

UM CASO DE DOENÇA PRIÔNICA NO ESTADO DO PARANÁ - BRASIL

Introdução: As doenças priônicas são um grupo de condições neurodegenerativas letais que ocorrem quando a forma celular normal da proteína príon (PrP^C) é convertida em uma forma anormal, scrapie, da proteína (PrP^{Sc}) causando um grupo de doenças neurodegenerativas como as: encefalopatias espongiformes transmissíveis, doença de Creutzfeldt-Jakob, síndrome de Gertsmann-Sträussler-Scheinker e Insônia Familiar Fatal. As doenças causadas por príons não tem cura e podem se apresentar como distúrbios genéticos, infecciosos ou esporádicos, todos envolvendo a modificação da proteína príon (PrP). **Objetivo:** Descrever um caso atípico relacionado de doença priônica no estado do Paraná, apresentando o caminho do diagnóstico a evolução da doença. **Metodologia:** Trata-se de um relato de caso relacionado à variante Creutzfeldt-Jakob forma Heidenhain com prognóstico de aproximadamente um ano de vida. Para o presente relato, o paciente autorizou o desenvolvimento do estudo e assinou o termo de consentimento livre e esclarecido. O médico responsável, também consentiu e demonstrou interesse e participação no presente estudo. As informações necessárias para a realização deste relato de caso foram levantadas desde o diagnóstico do paciente até a etapa paliativa em que se encontra. **Resultados:** Paciente do sexo masculino com 65 anos que inicialmente apresentou apenas alterações de memória que iniciaram em maio de 2022 após ter adquirido COVID-19 e dengue um após o outro. Seu diagnóstico aconteceu após 7 meses do início dos sintomas, em dezembro de 2022. Após o diagnóstico, por meio de exames de neuroimagem, eletroencefalograma e laboratoriais, foi realizada uma punção lombar que posteriormente reafirmou o diagnóstico. O paciente apresenta atualmente alterações de memória, desorientação de espaço, disfagia, afasia, mioclonias, quadros de apneia durante o sono, dor intensa na lombar e nas articulações, marcha insegura e lentificada, perda parcial dos movimentos, da visão, da audição e do equilíbrio. O mesmo tem passado por fisioterapias e tratamentos lúdicos para tentar retardar a evolução da doença. Faz uso de medicamentos para diminuir os quadros de mioclonias e para controle das dores. **Conclusão:** O quadro apresenta-se atípico devido à lenta evolução da doença comparado a outros relatos de caso.

Palavras-chave: Proteínas Priônicas; Doença de Creutzfeldt-Jacob; Doença de Príon; Proteína da Doença de Creutzfeldt-Jacob.