

## PE-099 - AUMENTO DE TRANSAMINASES COMO ACHADO INICIAL NA DISTROFIA MUSCULAR: RELATO DE CASO

Melissa Dorneles de Carvalho<sup>1</sup>, Carmem Denise Royer<sup>1</sup>, Thamara Andressa Fagundes<sup>1</sup>, Simone Paula Muller<sup>1</sup>, Thayrine Anissa Martinazo<sup>1</sup>, Mariana Defazio Zomerfeld<sup>1</sup>, Rafaela Sorpile Araújo<sup>1</sup>, Milene Moraes Sedrez Rover<sup>1</sup>, Gleice Fernanda Costa Pinto Gabriel<sup>1</sup>, Marcos Antonio da Silva Cristovam<sup>1</sup>

1 - Hospital Universitário do Oeste do Paraná - Cascavel, PR.

**Introdução:** As transaminases são enzimas intracelulares com papel fundamental no metabolismo dos aminoácidos e, apesar de atingirem maior concentração nos hepatócitos, também se encontram presentes nos músculos cardíaco e esquelético. **Descrição do caso:** P.M.F.G., 13 meses, com história prévia de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e baixo ganho de peso, encaminhado ao ambulatório de gastroenteropediatria devido elevação persistente de transaminases em exames de rotina. Permaneceu em acompanhamento e investigação clínica, sendo excluídas outras possíveis causas, porém perdeu seguimento devido a pandemia da COVID-19. Retornou para acompanhamento aos 2 anos e 4 meses, com queixa de frequentes dores nas pernas e episódios de queda ao deambular na ausência de obstáculos. Frente aos novos achados clínicos, suscitada a hipótese de distrofia muscular e solicitadas enzimas musculares para investigação. Resultados dos exames evidenciaram aldolase elevada e creatinofosfoquinase vinte vezes maior que o valor de referência. Realizado painel DNA amplo para doenças neuromusculares, que evidenciou alteração no gene DMD, confirmando distrofinopatia (OMIM\*300377). Encaminhado para fisioterapia, neuropediatria e cardiopediatria, para a investigação de possível acometimento cardíaco. **Discussão e conclusão:** As distrofias musculares cursam com aumento das transaminases, sendo as alterações laboratoriais, em alguns casos, o primeiro sinal para o diagnóstico. A alteração de transaminases pode surgir em várias situações para além da hepatopatia, sendo a elevação isolada destas enzimas um achado incidental em pacientes assintomáticos, podendo ser a primeira manifestação de uma doença neuromuscular. É fundamental, portanto, que o pediatra tenha um elevado índice de suspeição para distrofias musculares, após a exclusão de causas mais frequentes. Não considerar a hipótese de lesão muscular perante o aumento persistente das transaminases resulta em atraso diagnóstico e perpetua a investigação direcionada para doenças hepáticas, com realização de exames invasivos e dispendiosos, gerando consequências danosas ao paciente. Diante de lactentes do sexo masculino com elevação persistente de transaminases, a possibilidade de distrofia muscular deve ser aventada e a investigação, após a exclusão de causas mais frequentes, pode possibilitar o diagnóstico e manejo precoces desses pacientes e, conseqüentemente, um melhor prognóstico.

## PE-100 - NATAL SOLIDÁRIO: RELATO DE EXPERIÊNCIA DE UMA AÇÃO COM CRIANÇAS E ADOLESCENTES REALIZADA POR NÚCLEO ACADÊMICO DE ENTIDADE MÉDICA

Carina Marangoni<sup>1</sup>, João Pedro Silva dos Santos<sup>2</sup>, Paulo Cezar Muxfeldt Ferreira<sup>3</sup>, Vinicius de Souza<sup>4</sup>

1 - PUCRS; 2 - ULBRA; 3 - FEEVALE; 4 - SIMERS - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A definição de voluntário, segundo as Nações Unidas, é a seguinte: "voluntário é o jovem ou adulto que dedica parte do seu tempo a atividades de bem estar social". Enquanto que o voluntariado pode ser organizado por variadas instituições, ajudando diferentes setores da sociedade, sempre como uma agenda positiva em relação à sociedade e atingindo variados estratos sociais. **Objetivo:** O objetivo é compartilhar a experiência de desenvolvimento e execução de uma ação de solidariedade promovida por um Núcleo Acadêmico de Entidade Médica. **Métodos:** Esse trabalho consiste em um relato de experiência acerca de uma atividade de responsabilidade social, ocorrida entre novembro e dezembro de 2021, em uma cidade do sul do país, tendo como público-alvo crianças e adolescentes. A atividade foi idealizada por um Núcleo Acadêmico de um Sindicato Médico Estadual, que objetiva complementar o senso de responsabilidade social dos acadêmicos. **Resultados:** O projeto compreende em uma parceria com uma ONG que atende crianças e adolescentes em situação de vulnerabilidade social desde a década de 1980. O formato consiste no estímulo à escrita, por parte dos frequentadores do lar, de cartas que contenham os seus desejos de presentes de natal. Ao todo, 171 cartas foram escritas pelos frequentadores do lar, que têm entre 01 e 15 anos. Então, estas mensagens foram distribuídas para voluntários que tivessem relação com o grupo acadêmico de forma que, cada voluntário pudesse adotar uma das cartas e realizar o desejo contido nela. No dia 08 de dezembro de 2021, 16 voluntários foram até a ONG, com as doações angariadas pelas cartinhas, em um momento de celebração do espírito natalino e entrega dos presentes. Durante o evento, cada uma das turmas da ONG realizou uma apresentação de dança e canto, como forma de retribuição pela ação. Mais de 200 itens, entre brinquedos, roupas e materiais escolares foram doados. **Conclusão:** A ação promovida pelo Núcleo Acadêmico foi positiva e satisfatória, causando reflexões sobre a necessidade do estudante de medicina estar inserido em temas de responsabilidade social, gerando assim um crescimento pessoal. Ademais, é uma ação que está consolidada para mobilizar anualmente os voluntários do grupo acadêmico.