



UNIVERSIDAD LAICA ELOY ALFARO DE MANABÍ

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE LABORATORIO CLÍNICO

TRABAJO DE TITULACIÓN

Modalidad publicaciones científicas/Artículo de revista

Tema:

Polimorfismos del gen MAPT y el riesgo de enfermedad de Parkinson

Autor:

Giler Meza Geraldine Kristhel

Tutor:

Lcda. Angie Brigitte Toala Vergara

Período 2026-1



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com

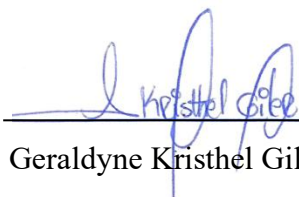


CERTIFICACIÓN DE AUTORÍA

El estudiante Geraldine Kristhel Giler Meza, en calidad de autor y titular de los derechos morales y patrimoniales del trabajo de titulación: *“Polimorfismos del gen MAPT y el riesgo de enfermedad de parkinson”*, modalidad de trabajo de integración curricular publicaciones científicas/capítulo de libro, de conformidad con el Art. 114 del Código orgánico de la economía social de los conocimientos, creatividad e innovación, concedo a favor de la Universidad Laica “Eloy Alfaro” de Manabí, licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de esta producción, con fines estrictamente académicos. Así mismo, autorizamos a la Uleam de Manta, para que realice la digitalización y publicación de este trabajo de titulación en el repositorio virtual, de conformidad a lo dispuesto en el Art. 114 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

El autor declara que este informe, objeto de la presente autorización, es original en su forma de expresión y no infringe el derecho del autor de terceros, asumiendo la responsabilidad por cualquier reclamación que pudiera presentarse por esta causa y liberando a la Uleam.

AUTOR:



Geraldine Kristhel Giler Meza

C.I. 2300717424



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com

	NOMBRE DEL DOCUMENTO: CERTIFICADO DE TUTOR(A).	CÓDIGO: PAT-04-F-004
	PROCEDIMIENTO: TITULACIÓN DE ESTUDIANTES DE GRADO BAJO LA UNIDAD DE INTEGRACIÓN CURRICULAR	REVISIÓN: 1
		Página 1 de 1

CERTIFICACIÓN

En calidad de docente tutor(a) de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Laica "Eloy Alfaro" de Manabí, CERTIFICO:

Haber dirigido, revisado y aprobado preliminarmente el Trabajo de Integración Curricular bajo la autoría de la estudiante Giler Meza Geraldine Kristhel, legalmente matriculada en la carrera de Laboratorio Clínico, período académico 2026-1, cumpliendo el total de 384 horas, cuyo tema del proyecto es **"POLIMORFISMOS DEL GEN MAPT Y EL RIESGO DE ENFERMEDAD DE PARKINSON"**.

La presente investigación ha sido desarrollada en apego al cumplimiento de los requisitos académicos exigidos por el Reglamento de Régimen Académico y en concordancia con los lineamientos internos de la opción de titulación en mención, reuniendo y cumpliendo con los méritos académicos, científicos y formales, y la originalidad del mismo, requisitos suficientes para ser sometida a la evaluación del tribunal de titulación que designe la autoridad competente.

Particular que certifico para los fines consiguientes, salvo disposición de Ley en contrario.

Manta, 20 de julio de 2026.

Lo certifico,



Lcda. Angie Toala Vergara, Mg
Docente Tutora
Área: Salud-Laboratorio Clínico



CERTIFICADO ANTIPLAGIO



Certificado de análisis

Compilatio Magister+ | ULEAM-ECU

Polimorfismos del gen MAPT y el riesgo de Enfermedad de Parkinson

ID : 591906d690fd73d585486b6b3166b84c1513259d



6%

Textos sospechosos

Nombre del fichero : Polimorfismos del gen MAPT y el riesgo de Enfermedad de Parkinson.txt

Tamaño del archivo original : 76,33 kB

Número de palabras : 3593

Depositante : ANGIE BRIGGITTE TOALA VERGARA

Fecha de depósito : 2 de agosto de 2026

Tipo de carga : interface

fecha de fin de análisis : 2 de agosto de 2026



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Dedicatoria

Primeramente, me gustaría dedicar este logro a Dios, por darme la fortaleza y seguridad de confiar en mí misma, por darme la sabiduría necesaria para sobrellevar esta etapa y sobre todo ser mi guía espiritual.

A mi familia, por ser un gran apoyo en todo momento, por no dejarme sola cuando mas los necesitaba, por creer en mí siempre. Este logro también es de ustedes por vivirlo tan de cerca como yo.

A mi ángel en el cielo, porque sin su apoyo en vida no hubiese llegado hasta donde estoy ahora, por siempre creer en mí, sé que le hubiera encantado saber que estoy logrando lo que él un día tanto soñó, ver a su “reinita” convertida en toda una profesional este logro es tanto mío como de él.

Y a mi misma, por la dedicación, entrega y empeño que puse para que esto fuera posible, porque creo en mí se que puedo y soy capaz de lograr lo que me propongo, a mi niña interior que esta logrando lo que un día soñó.



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Agradecimiento

Quiero expresar mi más sincero agradecimiento a mi familia por ser un apoyo incondicional en esta etapa, por estar conmigo y porque sin sus sacrificios esto no habría sido posible.

A mis amigos, por hacer de esta etapa un hogar, por las risas compartidas y las anécdotas vividas.

A mi tutora de tesis la Lcda. Angie Toala Vergara, por su orientación y paciencia a lo largo de esta etapa, por su dedicación ya que fue fundamental para la culminación de mi trabajo investigativo.

Y finalmente a todas las personas que creyeron en mi desde un inicio.



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Índice

Resumen.....	8
Introducción	10
Enfermedades neurodegenerativas.....	10
Enfermedad de Parkinson	11
¿A quién afecta?	11
¿Cómo afecta esta afección a mi cuerpo?	12
Etapas de la enfermedad de Parkinson.....	12
Materiales y métodos	15
Métodos de genotipados.....	15
Secuenciación del exoma	15
Resultados y discusión	16
Conclusiones	19
Referencias bibliográficas.....	20





Polimorfismos del gen mapt y el riesgo de enfermedad de parkinson

MAPT Gene Polymorphisms and the Risk of Parkinson's Disease

Giler Meza Geraldine Kristhel¹

¹ estudiante, Laboratorio clínico, Laboratorio clínico, Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí
-Ecuador.

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-6914-5924>.

Correo: e2300717424@live.ulead.edu.ec

Angie Brigitte Toala Vergara²

² docente, Laboratorio clínico, Facultad Ciencias de la salud, Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí-
Ecuador.

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6098-5070>.

Correo: angie.toala@uleam.edu.ec

Resumen

La enfermedad de Parkinson (EP) es conocido como el segundo trastorno neurodegenerativo más predominante a nivel mundial, afectando aproximadamente al uno por ciento de la población mayor de sesenta años, con mayor incidencia en hombres que mujeres. Su origen resulta multicausal, ya que involucra la interacción entre factores ambientales y genéticos, entre los que destacan algunas variantes en los genes como LRRK2, PARK2, MAPT, SNCA, NR4A2 y MTHFR, relacionadas a los mecanismos fisiopatológicos como el estrés oxidativo, la disfunción mitocondrial y las alteraciones en la transmisión dopaminérgica. Esta investigación tuvo como objetivo recopilar, analizar y esquematizar la evidencia científica disponible sobre los métodos de genotipificación aplicados en el estudio de la enfermedad, mediante una revisión bibliográfica sistemática en las bases de datos PubMed, Scopus, considerando artículos publicados entre los años 2013 y 2023. Los resultados evidencian que la PCR en tiempo real y la secuenciación de exoma



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



constituyen las técnicas más utilizadas, con valores de Odds Ratio entre 1.18 y 1.52 en poblaciones de México, España, Estados Unidos y Emiratos Árabes Unidos. Asimismo, se confirmó el incremento sostenido de la prevalencia mundial de la enfermedad, proyectándose más de doce millones de casos para el año dos mil cuarenta, atribuible al envejecimiento poblacional.

Palabras claves: Parkinson; genotipado; qPCR; polimorfismos genéticos; MAPT.

Abstract

Parkinson's disease (PD) is regarded as the second most prevalent neurodegenerative disorder worldwide, affecting close to one percent of the population over sixty years of age, with a notably higher incidence observed in men compared to women. Its origin is considered multifactorial in nature, involving a complex interaction between environmental and genetic factors, among which variants in the LRRK2, PARK2, MAPT, SNCA, NR4A2, and MTHFR genes stand out, associated with pathophysiological mechanisms such as oxidative stress, mitochondrial dysfunction, and alterations in dopaminergic transmission. This research aimed to collect, analyze, and synthesize the available scientific evidence regarding the genotyping methods used in the study of this disease, through a systematic literature review conducted across the PubMed, Scopus, SciELO, and Google Scholar databases, considering articles published between the years 2013 and 2023. The results show that real-time PCR and exome sequencing constitute the most widely used techniques, with Odds Ratio values ranging between 1.18 and 1.52 across populations from Mexico, Spain, the United States, and the United Arab Emirates. Likewise, a sustained increase in the global prevalence of the disease was confirmed, with projections exceeding twelve million cases by the year 2040, attributable mainly to the progressive aging of the global population.

Keywords: Parkinson's disease; genotyping; qPCR; genetic polymorphisms; MAPT.



La obra está bajo una licencia **Creative Commons** de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Introducción

Las enfermedades neurodegenerativas son una serie de trastornos cerebrales diversos que van afectando poco a poco las capacidades lingüísticas, motrices y cognitivas del individuo, lo cual produce una disminución gradual de la autonomía que repercute no solo en el paciente, sino también en su entorno social y familiar.

Entre estas enfermedades neurodegenerativas, la enfermedad de Parkinson (EP) se destaca como uno de los trastornos neurológicos más prevalentes a nivel mundial. Dicho padecimiento fue descrito por primera vez en 1817 por James Parkinson, esta condición se caracteriza por el deterioro progresivo de las células dopaminérgicas en la sustancia negra del cerebro, lo que produce alteración en los mecanismos de comunicación neuronal que regulan el movimiento y demás funciones vitales.

Su cuadro clínico conlleva desde síntomas motores como temblores, rigidez y lentitud de movimientos, hasta manifestaciones no motoras como depresión, debilidad cognitiva y problemas en el sistema nervioso autónomo. Aunque principalmente afecta a personas mayores de 60 años, no quiere decir que solo esta población de edad se encuentre amenazada, y su origen involucra una relación compleja entre factores ambientales y genéticos, donde genes como *LRRK2* y *PARK2*, entre otros, han sido identificados las causas principales que influyen en su desarrollo.

Entender la naturaleza de los múltiples factores de la enfermedad de Parkinson resulta primordial para avanzar en su diagnóstico temprano, manejo clínico y desarrollo de terapias que mejoren la calidad de vida de quienes padecen la enfermedad.

Enfermedades neurodegenerativas

La enfermedad de Parkinson (EP) es un trastorno que afecta a millones de personas a nivel mundial. Se caracteriza por la pérdida masiva de neuronas que producen dopamina en el cerebro, lo que provoca diversos síntomas tanto motores como no motores. La enfermedad de Parkinson es el segundo trastorno más frecuente después del Alzheimer, esto ha causado gran impacto aproximadamente al 1% de la población mayor de 60 años en todo el mundo. La frecuencia de la enfermedad de Parkinson incrementa con la edad, con una aparición media



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Título corto del artículo

que se sitúa alrededor de los 60 años. En comparación con las mujeres se estima que los hombres tienen una mayor probabilidad de desarrollar la enfermedad de Parkinson, con una proporción de aproximadamente 1,5 hombres por cada mujer (Ramesh, 2023).

Revista Científica de Sa

Enfermedad de Parkinson

Ya desde el año 2500 a.C., diversos textos de la medicina ayurvédica mencionaban distintas formas de temblor y parálisis, descripciones que posiblemente aludían a lo que hoy conocemos como EP (Martínez-Fernández. R, 2016).

Actualmente, se define como un daño progresivo al sistema nervioso que surge como resultado de la pérdida de células dopaminérgicas en la parte compacta de la sustancia negra. Existe un mayor riesgo de padecer Parkinson tras sufrir una conmoción cerebral. El riesgo de por vida de desarrollar la enfermedad de Parkinson para el estadounidense medio es del 6,7% (neurodegenerativa, sf).

Se han identificado variantes en genes responsables del metabolismo de la dopamina, la función sináptica y la neuro inflamación como factores de riesgo para la enfermedad de Parkinson. Además, la genética también puede influir en la edad de inicio y el fenotipo clínico de la enfermedad de Parkinson. Por ejemplo, las mutaciones del gen *LRRK2* aumentan el riesgo de desarrollar la enfermedad de Parkinson con un fenotipo de aparición tardía y menos severo, mientras que las mutaciones del gen *PARK2* se asocian con un inicio temprano y un fenotipo más severo (Ramesh, 2023).

El predominio de la enfermedad de Parkinson se ha ido incrementando en los últimos, existen evidencias de datos mundiales en 2019 con cifras superior a 8,5 millones de personas con esta enfermedad, actualmente estas estimaciones parecen indicar que, en 2019, la enfermedad de Parkinson provocó 5,8 millones de años de vida ajustados en función de la discapacidad (AVAD), lo que representa un aumento del 81% desde el año 2000, y causó 329 000 fallecimientos, es decir, un aumento de más del 100% desde el año 2000 hasta la actualidad (Enfermedad de parkinson, 2023).

¿A quién afecta?

De acuerdo con la evidencia científica, el Parkinson tiende a presentarse con una frecuencia casi el doble en hombres que en mujeres. Curiosamente, en los hombres la enfermedad suele evolucionar más lentamente, mientras que en las mujeres progresa con mayor rapidez, lo que



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Título corto del artículo

se traduce en una menor esperanza de vida para ellas, pese a que los especialistas no clasifican al Parkinson como una enfermedad mortal en sí misma (Luis, 2023)

¿Cómo afecta esta afección a mi cuerpo?

Se caracteriza por el desgaste y pérdida progresiva de neuronas en la "sustancia negra", una zona del encéfalo ubicada en la parte media del cerebro. A raíz de eso, se produce una disminución de dopamina en el organismo, que es una sustancia encargada de pasar la información necesaria para ejecutar movimientos normales. Esta ausencia de dopamina altera el control motor, dando origen a los síntomas motores característicos de la enfermedad, como el temblor en reposo o la rigidez en las extremidades (Madrid, 2022).

Muchos de los síntomas de la enfermedad de Parkinson son causados por la pérdida de neuronas que producen un neurotransmisor en el cerebro. Este se llama dopamina. La caída en los niveles de dopamina genera una actividad cerebral irregular, lo que a su vez causa los problemas de movimiento y demás síntomas propios de la enfermedad de Parkinson. Además, quienes padecen esta enfermedad experimentan una pérdida de norepinefrina, siendo este otro neurotransmisor responsable de regular numerosas funciones corporales, entre ellas la presión arterial (clinic, 2025).

Etapas de la enfermedad de Parkinson

La enfermedad de Parkinson se manifiesta a través de una variedad de síntomas motores entre ellos, temblores, movimientos lentos y rigidez en los músculos junto con otras manifestaciones no motoras, como alteraciones del habla, problemas de sueño y declive cognitivo. Sin embargo, no todos estos síntomas se presentan desde el comienzo ni afectan por igual a cada paciente; más bien, van surgiendo de forma progresiva, configurando así las distintas fases o las 5 etapas que caracterizan a esta enfermedad (tratamiento, 2024).

Etapas 1: Primeras señales en un solo lado del cuerpo

- Los síntomas son leves y muchas veces casi imperceptibles.
- Aparecen temblores o rigidez que afectan a un solo lado del cuerpo.
- Se notan pequeños cambios en la postura, la manera de caminar o los gestos del rostro.
- En esta etapa, la mayoría de las personas conservan la capacidad de llevar a cabo sus actividades cotidianas con normalidad (Thurrott, 2015).



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Título corto del artículo

Etapas 2: Los síntomas aparecen en ambos lados.

En la segunda etapa, los síntomas se agravan y comienzan a manifestarse en ambos lados del cuerpo. Se vuelven más notorios:

- aumentan las dificultades para caminar,
- la inestabilidad de la postura y los problemas de equilibrio.
- La bradicinesia o dificultad para ejecutar ciertos movimientos adquiere mayor relevancia, complicando la realización de algunas tareas cotidianas. (Fases del párkinson, explicando el avance de esta enfermedad, 2021).

Etapas 3: Más problemas de equilibrio y lentitud.

En la etapa 3, correspondiente a una afección moderada, las manifestaciones más características incluyen:

- Dificultades al caminar (pasos más cortos, problemas para girar, entre otros)
- Mayor sensación de fatiga
- Presencia de dolores
- Síntomas de disfunción autonómica y dificultades en la comunicación (Las 5 etapas del párkinson, 2023).

Etapas 4: Necesidad de ayuda con las actividades diarias

A la mayor intensidad de los síntomas ya presentes en las fases previas se suma ahora la necesidad de contar con ayuda para realizar cualquier actividad. Esto se debe a que:

- La dificultad para moverse se incrementa progresivamente
- El organismo deja de responder de forma adecuada a los estímulos. (Todas las claves de la enfermedad de Parkinson, 2023).

Etapas 5: Síntomas avanzados y atención a tiempo completo

El deterioro alcanza un grado severo. En esta fase, el paciente:

- Suele encontrarse en silla de ruedas



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com

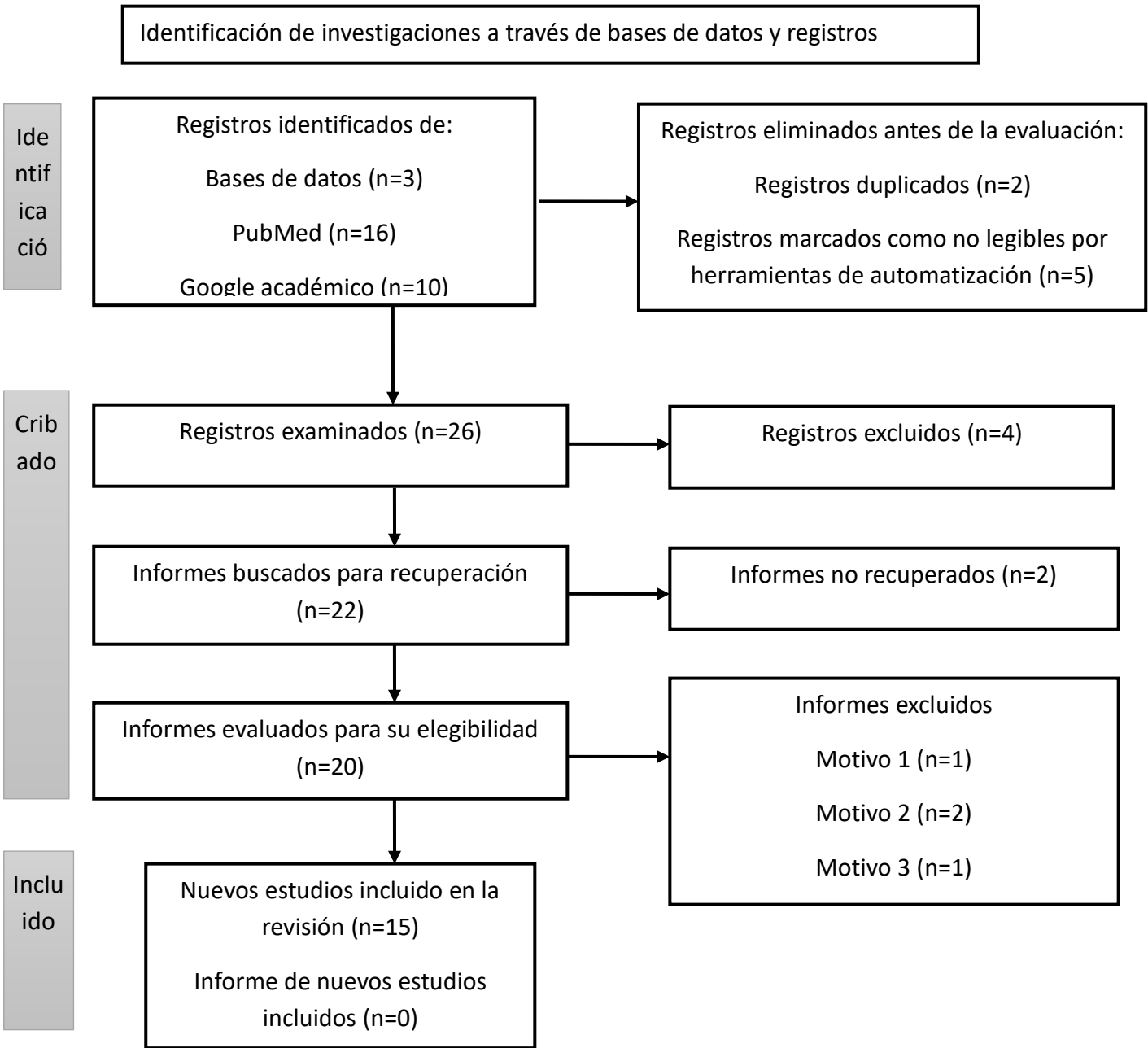


Título corto del artículo

- Postrado en cama, dependiendo por completo de otras personas para su cuidado.
(Echevarría, 2025)

Hasta el momento para la EP se desconoce algún tratamiento que cure definitivamente la enfermedad, sin embargo, se evalúan varios medicamentos para el control de los síntomas (Gutiérrez, 2022).

Tabla 1. Flujograma prisma



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



MATERIALES Y MÉTODOS

La presente investigación se realizó de manera sistemática y tuvo como propósito recopilar, analizar y sintetizar la evidencia científica disponible sobre los métodos de genotipificación asociados a la enfermedad de Parkinson (EP), con énfasis en los genes PARK2, LRRK2, MAPT, SNCA, NR4A2 y MTHFR. Se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica en las siguientes bases de datos PubMed, Scopus, SciELO y Google Académico, utilizando palabras clave como 'Parkinson disease', 'genetic susceptibility', 'PARK2', 'LRRK2', 'MAPT gene', combinados mediante los operadores booleanos AND y OR. Se incluyeron también artículos originales, estudios piloto y revisiones publicados entre los años 2013 y 2023, en español e inglés, que muestran la relación entre variantes genéticas y el riesgo o desarrollo de EP en diferentes poblaciones.

Métodos de genotipados

La qPCR se distingue por dos aspectos clave: por un lado, el ADN que se amplifica queda marcado con fluorescencia (generalmente mediante colorantes fluorescentes del tipo cianina); por otro, la intensidad de la fluorescencia generada durante la amplificación guarda una relación directa con la cantidad de ADN amplificado. Esta fluorescencia se va midiendo a lo largo de todo el proceso, es decir, durante los 30 a 45 ciclos que dura la PCR. Mientras mayor sea la cantidad inicial de moléculas de ADN presentes en la muestra, más rápidamente se elevará la señal fluorescente a lo largo de los ciclos. Dicho de otro modo, las muestras con más copias del objetivo permiten detectar la fluorescencia en ciclos más tempranos. Ese ciclo en el que la fluorescencia se vuelve detectable recibe el nombre de ciclo de cuantificación (Cq), y constituye el dato central que arroja la qPCR: a menor valor de Cq, mayor era el número de copias iniciales del objetivo. En esto consiste, fundamentalmente, el enfoque cuantitativo que caracteriza a la PCR en tiempo real (Sagar Aryal, 2025).

Secuenciación del exoma

Se obtuvo sangre venosa periférica de cada participante que otorgó su consentimiento, a partir de la cual se realizó la extracción del ADN siguiendo procedimientos de laboratorio estándar. Para la secuenciación del exoma completo (WES), el ADN se fragmentó empleando un ultrasonificador focalizado Covaris LE220, y las bibliotecas se elaboraron con el kit



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Título corto del artículo

NEBNext Ultra II DNA Library Prep para Ilumina, de New England Biolabs (NEB). La captura de los exomas se llevó a cabo utilizando los kits SeqCap EZ Human Exome Library versión 3.0 o las sondas KAPA Hyper Exome, ambos productos de Roche NimbleGen (Chew, 2024).

Las bibliotecas correspondientes a casos y controles de EP se identificaron mediante códigos y se secuenciaron en lotes de 96 muestras, usando lecturas pareadas de 2×151 pb en equipos Ilumina (modelos HiSeq 4000 y NovaSeq 6000). Con este procedimiento se alcanzó una profundidad media de cobertura de $63\times$ en las regiones objetivo-capturadas, logrando que al menos el 95% de los exones de interés contaran con una cobertura mínima de 10 lecturas. La totalidad de las muestras se procesó dentro del mismo laboratorio (Chew, 2024).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Los resultados de esta investigación coinciden con lo que otros estudios han reportado sobre la enfermedad de Parkinson. En cuanto a quien la padece, se confirmó que aparece principalmente después de los 60 años y es más frecuente en hombres, y que el número de casos a nivel mundial ha ido aumentando con el tiempo, pasando de 6,1 millones en 2016 a más de 8,5 millones en 2019, con una proyección que supera los 12 millones para el año 2040. Este incremento se da principalmente por el envejecimiento de la población.

En el aspecto genético, se identificaron varios genes vinculados a la enfermedad, entre ellos *LRRK2*, *SNCA*, *NR4A2* y *MTHFR*, que han sido analizados en poblaciones de México y España. Estos genes se relacionan con mecanismos como el daño celular por estrés oxidativo, el mal funcionamiento de las mitocondrias y los daños en la producción de dopamina, todos estos aspectos que contribuyen al desarrollo de la enfermedad.

Tabla 2. Genes y polimorfismos asociados a la Enfermedad de Parkinson

N.º	Autor	Año	Gen/polimorfismos	Población geográfica (macro)	País	Significado
1	Hong-Mei Diao, et.al	2016	MTHFR	(Adm)		Es un factor en el proceso fisiopatológico de enfermedades neurodegenerativas.



La obra está bajo una licencia Creative Commons de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Título corto del artículo						
2	Juan Pablo Meza-Espinoza, et.al	2017	NR4A2	(Adm)	México	las mutaciones y variantes de nr4a2 que causan disfunción de nurr1 han sido vinculadas a la EP.
3	Hisahara S, et.al	2011	SNCA	(Adm)		Este gen produce alfa-sinucleína, una proteína del cerebro que ayuda a liberar neurotransmisores.
4	Qin Rui, et.al	2023	LRRK2	(Adm)	México	La disfunción de lrrk2 puede influir en la acumulación de α -sinucleína.
5	Juan Pablo Meza-Espinoza, et.al	2019	SYT11	(Adm)	España	se expresa abundantemente en todo el cerebro, codifica para la sinaptotagmina-11 (Syt11).

Los estudios citados (2019-2023) provienen principalmente de México y España, e identifican variantes genéticas como *MTHFR*, *NR4A2*, *SNCA*, *LRRK2* y *SYT11* que se asocian con formas familiares y esporádicas del Parkinson, involucrando mecanismos como estrés oxidativo, disfunción mitocondrial y alteraciones en la transmisión dopaminérgica.

Tabla 3. Riesgo genético asociado a la Enfermedad de Parkinson según población geográfica

N.º	Autores	País	Población geográfica	Resultado de asociación de riesgo (ORH1)	Método de genotipado critico
6	Juan Pablo Meza Espinoza, et.al	México	Norteamérica	1.18	PCR en tiempo real (qPCR)
7	Juan Pablo Meza Espinoza, et.al	México	Norteamérica	1.31	Secuenciación de exoma.
	Juan Pablo Meza	UAE	Asia	1.52	PCR en tiempo real



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Título corto del artículo					
8	Espinoza, et.al				(qPCR)
9	Juan Pablo Meza	USA	Norteamérica	1.37	PCR en tiempo real
	Espinoza, et.al				(qPCR)
10	Juan Pablo Meza	España	Europa	1.29	PCR en tiempo real
	Espinoza, et.al				(qPCR)

En esta tabla comparativa de estudios de asociación genética con la Enfermedad de Parkinson, podemos encontrar factores de riesgo cuantificados. Organiza los hallazgos por país, población geográfica estudiada, resultado de asociación de riesgo (OR), método de genotipado utilizado y su relevancia clínica.

Los datos abarcan poblaciones de México, España, UAE y USA, con valores de Odds Ratio (OR) que van de 1.18 a 1.52, lo que indica un riesgo moderadamente elevado de desarrollar Parkinson en portadores de las variantes estudiadas. Los métodos de genotipado empleados incluyen, PCR en tiempo real (qPCR) y secuenciación de exoma, reflejando distintos niveles de profundidad y precisión en la detección de variantes genéticas.

Tabla 4. Epidemiología de la Enfermedad de Parkinson

N.º	Autor	Año	Edad de manifestación	Aspectos relevantes	Genero con mayor manifestación
11	M o Melcon , et.al	2020	40 años o mas	La prevalencia bruta fue de 656,8 casos por cada 100.000 habitantes.	Hombres
12	Rincon- Montana AG, et.al	2024	50 y 65 años	Se estima que el número total de pacientes con EP superará los 12 millones en el año 2040.	Hombres
13	Higuera Sarmiento, et.al	2023	+60 años	Entre 2015 y 2020 se registraron 14.773 nuevos casos en personas desde los 30 años.	Hombres y mujeres
14	Natalia Marquardt, et.al	2025	73 y 81 años	Es el segundo trastorno neurodegenerativo siendo la depresión y ansiedad son las más prevalentes en ambos sexos.	Hombres
15	Tomás Jofré E, et.al	2024	+65 años	En 2016 se reportaron 6,1 millones de casos en el mundo; para 2019, más de 8,5 millones.	Hombres





Título corto del artículo

Los estudios coinciden en que la EP se manifiesta principalmente a partir de los 60 años, con algunos casos desde los 40-50, y que afecta con mayor frecuencia a hombres, aunque ciertos estudios incluyen también a mujeres de forma equitativa. Entre los aspectos clínicos que más destacan se menciona la pérdida de la función de neuronas dopaminérgicas, la exposición a estos químicos tanto como pesticidas y metales pesados causan riesgo ambiental, y la alta prevalencia de depresión y ansiedad como enfermedades asociadas.

En cuanto al impacto mundial, los datos muestran una tendencia relevante: de 6,1 millones de casos en 2016 a más de 8,5 millones en 2019, y se estima que superarían los 12 millones para 2040, lo que demuestra el alcance del envejecimiento poblacional como principales factores epidemiológicos de la enfermedad.

Conclusiones

La enfermedad de Parkinson se confirma como el segundo trastorno neurodegenerativo más prevalente a nivel mundial, con una carga que ha mostrado un incremento sostenido en las últimas décadas, pasando de 6,1 millones de casos en 2016 a más de 8,5 millones en 2019, y con proyecciones que superarán los 12 millones para el año 2040. Este aumento responde principalmente al envejecimiento progresivo de la población global, más que a la aparición de nuevos factores etiológicos.

El análisis de la evidencia científica disponible permite corroborar el carácter multifactorial de la enfermedad, en el que interactúan componentes genéticos y ambientales. En este sentido, se identificaron múltiples genes asociados al riesgo de desarrollar EP entre ellos *LRRK2*, *PARK2*, *MAPT*, *SNCA*, *NR4A2*, *MTHFR* y *SYT11*, vinculados a mecanismos fisiopatológicos como el estrés oxidativo, la disfunción mitocondrial, la neuroinflamación y las alteraciones en la transmisión dopaminérgica. Los valores de Odds Ratio reportados en las poblaciones estudiadas (entre 1.18 y 1.52) ponen en evidencia un riesgo elevado asociado a estas variantes genéticas, con diferencias según el origen geográfico de la población que se analiza, lo que indica que tanto factores étnicos y ambientales influyen en la expresión del riesgo genético.

En cuanto a los métodos de genotipado empleados en los estudios que se revisaron, la PCR en tiempo real (qPCR) se consagró como la técnica Gold estándar más utilizada para la detección de variantes genéticas asociadas a la EP, gracias a su capacidad de calcular con precisión el material genético amplificado a través del ciclo de cuantificación (Cq).



La obra está bajo una licencia **Creative Commons** de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Título corto del artículo

Asimismo, la secuenciación de exoma se presenta como una opción complementaria que permite un análisis genético de mayor nivel, aunque con mayores costos y complejidad operativa. Elegir bien el método del genotipado es clave para que los resultados de los estudios sean mayormente confiables.

Respecto a los aspectos clínicos y población demográfica, se confirmó que la enfermedad afecta en su mayoría a personas mayores de 60 años y que su prevalencia es casi el doble siendo predominante más en hombres que en mujeres. No obstante, se observó que, si bien la progresión de la enfermedad tiende a ser más lenta en los hombres, en las mujeres avanza con mayor rapidez, lo que impacta negativamente en su esperanza de vida, pese a que la EP no es considerada, en sí misma, una enfermedad mortal. Asimismo, las cinco etapas clínicas descritas desde signos leves unilaterales hasta la dependencia total permiten dimensionar el impacto progresivo de la enfermedad en la autonomía funcional del paciente y su entorno familiar.

Los resultados en conjunto muestran la necesidad de continuar explorando en la investigación genética de la enfermedad de Parkinson, especialmente en poblaciones latinoamericanas, donde se prueba que la disponibilidad aún es limitada en comparación con estudios realizados en otros países México, España, Estados Unidos y Emiratos Árabes Unidos. La fortaleza de estas líneas de investigación podría aportar de manera muy significativa al desarrollo de diversas estrategias para un diagnóstico eficaz, medicina exclusiva y nuevas posibilidades terapéuticas que mejoren la calidad de vida de cada uno de los pacientes que padecen esta enfermedad de Parkinson.

Referencias bibliográficas



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



- Chew, E. L. (21 de noviembre de 2024). *La secuenciación del exoma en poblaciones asiáticas identifica variaciones codificantes de baja frecuencia y rara que influyen en el riesgo de enfermedad de Parkinson*. Obtenido de nature aging: <https://www.nature.com/articles/s43587-024-00760-7#citeas>
- clinic, P. d. (7 de marzo de 2025). *Enfermedad de Parkinson*. Obtenido de mayo clinic: <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/parkinsons-disease/symptoms-causes/syc-20376055>
- Echevarría, L. (18 de junio de 2025). *¿Cómo evoluciona el Parkinson? Fases, síntomas y pronóstico*. Obtenido de Qida: <https://www.qida.es/blog/como-evolucion-a-el-parkinson>
- Enfermedad de parkinson*. (9 de agosto de 2023). Obtenido de Organización mundial de la salud : <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/parkinson-disease>
- Fases del párkinson, explicando el avance de esta enfermedad*. (1 de septiembre de 2021). Obtenido de conoce el parkinson : <https://conoceelparkinson.org/sintomas/fases-parkinson/>
- Gutiérrez, E. R. (Enero de 2022). *identificacion de marcadores bioquimicos y geneticos en la enfermedad de parkinson en la poblacion mexicana*. Obtenido de UNAM: <https://ru.dgb.unam.mx/server/api/core/bitstreams/d7711de0-4c12-4d2c-b4b9-b27d6cd3277f/content>
- Las 5 etapas del párkinson*. (1 de Enero de 2023). Obtenido de Ucbcares: <https://ucbcares.es/pacientes/parkinson/es/content/1183489842/etapas-del-parkinson>
- Luis, A. D. (23 de julio de 2023). *Parkinson: ¿qué es, a quién afecta más y cómo se trata?* Obtenido de prensa social : <https://prensasocial.es/parkinson-que-es-a-quien-afecta-mas-y-como-se-trata/>
- Madrid, A. P. (22 de abril de 2022). *El Parkinson y sus consecuencias*. Obtenido de Psicólogos madrid: <https://www.psicologosmadridcapital.com/blog/parkinson-y-sus-consecuencias/>
- Martínez-Fernández. R, G.-S. C.-F. (2016). *ACTUALIZACIÓN EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON*. Obtenido de Elsevier: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-actualizacion-en-la-enfermedad-de-S0716864016300372>





Título corto del artículo

neurodegenerativa, E. (sf). *Enfermedad neurodegenerativa*. Obtenido de Concussion Alliance

: <https://www.concussionalliance.org/neurodegenerative-diseases/#parkinsons-disease>

Ramesh, S. &. (14 de agosto de 2023). *Agotamiento de dopamina en la enfermedad de Parkinson y opciones terapéuticas relevantes: revisión de la literatura*. Obtenido de Neurociencia de AIMS: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10567584/#s6>

Sagar Aryal, P. (14 de agosto de 2025). *PCR en tiempo real (qPCR): Principio, proceso, marcadores, usos*. Obtenido de notas sobre microbios: <https://microbenotes.com/real-time-pcr-principle-process-markers-advantages-applications/>

Thurrott, S. (13 de agosto de 2015). *Comprender y afrontar las etapas de la enfermedad de Parkinson*. Obtenido de Banner Health: <https://www.bannerhealth.com/es/healthcareblog/teach-me/the-5-stages-of-parkinsons-disease>

Todas las claves de la enfermedad de Parkinson. (19 de octubre de 2023). Obtenido de universidad internacional de valencia: <https://www.universidadviu.com/es/actualidad/nuestros-expertos/fases-del-parkinson-cuales-son-y-que-tratamientos-hay-para-cada-fase>

tratamiento, L. e. (22 de 07 de 2024). *Las etapas del párkinson y sus fases de tratamiento*. Obtenido de Lescer: <https://www.lescer.es/actualidad/etapas-fases-parkinson/>



La obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com