



Doença de Creutzfeldt-Jakob na forma esporádica: um relato de caso

Maria Beatriz Azevedo Terceiro Neto¹; Ana Caroline Paraguay Martins²; Beatriz Sousa Alves³, Mariana Lopes Lima⁴, Selda Rafaela Aguiar Ribeiro Coutinho⁵

1-5. Departamento de Clínica Médica do Hospital Dr. Moysés Deutsch

Introdução/ Fundamentos

As doenças priônicas são distúrbios neurodegenerativos raros, rapidamente progressivos e invariavelmente fatais. Atualmente, a Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é a doença priônica mais comum, acometendo 1 a cada 1.000.000 de habitantes no Brasil.

Objetivos

Descrever o caso de uma paciente diagnosticada com doença de Creutzfeldt-Jakob na forma esporádica, determinando as características clínicas da doença, diagnóstico, tratamento e prognóstico

Métodos

Trata-se de um relato de caso seguido de revisão narrativa de literatura.

Descrição do caso

Paciente do sexo feminino, 53 anos, previamente hígida, deu entrada no hospital com relato de vertigem há dois meses associada a marcha ebriosa. À admissão, a paciente mostrava-se desatenta, com fala lentificada, discurso desconexo, redução de força e ataxia apendicular à esquerda. Após medidas iniciais, foram realizados exames laboratoriais que não apresentaram alterações dignas de nota e tomografia Computadorizada (TC) de crânio que evidenciou focos de hipotenuação da substância branca periventricular, sem efeito expansivo ou sinais de evento isquêmico.

Durante a internação, a paciente evoluiu com declínio cognitivo importante associado a piora rapidamente progressiva dos déficits neurológicos, passando a apresentar ataxia apendicular bilateral com instabilidade de tronco e impossibilidade de manter-se em ortostase. Houve evolução para estado de mutismo acinético, dificuldade acentuada à deglutição e ao controle de esfíncteres. Optou-se então por ampliar a investigação com o estudo do líquido cefalorraquidiano (LCR), ressonância magnética (RM) e eletroencefalograma (EEG). O LCR não apresentou alterações, a RM demonstrou restrição a difusão de núcleos da base e realce em núcleos da base em FLAIR e o EEG evidenciou atividade de base desorganizada pelo alentecimento da atividade elétrica cerebral. Levando em consideração o quadro de demência rapidamente progressiva e aos resultados dos exames, foi aventada como principal suspeita a doença de Creutzfeldt-Jakob e realizada nova punção líquórica, que revelou positividade para a proteína 14-3-3, confirmando então a hipótese diagnóstica.

Conclusões/Considerações Finais

A DCJ é desconhecida por muitos profissionais de saúde devido a sua vasta gama de manifestações clínicas. Apesar de ser uma patologia rara, deve ser considerada como diagnóstico diferencial em casos de demência rapidamente progressiva, pois apesar das limitações em relação ao seu tratamento, o diagnóstico precoce auxilia a diminuir o sofrimento e melhorar a qualidade de vida do paciente.

Referências Bibliográficas

1. Haddad NM, Oliveira HP, Marzani LE, Frainer DA, Welter C da S. DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB INICIANDO COMO UM SURTO PSICÓTICO: UM RELATO DE CASO. *Brasília Médica*. 2022;59.
2. Mendes Pires M, Naiara Costa Ribeiro I, Santana Santos Queiroz T, Seixas Fukuda J, Fukuda T, Pereira de Jesus PA. Doença de Creutzfeldt-Jakob, Variante de Heidenhain. Relato de Caso e Revisão do Tema. *Revista Científica Hospital Santa Izabel*. 2020 May 16;1(1):30-2.
3. Oliveira R, Dias M, Marques IB. Doença de Creutzfeldt-Jakob: Apresentação Atípica de uma Doença Muito Rara. *Acta Médica Portuguesa*. 2021 Aug 31;34(9):619.

