

Avaliamos em nosso laboratório, um centro de referência para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo no Brasil, um total de 8189 pacientes de alto risco (selecionados a partir de dados clínicos sugestivos) no período 1982-1993. Amostras colhidas desses pacientes (principalmente sangue, urina, biópsia de fígado ou de pele) foram enviadas por 58 centros espalhados por todo o território brasileiro. Em 586 (7,2 %) desses indivíduos foi confirmada a ocorrência de um distúrbio metabólico, os quais foram classificados em 3 grupos principais: doenças lisossômicas de depósito (297 casos), aminoacidopatias (208 casos) e outros distúrbios (81 casos). No grupo das doenças lisossômicas, destacaram-se os sub-grupos das mucopolissacaridoses (169 casos) e o das esfingolipidoses (120 casos). Apesar da maioria dos casos ser procedente da região sudeste, onde se concentra metade da população brasileira, uma alta frequência relativa foi observada na região nordeste, onde a taxa de consangüinidade é elevada. Algumas doenças apresentaram frequência relativa diferente da esperada a partir dos dados da literatura, destacando-se o grande número de afetados por gangliosidose GM1 (47 casos) e a baixa proporção de doença de Gaucher (12 casos). Os resultados obtidos indicam que, apesar da carência de recursos e da desorganização do sistema de saúde, a implantação de centros para a investigação de doenças genéticas é uma alternativa viável e aplicável em países latino-americanos.