

## HEMIPLEGIA ALTERNANTE DA INFÂNCIA: DOENÇA RELACIONADA AO GENE ATP1A3.

**KANAWA, Gleica Maria de Macena<sup>1</sup>; DOUSSEAU, Gabriella Corrêa<sup>1</sup>; SANTOS, Isabel de Oliveira<sup>1</sup>; CORAZZA, Luíza Alves<sup>2</sup>; FREITAS, Júlian Letícia de<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil, Residente em Neurologia.

<sup>2</sup>Preceptora da Residência em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Endereço para correspondência: Rua Santa Marcelina, 177, Vila Carmosina, São Paulo – SP, Brasil, CEP: 08270-070. Endereço eletrônico: gleica\_macena@hotmail.com.

**Introdução:** A hemiplegia alternante da infância é uma síndrome incomum que se inicia antes dos 18 meses de idade, decorrente principalmente de mutações nos genes ATP1A3 e ATP1A2, com episódios de hemiplegia envolvendo ambos os lados do corpo, podendo estar associado a crises distônicas e tônicas, anormalidades oculomotoras e fenômenos autonômicos. **Relato de Caso:** Mulher, 23 anos, natural de São Paulo, com episódios quase diários de movimentos anormais dos olhos e de aumento do tônus muscular desde os primeiros dias de nascimento, além de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Aos 12 meses de idade, iniciou paroxismos de fraqueza alternando entre os dimídios, com duração de minutos até 4 dias, sem alteração de consciência, abalos ou cefaleia, associado a movimentos involuntários de membros superiores e cabeça. Genitora negava consanguinidade entre pais ou casos semelhantes na família. **Propedêutica:** Ao exame neurológico, observava-se distonia segmentar cervical e em membros superiores, além de dismetria à manobra index-nariz. Foram presenciados dois episódios de hemiparesia esquerda, com duração de poucos minutos e reversão espontânea. Vídeos gravados pela mãe demonstravam que por vezes a fenomenologia era contralateral. **Resultados:** A ressonância nuclear magnética mostrava discreta atrofia cerebelar e a eletroencefalografia, desorganização difusa da atividade elétrica cerebral. Painel genético foi realizado, evidenciando variante patogênica em heterozigose no gene ATP1A3 (c.2839G>A). **Conclusão:** Diante de crianças apresentando paroxismos hemiplégicos e distúrbios do movimento na primeira infância, deve haver a suspeição de doenças relacionadas ao gene ATP1A3.

Palavras chaves: Transtornos do movimento. Distonia. Epilepsia. Ataxia. ATP1A3.