



## 20155 - PARKINSON'S DISEASE GENETICS IN THE CANARY ISLANDS; EL ESTUDIO PDGENCI

Lorenzo Betancor, O.<sup>1</sup>; Arbelo González, J.<sup>2</sup>; Díaz Feliz, L.<sup>3</sup>; Carretero Curbelo, P.<sup>4</sup>; Zabetian, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neurology Service. Veterans Affairs Puget Sound Health Care System. University of Washington School of Medicine; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospitales Universitarios San Roque. Facultad de Medicina, Universidad Fernando Pessoa-Canarias; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospitales Universitarios San Roque; <sup>4</sup>Facultad de Medicina. Universidad Fernando Pessoa-Canarias.

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo principal de este estudio es identificar nuevos genes que causen enfermedad de Parkinson (EP) en la población de las Islas Canarias, que ha estado genéticamente aislada durante siglos y cuyo genoma contiene hasta un 30% de ascendencia bereber.

**Material y métodos:** Durante los últimos 15 años hemos analizado nueve familias canarias con EP utilizando diferentes técnicas genéticas. El estudio PDGenCI reclutará otras siete familias identificadas hasta el momento y empezará a incluir individuos con EP esporádica y controles para realizar un estudio poblacional. Se realizará un mapeo de mezcla genética utilizando las muestras de Canarias y casos y controles del norte de África para identificar regiones del genoma que puedan estar asociadas a EP.

**Resultados:** De las nueve familias analizadas, dos son portadoras de la mutación p.G2019S en LRRK2, dos son portadoras de mutaciones nuevas en PINK1 (c.1488+1G>A y c.1252\_1488del), y una es portadora de la variante p.A320V en VPS35, una variante que se ha descrito solo en dos individuos con EP previamente. La variante causal de las otras cuatro familias no se ha identificado aún, a pesar de haber secuenciado el exoma completo de múltiples afectos de cada familia.

**Conclusión:** Mutaciones en genes conocidos causan EP en algunas familias de las Islas Canarias. En otras, el gen causal aún no se ha identificado. El objetivo de este proyecto es identificar mutaciones en esos genes no identificados que pudieron ser introducidos en las islas por los pobladores bereberes que habitaban las islas antes de la conquista.