

PARKINSONISMO-EPILEPSIA LEVODOPA RESPONSIVO LIGADO AO X DE INÍCIO NO ADULTO: PENSAR EM PGK1.

GUIMARÃES, Thiago Gonçalves; PARMERA, Jacy Bezerra; Cury, Rubens Gisbert; CASTRO, Matheus Augusto Araújo; KOK, Fernando.

Introdução: a deficiência de fosfoglicerato quinase 1 (*PGK1*, OMIM 300653) foi descrita pela primeira vez em 1968 como uma causa rara de anemia hemolítica não-esferocítica. O quadro clínico típico ocorre em homens e envolve eritrócitos, musculatura esquelética, sistema nervoso central, ou uma combinação destes. Raramente, 8 casos descritos no mundo, um fenótipo similar ao da Doença de Parkinson (DP) pode ocorrer. **Relato de caso:** 3 irmãos filhos de pais não-consanguíneos saudáveis com parkinsonismo precoce (início aos 29, 23 e 25 anos) levodopa responsivo, graus variáveis de comprometimento cognitivo leve, quadro neuropsiquiátrico (alucinações e delírios) de fácil controle com quetiapina e piora expressiva com agonistas dopaminérgicos, e epilepsia de fácil controle (2 pacientes). Há uma irmã saudável. Ressonâncias normais. Painel NGS para parkinsonismo hereditário, incluindo os genes associados à epilepsia (*DNAJC6*, *SYNJ1*, *RAB39B*), foi negativo. Exoma revelou variante em hemizigose no gene *PGK1* (p.Gly317Asp), ausente em bancos populacionais e com predição *in silico* de ser deletéria. Os pacientes mantêm excelente resposta medicamentosa, são funcionalmente independentes, e potenciais candidatos à estimulação cerebral profunda no futuro. **Propedêutica:** anamnese, exame físico, exames complementares incluindo estudo molecular. **Resultados:** paciente com fenótipo doença de Parkinson de padrão de herança ligada ao X, com quadro cognitivo e neuropsiquiátricos leves e epilepsia de fácil controle. **Conclusões:** nos raros casos de parkinsonismos hereditários ligados ao X de início no adulto com fenótipo similar à DP, devemos pensar no *PGK1* visando guiar testagem molecular e compor casuísticas mais robustas para estudo da história natural da doença e, futuramente, tratamentos específicos.

Palavras-chave: Ligada ao X. Parkinsonismo. Epilepsia. PGK1.