

**Introdução:** Mucopolissacaridose tipo IIIC (MPS IIIC) é uma doença de acúmulo lisossômico caracterizada pela deficiência da enzima Acetil-CoA:  $\alpha$ -Glicosamina-N-acetiltransferase (N-acetiltransferase), envolvida no catabolismo do glicosaminoglicano (GAG) heparan sulfato. Assim como em outros tipos de MPS III, a doença somática é relativamente branda e o SNC é predominantemente envolvido. **Objetivos:** Caracterizar os aspectos laboratoriais de pacientes brasileiros com MPS IIIC. **Métodos:** Revisamos os dados de 21 pacientes brasileiros registrados com MPS IIIC pela Rede MPS Brasil. **Resultados:** Os pacientes são procedentes das regiões Nordeste (n=7), Sudeste (n=11) e Sul (n=3) do Brasil. A média de idade ao diagnóstico foi 11,8 anos(DP $\pm$ 3,19). O AT foi positivo, duvidoso e negativo em 2(16,6%), 8(66,6%) e 2(16,6%) pacientes, respectivamente. A cromatografia de GAGs mostrou a presença de heparan sulfato em 14(87,5%) pacientes, foi duvidosa em um(7,1%) e normal em outro(7,1%). Todos os pacientes, à exceção de um, apresentavam níveis elevados de GAGs urinários, sendo a média, em número de vezes acima do limite superior da normalidade, de 2,4. A atividade da N-acetiltransferase em leucócitos variou de 0,8 a 7,7 (média=3,1, valor de referência=14-81 nmoles/17h/mg proteína). **Conclusão/Discussão:** A média de idade ao diagnóstico encontra-se ainda muito elevada. A cromatografia e a dosagem urinária de GAGs apresentaram boa sensibilidade para a triagem de MPS IIIC, o que não ocorreu com o teste AT. A elevação dos níveis urinários de GAGs não foi tão importante quanto a descrita anteriormente para as MPS II e VI, considerando dados do mesmo laboratório. Além disso, as leves alterações físicas dos pacientes, associadas ao largo espectro clínico da MPS IIIC, podem estar contribuindo para o subdiagnóstico desta doença no Brasil.