



A Hemiplegia Alternante da Infância (HAI) pode manifestar-se com qualquer e todos os sintomas neurológicos. É como viver com várias doenças neurológicas diferentes ao mesmo tempo.

The patient journey was translated into Portuguese by João Miguel Alves Ferreira from the Faculty of Medicine – University of Coimbra, Portugal.



1. Primeiro Sintoma (até aos 18 meses)

O primeiro sintoma é sempre neurológico, mas não é específico da HAI. Pode ser um ou uma combinação das seguintes manifestações paroxísticas: crises epiléticas, episódios distónicos (rigidez muscular dolorosa) / tónicos, episódios de alteração da consciência, movimentos oculares anormais, episódios de disfunção autonómica ou outros sintomas neurológicos. A característica distintiva da HAI são os episódios recorrentes de hemiplegia (fraqueza dos membros) que alternam entre os lados do corpo e, por vezes, espalham-se por todo o corpo. Normalmente, mas nem sempre, esses episódios surgem mais tarde no decorrer da doença, somando-se aos sintomas iniciais. Esses episódios são, em geral, interrompidos pelo sono.

Necessidade: A família necessita de ser **informada e tranquilizada** durante o longo e complexo processo de diagnóstico. A sua **participação ativa** é também de grande importância. Os relatos dos episódios que ocorrem em casa devem ser considerados como informações valiosas.

Idealmente: O diagnóstico correto deve ser feito **o mais cedo possível**, evitando o início de tratamentos ineficazes e potencialmente perigosos. Aumentar a **consciencialização e capacidade da família** para aceitar o diagnóstico de HAI, reconhecendo a sua raridade e complexidade, e enfrentar o peso das múltiplas comorbidades neurológicas através de **informação adequada e grupos de apoio**.

2. Diagnóstico

Um diagnóstico precoce pode ser feito com base na avaliação das manifestações paroxísticas, possivelmente confirmado pelo teste genético.

As mutações no gene ATP1A3 são encontradas na maioria dos pacientes. Caso não haja mutação no ATP1A3, o diagnóstico clínico pode ser confirmado se os critérios de diagnóstico forem cumpridos e após a exclusão de quaisquer outros diagnósticos diferenciais.

Necessidade: A família necessita de aconselhamento clínico e genético sobre o prognóstico e a possível evolução da doença. Um centro de referência multidisciplinar, com experiência considerável em HAI, deve assumir a responsabilidade pelo acompanhamento do paciente, diretamente ou supervisionando um centro local.

Idealmente: A família deve receber orientações sobre o tratamento da doença e de todas as questões neurológicas coexistentes, tanto paroxísticas como não paroxísticas, à medida que surgem em diferentes idades. Deve ser definido um plano de reabilitação (fisioterapia, terapia da fala e terapia ocupacional), o mais rapidamente possível.

3. Tratamento

A medicação antiépilética é utilizada para pacientes com crises convulsivas confirmadas e episódios de estado de mal epilético. Ocasionalmente, se o diagnóstico de epilepsia for incerto, os medicamentos antiépiléticos podem ser administrados com base numa análise de risco vs. benefício. Para outros tipos de manifestações paroxísticas, são utilizados Flunarizina e outros medicamentos, embora apenas em experiência aberta, tanto como profilaxia quanto como tratamento agudo.

4. Cirurgia

Não existe cirurgia específica para HAI. No caso de epilepsia grave e resistente a medicamentos, a VNS (Estimulação do Nervo Vago) pode ser recomendada por um centro de referência. Em caso de distúrbios cardíacos associados, pode ser necessário um desfibrilador ou pacemaker. Alguns pacientes podem necessitar de gastrostomia para apoiar a nutrição.

Necessidade: A introdução de qualquer novo medicamento, especialmente se a Flunarizina não for eficaz, deve ser discutida em detalhe e decidida em plena colaboração com o neurologista local e o centro de referência de HAI. A família também deve ser informada sobre os gatilhos mais conhecidos para os episódios de HAI e sobre a importância de identificar os gatilhos específicos para a criança, determinando as melhores formas de os evitar.

Idealmente: Será útil um plano de tratamento abrangente, incluindo a manutenção rigorosa de um diário sobre os diferentes tipos de episódios, bem como um plano de emergência.

5. Acompanhamento (Infância e Adolescência)

Além das manifestações paroxísticas, outros sintomas surgem cedo na infância: principalmente défices motores, cognitivos e sensoriais. Problemas de comportamento também podem aparecer na infância e adolescência. A morte súbita foi reportada em conexão com crises epiléticas graves, episódios prolongados de HAI ou anomalias cardíacas.

6. Acompanhamento (Idade Adulta)

Todas as manifestações, paroxísticas e não paroxísticas, persistem até à idade adulta, com grande variabilidade na sua combinação, frequência e gravidade. O aparecimento súbito de novas manifestações paroxísticas, especialmente convulsões, ou o agravamento repentino de qualquer outro sintoma, com consequente regressão, pode sempre ocorrer, mesmo nos pacientes adultos mais ligeiros.

Necessidade: Os pais e os médicos precisam de criar uma colaboração próxima e de pares com os neurologistas de referência para HAI dos seus filhos, baseada no reconhecimento dos respetivos papéis e expertise sobre a doença. Os pacientes adultos e as suas famílias precisam de apoio na transição da neurologia pediátrica para a neurologia de adultos.

Idealmente: A equipa multidisciplinar deve proporcionar consultas de seguimento regulares, incluindo avaliações neurológica, neuropsicológica, oftalmológica e, em certos casos, cardíológica (e outras especialidades, conforme necessário). Devem também coordenar e apoiar qualquer outro serviço envolvido: reabilitação, educação, assistência social e domiciliária, apoio psicológico, etc.