

# IMPLEMENTAÇÃO DA CROMATINA ORAL PARA O DIAGNÓSTICO GENÉTICO DAS CRIANÇAS COM TRANSTORNOS DE DIFERENCIAÇÃO SEXUAL Na Faculdade de Medicina da Universidade Katyavala Bwila. Ferrer. R.



Faculdade de Medicina  
Universidade Katyavala Bwila



Implementação da cromatina oral para o diagnóstico genético das crianças com transtornos de diferenciação sexual na Faculdade de Medicina da Universidade Katyavala Bwila.

**Roberto Lardoeyt Ferrer, MD, PhD.** Geneticista clínico. Professor Titular, **Maria do Rosário Sambo MD, PhD.** Neurologista. Decana da Faculdade de Medicina UKB.

## INTRODUÇÃO

Os transtornos de diferenciação sexual (TDS) são um conjunto de doenças congénitas que se manifestam pela discrepância entre os genitais externos, as gónadas e o sexo cromossómico, e são de relativa frequência na prática pediátrica. Angola não está isenta deste problema de saúde. Não são classificados e tratados sem ter uma referência diagnóstica do sexo genético, seja perante estudos moleculares por PCR (Reação em Cadeia da Polimerase) do gene SRY, ou estudos citogenéticos. O manuseio destes transtornos depende da avaliação de um geneticista clínico, cuja especialização não existe em Angola.

## PROBLEMA CIENTÍFICO

Como contribuir para o diagnóstico e tratamento dos TDS em crianças atendidas no Hospital Geral de Benguela, com os recursos tecnológicos e humanos disponíveis na Faculdade de Medicina?

## OBJECTIVO

Implementar a técnica da cromatina oral como alternativa diagnóstica citogenética, na Faculdade de Medicina na Universidade Katyavala Bwila.



## MATERIAL E MÉTODO



## RESULTADOS



## CONCLUSÕES

Três recém-nascidos apresentaram cromatina positivo (presença de corpo Bar) com sexo citogenético feminino e um apresentou cromatina negativo com sexo citogenético masculino.

Os que tiveram presença de corpo Bar, conjuntamente com outros estudos hormonais, bioquímicos e imagenológicos, complementaram o manuseio para a definição do sexo genital feminino.

O recém-nascido cromatina negativo demonstrou presença de gónadas masculinas com a definição do sexo genital masculino.

Implementou-se, assim, e pela primeira vez, uma técnica genética numa província angolana, em resposta à necessidade de garantir um diagnóstico correcto e o manuseio adequado dos transtornos de diferenciação sexual em quatro recém-nascidos.

