



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.



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.

2. Diagnóstico

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

As mutações no gene AATX são encontradas na maioria dos pacientes.

Assim como a mutação no AATX o diagnóstico clínico pode ser confirmado se os critérios de diagnóstico forem cumpridos e após a exclusão de quaisquer outros diagnósticos diferenciais.

3. Tratamento

A medicação antiepiléptica 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 antiepilépticos 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.

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.

5. Follow Up (Childhood & Adolescence)

In addition to the paroxysmal manifestations, other symptoms appear early in childhood: mainly motor, cognitive and sensory deficits. Behaviour problems may also appear in childhood and adolescence. Sudden death is reported, in connection to severe epileptic seizures, prolonged AHC episodes or cardiac abnormalities.

6. Follow Up (Adulthood)

All manifestations, paroxysmal and non-paroxysmal, persist to adulthood, with a great variability in their combination, frequency and severity. The sudden onset of new paroxysmal manifestations, especially seizures, or the sudden worsening of any other symptom, with a consequent regression, may always occur, even in mildest adult patients.

Necessidades: 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.

Need: The introduction of any new drug, especially if Flunarizine is not effective, should be discussed in detail and decided in agreement with the patient, their family and the AHC reference centre. Family should also be informed about the most known triggers for the AHC episodes, and about the importance to identify the specific triggers for their child and determine the best ways to avoid them.

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.

Need: A comprehensive treatment plan, including strict maintenance of a diary about different types of episodes, and emergency plan is helpful.

Need: Parents and clinicians need to create a close, collaborative relationship with the patient, their family and the AHC reference centre. Family should also be informed about the most known triggers for the AHC episodes, and about the importance to identify the specific triggers for their child and determine the best ways to avoid them.

Need: The multidisciplinary team should provide regular follow-up visits, including a neurological, a neuropsychological, an ophthalmological and, in certain cases, a cardiological assessment and other specialities where appropriate). They should also coordinate and support any other involved service: rehabilitation, education, social and home assistance, psychologic support, etc.