

ID	DOENÇA	MIM	LOCALIDADE	ESTADO	LAT S	LONG W	REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA
1	Doença de Stargardt	600110#	Sobral	CE	3° 41'	40° 21'	
2	Li-Fraumeni	151623#	Sul e Sudeste do Brasil				Achatz, MI et al., Highly prevalent TP53 mutation predisposing to many cancers in the Brazilian populations: case for newborn screening?, Lancet Oncol., 2009, 10:920-5.
3	Fendas orais	11953%	Alfenas	MG	21° 25'	45° 56'	Aquino, S et al., Estudo de pacientes com fendas labio palatinas com pais consanguíneos., Braz. j. otorhinolaryngol., 2011, 77:19-23.
4	Sarcoma precoce	190030*	Marabá	PA	5° 22'	49° 7'	
5	SPOAN	609541%	Serrinha dos Pintos	RN	06°06'	37°57'	Macedo-Souza, LI et al., Spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy is linked to chromosome 11q13., Ann Neurol., 2005, 57(5): 730-7. / Macedo-Souza, LI et al., Spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy: new observations locus refinement, and exclusion of candidates genes., Ann Hum Genet., 2009, 73(Pt 3): 382-7.
6	Huntington	143100#	Feira Grande	AL	9° 54'	36° 40'	
7	Albinismo cutâneo, sem problemas visuais	203200#	Santana do Mundaú	AL	9° 10'	36° 13'	
8	Doença de Minamata		Rio Tapajós	AM	2° 26'	54° 42'	
9	Malformações		Angra dos Reis	RJ	23° 0'	44° 19'	
10	Acondrogênese de Grebe	200700#	Sul da Bahia	BA			Quelce-Salgado, A et al., A new type of dwarfism with various bone aplasias and hypoplasias of the extremities., Acta Genet Stat Med., 1964, 14:63-6.
11	Gaucher I	230800#	Tabuleiro do Norte	CE	5°15'	38°07'	
12	Tricoepitelioma familiar	601606#	Aracati	CE	4° 33'	37° 46'	
13	Malformações		Jetibá	ES	20° 1'	40° 44'	

14	Albinismo de tipo indefinido	203200#	Ilha dos Lençóis	MA	1° 49'	44° 51'	Freire-Maia, N et al., Genetic investigations in a northern Brazilian island. I. Population structure., Hum Hered., 1978, 28(5):386-96. / Freire-Maia, N et al., Genetic investigations in a Northern Brazilian island. II. Random drift., Hum Hered., 1978, 28(6):401-10.
15	Anomalias sistema nervoso		São José do Pântano	MG	22° 13'	45° 56'	
16	Aquiropodia	200500#	Minas Gerais	MG			Freire-Maia, A et al., Genetics of acheiropodia (the handless and footless families of Brazil). Clin Genet., 1975, 7(2):98-102. / Freire-Maia, A et al., Historical note: the extraordinary handless and footless families of Brazil - 50 years of acheiropodia., Am J Med Genet., 1981, 9(1):31-41.
17	Gemelaridade		Goianá	MG	21° 32'	43° 12'	
18	Fibromatose hialina juvenil	228600#	Picos	PI	7° 4'	41° 28'	
19	Malformações		Ilha de Marambaia	RJ	22° 57'	44° 2'	
20	Malformações		Triunfo	RS	29° 56'	51° 43'	Oliveira, LM et al., Riscos reprodutivos em região próxima ao pólo petroquímico de Triunfo no Sul do Brasil., Rev. Saúde Pública [online], 2002, 36: 81-87.
21	Gemelaridade		Cândido Godoi	RS	27° 57'	54° 45'	Matte, U et al., Study on possible increase in twinning rate at a small village in south Brazil., Acta Genet Med Gemellol (Roma)., 1996, 45(4):431-7./Tagliani-Ribeiro, A et al., Twin Town in South Brazil: a Nazi's experiment or a genetic founder effect?, PLoS One., 2011, 6(6):e20328.
22	Gangliosidose GM1, tipo I	230500#	Grande Porto Alegre	RS	30° 1'	51° 13'	Severini, MH et al., Six novel beta-galactosidase gene mutations in Brazilian patients with GM1-gangliosidosis., Hum Mutat., 1999, 13(5):401-9.

23	Câncer familiar	604370#	Geograficamente dispersa	RS			Ewald, IP et al., Prevalence of the BRCA1 founder mutation c.5266dupin Brazilian individuals at-risk for the hereditary breast and ovarian cancer syndrome., Hereditary Cancer in Clinical Practice, 2011, 9:12
24	Machado Joseph	109150#	Geograficamente dispersa	RS			Lopes-Cendes et al., 1997 (Maciel, P et al., Mosaicism of the CAG repeat in CNS tissue in relation to age at death in spinocerebellar ataxia type 1 and Machado-Joseph disease patients., Am J Hum Genet., 1997, 60(4): 993–996.)
26	Anencefalia	206500%	Triunfo	RS	29° 56'	51° 43'	Oliveira, LM et al., Reproductive outcomes in an area adjacent to a petrochemical plant in southern Brazil., Rev. Saúde Pública, 2002, 36.
27	Anencefalia	206500%	Montenegro	RS	29° 41'	51° 27'	Oliveira, LM et al., Reproductive outcomes in an area adjacent to a petrochemical plant in southern Brazil., Rev. Saúde Pública, 2002, 36.
28	Defic.Isol.Horm.Crescim	307200#	Itabaianinha	SE	11° 16'	37° 47'	
29	Anencefalia	206500%	Criciúma	SC	28° 40'	49° 22'	
30	Anencefalia	206500%	Cubatão	SP	23° 53'	46° 25'	Monteleone-Neto, R et al., Apparently normal frequency of congenital anomalies in the highly polluted town of Cubatão, Brazil., Am J Med Genet., 1994, 52(3):319-23.
31	Anencefalia	206500%	Caçapava	SP	23° 6'	45° 42'	
32	Xeroderma pigmentoso	278730#	Fainá	GO	15° 26'	50° 21'	
33	Câncer familiar	604370#	Brejo Santo	CE	7° 29'	38° 59'	
34	Doença neuromuscular		Cascavel	CE	4° 7'	38° 14'	
35	Nanismo	210710%	Portão	RS	29° 42'	51° 14'	
36	Mucopolidose MLII	252500#	Girau do Ponciano	AL	9° 53'	36° 49'	
37	Meckel-Gruber	249000#	Itapé	BA	14° 53'	39° 25'	
38	Meckel-Gruber	249000#	Cambuí	MG	22° 36'	46° 3'	
39	Meckel-Gruber	249000#	Pouso Alegre	MG	22° 13'	45° 56'	
40	Albinismo oculo-cutâneo	203200#	Quipapá	PE	08°49'	36° 00'	

41	Gangliosidose GMI	230500#	Nossa Senhora da Glória	SE	10° 13'	37° 25'	
42	Verma-Namouff	263510#	Gameleira	PE	8° 35'	35° 23'	
43	Opsismodisplasia (HAR)	258480%	Belo Jardim	PE	7° 47'	35° 35'	
44	Diafanoespondilodisostose		Itupiranga	PA	5° 8'	49° 19'	
45	Blomstrand	215045#	Mata Grande	AL	9° 7'	37° 44'	
46	Blomstrand	215045#	Ouro Branco	AL	9° 10'	37° 21'	
47	Blomstrand	215045#	Batalha	AL	9° 40'	37° 7'	
48	Gómez-López-Hernández	601853	Região de Ribeirão Preto	SP	21° 10'	47° 48'	
49	Doença muscular neurodegenerativa		Comunidade Boa Vista.	RN	04° 49'	37° 02'	
50	Carcinoma adrenocortical familiar	202300#	Paraná	PR			Garritano, S et al., Detailed haplotype analysis at the TP53 locus in p.R337H mutation carriers in the population of Southern Brazil: evidence for a founder effect., Hum. Mutat., 2010, 31: 143–150. / Figueiredo, BC et al., Penetrance of adrenocortical tumours associated with the germline TP53 R337H mutation., J
51	X-frágil	300624#	Unai	MG	16° 21'	46° 54'	
52	Fendas orais	11953%	Natal e municípios vizinhos	RN	5° 47'	35° 12'	
53	Neuropatia sensorio-motora dominante	604484%	Geograficamente dispersa / Descendentes de japoneses				Maeda, K et al., Hereditary motor and sensory neuropathy (proximal dominant form, HMSN-P) among Brazilians of Japanese ancestry., Clin Neurol Neurosurg., 2007, 109:830-2.
54	Artrite reumatóide	180300#	Reserva Kaingang - Mangueirinha	PR	25° 56'	52° 10'	Ribas, JL et al., High prevalence of rheumatoid factor associated with clinical manifestations of rheumatic disease in Kaingang and Guarani Indians from Southern Brazil., Rheumatol Int., 2009, 29(4):427-30.
55	Albinismo óculo-cutâneo		Miguel Calmon	BA	11° 25'	40° 35'	
56	Albinismo e deficiência mental.	203200#	Luís Antônio	SP	21° 33'	47° 42'	
57	Albinismo óculo-cutâneo.	#203100	Maraú (Ilha dos Sapinhos)	BA	14° 06'	38° 59'	
58	Albinismo óculo-cutâneo	#203100	Salvador (Ilha da Maré)	BA	12° 58'	38° 02'	
59	Nanismo	210710%	Itacaré	BA	14° 16'	38° 59'	
60	Surdez Talassemia		Santa Olímpia - Piracicaba	SP	22° 43'	47° 38'	
61	Linfedema		Fortaleza dos Valos	RS	28° 46'	53° 13"	
62	Síndrome de X-fragil	300624#	Coronel Macedo	SP	23° 37'	49° 18'	

63	SPOAN (paraparesia espástica, atrofia ótica e neuropatia) *	609541%	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
64	Surdez	304400#	Monte Santo	BA	10° 26'	39° 19'	
65	Polipose colônica familiar	175100#	São Marcos	RS	28° 58'	51° 4'	
66	Machado-Joseph (ataxia espinocerebelar tipo 3, SCA3)	109150#	General Câmara	RS	29° 54'	51° 45'	
67	Albinismo	203200#	Interior	RS			
68	Anencefalia	206500%	Região do Vale do Rio dos	RS	30° 1'	51° 13'	
69	Hiperplasia Adrenal Congênita	201910+	Gado Bravo e regiões	PB	7° 34'	35° 47'	
70	Mucopolissacaridose IV	252650#	Serra Branca e cidades	PB	7° 28'	36° 39'	
71	Mucopolissacaridose IV	252650#	Conceição	PB	7° 33'	38° 30'	
72	Periodontite agressiva Albinismo	170650# 203200#	Região de Duque de Caxias	RJ	22° 47'	43° 18'	
73	Albinismo	203200#	Pequena vila próxima de Baía Formosa	RN	6° 22'	35° 0'	
74	Atrofia Medular Espinhal tipos I, II e III	313200#	Fortaleza	CE	3° 43'	38° 32'	
75	Hipopigmentação e retardo mental	126070% 300419#	Interior de Minas, região onde Guimarães Rosa escreveu Grande Sertões Veredas.	MG			
76	Baixa estatura	269880	Ilha no litoral norte, em Ubatuba, se não me engano chama-se Ilha dos Porcos.	SP	23° 26'	45° 4'	
77	Paraparesia espástica complicada	612319#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
78	Alterações ósseas		Praia de Ponta Grossa, Icapuí	CE	4° 42'	37° 21'	
79	Disferlinopatia	*603009	Ouro Branco	RN	6° 42'	36° 56'	
80	Glicogenose tipo Ia	607839*	Caxias do Sul	RS	29° 10'	51° 10'	
81	Doença Mental	300419#	Baraúna	RN	5° 4'	37° 37'	
82	Talidomida-Focomelia	142900#	Distrito de Regada em Cajari	MA	3° 19'	45° 0'	
83	Amarelos (sic)		Povoado de Maruais. Craíbas	AL	9° 37'	36° 46'	

84	Pé torto	119800#	Lábrea	AM	7° 15'	64° 47'	
85	Mucopolissacaridose	253220#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
86	Alfa-talassemia com retardo	301040#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
87	Síndrome de Usher	276900#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
88	Distrofia Muscular de Duchenne	310200#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
89	Lipodistrofia de Beradinelli	269700#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
90	Acondroplasia	100800#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
91	Doença de Charcot-Marie-Tooth	606482#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
92	Atrofia Espinhal Progressiva	313200#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
93	Síndrome de Lesch-Nyhan	300322#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
94	Surdez (DFNA18)	6060,12	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
95	Pé torto congênito	119200#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
96	Luxação congênita de quadril	142700#	São Miguel	RN	6° 12'	39° 29'	
97	Paraparesia espática complicada	612319#	Serrinha dos Pintos	RN	6° 06'	37° 57'	
98	Fibrose Cística do Pâncreas	219700#	Serrinha dos Pintos	RN	6° 06'	37° 57'	
99	Paraparesia espática complicada	612319#	Olho-d'água do Borges	RN	5° 57'	37° 42'	
100	Osteogênese Imperfeita	166210#	Olho-d'água do Borges	RN	5° 57'	37° 42'	
101	Paraparesia espática complicada	612319#	Pilões	RN	6° 16'	38° 02'	
102	Ataxia de Friedriech	229300#	Pilões	RN	6° 16'	38° 02'	
103	Atrofia espinal congênita tipo 2	253550#	Pilões	RN	6° 16'	38° 02'	
104	Mucopolissacaridose	253220#	Pilões	RN	6° 16'	38° 02'	
105	Distrofia muscular congênita	158900#	Pilões	RN	6° 16'	38° 02'	
106	Agenesia/hipoplasia de fíbula, oligodactilia e outros defeitos (Síndrome Santos)		Riacho de Santana	RN	6° 15'	38° 19'	SANTOS, S.C. et al. A previously undescribed syndrome combining fibular agenesis/hypoplasia, oligodactylous clubfeet, anonychia/ungual hypoplasia and other defects. American Journal of Medical Genetics ,146A: 3.126-3.131. 2008.
107	Síndrome Spooan	609541%	Encanto	RN	6° 06'	38° 18'	
108	Síndrome Spooan	609541%	Pau dos Ferros	RN	6° 06'	38° 12'	
109	Síndrome Spooan	609541%	Coronel João Pessoa	RN	6° 16'	38° 25'	
110	Síndrome Spooan	609541%	Doutor Severiano	RN	6° 05'	38° 22'	
111	Charcot-Marie-Tooth	606482#	Sossêgo	PB	6° 45'	36° 14'	
112	Xantomatose cerebrotendinea	213700#	Queimadas	PB	7° 21'	35° 54'	
113	Surdez (Conexina 26)	605428%	Queimadas	PB	7° 21'	35° 54'	
114	Distrofia Muscular de Becker	300376#	Ouro Velho	PB	7° 17'	37° 09'	

115	Mucopolissacaridose IV	252650#	Coxixola	PB	7° 37'	36° 36'	
116	Mucopolissacaridose IV	252650#	Congo	PB	7° 47'	36° 39'	
117	Disferlinopatia	*603009	Jericó	PB	6° 32'	37° 48'	
118	SCA 3 (Machado Joseph)	109150#	Jericó	PB	6° 32'	37° 48'	
119	SCA 3 (Machado Joseph)	109150#	Lagoa	PB	6° 34'	37° 55'	
120	SCA 3 (Machado Joseph)	109150#	Bom Sucesso	PB	6° 26'	37° 55'	
121	Niemann-Pick Tipo 2	257220#	Santa Cruz	PB	6° 31'	38° 03'	
122	SCA 3 (Machado Joseph)	109150#	Santa Cruz	PB	6° 31'	38° 03'	
123	Distrofia miotônica Steinert	160900#	Santa Cruz	PB	6° 31'	38° 03'	
124	Ataxia Telandictasia	208900#	São Francisco	PB	6° 36'	38° 05'	
125	Ataxia Telandictasia	208900#	Uiraúna	PB	6° 31'	38° 24'	
126	SCA 3 (Machado Joseph)	109150#	Uiraúna	PB	6° 31'	38° 24'	
127	Neurofibromatose	162200#	Uiraúna	PB	6° 31'	38° 24'	
128	Amiotrofia Progressiva (SMN1)	600354*	Vieirópolis	PB	6° 30'	38° 15"	
132	S Apert	101200	Paulínia	SP	22° 45'	47° 09'	
133	S Apert	101200	Limeira	SP	22° 32'	47° 24'	
134	S Apert	101200	Valinhos	SP	22° 58'	46° 59'	
135	S Meckel-Gruber	249000	Mogi-Guaçu	SP	22° 22'	46° 56'	
136	S Meckel-Gruber	249000	Sumaré	SP	22° 49'	47° 15'	
137	S Miller (Disostose acrofacial pós-axial)	263750	Sumaré	SP	22° 49'	47° 15'	
138	S Meckel-Gruber	249000	Piracicaba	SP	22° 43'	47° 38'	
139	Dandy-Walker+postaxial polydactyly	220200	Indaiatuba	SP	23° 05'	47° 13'	Cavalcanti, DP et al., Dandy-Walker malformation with postaxial polydactyly: further evidence for autosomal recessive inheritance., Am J Med Genet., 1999, 85(2):183-4.
140	S Meckel-Gruber	249000	Salto	SP	23° 12'	47° 17'	
141	S Miller (Disostose acrofacial pós-axial)	263750	Sta. Cruz das Palmeiras	SP	21° 48'	47° 15'	
142	S Fraser	219000	Itu	SP	23° 15'	47° 17'	
143	S Fraser	219000	Vinhedo	SP	23° 01'	46° 58'	Cavalcanti, DP et al., Fraser and Ablepharon macrostomia phenotypes: concurrence in one family and association with mutated FRAS1., Am J Med Genet A., 2007, 143(3):241-7.
144	D xarope do bordo	248600	Vinhedo	SP	23° 01'	46° 58'	
145	GMI	230500	Jundiaí	SP	23° 11'	46° 53'	

146	S Seckel	210600	Santo Antônio de Posse	SP	22° 36'	46° 55'	
147	Cartilage hair hypoplasia	250250	Jequitinhonha	MG	16° 26'	41° 00'	
148	Cartilage hair hypoplasia	250250	Campinas	SP	22° 54'	47° 03'	
149	Doença de Grebe	200700	Interior da Bahia	BA			Ver rumor 10 - Possivelmente o mesmo
150	Diafanoespondilodisostose	608022	Campinas	SP	22° 54'	47° 03'	
151	S Meckel-Gruber	249000	Itapé	BA	39° 25'	39° 25'	
152	S Fraser	219000	Três Lagoas	MS	20° 45'	51° 41'	
153	S Meckel-Gruber	249000	Extrema	MG	22° 51'	46° 19'	
154	Caroços no rosto e partes do corpo		Casserengue	PB	6° 48'	35° 49'	
155	Hérnia diafragmática	142340%	Campos dos Goytacazes	RJ	21° 45'	41° 19'	
156	MPS VI	252650#	Quixeré	CE	5° 4'	37° 59'	
157	MPS II	309900#	Aquiraz	CE	3° 54'	38° 23'	
158	Alteração de marcha sem ataxia, hipotrofia		Milagres	CE	7° 18'	38° 56'	
159	Convulsão com início aos 15a, desencadeada por estímulo sonoro, alteração na fala		Várzea Alegre	CE	5° 21'	40° 23'	
160	MPS4	252650#	Mombaça	CE	5° 44'	39° 37'	
161	OI	166200#	São Gonçalo do Amarante	CE	3° 36'	38° 58'	
162	Ataxia Espinocerebelar?	183090#	Canindé	CE	4° 21'	39° 18'	
163	Raquitismo hipofosfatêmico	307800#	Fortaleza (Bairro: Bom Jardim)	CE	3° 43'	38° 32'	
164	Displasia Ectodérmica	305100#	Fortaleza (Bairro: Vila Peri)	CE	3° 43'	38° 32'	
165	Síndrome E Danlos	130000#	Fortaleza (Bairro: Vila Manoel Sátiro)	CE	3° 43'	38° 32'	
166	O.I.	166200#	Fortaleza (Bairro: Messejana)	CE	3° 43'	38° 32'	
167	O.I.	166200#	Fortaleza (Bairro: Jardim Guanabara)	CE	3° 43'	38° 32'	
168	O.I.	166200#	Fortaleza (Bairro: José Walter)	CE	3° 43'	38° 32'	
169	O.I.	166200#	Fortaleza (Bairro: Parque Santa Maria)	CE	3° 43'	38° 32'	
172	Porfíria	17600#	Esperantina	PI	5° 20'	48° 30'	
176	Charcot-Marie-Tooth	#118200	Santa Vitoria do Palmar	RS	33° 32'	53° 20'	

177	Nanismo		Itabaianinha	SE	11° 15'	37° 50'	
178	Aniridia AD	#106210	Água Branca	AL	09° 15'	37° 56'	
179	MPS I	#607014	Jangada	MT	15° 14'	56° 29'	
180	Albinismo de tipo indefinido		Geograficamente dispersa	BA			
181	OI tipo 3	#259420	Bueno Brandão	MG	22° 26'	46° 21'	
182	Consanguinidade		Piracicaba - Localidades Santana e Santa Olímpia	SP	22° 43'	47° 38'	
183	Diabete Tipo 2		Belém	PA	1° 22'	48° 29'	
184	Waardenburg tipo 1	#193500	Abaetetuba	PA	1° 42'	48° 52'	
185	Ataxia Telangiectasia	#208900	Tutoia	MA	2° 45'	42° 15'	
186	Unverricht-Lundborg	#254800	São Luiz	MA	2° 30'	44° 18'	
187	SCA1	#164400	São Paulo	SP	23° 29'	46° 38'	
188	SCA7	#164500	Rio de Janeiro	RJ	22° 49'	43° 12'	
189	Malformações		Candiota	RS	31° 32'	53° 48'	
190	Deficiência de LCAT – Síndrome do Olho de Peixe	136120	Betânia do Piauí	PI	8° 8'	40° 47'	
191	Deficiência de LCAT – Síndrome do Olho de Peixe	136120	Canto do Buriti	PI	8° 10'	42° 56'	
192	Câncer de Pele		Jetibá	ES	20° 1'	40° 44'	
193	Mucopolissacaridose IV	#253000	Campina Grande	PB	7° 12'	35° 52'	
194	Glicogenose tipo I	607839*	Caxias do Sul	RS	29° 6'	51° 11'	
195	Glicogenose tipo I	607839*	Garibaldi	RS	29° 14'	51° 31'	
196	Ictiose Lamelar	#612281	Humaitá (Sede Nova)	RS	27° 33'	53° 58'	
197	Surdez Congênita		Jaicós (Várzea Queimada)	PI	7° 16'	41° 12'	