watch?v=MhGvrl91Gis>
- Dra. Alejandra Medina Rivera:
<https://liigh.unam.mx/profile/dra-alejandra-medina-rivera/>
- Plataforma de aprendizaje de GP2:
<https://gp2.org/es/capacitacion/>
- Red Mexicana de Investigación en Parkinson: MEX-PD:
https://mexpd.liigh.unam.mx/?page_id=3