

A partir do estudo de 8189 pacientes de alto risco para um erro inato do metabolismo encaminhados para nosso centro de referência entre 1982 e 1993, foram detectados 169 casos de mucopolissacaridoses (MPS). O protocolo laboratorial empregado utilizou, na maioria dos casos apenas amostras de urina e de sangue heparinizado (para separação de plasma e leucócitos). A rotina bioquímica iniciava por testes de triagem e evoluía progressivamente para dosagens colorimétricas quantitativas, avaliações qualitativas por cromatografia em camada delgada e ensaios enzimáticos confirmatórios. Em poucos casos foi necessária a coleta de biópsia de pele para estudos diagnósticos adicionais em fibroblastos cultivados. Em apenas 14 pacientes não foi possível classificar o tipo de MPS, a maioria deles por remessa de material inadequado para análise. Os demais 155 casos foram de MPS I (50), MPS II (22), MPS III (34), MPS IV (20), MPS VI (26) e MPS VII (3). A distribuição geográfica dos diversos tipos indicou, entre outros achados, uma alta frequência relativa de MPS III B na região sul e de MPS VI na região nordeste. A possibilidade de diagnóstico pré-natal foi oferecida às famílias, sendo realizado com sucesso em muitas novas gestações. Esta avaliação bioquímica-epidemiológica abriu a oportunidade de estudos moleculares, em andamento, os quais devem trazer informações relevantes sobre as mutações envolvidas e sobre a geografia gênica dessas doenças.