

## O RISCO DE DOENÇA DE PARKINSON NÃO ESTÁ AUMENTADO EM PARENTES DE PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER

KARINA CARVALHO DONIS; TACIANE ALEGRA; MARIANA PEIXOTO SOCIAL; IDA VANESSA SCHWARTZ; CARLOS ROBERTO DE MELLO RIEDER; LAURA BANNACH JARDIM

**Introdução:** A Doença de Gaucher (DG) é uma doença lisossomal causada por uma mutação no gene da glicocerebrosidase. Essas mutações são encontradas em todos os grupos étnicos, mas com frequência maior em judeus Ashkenazi. Estudos na população de Ashkenazi encontraram uma frequência maior de mutações do gene GBA nos portadores de Doença de Parkinson (DP). Outro estudo nesta população mostrou maior ocorrência de DP em familiares de pacientes portadores de DG. **Objetivo:** Verificar ocorrência de DP em familiares de pacientes portadores de DG. **Método:** Foram recrutados pacientes com DG e selecionados controles saudáveis no HCPA. Após o termo de consentimento foi aplicado o BSQP no qual há 9 itens visando identificar sintomas de DP nos familiares do entrevistado, e uma pergunta direta sobre a existência de DP na família. Casos com escores BSDP igual ou superior a 15 eram convidados para uma avaliação neurológica. **Resultados:** Foram comparados 17 casos e 23 controles. Nenhum paciente era homozigoto para N370S e não havia nenhum descendente dos Ashkenazi. Obtemos informações de 510 parentes dos casos e 506 dos controles. Parentes dos controles mostraram uma tendência a ter mais suspeita de DP. Após estratificação para grau de parentesco e idade, não foi mostrado diferença significativa. Perguntando para o familiar entrevistado se alguém na família tinha DP, encontramos 2 parentes nos casos e nenhum nos controles. Nove parentes de controles e 3 parentes de casos receberam escores acima de 15. Entramos em contato com 4 parentes de controle e um parente de caso. O diagnóstico de DP foi encontrado em um bisavô de um caso. **Conclusão:** Não detectamos aumento no risco para DP nos parentes de pacientes com DG até o momento.