

Camilla Graziella Ferreira Tavares
Elaine Cristina Rodrigues Gesteira
Maria Fernanda de Carvalho Brito
Vanessa Faria Cortes

HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS



HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA

UFSJ

Universidade Federal de
São João del-Rei



Epilepsias Raras
Pesquisa e conhecimento



UNICAMP



Faculdade de Enfermagem

Camilla Graziella Ferreira Tavares
Elaine Cristina Rodrigues Gesteira
Maria Fernanda de Carvalho Brito
Vanessa Faria Cortes

HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS

Este eBook é um guia essencial, fruto de uma tese de mestrado, dedicado a profissionais de saúde, pacientes, familiares e cuidadores que convivem com **Hemiplegia Alternante da Infância (AHC)**. De forma clara e acessível, traduzimos a complexidade da pesquisa acadêmica em informações práticas para o dia a dia, oferecendo conhecimento, estratégias de manejo e esperança. Nosso objetivo é fortalecer e apoiar cada passo da sua jornada, transformando a ciência em uma aliada para uma melhor qualidade de vida.

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
(Câmara Brasileira do Livro, SP, Brasil)

Entendendo a AHC da genética aos cuidados [livro eletrônico] / Camilla Graziella Ferreira Tavares...[et al.] ; editores Camilla Graziella Ferreira Tavares, Vanessa Faria Corte , Elaine Cristina Rodrigues Gesteira ; ilustração Marcelo Marccone Tavares. --
-- Divinópolis, MG : Ed. dos Autores, 2026.
PDF

Outros autores: Vanessa Faria Cortes, Elaine Cristina Rodrigues Gesteira, Leandro Augusto de Oliveira Barbosa, Jacqueline Alves Leite.
Vários colaboradores.
ISBN 978-65-02-08012-2

1. Divulgação científica 2. Doenças raras - Diagnóstico e tratamento 3. Epilepsia 4. Medicina e saúde 5. Neurologia I. Tavares, Camilla Graziella Ferreira. II. Cortes, Vanessa Faria. III. Gesteira, Elaine Cristina Rodrigues. IV. Barbosa, Leandro Augusto de Oliveira. V. Leite, Jacqueline Alves. VI. Tavares, Marcelo Marccone.

26-356611.0

CDD-616

Índices para catálogo sistemático:

1. Doenças raras : Medicina 616

Eliane de Freitas Leite - Bibliotecária - CRB 8/8415

Sinopse

Receber o diagnóstico de uma doença rara muda a vida de toda a família. Surgem dúvidas, medos e, muitas vezes, a sensação de estar sozinho diante do desconhecido. Este e-book nasceu para ser companhia, orientação e cuidado. De forma clara, acessível e acolhedora, a obra apresenta a Hemiplegia Alternante da Infância (AHC), explicando o que é a condição, por que ela acontece, quais são seus sinais, como é feito o diagnóstico e quais estratégias podem ajudar no dia a dia. Conceitos científicos complexos, como genética e funcionamento cerebral, são traduzidos em uma linguagem simples, respeitosa e próxima da realidade das famílias. Além de informações confiáveis, o livro oferece orientações práticas, guias de ação e ferramentas que fortalecem o protagonismo dos cuidadores e apoiam profissionais de saúde no cuidado integral. Mais do que um material educativo, este é um convite ao acolhimento, ao conhecimento e à construção de uma rede de apoio — porque compreender é o primeiro passo para cuidar com segurança e esperança.

Editorial

Equipe Editorial e de Produção:

Organizadores: Camilla Graziella Ferreira Tavares, Elaine Gesteira e Vanessa Faria Cortes

Autores: Camilla Graziella Ferreira Tavares, Elaine Gesteira, Maria Fernanda de Carvalho Brito e Vanessa Faria Cortes

Revisores: Leandro Augusto de Oliveira Barbosa, Jacqueline Alves Leite

Colaboradores: Cristina José Cossa, Annison Ribeiro de Oliveira Lopes, Isabele Rumblesperger Gomes, Kézia Cristina Alves Pereira, Lesley Luiza de Oliveira Freitas, Ana Luísa Pacheco Silva, Angélica Micaelle Rabelo Souza, João Pedro Pires de Castro.

Diagramador: Marcelo Marccone Tavares, Camilla Graziella Ferreira Tavares

Ilustrador: Marcelo Marccone Tavares

Instituições que contribuíram de forma significativa: Universidade Federal de São João del-Rei (EDUFSJ) - Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Ficha Catalográfica

Este livro foi preparado para fins acadêmicos e de divulgação científica.

ISBN: 978

Direitos reservados © 2026

É proibida a reprodução total ou parcial deste livro sem autorização prévia.



LISTA DE SIGLAS E DEFINIÇÕES

A seguir, apresentamos a lista de siglas e abreviações utilizadas neste e-book, com suas respectivas definições completas, para facilitar a leitura e a compreensão do conteúdo.

Sigla	Definição Completa
AHC	Hemiplegia Alternante da Infância
AHCF	Alternate Hemiplegia of Childhood Foundation (Fundação de Hemiplegia Alternante da Infância)
AHF	Alternate Hemiplegia Foundation (Fundação de Hemiplegia Alternante)
ATP1A3	Gene responsável por produzir a proteína Bomba de Sódio e Potássio (Bomba de Na ⁺ /K ⁺)
DNA	Ácido Desoxirribonucleico
EDUFSJ	Editora da Universidade Federal de São João del-Rei
EEG	Eletroencefalograma
IFAHC	International Foundation for Alternate Hemiplegia of Childhood (Fundação Internacional para Hemiplegia Alternante da Infância)
Na ⁺ /K ⁺	Sódio e Potássio
RM	Ressonância Magnética
TC	Tomografia Computadorizada

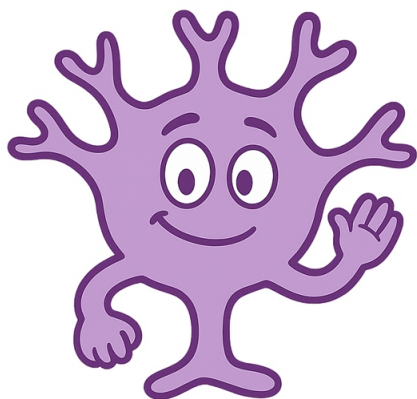
SUMÁRIO

APRESENTAÇÃO	01
A HISTÓRIA DA DESCOBERTA AHC.....	03
DE 1 EM 1 MILHÃO: A RARIDADE DA AHC	06
COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO?.....	08
AHC DE UM JEITO SIMPLES: COMO FUNCIONA	10
CONHECENDO OS SINAIS: COMO A AHC APARECE NO DIA A DIA	12
CONHECENDO OS FATORES QUE PODEM DESENCADear AS CRISES	17
EXAMES PARA ACOMPANHAR A AHC	19
COMO TRATAR A AHC HOJE: CAMINHOS POSSÍVEIS	20
CUIDADOS QUE AJUDAM NO DIA A DIA	22
E COMO A FAMÍLIA PODE SE PREPARAR MELHOR?	25
ESPECIFICIDADES DAS VARIANTES NO BRASIL	26
ORIENTAÇÕES DE EMERGÊNCIA NA AHC	29
UM PONTO DE CHEGADA... E UM NOVO COMEÇO.....	33
MODELO DE DIÁRIO DE CRISES NA AHC.....	34
VOZES E VIVÊNCIAS DAS FAMÍLIAS.....	42
PALAVRAS DE ENCERRAMENTO E DE ESPERANÇA.....	50





APRESENTAÇÃO



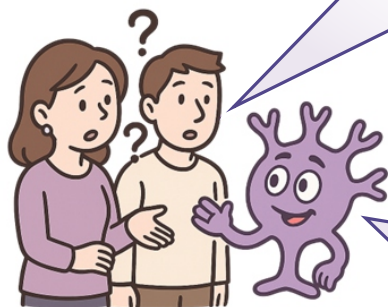
Oi, eu sou Neuronico!
Vocês estão prontos para começar
uma jornada de conhecimento,
informação e acolhimento?

Jornada? Sobre o quê?

- Sobre a Hemiplegia Alternante da Infância (AHC).
- Este e-book foi feito especialmente para vocês, famílias que desejam entender melhor essa condição rara, que transforma a vida das crianças e de todos ao redor.

E por que um e-book assim é importante?

- Porque informação é uma ferramenta poderosa. Ela ajuda a enfrentar os desafios, fortalece o cuidado em casa e dá mais segurança para tomar decisões baseadas em evidências científicas.

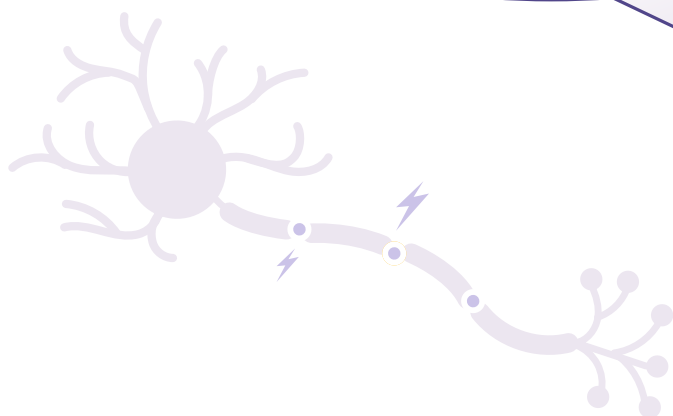


Então vamos encontrar
informações práticas aqui?

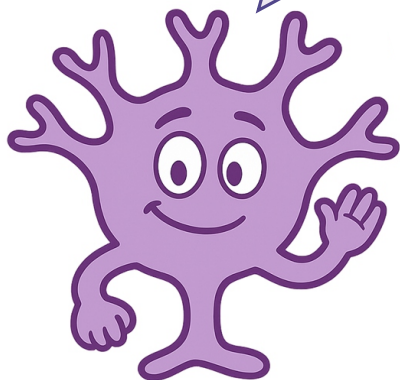
Sim! Nos próximos capítulos, vamos conversar sobre a história da AHC, como ela se manifesta, o que pode desencadear as crises e quais são as melhores estratégias de diagnóstico, cuidado e manejo no dia a dia. Tudo baseado em estudos científicos confiáveis, mas explicado em uma linguagem simples e acessível, pensada para fazer sentido no cotidiano das famílias.



E qual é o objetivo maior deste e-book?



Que você e sua família se sintam mais preparados, informados e acolhidos. Queremos que ele seja um farol nessa caminhada, trazendo apoio, esperança e caminhos possíveis para garantir mais qualidade de vida e bem-estar para a criança e para todos que caminham junto com ela.





A HISTÓRIA DA DESCOBERTA DA AHC

A história da AHC não começou nos consultórios nem nos laboratórios. Ela começou com as famílias. Foram elas que perceberam que havia algo estranho acontecendo com seus filhos, que buscaram médicos, que juntaram forças e não aceitaram ficar sem respostas.



Os primeiros passos da AHC

Como os médicos ficaram sabendo da doença?



As famílias levaram seus filhos para consultas e insistiram em contar o que viam em casa. Em 1971, os médicos Verret e Steele registraram esses relatos: crianças que tinham crises de paralisia que mudavam de lado no corpo. Esse foi o primeiro passo.

E já era reconhecida como AHC?

Ainda não. Só em 1980, depois de muitos relatos trazidos pelas famílias, é que Krägeloh e Aicardi entenderam melhor o quadro e deram nome à doença.

E como foi em relação ao tratamento?

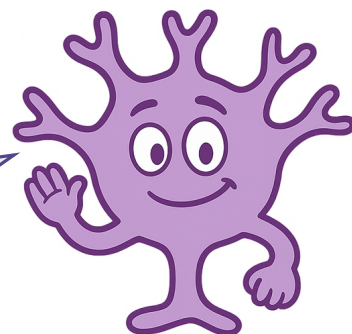
Novamente, graças à persistência das famílias. Elas contavam aos médicos tudo o que observavam. Assim, em 1987, o Dr. Aicardi e sua equipe testaram a Flunarizina, que conseguiu reduzir as crises em várias crianças. Foi um alívio enorme para muitas famílias.





Mas como os médicos conseguiam reconhecer a AHC?

Em 1993, depois de anos acompanhando os relatos das famílias, o Dr. Aicardi criou, junto com colegas, os critérios diagnósticos que até hoje ajudam médicos no mundo todo. Nesse mesmo período, pais e mães, junto com o Dr. Mohammad Mikati, fundaram a IFAHC, a primeira fundação internacional dedicada à AHC.



Então foram as famílias que criaram as primeiras organizações?

Isso mesmo! Logo depois, em 1995, nasceu também a AHF, para levantar recursos e apoiar pesquisas.



E como elas continuaram?

As famílias não pararam. Em 1997, viajaram até Seattle (EUA) para um simpósio que reuniu médicos, pesquisadores e outras famílias. Foi histórico: finalmente havia um espaço para falar, trocar experiências e aprender juntos.

Isso deve ter dado muita força!

Deu, e tanta, que em 2001 duas fundações se juntaram, formando a AHCF, que até hoje segue firme apoiando famílias e financiando pesquisas.



A grande descoberta

Em 2012, depois de décadas de luta e pressão das famílias, os cientistas mostraram que mutações no gene *ATP1A3* eram a principal causa da AHC. Sem a organização e insistência das famílias, essa descoberta talvez ainda não tivesse acontecido.

Um caminho de esperança



Então dá para dizer que toda a história da AHC é a história das famílias?

Dá sim. Foram elas que nunca desistiram. Cada avanço, um estudo, um tratamento, a descoberta genética nasceu da voz e da luta dessas famílias. O caminho ainda é longo, mas a esperança só cresce. E quem segue abrindo essa estrada são as famílias.



DE 1 EM 1 MILHÃO: A RARIDADE DA AHC

A Hemiplegia Alternante da Infância (AHC) é uma doença ultrarrara, isso significa que, em média, aparece um caso para cada milhão de crianças. Ela pode acontecer tanto em meninos quanto em meninas.

Agora vem a parte importante: na maioria dos casos, a AHC está ligada a mutações em um gene chamado ATP1A3.

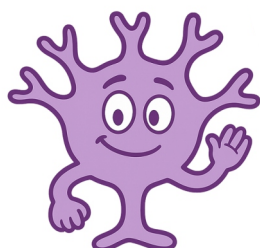


Gene?
Mas o que é isso?



Calma! A gente vai explicar direitinho mais pra frente o que é isso...

Mesmo com essa descoberta, muitos especialistas acreditam que a AHC ainda é subdiagnosticada. Quer dizer: tem gente que tem a doença, mas recebe outro diagnóstico, porque os sintomas podem se confundir com outras condições neurológicas.





E quais são as mutações mais comuns no mundo?

Entre todas as mutações já conhecidas no gene ATP1A3, as mais frequentes no mundo aparecem nessa ordem:

- 1.p.D801N
- 2.p.E815K
- 3.p.G947R



E no Brasil, como acontece?

Até agora, foram identificados 26 pacientes brasileiros, desde bebês até jovens adultos. A maioria também tem mutações no ATP1A3. Mas aqui existe uma diferença importante: no Brasil, a mutação que mais aparece é a p.G947R. Isso não significa que só existam essas mutações. Tanto no Brasil quanto em outros países já foram descritas outras variantes menos comuns, como p.I274N, p.R756H, p.D923N, p.E776K, p.I363T, p.G358V, entre várias outras.

Essas descobertas mostram que a AHC é uma doença muito heterogênea: a forma como os sintomas aparecem pode variar bastante de acordo com o tipo de mutação que a criança carrega.



COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO?

- Você pode estar se perguntando: “Mas afinal, como o médico descobre que meu filho tem AHC?”

O diagnóstico da AHC não é simples. Isso porque os sintomas podem se parecer muito com os de outras doenças neurológicas. Mas existem algumas pistas importantes.

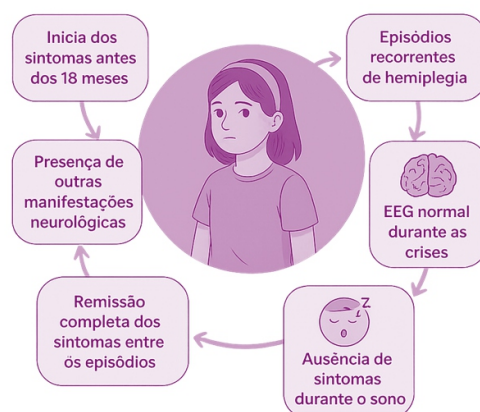


Primeiro passo: Observar a Criança

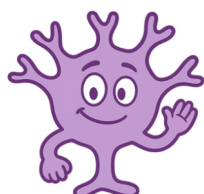
O médico começa pelo diagnóstico clínico, ou seja, observando os sinais que a criança apresenta.

Desde 1993, os especialistas usam um conjunto de orientações chamado Critérios de Aicardi. Eles são como uma espécie de guia para ajudar a identificar a AHC e diferenciar de outras condições.

CRITÉRIOS DE AICARDI



Talvez você esteja pensando: “Mas não existe um exame para confirmar de vez?”



Sim! A grande mudança aconteceu em 2012, quando os cientistas descobriram que mutações no gene ATP1A3 estão ligadas à AHC.

Desde então, além da avaliação clínica, os médicos podem pedir um teste genético, que confirma o diagnóstico ao identificar essas mutações.



Exames Complementares:

Mesmo com o teste genético, outros exames continuam sendo muito importantes.

E servem para quê exatamente?

Eles têm dois objetivos:

1º) Excluir outras doenças que podem ter sintomas parecidos.

2º) Acompanhar como a AHC evolui e como a criança responde ao tratamento.

Os principais são:

O primeiro é a **Ressonância Magnética (RM)** do crânio. Ela mostra imagens detalhadas do cérebro e ajuda identificar se existe alguma alteração no cérebro, como tumores, malformações ou até sinais de AVC.

O **Eletroencefalograma (EEG)** registra a atividade elétrica do cérebro. Ele ajuda a diferenciar a AHC de outras condições, como a epilepsia.

E tem mais algum?

Sim, também podemos pedir exames metabólicos, para verificar se os sintomas não estão relacionados a alguma doença metabólica que se parece com a AHC.



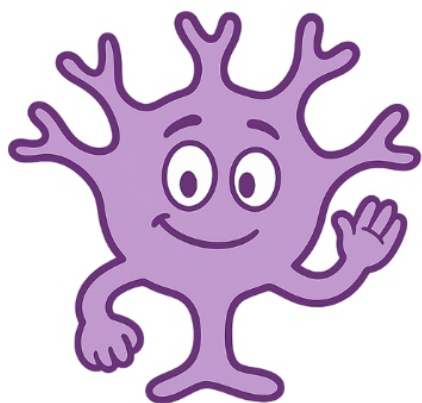


AHC DE UM JEITO SIMPLES: COMO FUNCIONA?

Então, a AHC é uma doença neurológica bem complicada. Durante muito tempo, ninguém sabia direito o que causava, porque os sintomas são muitos e podem parecer com os de outras doenças. Isso confundia bastante os médicos.

Mas aí a ciência ajudou! Com um exame chamado sequenciamento do exoma (que olha uma parte do nosso DNA), descobriram que a AHC acontece, na maioria das vezes, por causa de mutações em um gene chamado ATP1A3.

**Mas essas mutações
vêm dos pais?**



Na maior parte das vezes, não! Elas são chamadas de mutações de novo. Quer dizer que aparecem "do nada" na criança, sem terem sido herdadas do pai ou da mãe.

Isso acontece muito?

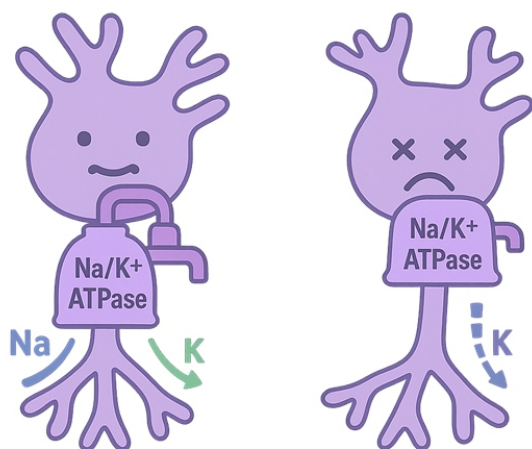
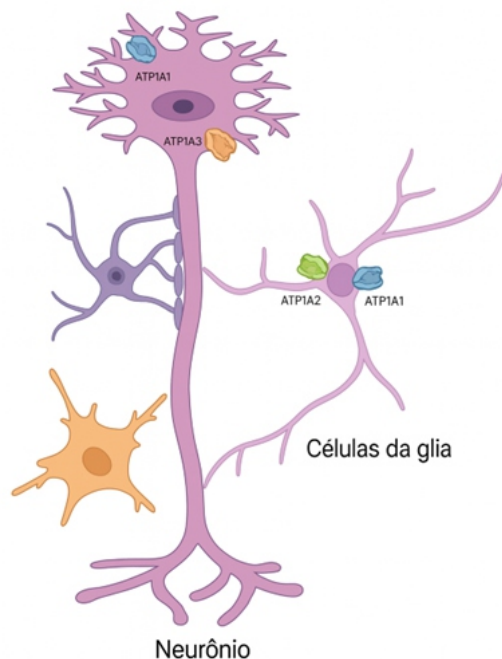
Sim! Cerca de 80% dos pacientes com AHC têm esse tipo de mutação. Na maioria dos casos, a causa está ligada ao gene ATP1A3, mas em uma pequena parcela dos pacientes podem aparecer mutações em outros genes, como ATP1A2, SCN2A, RHOBTB2, CHD2, CACNA1A, TANGO2, SLC2A1, SLC1A3, CLDN5, ANK3 e TBC1D24. Em alguns casos, a causa ainda é desconhecida, o que reforça a importância de mais pesquisas e da divulgação de informações para que possamos compreender cada vez melhor a AHC.



E o que esse gene faz?

O ATP1A3 é responsável por fabricar uma proteína super importante do nosso cérebro: a bomba de sódio e potássio ($\text{Na}^+/\text{K}^+-\text{ATPase}$).

Pensa nela como uma bombinha elétrica que nunca para de trabalhar dentro dos neurônios. Ela fica o tempo todo controlando a entrada e saída de duas substâncias: sódio (Na^+) e potássio (K^+). Esse controle é essencial para que os neurônios “conversem” entre si direitinho.



E o que acontece na AHC?

Essa bomba não funciona direito. Pode ficar mais lenta ou até travar. Quando isso acontece, o equilíbrio dentro dos neurônios se perde e a comunicação deles fica toda atrapalhada. É justamente isso que desencadeia os sintomas da AHC.

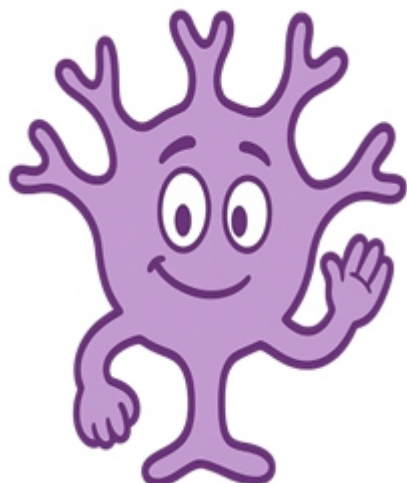
Por que algumas mutações causam sintomas mais fortes?

A gravidade da AHC pode variar bastante de uma criança para outra. Isso acontece porque a localização da mutação dentro do gene influencia no impacto que ela terá sobre o funcionamento da bomba de sódio e potássio.

Em algumas regiões do gene, as mutações estão associadas a formas mais graves da doença, com crises mais frequentes e sintomas intensos. Já em outras regiões, as alterações podem causar quadros mais leves, com sintomas menos severos.



CONHECENDO OS SINAIS: COMO A AHC APARECE NO DIA A DIA?



Você sabia que a AHC costuma dar sinais logo cedo?

Na maioria dos casos, os primeiros sintomas aparecem antes dos 18 meses de idade. O que chama mais atenção são as crises de paralisia (hemiplegia). Elas podem atingir um lado do corpo, depois o outro lado ou até mesmo os dois lados ao mesmo tempo.

Um detalhe muito marcante é que os sintomas desaparecem quando a criança dorme. Parece um descanso para o corpo. Mas, ao acordar, eles podem voltar.

.

E quanto tempo dura uma crise?

Isso é muito variável: pode ser de alguns minutos até horas ou até mesmo dias inteiros. Além disso, as crises não são contínuas. Elas aparecem de repente, de forma inesperada, e podem voltar em diferentes momentos, sem um padrão fixo.

Para facilitar o entendimento, organizamos um quadro-resumo com as principais manifestações da AHC descritas em diversos estudos, para oferecer uma visão clara e abrangente do que pode acontecer.

HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS

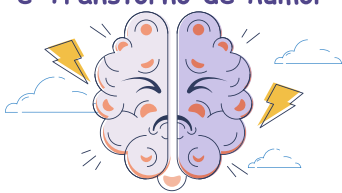


Como a AHC pode aparecer no dia a dia:

Sintomas	Descrição	Observação
 Hemiplegia	Episódios de fraqueza ou paralisia que afetam um lado do corpo e depois o outro, ou ambos ao mesmo tempo.	Em uma crise um lado do corpo (como um braço e uma perna) pode ficar fraco ou paralisado. Depois, essa paralisia pode mudar de lado ou, às vezes, afetar os dois lados ao mesmo tempo.
 Distonia	Contrações musculares prolongadas e repetidas que o paciente não consegue controlar que causam movimentos de torção e posturas anormais.	Inesperadamente o músculo se contrai e não relaxa, fazendo com que uma parte do corpo se torça ou fique em uma posição estranha ou com posturas incomuns.
 Coreoatetose	É a combinação de movimentos rápidos e irregulares na face e extremidades juntamente com movimentos lentos afetando extremidades (mãos e pés).	É uma mistura de movimentos rápidos e lentos no rosto e nas mãos, junto com movimentos mais anormais nos braços e pernas. É como se o corpo estivesse fazendo uma "dança" involuntária e desordenada.
 Ataxia	É a falta de coordenação muscular, pode afetar fala, a deglutição e manuseio de objetos.	É a dificuldade de controlar os movimentos, a realização de tarefas simples, como pegar um objeto e conseguir manuseá-lo pode se tornar um grande obstáculo.
 Nistagmo	Anormalidades oculares, desvio ocular e paralisia ocular.	Os olhos se movem de forma involuntária e repetitiva, como se estivessem 'tremendo' de um lado para o outro, para cima e para baixo, ou em círculos ou rotacionais (circulares).

HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS



 Epilepsia	Crises convulsivas de diversos tipos, podendo ser focal ou generalizada.	Ocorre uma falha no cérebro, a atividade elétrica se desorganiza por um tempo, causando movimentos involuntários, perda de consciência. Atinge cerca da metade das crianças.
 Disfunções Autonômicas	Alterações na regulação da temperatura corporal, sudorese, ritmo cardíaco e respiração.	Podem ter problemas como suor excessivo, alterações na temperatura do corpo e mudanças no ritmo cardíaco e ritmo respiratório.
 Atraso no Desenvolvimento	Atraso no desenvolvimento, incluindo comprometimento da fala, cognição, habilidades motoras, déficit de memória, dificuldade com escrita e leitura.	É quando u,a criança demora mais para atingir marcos no desenvolvimento, como sentar, engatinhar, falar, andar, aprender a ler ou escrever.
Manifestações comportamentais e Transtorno de humor 	Agressividade, birras, ansiedade, fobias, psicoses, transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH). Podem ser classificadas como grave, moderado e leve.	Apresentam dificuldade para responder a estímulos sociais. É comum que a criança tenha dificuldade em lidar com as próprias emoções, o que torna as situações do dia a dia um grande desafio.



A AHC pode aparecer em formas atípicas?

Sim. Nem sempre a Hemiplegia Alternante da Infância (AHC) aparece da forma mais conhecida. Em alguns pacientes, a doença pode se manifestar de jeitos diferentes, o que torna o diagnóstico ainda mais difícil.

Quando isso acontece?

Algumas crianças só começam a apresentar os sintomas depois dos 18 meses de idade, mais tarde do que o esperado. Em outros casos, a AHC pode parecer uma epilepsia grave, mas sem a paralisia ou a fraqueza típica que mudam de lado no corpo.

E quais outros sinais possíveis de surgirem?

Algumas crianças, antes de desenvolverem a paralisia nos braços ou pernas, podem apresentar: Moleza muscular (o corpo fica sem firmeza, como se fosse "molinho" demais). Contrações involuntárias (movimentos que a criança não consegue controlar).

Esses exemplos mostram que a AHC não tem uma única cara: ela pode se apresentar de várias formas diferentes. Por isso, o olhar atento das famílias e dos médicos é essencial para não confundir a AHC com outras doenças.

AS FASES DA AHC	
Fase	Características principais
Inicial 	✓ Início geralmente no bebê. ✓ Movimentos involuntários nos olhos (nistagmo, desvio ocular). ✓ Contrações musculares fora de controle. ✓ Atraso no desenvolvimento motor e de fala.
Segunda (infância) 	✓ Episódios de paralisia mais frequentes (dias a semanas). ✓ Presença de contrações musculares e movimentos involuntários "ondulantes".
Terceira (adolescência/juventude) 	✓ Dificuldades permanentes (aprendizado, memória, fala, movimento). ✓ Crises de paralisia menos intensas. ✓ Déficits neurológicos mais constantes.

HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): **CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS**



IMPORTANTE!

Mantenha um diário detalhado das crises: Anote sempre com cuidado tudo o que acontece durante as crises.

Registre:

- Qual lado do corpo foi afetado;
- Quais alterações você percebeu (movimentos, fala, respiração, olhos, etc.);
- Quanto tempo durou a crise;
- Com que frequência elas apareceram;

Esse registro ajuda muito os médicos a entenderem melhor como a doença está se manifestando no seu filho(a).



Filme os episódios sempre que possível!

Os vídeos são uma ferramenta fundamental. Eles permitem que a equipe médica veja exatamente como as crises acontecem, o que facilita o diagnóstico precoce e ajuda a avaliar se o tratamento está funcionando.

Dica Especial!

Ao final deste e-book você encontrará um modelo de diário pronto, que pode ser usado pela família para organizar todos esses registros de forma simples e prática.





CONHECENDO OS FATORES QUE PODEM DESENCADear AS CRISES

Você já percebeu que, em alguns dias, seu filho parece ter mais crises do que em outros?

Pois é, isso acontece porque existem situações que podem desencadear os episódios da AHC. Nós chamamos essas situações de gatilhos. Saber quais são eles ajudam muito, porque assim a família pode se preparar para evitar ou diminuir esses momentos.

Estresse



O gatilho mais comum é o estresse emocional e comportamental. Isso pode acontecer quando a criança fica:

- Muito animada ou excitada,
- Irritada, chorando bastante,
- Ansiosa,
- Assustada,
- Frustrada ou provocada,
- ou quando tem dificuldade para lidar com contrariedades.

Essas situações mexem bastante com o corpo e podem precipitar uma crise.

Sono e Cansaço



Outro fator muito importante é a falta de sono ou quando a criança está muito cansada. Manter uma rotina de descanso tranquila e um ambiente calmo na hora de dormir faz toda a diferença.

Temperatura e Luz



Mudanças rápidas de temperatura também podem influenciar: tanto o frio quanto o calor excessivo. A mesma coisa acontece com luz intensa ou piscante, que em algumas crianças pode funcionar como gatilho.

HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS



Alimentação



Alguns alimentos, refeições muito pesadas ou até o jejum podem desencadear crises em determinadas crianças.

Infecções e febre



Quando a criança está doente ou com febre, as crises podem aparecer com mais facilidade.

Atividade física e banho

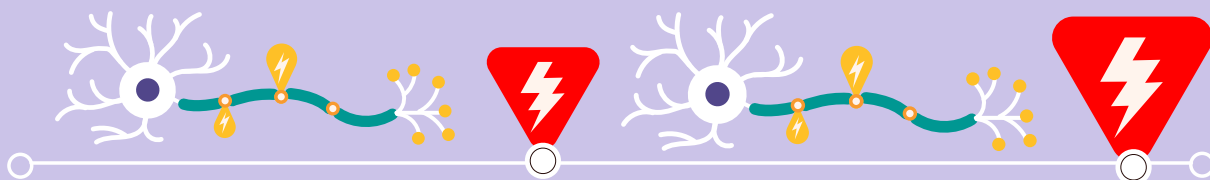


Até coisas do dia a dia, como atividade física intensa ou o banho, podem desencadear episódios. Por isso é importante observar: se a criança precisa de pausas durante as brincadeiras, e se a temperatura da água do banho está adequada.

Nem sempre tem motivo

NEM
SEMPRE
TEM
MOTIVO

Às vezes, a crise acontece sem nenhum gatilho aparente. Isso também é possível.



IMPORTANTE

Criar um diário detalhado das crises:

Registre sempre com muita atenção todos fatores identificáveis como causadores do surgimento das crises.



EXAMES PARA ACOMPANHAR A AHC

E depois que a gente já tem o diagnóstico, como continua o acompanhamento?

Normalmente faz o EEG de rotina ou prolongado, para ver se existem crises epiléticas e como elas estão respondendo ao tratamento. Ressonância Magnética de acompanhamento, para verificar se há mudanças no cérebro com o passar do tempo. E em casos de piora importante, uma Tomografia Computadorizada (TC) pode ser usada como marcador da gravidade da doença.

Ah, então os exames não servem só para confirmar, mas também para acompanhar?

Exatamente. Eles ajudam a gente a entender o quadro, orientar os cuidados e ajustar o tratamento sempre que for preciso.





COMO TRATAR A AHC HOJE: CAMINHOS POSSÍVEIS

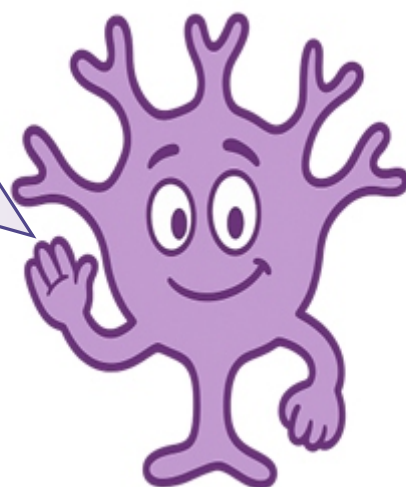
Existe cura para a AHC?



Ainda não. Até o momento, não há uma cura definitiva. Mas os tratamentos disponíveis têm como objetivo controlar os sintomas, reduzindo a frequência, a duração e a gravidade das crises. O que se busca é melhorar a qualidade de vida da criança e da família.

A resposta ao tratamento é muito individual: o que funciona bem para uma criança pode não funcionar para outra. O médico é o principal guia, ajustando doses e combinações para cada caso.

O acompanhamento constante e o diálogo entre a família e a equipe de saúde são fundamentais para garantir segurança e eficácia.



HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS



E quais remédios os médicos costumam prescrever?

Medicamento / Terapia	Como funciona	Quando é usado	Observações
 Flunarizina	Reduz frequência, gravidade e duração das crises	Primeira escolha	Resposta varia: melhora total, parcial ou sem efeito
 Topiramato	Anticonvulsivante	Isolado ou junto com flunarizina	Eficácia variável
 Verapamil	Bloqueador de canal de cálcio	Quando a flunarizina não é tolerada	—
 Amantadina / Acetazolamida	Atuam em mecanismos diferentes no cérebro	Casos difíceis	Uso mais restrito
 Benzodiazepínicos	Induzem o sono e podem encerrar crises	Durante as crises	Efeito temporário



Outras terapias em estudo

Terapia	Terapia como funciona	Observações
Oxigenioterapia	Administração de oxigênio em alto fluxo	Pode reduzir a duração das crises em alguns pacientes
Dieta Cetogênica	Dieta rica em gorduras, com baixo carboidrato e proteínas moderadas	Exige acompanhamento médico rigoroso devido a efeitos adversos



CUIDADOS QUE AJUDAM NO DIA A DIA

E quais profissionais são necessários para acompanhar pacientes acometidos com AHC?

- **Enfermeiro(a):** principal elo entre família e equipe multiprofissional; acompanha em todos os serviços de saúde e organiza as informações.
- **Fisioterapeuta:** mantém mobilidade, previne rigidez, melhora equilíbrio e coordenação; ajuda a explorar habilidades físicas.
- **Terapeuta Ocupacional:** estimula autonomia; desenvolve habilidades motoras finas (escrever, usar talheres, brincar) para participação na rotina.
- **Fonoaudiólogo(a):** melhora comunicação e segurança na alimentação (fala, deglutição, mastigação).
- **Psicólogo(a) / Neuropsicólogo(a):** apoia nos desafios cognitivos e emocionais (ansiedade, depressão, estresse) e dá suporte à família.
- **Nutricionista:** garante dieta equilibrada e acompanha estado nutricional; pode recomendar dieta cetogênica em casos específicos.
- **Pedagogo(a) / Equipe Escolar:** adapta ambiente e métodos de ensino para inclusão e desenvolvimento acadêmico.





E no dia a dia o que posso fazer?

- Manter uma rotina organizada, com horários para sono, alimentação e atividades.
- Evitar gatilhos conhecidos (ex.: estresse, excesso de estímulo visual/sonoro, cansaço).
- Estimular atividades lúdicas e participação social, respeitando limites da criança.
- Registrar observações sobre crises (duração, intensidade, possíveis gatilhos) para informar a equipe de saúde.
- Valorizar pequenas conquistas no dia a dia: cada progresso é um grande passo.
- Garantir rotina regular de sono.
- O descanso adequado ajuda a reduzir a frequência e a gravidade das crises e de outros sintomas da AHC.





O que eu devo fazer quando começar uma crise?

- Manter a calma;
- Respirar fundo e tentar manter o ambiente sob controle;
- Lembrar: a tranquilidade dos cuidadores transmite segurança para a criança;
- Induzir o sono;
- Tentar colocar a criança para dormir (os sintomas geralmente desaparecem com o sono);
- Criar um ambiente silencioso, escuro e confortável;
- Seguir orientações médicas quanto ao uso de sedativos leves, se indicados.

Situações de alerta

1. Se a crise for muito forte ou demorar a passar, redobrar a atenção.
2. Atentar para sinais de dificuldade respiratória ou alterações cardíacas.
3. Chamar imediatamente o serviço de emergência nesses casos.





E COMO A FAMÍLIA PODE SE PREPARAR MELHOR?

- Tenha sempre em mãos um protocolo de emergência para apresentar nos hospitais.
- Leve consigo o diário das crises, receituários, relatórios médicos, plano de manejo assinado pelo médico e contatos de referência.
- Esses documentos garantem mais rapidez e eficácia no atendimento de urgência.
- Esteja sempre atento aos gatilhos que podem desencadear as crises, isso ajuda a diminuir a sua ocorrência.

E o dia a dia, como fica?



O cuidado das famílias e cuidadores é fundamental. Estar atento aos gatilhos que podem desencadear crises ajuda a diminuir sua ocorrência. Cada atitude de prevenção faz diferença no bem-estar da criança.

**ESPECIFICIDADES DAS VARIANTES NO BRASIL**

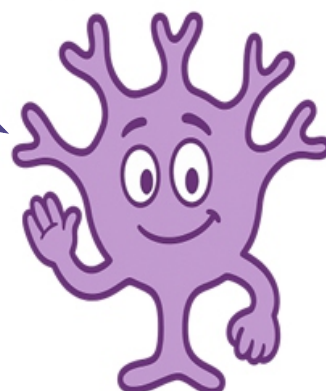
VARIANTE	TRATAMENTO	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS
p.D923N	Flunarizina (mais eficaz); Dieta Atkins modificada (15 meses, exige controle laboratorial); Apoio psicoeducacional e psicoterapêutico; Dieta cetogênica (melhora comportamental e cognitiva)	Distonia paroxística induzida por exercício/estresse; Hipometabolismo da glicose cerebral; Semelhança com formas leves da deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT1DS)
p.E776G	Flunarizina (alívio variável)	Evolução heterogênea; Crises com duração/frequência variáveis; Pacientes com D801N evoluem melhor que E815K; Relatos de TDAH e transtornos de humor; Em adultos: fadiga, espasmos, sintomas psicóticos, agravamento motor
p.G947R	Flunarizina; Evitar gatilhos (estresse, febre, privação de sono, luz intensa); Terapias de suporte (fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, apoio psicológico)	Início precoce (<6 meses); Nistagmo paroxístico; Crises hemiplégicas/tetraplégicas prolongadas; Epilepsia; Distonia; Ataxia; Disfunções autonômicas; Regressão neurológica
p.E815K	Flunarizina (mais usada, nem sempre eficaz);	Mutação mais grave; Início precoce; Epilepsia; Atraso cognitivo; Sintomas

	Topiramato; Sono ajuda crises	autônômicos (salivação, sudorese, perda de consciência, cianose); Em adultos: fadiga, espasmos, psicose
ATP1A2	Flunarizina; Amantadina/memantina (efeitos adversos); Crises agudas: clonazepam/clobazam/hidrato de cloral	Variante rara/familiar; associada a enxaqueca; Episódios hemiplégicos minutos-dias; Pode evoluir com ataxia/distonia/hipotonia; Gatilhos emocionais (excitação)
p.Ala320Pro	Flunarizina; Anticonvulsivantes; Fisioterapia, fonoaudiologia e suporte psicológico; Monitoramento próximo; Terapias de precisão em estudo	Fraqueza hemicorporal; Movimentos involuntários; Alterações oculares; Crises desaparecem com o sono; Atraso no desenvolvimento, dificuldades de fala/aprendizado/equilíbrio; Alterações cerebelares e de substância branca
p.D801N	Flunarizina (resposta variável); Antiepilépticos; Benzodiazepínicos (paliativos); Betametasona (remissão em caso isolado); Evitar gatilhos	Fenótipo mais leve que E815K; Crises frequentes e refratárias; Gravidade intermediária; Comprometimento motor; Atraso cognitivo moderado-grave; TEA; Alterações endócrinas; Proteína mantém ligação à ouabaína
p.R769H	Flunarizina; Topiramato; Benzodiazepínicos em crises; VNS em casos graves; Apoio multiprofissional; Clonidina, guanfacina ou	Localizada no exon 17-18 (mutação grave); Início precoce; Crises frequentes; Atraso motor e cognitivo; Alterações cerebelares, de substância branca e hipocampo

	antidepressivos em sintomas comportamentais (cautela)	
p.D805E	Flunarizina; Topiramato; Biperideno (reduziu crises resistentes em relato de caso); Reabilitação multiprofissional (fonoaudiologia, fisioterapia, psicopedagogia)	Início aos 10 meses; Movimentos oculares anormais; Crises 1-3 vezes por semana (duração minutos-horas); Evolução mais lenta com biperideno + suporte
p.P323S	Flunarizina; Anticonvulsivantes; Fisioterapia, fonoaudiologia e suporte psicológico	Sintomas mais graves na infância; Frequência e intensidade reduzem com a idade; Prognóstico relativamente favorável, menor impacto em fala/mobilidade na fase adulta

Nota importante:

As variantes genéticas da AHC não incluídas nesta tabela não possuem informações clínicas e terapêuticas descritas na literatura científica até o momento. Nesses casos, recomenda-se manejo clínico individualizado com base nas diretrizes gerais da AHC, até que novos estudos estejam disponíveis.



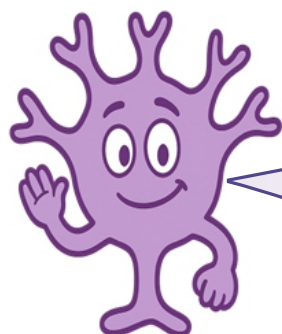


ORIENTAÇÕES DE EMERGÊNCIA NA AHC

Orientações Pré-Hospitalares (Em Casa ou com o SAMU)

O que fazer?	Como e por quê?
1. Lique imediatamente para o SAMU (192)	Avise que é uma criança com Hemiplegia Alternante da Infância (AHC) . Isso ajuda a equipe a se preparar.
2. Use a medicação de resgate	Se o médico já tiver orientado, dê o remédio da classe benzodiazepínico (Diazepam, Midazolam ou Clonazepam). Cuidado com a dose (siga exatamente a orientação médica).
3. Deixe o ambiente calmo	Desligue luz forte, barulhos e evite correntes de ar/frio.
4. Deite a criança de lado	Assim ela respira melhor e evita engasgos. Observe se a respiração está normal e se a criança muda de temperatura.

ATENÇÃO: O QUE NÃO FAZER:
Não dar **Fenitoína** a criança



Cuidado com a dose do Diazepam.
Siga exatamente a orientação médica.

Orientações Hospitalares: A equipe médica vai seguir os cuidados básicos de emergência (respiração, circulação, consciência), mas algumas coisas são ainda mais importantes para quem tem AHC:

Situação	O que pode acontecer?	Como ajudar?
Alterações no corpo	Mudança na temperatura, no coração (muito lento ou rápido) ou na respiração (muito fraca ou acelerada).	Avise a equipe sobre os sinais que você já observou em casa.
Crise longa	Pode ser uma crise de hemiplegia ou uma convulsão que demora a passar.	Mantenha o ambiente calmo e escuro. A equipe pode usar benzodiazepínicos ou melatonina para ajudar a criança a dormir.
Sono	Muitas vezes o sono melhora ou encerra a crise.	Informe aos médicos se a criança costuma dormir após crises.

Fase hospitalar: Estabilização

Risco / Precaução	Medidas
Risco Autonômico	Alterações de temperatura, FC (bradi/taquicardia), FR (bradi/taquipneia).
Risco de Crise Prolongada	Complicação de convulsão/hemiplegia duradoura.
Prevenção	Ambiente calmo, escuro, silencioso.
Indução do Sono	Espontânea ou com benzodiazepínicos/melatonina.

Estabilização Geral (Protocolo ABCD)

- **A/B – Via Aérea:** desobstrução (sucção, cânula de Guedel, posição lateral), oxigenoterapia, ventilação (SFBV/BAVU próximo).
- **C – Circulação:** acesso venoso, monitorar temperatura, PA, FC.
- **D – Déficit Neurológico:** Escala de Glasgow, nível de consciência.
- **Outras Intervenções:** jejum, manejo da hipotermia, isolamento acústico/visual.

Fase Hospitalar - Manejo conforme a Emergência

Hemiplegia Bilateral Prolongada

Aspecto	Detalhes
Sinais Clínicos	Incapacidade de mobilizar 4 membros, disfagia, comprometimento oro-alimentar.
Investigação	Respiração, FC, temperatura, palidez, vômitos, midríase.
Tratamento Imediato	Ambiente calmo/escuro, indução do sono (benzodiazepínicos), oxigenoterapia.
Exames	ECG, RX tórax (dispneia/febre), EEG (ataque prolongado), TC crânio.

Diferenciação das Crises: Crise Epiléptica x Hemiplégica/Distônica

Critério	Orientação
Relatos/vídeos dos pais	Avaliar registros.
Confusão mental / desmaios	Mais comum em crise epiléptica.
EEG durante ataque	Útil apenas durante o episódio.
TC de crânio	Investigar lesões.
Tratamento	Benzodiazepínicos + protocolo de estado epiléptico, se indicado.

Estado Epiléptico

Aspecto	Detalhes
Sinais Clínicos	Convulsões, desmaios, queda da consciência, confusão mental.
Investigação	Avaliar instabilidade cardiorrespiratória. Identificar desencadeantes (febre, trauma, baixa adesão terapêutica).
Tratamento	Seguir protocolo ABCD , protocolo institucional de estado epiléptico, ventilação com BVM.
Atenção	× Não administrar Fenitoína. ! Atenção à dosagem de Diazepam .

Orientações pós-urgência

Tópico	Recomendações
Transporte Pós - Urgência	Para UTI se crise não controlada; manter monitorização, O ₂ e ventilação.
Precauções Anestésicas	Manter homeostase, controlar dor e hipotermia.
Presença dos Pais	Deve ser garantida, mesmo fora do horário de visita. Pais ajudam na identificação das crises.
Uso de Vídeos	Pais devem fornecer registros para auxiliar no reconhecimento do estado pós-crise.





UM PONTO DE CHEGADA... E UM NOVO COMEÇO

O que é importante lembrar?

- A AHC é uma condição rara e complexa, causada principalmente por mutação no gene ATP1A3.
- Cada paciente é único, por isso o cuidado precisa ser sempre individualizado e multidisciplinar.
- O diagnóstico precoce faz diferença, pois permite iniciar o tratamento mais cedo.
- Ainda não existe cura, mas o tratamento pode controlar sintomas e oferecer mais qualidade de vida.
- Quando a família entende melhor a condição, ela se torna um pilar fundamental na vida da criança.
- A jornada da AHC é cheia de desafios, mas também é marcada por resiliência, amor e esperança.
- Este material é apenas um ponto de partida. Que ele inspire você a continuar buscando conhecimento, apoio e caminhos que façam sentido para a sua realidade.
- E lembre-se: ninguém caminha sozinho. A união entre famílias, pesquisadores e profissionais de saúde é o que nos permite avançar e oferecer sempre o melhor cuidado às nossas crianças.



Chegamos juntos ao fim desta jornada de conhecimento sobre a AHC. Caminhamos desde a história da doença até os avanços mais recentes, sempre com o objetivo de tornar a informação clara, acessível e útil para você e sua família.

O que queremos é que este e-book tenha ajudado a desmistificar termos difíceis, trazendo o conteúdo de forma simples e acolhedora, para que você se sinta mais confiante, informado e preparado.

Agora, para fechar esse ciclo de aprendizado e abrir um espaço de acolhimento, vamos ouvir os depoimentos de famílias que convivem com a AHC todos os dias. São histórias reais, cheias de força, fé, emoção e esperança.



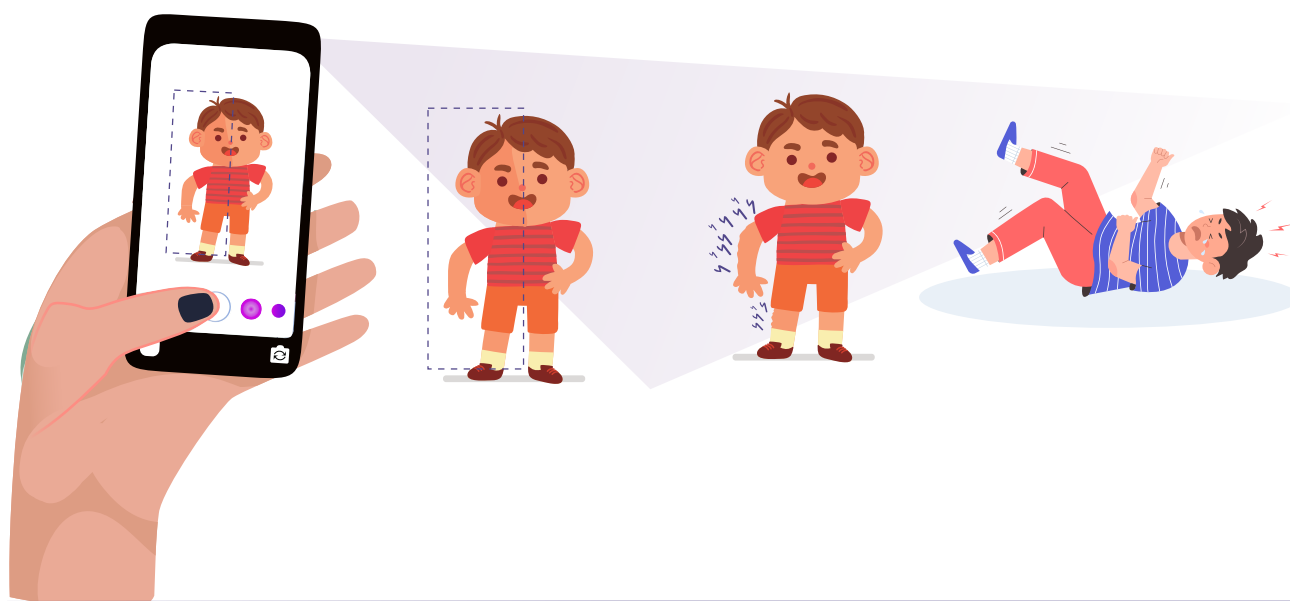


DIÁRIO DE CRISES

Hemiplegia Alternante da Infância (AHC)

Instruções de Preenchimento:

1. Preencha este diário a cada crise para ajudar a equipe a entender e tratar melhor a condição. Mantenha as informações claras e concisas.
2. Detalhe sempre os Gatilhos: Marque todos os "Fatores Desencadeantes" apresentados e sempre preencha o campo "Outros" com qualquer detalhe incomum que for identificado.
3. Responda às perguntas de "Humor e Comportamento" com atenção, pois o estado emocional pode ser um sinal de alerta precoce.
4. Seja Específico: Use a seção "Observações Adicionais" para descrever a intensidade/ gravidade dos sintomas e a eficácia do manejo e qualquer outra informação relevante.
(ex: "A distonia foi leve, mas a Flunarizina demorou 30 minutos para fazer efeito.
5. Sempre que possível, filme as crises.



Modelo de Diário para relatos de Crises

Data	Início da Crise	Término da Crise	Duração da Crise	Lado do Corpo Afetado
(dd/mm/aaaa)	(hh:mm)	(hh:mm)	(minutos/horas)	() Direito () Esquerdo () Ambos
Local onde estava quando iniciou a crise:				

Sinais e Sintomas Observados		
() Fraqueza ou paralisia () Hemiplegia	() Contrações musculares () Distonia	() Movimentos involuntários () Coreoatetose
() Falta de coordenação () Ataxia	() Movimentos anormais dos olhos (Nistagmo)	() Crises convulsivas () Epilepsia
Alterações observadas: () temperatura, () sudorese, () ritmo cardíaco ou () respiração	() Outros:	

Fatores Desencadeantes (Gatilhos)		
() Fadiga ou privação de sono	() Mudança brusca de temperatura	() Luz intensa ou piscante
() Estresse emocional	() Atividade física	() Alimentação: () refeição grande, () jejum
() Banho	() Outros:	

Medicação e Manejo		
Medicamento Administrado	Dosagem	Resposta ao Medicamento
Tempo médio de alívio dos sintomas após a medicação de resgate:		hh:mm
Parou com o sono: () Sim () Não		
Voltou ao acordar? () Sim () Não		
O sono ajudou a aliviar os sintomas? () Sim () Não		

Observações Adicionais:

Modelo de Diário para relatos de Crises

Data	Início da Crise	Término da Crise	Duração da Crise	Lado do Corpo Afetado
(dd/mm/aaaa)	(hh:mm)	(hh:mm)	(minutos/horas)	() Direito () Esquerdo () Ambos
Local onde estava quando iniciou a crise:				

Sinais e Sintomas Observados		
() Fraqueza ou paralisia () Hemiplegia	() Contrações musculares () Distonia	() Movimentos involuntários () Coreoatetose
() Falta de coordenação () Ataxia	() Movimentos anormais dos olhos (Nistagmo)	() Crises convulsivas () Epilepsia
Alterações observadas: () temperatura, () sudorese, () ritmo cardíaco ou () respiração	() Outros:	

Fatores Desencadeantes (Gatilhos)		
() Fadiga ou privação de sono	() Mudança brusca de temperatura	() Luz intensa ou piscante
() Estresse emocional	() Atividade física	() Alimentação: () refeição grande, () jejum
() Banho	() Outros:	

Medicação e Manejo		
Medicamento Administrado	Dosagem	Resposta ao Medicamento
Tempo médio de alívio dos sintomas após a medicação de resgate:		hh:mm
Parou com o sono: () Sim () Não		
Voltou ao acordar? () Sim () Não		
O sono ajudou a aliviar os sintomas? () Sim () Não		

Observações Adicionais:

Modelo de Diário para relatos de Crises

Data	Início da Crise	Término da Crise	Duração da Crise	Lado do Corpo Afetado
(dd/mm/aaaa)	(hh:mm)	(hh:mm)	(minutos/horas)	() Direito () Esquerdo () Ambos
Local onde estava quando iniciou a crise:				

Sinais e Sintomas Observados		
() Fraqueza ou paralisia () Hemiplegia	() Contrações musculares () Distonia	() Movimentos involuntários () Coreoatetose
() Falta de coordenação () Ataxia	() Movimentos anormais dos olhos (Nistagmo)	() Crises convulsivas () Epilepsia
Alterações observadas: () temperatura, () sudorese, () ritmo cardíaco ou () respiração	() Outros:	

Fatores Desencadeantes (Gatilhos)		
() Fadiga ou privação de sono	() Mudança brusca de temperatura	() Luz intensa ou piscante
() Estresse emocional	() Atividade física	() Alimentação: () refeição grande, () jejum
() Banho	() Outros:	

Medicação e Manejo		
Medicamento Administrado	Dosagem	Resposta ao Medicamento
Tempo médio de alívio dos sintomas após a medicação de resgate:		hh:mm
Parou com o sono: () Sim () Não		
Voltou ao acordar? () Sim () Não		
O sono ajudou a aliviar os sintomas? () Sim () Não		

Observações Adicionais:

Modelo de Diário para relatos de Crises

Data	Início da Crise	Término da Crise	Duração da Crise	Lado do Corpo Afetado
(dd/mm/aaaa)	(hh:mm)	(hh:mm)	(minutos/horas)	() Direito () Esquerdo () Ambos
Local onde estava quando iniciou a crise:				

Sinais e Sintomas Observados		
() Fraqueza ou paralisia () Hemiplegia	() Contrações musculares () Distonia	() Movimentos involuntários () Coreoatetose
() Falta de coordenação () Ataxia	() Movimentos anormais dos olhos (Nistagmo)	() Crises convulsivas () Epilepsia
Alterações observadas: () temperatura, () sudorese, () ritmo cardíaco ou () respiração	() Outros:	

Fatores Desencadeantes (Gatilhos)		
() Fadiga ou privação de sono	() Mudança brusca de temperatura	() Luz intensa ou piscante
() Estresse emocional	() Atividade física	() Alimentação: () refeição grande, () jejum
() Banho	() Outros:	

Medicação e Manejo		
Medicamento Administrado	Dosagem	Resposta ao Medicamento
Tempo médio de alívio dos sintomas após a medicação de resgate:		hh:mm
Parou com o sono: () Sim () Não		
Voltou ao acordar? () Sim () Não		
O sono ajudou a aliviar os sintomas? () Sim () Não		

Observações Adicionais:

Modelo de Diário para relatos de Crises

Data	Início da Crise	Término da Crise	Duração da Crise	Lado do Corpo Afetado
(dd/mm/aaaa)	(hh:mm)	(hh:mm)	(minutos/horas)	() Direito () Esquerdo () Ambos
Local onde estava quando iniciou a crise:				

Sinais e Sintomas Observados		
() Fraqueza ou paralisia () Hemiplegia	() Contrações musculares () Distonia	() Movimentos involuntários () Coreoatetose
() Falta de coordenação () Ataxia	() Movimentos anormais dos olhos (Nistagmo)	() Crises convulsivas () Epilepsia
Alterações observadas: () temperatura, () sudorese, () ritmo cardíaco ou () respiração	() Outros:	

Fatores Desencadeantes (Gatilhos)		
() Fadiga ou privação de sono	() Mudança brusca de temperatura	() Luz intensa ou piscante
() Estresse emocional	() Atividade física	() Alimentação: () refeição grande, () jejum
() Banho	() Outros:	

Medicação e Manejo		
Medicamento Administrado	Dosagem	Resposta ao Medicamento
Tempo médio de alívio dos sintomas após a medicação de resgate:		hh:mm
Parou com o sono: () Sim () Não		
Voltou ao acordar? () Sim () Não		
O sono ajudou a aliviar os sintomas? () Sim () Não		

Observações Adicionais:

Modelo de Diário para relatos de Crises

Data	Início da Crise	Término da Crise	Duração da Crise	Lado do Corpo Afetado
(dd/mm/aaaa)	(hh:mm)	(hh:mm)	(minutos/horas)	() Direito () Esquerdo () Ambos
Local onde estava quando iniciou a crise:				

Sinais e Sintomas Observados		
() Fraqueza ou paralisia () Hemiplegia	() Contrações musculares () Distonia	() Movimentos involuntários () Coreoatetose
() Falta de coordenação () Ataxia	() Movimentos anormais dos olhos (Nistagmo)	() Crises convulsivas () Epilepsia
Alterações observadas: () temperatura, () sudorese, () ritmo cardíaco ou () respiração	() Outros:	

Fatores Desencadeantes (Gatilhos)		
() Fadiga ou privação de sono	() Mudança brusca de temperatura	() Luz intensa ou piscante
() Estresse emocional	() Atividade física	() Alimentação: () refeição grande, () jejum
() Banho	() Outros:	

Medicação e Manejo		
Medicamento Administrado	Dosagem	Resposta ao Medicamento
Tempo médio de alívio dos sintomas após a medicação de resgate:		hh:mm
Parou com o sono: () Sim () Não		
Voltou ao acordar? () Sim () Não		
O sono ajudou a aliviar os sintomas? () Sim () Não		

Observações Adicionais:

Modelo de Diário para relatos de Crises

Data	Início da Crise	Término da Crise	Duração da Crise	Lado do Corpo Afetado
(dd/mm/aaaa)	(hh:mm)	(hh:mm)	(minutos/horas)	() Direito () Esquerdo () Ambos
Local onde estava quando iniciou a crise:				

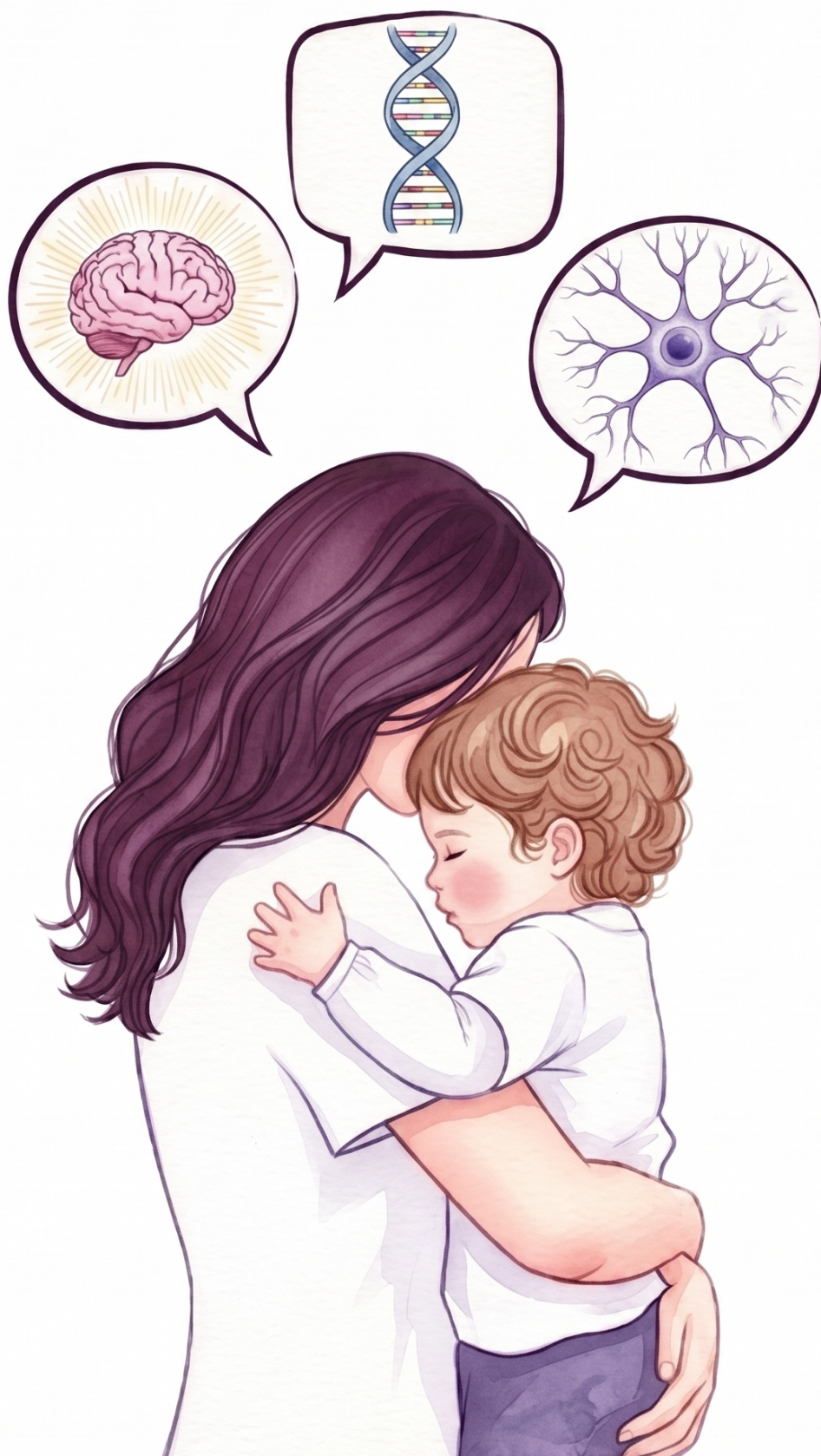
Sinais e Sintomas Observados		
() Fraqueza ou paralisia () Hemiplegia	() Contrações musculares () Distonia	() Movimentos involuntários () Coreoatetose
() Falta de coordenação () Ataxia	() Movimentos anormais dos olhos (Nistagmo)	() Crises convulsivas () Epilepsia
Alterações observadas: () temperatura, () sudorese, () ritmo cardíaco ou () respiração	() Outros:	

Fatores Desencadeantes (Gatilhos)		
() Fadiga ou privação de sono	() Mudança brusca de temperatura	() Luz intensa ou piscante
() Estresse emocional	() Atividade física	() Alimentação: () refeição grande, () jejum
() Banho	() Outros:	

Medicação e Manejo		
Medicamento Administrado	Dosagem	Resposta ao Medicamento
Tempo médio de alívio dos sintomas após a medicação de resgate:		hh:mm
Parou com o sono: () Sim () Não		
Voltou ao acordar? () Sim () Não		
O sono ajudou a aliviar os sintomas? () Sim () Não		

Observações Adicionais:

Vozes das Famílias



HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA (AHC): **CIÊNCIA, CUIDADO E VOZES DAS FAMÍLIAS**



A ciência nos mostra caminhos, mas são as famílias que iluminam a jornada com amor e coragem. Ser mãe de uma criança com AHC é conviver diariamente com o imprevisível.

Meu filho pode acordar bem, sorridente, brincando... e, de repente, perder os movimentos de um lado do corpo, ou dos dois. As crises de paralisia chegam sem aviso e podem durar horas ou até dias. E, nesse tempo, tudo para.

A rotina exige atenção constante. Monitoramos cansaço, temperatura, sono, estímulos visuais e sonoros — tudo pode ser um gatilho. Quando a crise vem, ele sente dor, medo, frustração. E eu também. Aprendi a ser calma por fora, mesmo quando estou em pedaços por dentro.

A AHC é uma condição rara, pouco conhecida. Muitos profissionais de saúde nunca ouviram falar. Já enfrentamos dúvidas, exames intermináveis, olhares sem resposta. Às vezes, o mais difícil é justamente não ter um caminho claro a seguir.

A inclusão é um desafio silencioso. Porque meu filho pode parecer "normal" em muitos momentos, mas tem necessidades que nem sempre são compreendidas. Nem todo mundo entende que hoje ele anda e fala, mas amanhã pode precisar de apoio até para se alimentar.

Apesar de tudo isso, ele é um menino incrível. Inteligente, carinhoso, cheio de vida. Cada pequena conquista é uma grande vitória. Aprendi a celebrar o hoje, a reconhecer a força nos detalhes, a agradecer pelas pausas sem dor.

Aprendi a ser sua voz quando ele não consegue falar. A ser sua força quando ele não consegue andar. A estar inteira quando ele precisa de mim. E, mais do que tudo, aprendi que amor de mãe é o tipo de amor que não se mede, não se cansa, não desiste.

A AHC mudou minha forma de ver o mundo. Me ensinou o verdadeiro significado de resiliência, de amor incondicional, e da força que uma mãe descobre quando tudo parece desmoronar. Não é fácil. Mas é possível. E vale a pena — porque vale por ele, por nós.

Thamires.



A jornada de Erik

A ciência nos mostra caminhos, mas são as famílias que iluminam a jornada com amor e coragem. Ser mãe de uma criança com AHC é conviver diariamente com o imprevisível.

Meu filho pode acordar bem, sorridente, brincando... e, de repente, perder os movimentos de um lado do corpo, ou dos dois. As crises de paralisia chegam sem aviso e podem durar horas ou até dias. E, nesse tempo, tudo para. A rotina exige atenção constante. Monitoramos cansaço, temperatura, sono, estímulos visuais e sonoros — tudo pode ser um gatilho. Quando a crise vem, ele sente dor, medo, frustração. E eu também.

Aprendi a ser calma por fora, mesmo quando estou em pedaços por dentro. A AHC é uma condição rara, pouco conhecida. Muitos profissionais de saúde nunca ouviram falar. Já enfrentamos dúvidas, exames intermináveis, olhares sem resposta.

Às vezes, o mais difícil é justamente não ter um caminho claro a seguir. A inclusão é um desafio silencioso. Porque meu filho pode parecer normal em muitos momentos, mas tem necessidades que nem sempre são compreendidas. Nem todo mundo entende que hoje ele anda e fala, mas amanhã pode precisar de apoio até para se alimentar.

Apesar de tudo isso, ele é um menino incrível. Inteligente, carinhoso, cheio de vida. Cada pequena conquista é uma grande vitória. Aprendi a celebrar o hoje, a reconhecer a força nos detalhes, a agradecer pelas pausas sem dor.

Aprendi a ser sua voz quando ele não consegue falar. A ser sua força quando ele não consegue andar. A estar inteira quando ele precisa de mim. E, mais do que tudo, aprendi que amor de mãe é o tipo de amor que não se mede, não se cansa, não desiste.

A AHC mudou minha forma de ver o mundo. Me ensinou o verdadeiro significado de resiliência, de amor incondicional, e da força que uma mãe descobre quando tudo parece desmoronar. Não é fácil. Mas é possível. E vale a pena — porque vale por ele, por nós.



A jornada de Matheus

Explicar a vivência com a AHC é algo extremamente complicado. É um capítulo da vida que ninguém escolheria abrir. Como família, vivemos constantemente entre o sonho e o pesadelo.

Cada imprevisibilidade que acomete quem amamos traz consigo uma nova onda de frustração e tristeza. Infelizmente, por mais que eu reflita, é impossível encontrar um lado bom, ou qualquer aspecto positivo, ao abrir este capítulo. A única certeza é que todos que convivem com um paciente de AHC se tornam, inevitavelmente, cada vez mais fortes.

Enquanto muitos pais sonham em congelar o tempo para aproveitar cada instante com seus filhos, nós, que convivemos com a AHC, ansiamos pelo oposto: que o tempo corra, que os dias voem, até que a cura se torne realidade. É um desejo profundo que ecoa em cada família afetada: que o diagnóstico de AHC nunca mais venha acompanhado da palavra incurável. Que a nossa fé na vitória seja inabalável!



A Jornada de Pedro

Meu nome é Maria Estela, mas todos me chamam de Tuiú. Trago aqui a história da minha vida entrelaçada à do meu filho Pedro Henrique, marcada pela descoberta de uma condição rara: a Hemiplegia Alternante da Infância (AHC).

Pedro nasceu em 25 de maio de 2004, um bebê saudável, com notas de Apgar excelentes e tudo dentro do esperado. Mamava bem, crescia dentro do ritmo normal, e eu acreditava que seguiríamos uma trajetória tranquila. Mas, logo após a primeira dose da vacina DPT, algo inesperado aconteceu: Pedro teve uma crise. No início não entendi o que aquilo significava, mas as crises foram se repetindo e ganhando intensidade. Vieram as idas e vindas ao pronto-socorro, os exames, diagnósticos que não se confirmavam e uma lista cada vez maior de medicamentos. Vi meu filho ser entubado na UTI após uma dosagem excessiva de remédios. Ali, quase o perdi. Eram dias de medo, noites em claro, sempre tentando entender o que estava acontecendo. As crises eram estranhas: às vezes ele perdia força de um lado do corpo, como se desligasse de repente.

Os médicos cogitaram epilepsia, mal de Todd, convulsões febris. Nada era definitivo. E os remédios, cada vez mais, não traziam melhora, apenas efeitos colaterais e sustos. Foi apenas anos depois, em uma consulta com neurologista e médico geneticista, que ouvimos pela primeira vez o nome Hemiplegia Alternante da Infância. Era uma condição rara, praticamente desconhecida no Brasil.

Começamos a pesquisar, encontramos famílias nos Estados Unidos por meio da CURE AHC, e pela primeira vez não estávamos sozinhos. Pedro até chegou a representar o Brasil nessa comunidade. Mas a confirmação genética só veio em 2016, na USP de Ribeirão Preto: mutação ATP1A3 ASP801ASN. Um alívio, mas também uma dor. O diagnóstico explicava tudo, mas não trazia cura.

Com muito esforço, buscamos fisioterapia e fonoaudiologia. Muitas vezes fomos recusados por profissionais que não conheciam a síndrome. Pedro parou de falar após a UTI, mas encontrou formas de se comunicar: com gestos, apontando, transmitindo sua presença e sentimentos. Ele anda com cuidado, não usa talheres, não escreve – mas se expressa, vive e nos ensina a cada dia.

Hoje, acredito que Pedro poderia ter se desenvolvido mais se tivesse tido acesso às terapias certas no tempo certo. Ainda escuto que “já passou da idade”, mas nunca desistimos dele. Porque Pedro é vida, coragem e resistência. Se compartilho essa história, é para que outras famílias não passem tantos anos no escuro como nós passamos. Para que médicos e profissionais da saúde se abram ao conhecimento sobre doenças raras, com mais empatia e acolhimento. Pedro me ensinou o verdadeiro significado da coragem. E eu sigo, firme, ao lado dele e de todos os Pedros que existem por aí.



A jornada de Arthur

Meu nome é Diego, tenho 39 anos, sou casado com a Patrícia, de 35. Estamos juntos há 20 anos e construímos nossa família com dois meninos: o Matheus, que hoje está com quase 16 anos, e o nosso caçula, o Arthur — carinhosamente chamado de Arthur Gaia — que está prestes a completar 9. Moramos em Planaltina, no Distrito Federal.

A chegada do Arthur foi muito esperada. Planejamos sua vinda, a gestação correu normalmente e, no Natal de 2016, a Patrícia foi internada para indução do parto. Depois de um dia inteiro de espera sem dilatação, ele nasceu por cesariana. Era um bebê aparentemente saudável, saiu da maternidade no tempo certo, com todos os exames normais. Tudo parecia dentro daquilo que sonhamos. Mas logo percebemos que algo não estava como deveria.

O Arthur era diferente do irmão mais velho: muito molinho, não sustentava o corpinho como esperávamos. Aos 5 meses, após uma queda da cama, ele teve a primeira crise convulsiva. Até então, não sabíamos nem reconhecer o que era uma convulsão. Foi desesperador. Ele precisou ser levado para a UTI, ficou apenas 24 horas em cuidados intensivos, mas seguiu internado quase um mês. Ali começou nossa longa caminhada.

Vieram muitos exames, um atrás do outro. Todos normais, e ainda assim as crises se repetiam, cada vez mais constantes. Passamos a viver mais no hospital do que em casa: sete dias internados, três dias em casa, e logo voltávamos para a emergência. Houve vezes em que ele recebeu alta de manhã e, à tarde, já estávamos de volta ao hospital.

Sem respostas, os médicos sugeriram o exame de exoma, que poderia, enfim, revelar o que estava acontecendo. O custo era altíssimo, inacessível para nós. Foi quando unimos forças com amigos e familiares: fizemos rifas, festas solidárias, almoços beneficentes. Conseguimos. O material foi coletado em Brasília e enviado para São Paulo. O resultado veio com um nome duro, desconhecido, assustador: Hemiplegia Alternante da Infância (AHC) associada à epilepsia.

O diagnóstico trouxe um rótulo, mas não trouxe soluções. Nenhuma medicação controlava as crises. O tempo passava, e a cada convulsão víamos o nosso pequeno perder forças. Foi então que, movido pelo desespero e pela esperança, comecei a pesquisar sobre o canabidiol. Com muito medo e sem orientação médica, conseguimos o acesso de forma irregular. Quando demos a primeira dose, não sabíamos o que esperar. O que aconteceu foi quase um milagre: o Arthur ficou seis meses sem ter uma única crise convulsiva.

Aos poucos, fomos regularizando o tratamento. Passamos por um período difícil usando óleos artesanais sem resultado, mas finalmente conseguimos o fornecimento pelo SUS, via decisão judicial. O custo, que antes era insustentável, passou a ser coberto pelo governo. E o Canabidiol trouxe muito mais do que controle das crises: ele deu ao Arthur a chance de se desenvolver.

Hoje, ele consegue andar com apoio, sustentar-se encostado na parede, falar palavras soltas e se comunicar. Ele entende tudo o que falamos, pede o que deseja, mostra vontade. Mas também tem suas limitações: não compreende o que significa um "não", não entende regras. Tem crises de nervosismo e, principalmente, episódios de hipotonia, em que o corpo fica totalmente molinho. Isso pode ser desencadeado por barulhos, emoções, festas, encontros de família. Por isso, nossa vida se tornou extremamente restrita. Não vamos a aniversários, não visitamos as avós — mesmo morando na mesma rua. Recebemos raras visitas, sempre uma pessoa de cada vez, nunca com crianças. Vivemos praticamente isolados.

Lembro-me de uma consulta médica em que a doutora comentou como o Arthur estava melhor, mais firme. Tomamos coragem e contamos que, por conta própria, havíamos iniciado o canabidiol. Esperávamos uma bronca, mas, para nossa surpresa, ela nos apoiou e deu início ao processo de regularização. Foi burocrático e difícil, mas essencial.

Hoje, o Arthur ainda convulsiona de tempos em tempos, mesmo com todos os cuidados. Mas conseguimos ver nele conquistas que antes pareciam impossíveis. O preço, no entanto, é alto: uma vida limitada, sem escola, sem convívio social, sem a rotina comum a qualquer criança. Eu, como pai, renunciar à carreira e do trabalho fora de casa para me dedicar exclusivamente a ele. Há oito anos minha vida é cuidar do Arthur, enquanto a Patrícia sustenta a família. Eu conheço cada detalhe, cada reação, cada sinal que ele dá antes de uma crise. Dedico minhas 24 horas por dia a esse cuidado, porque ninguém o conhece mais do que eu.

O Arthur transformou nossa vida, nos ensinou sobre força, paciência e resiliência. Mas também nos mostrou como é árduo o caminho de uma família que convive com uma doença rara. Seguimos lutando, todos os dias, para que ele tenha qualidade de vida e para que nossa esperança nunca se perca.



A jornada de Ádam

O sonho da maternidade sempre foi presença constante na minha vida, foram muitos desafios, muitas frustrações, percas, (um anjo que mora no céu) diagnósticos difíceis, tratamentos, insucessos e por fim o verdadeiro MILAGRE concebido, o nosso Ádam. Só hoje pude entender tamanha demora, Deus estava me preparando para esta missão, pois com a chegada do milagre também chegou um novo mundo que passamos a viver, que antes era invisível ao nosso olhar, o mundo das crianças 'Atípicas', onde entendia que na missão de Mãe iria ensinar muito e me surpreendo que só tenho é aprendendo cada dia mais.

Passamos a entender que a vida não precisa de rótulos, ser vivida com padrões, que fora dos padrões a vida também é perfeita, e conseguimos encontrar o nosso verdadeiro ângulo de percepção de viver mesmo diante de um diagnóstico tão pesado como: Paralisia Cerebral Díplégica Espástica com Hemiplegia Alternante da Infância, por variante patogênica em ATP1A3 com Crises Oculóginas e Epilepsia.

;

Difícil entender né? Mas esse é o Diagnóstico Fechado do nosso príncipe. Mas por isso nossa vida parou? Não. Temos dificuldades sim, limitações de montão, porém nada vai nos impedir de ser feliz e tratá-lo com toda dignidade que ele merece.

Não quero ouvir perguntas: Ele vai sentar? Ele vai andar? Ele vai falar?

O que fazemos de melhor é entender e RESPEITAR o tempo dele.

Hoje tenho uma família perfeita, um filho mais que ESPECIAL, um companheiro maravilhoso que o amo, que cumpri o seu papel de pai como um super-herói, que é o nosso porto seguro, nosso escudo, o nosso guia diário, que têm uma sintonia descomunal com o nosso príncipe. Ádam me escolheu como mãe e vou honrar essa missão, não é uma rotina fácil, mas Deus sempre soprou no meu ouvido que toda dedicação seria válida, e assim sou eu, dedicando tudo que há de melhor em mim pra ele, e basta um sorriso lindo que recebo diário pra confirmar que está valendo sim, muito a pena.

Diante de tudo posso resumir que a certeza que tenho, é que pelos nossos olhos nosso filho vê o mundo, pelo nosso tato ele toca a felicidade, pelo nosso cheiro ele se orienta nos lugares que andamos, pelos nossos ouvidos ele escuta o som da vida e se depender de nós ele irá viver as coisas mais lindas que pudermos ofertar.

O jeito natural de ver as coisas vem a partir da aceitação pura no coração. Por mais dificuldades que poderemos ter ou já temos, não é impeditivo para sermos felizes, vivemos nossa vida de forma intensa, sem focar nos problemas e sim nas oportunidades. Nós somos uma família NORMAL, porque ser DIFERENTE TAMBÉM É NORMAL.



PALAVRAS DE ENCERRAMENTO E DE ESPERANÇA

Chegamos ao fim desta caminhada juntos. Ao longo destas páginas, pudemos conhecer melhor a Hemiplegia Alternante da Infância (AHC): sua história, os sinais e sintomas, os desafios do diagnóstico, os cuidados no dia a dia e os caminhos possíveis para o tratamento. Mais do que informações, este livro procurou trazer acolhimento, esperança e a certeza de que ninguém está sozinho nessa jornada.

A AHC é rara, complexa e desafiadora. Mas cada criança, cada família e cada profissional que se dedica a compreender e enfrentar essa condição mostra que é possível transformar dor em força, incerteza em aprendizado e solidão em união. O conhecimento aqui compartilhado só faz sentido quando se transforma em cuidado, apoio e novas possibilidades de vida.

É importante lembrar que cada história é única. Não existe um manual pronto para lidar com a AHC, mas existem caminhos que podem ser construídos em conjunto: com o olhar atento da família, o compromisso dos profissionais de saúde e o avanço das pesquisas. O futuro ainda traz muitas perguntas, mas também a esperança de novas respostas e de dias mais leves para nossas crianças.

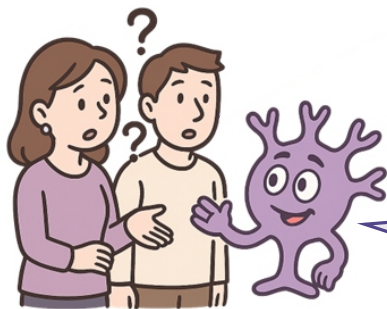
Desejamos que este livro seja, para você e sua família, um companheiro de estrada. Que sirva de guia nos momentos de dúvida, de consolo nos dias difíceis e de inspiração para continuar acreditando em possibilidades.

Porque, no fim das contas, a AHC não fala apenas sobre uma doença rara. Ela fala sobre resiliência, amor e a imensa capacidade humana de seguir adiante, mesmo diante dos maiores desafios.

Que possamos caminhar juntos, sempre com coragem, união e esperança.



Guia rápido de ação para famílias



Você não está sozinho(a).
Cuidados para criança com Hemiplegia
Alternante da Infância (AHC)
Respire...

No dia a dia:

- Mantenha horários regulares de sono, alimentação e descanso
- Ofereça água com frequência
- Evite cansaço excessivo, estresse e infecções
- Observe situações que parecem desencadear crises e anote

Durante a crise:

- Mantenha a calma
- Coloque a criança de lado, proteja a cabeça e afrouxe roupas apertadas
- Não segure os movimentos e não coloque nada na boca
- Observe o horário de início
- Se possível, filme o episódio e depois, registre o que aconteceu

Procure atendimento imediato se houver:

- Crise muito longa (mais de 20-30 minutos) e dificuldade para respirar
- Lábios roxos, desmaio ou perda de consciência prolongada
- Febre alta persistente
- Primeira crise, algo diferente do habitual ou várias crises seguidas

Após a crise:

- Deixe a criança descansar
- Ofereça líquidos
- Mantenha ambiente calmo
- Anote duração, sintomas e recuperação

Para as consultas médicas:

Leve o diário de crises, vídeos e suas dúvidas. Você é essencial na equipe de cuidados.

Lembre-se: Cada criança é única! Com atenção, com registros e carinho, você aprende a reconhecer os sinais do seu filho. Informação traz segurança, cuidado traz confiança. E vocês não estão sozinhos nessa caminhada.

Guia rápido para profissionais de saúde

A Hemiplegia Alternante da Infância (AHC) é uma doença neurológica rara, geralmente associada a variantes patogênicas no gene ATP1A3, caracterizada por episódios recorrentes de hemiplegia, distúrbios do movimento, crises epilépticas e alterações autonômicas. Os sintomas podem regredir durante o sono. Reconhecer precocemente evita exames desnecessários, intervenções inadequadas e atrasos no cuidado.

Sinais clínicos típicos:

- Episódios de hemiplegia alternante (muda de lado)
- Distonia, coreoatetose, ataxia e crises epilépticas
- Sintomas autonômicos (sudorese, alterações respiratórias, temperatura)
- Atraso do desenvolvimento
- Melhora parcial ou remissão durante o sono

Conduta durante episódios agudos:

- Garantir via aérea, ventilação e segurança do paciente
- Posicionamento lateral se rebaixamento do nível de consciência
- Monitorização clínica, evitar contenção física excessiva
- Registrar duração, lateralidade e manifestações associadas
- Considerar registro em vídeo quando possível

Investigar/encaminhar se

- Primeira crise neurológica, crises prolongadas ou repetidas
- Alteração respiratória, febre ou suspeita infecciosa. Rebaixamento persistente do sensorio

Avaliação recomendada:

- Exame neurológico seriado, EEG quando suspeita de epilepsia e RM para exclusão diferencial
- Teste genético para ATP1A3 quando suspeita clínica
- Acompanhamento multiprofissional (neurologia, enfermagem, reabilitação, psicologia)

Pontos importantes:

- Crises podem simular AVC, paralisia pós-ictal ou distúrbios funcionais
- Sintomas flutuam ao longo do dia
- História clínica + padrão recorrente são fundamentais
- Famílias geralmente trazem registros valiosos — escutá-las faz diferença

Boas práticas:

- Orientar cuidadores sobre diário de crises
- Reduzir estresse, privação de sono e infecções
- Individualizar plano terapêutico e acolher a família como parte da equipe de cuidado

AHC é rara, mas reconhecer cedo muda o prognóstico e reduz sofrimento evitável.

