

De Janeiro de 1982 à Dezembro de 1992, amostras de 6928 pacientes de alto risco de 58 serviços clínicos foram encaminhados ao nosso laboratório, um Centro Nacional de Referência e diagnóstico de Doenças Lisossômicas de Depósito (DLD) no Brasil. Nós confirmamos o diagnóstico de DLD em 244 pacientes (3,5% da amostra total), incluindo 137 casos de mucopolissacaridoses (MPS), 99 (40,6%) casos de esfingolipidoses. As doenças mais frequentes foram: MPS I (37 casos), Gangliosidose GM1 (36 casos), MPS VI (22 casos), Leucodistrofia Metacromática (21 casos), MPS II (18 casos), MPS IV A (15 casos) e MPS III B (9 casos). Outras 13 diferentes DLD foram identificados em 72 pacientes e em outros 14 casos o diagnóstico de DLD foi confirmado (12 MPS e 2 mucolipidoses) mas o tipo preciso não foi identificado. Estes resultados mostram que a Gangliosidose GM1 e a MPS III B são, quando comparados a dados utilizados de outros países, especialmente frequentes no Brasil. Por outro lado a doença Gaucher, relatada como uma das mais frequentes DLD, parece muito rara em nosso país. Estudos preliminares sobre distribuição geográfica e concentração étnica demonstram que estas doenças são mais frequentes na Região Nordeste e Sudeste. Nós acreditamos que os dados Bioquímicos e Genéticos obtidos neste trabalho fornece-nos valiosas informações para a melhor compreensão das DLD no Brasil.

(CNPq, CAPES, FAPERGS, THE BRITISH COUNCIL)