

DEMÊNCIA PRIÓNICA: RELATO DE CASO

Bianca Dias Rangel Faria¹; Rodrigo dos Santos Moraes²; Natália Miranda Machado³; Maria Teresa Araújo Dias³; José Venâncio Moreira Rebelato³

¹ Residente de Clínica Médica do Hospital Geral de Carapicuíba - Carapicuíba, SP;
² Chefe do departamento de Clínica Médica do Hospital Geral de Carapicuíba - Carapicuíba, SP;
³ Graduando (a) em medicina do Centro Universitário São Camilo - São Paulo, SP

Introdução

A doença de *Creutzfeldt-Jakob* (DCJ), juntamente com a Insônia familiar fatal e a síndrome de *Gerstmann-Straussler-Scheinker*, forma o grupo das encefalopatias espongiformes. A DCJ caracteriza-se por demência rapidamente progressiva com morte de 6 meses a 1 ano¹. É rara, com incidência anual de 1:1.000.000 e mais frequente entre a 5ª e 6ª décadas. Aproximadamente 85% pertencem à forma esporádica, e 15% consistem nas formas genética e iatrogênica.

Fatores como mutação do gene priônico secundário a fator ambiental e contato infeccioso com o prion anormal são hipóteses que podem explicar a forma esporádica. O acúmulo dessa proteína anormal no cérebro antecede o aparecimento de sinais clínicos. São observados declínio cognitivo, alterações de comportamento e sono, distúrbios de humor, mioclonia, sinais extrapiramidais e anormalidades cerebelares.

Objetivos

Orientar a classe médica quanto à importância do reconhecimento das manifestações da demência rapidamente progressiva, possibilitando um diagnóstico precoce.

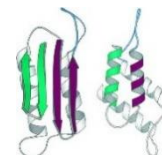
Discussão

Paciente J.P.S., 60 anos, deu entrada no Hospital Geral de Carapicuíba com quadro de recusa alimentar, sonolência, não interação com o meio, mutismo acinético, sinais de frontalização, apraxia de marcha, com força globalmente preservada e sem rigidez. Familiar referia história progressiva há 5 meses, iniciada com episódios de esquecimento e perda de algumas funções executivas, como dirigir, pegar transportes e trabalhar. Paciente havia sido tratado previamente como Alzheimer, tendo feito uso de Donepezila, sem melhora; após 4 meses, evoluiu para o quadro descrito acima.

Durante investigação em internação, foram realizadas tomografia de crânio, resultante sem alterações, e ressonância de crânio, que mostrou áreas de comprometimento cortical bilateral assimétrico com padrão de imagem superponível ao encontrado na encefalopatia espongiforme de acometimento esporádico da DCJ – restrição à difusão das moléculas de água³ e hipersinal em FLAIR. Coletado líquido, que revelou níveis aumentados de proteína beta-amiloide (960), proteína TAU (2363) e proteína Phospho-Tau (79).

Devido à piora de quadro comportamental e de humor, com alternância de episódios de agressividade e riso imotivado, paciente necessitou de restrição química e mecânica. Para recusa alimentar, foi optado por gastrostomia em caráter definitivo. Após introdução de dieta enteral, paciente foi encaminhado para acompanhamento com neurologia e

cuidados paliativos. Familiares foram orientados quanto a necessidade de cuidados em tempo integral e mau prognóstico da doença.



Representação de um prion (esquerda) e a proteína normal que deu origem a ele (direita). Fonte: <http://www.invivo.fiocruz.br/cgi/cgilua.exe/sys/start.htm?infoid=1441&sid=9>

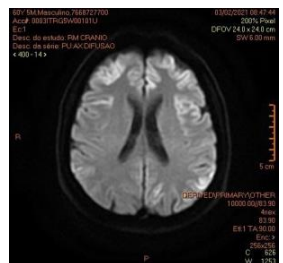


Figura 1: Alteração de sinal com restrição à difusão das moléculas de água.

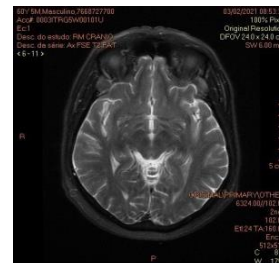


Figura 2: Hipersinal em FLAIR.

Fonte: imagens do exame realizado pelo paciente.

Considerações Finais

Paciente, previamente hígido, apresentava diversos sinais compatíveis com demência rapidamente progressiva à admissão hospitalar, com declínio do quadro durante internação.

A ressonância mostrou padrão compatível com encefalopatia espongiforme e o líquido, níveis elevados de proteínas, sugestivos de doença neurodegenerativa. Portanto, firmou-se como principal hipótese diagnóstica a DCJ, seguindo os critérios clínicos, radiológicos e laboratoriais do CDC (Center for Disease Control and Prevention)². Embora rara, é importante tê-la em mente como diagnóstico diferencial de quadros de confusão mental e perda da funcionalidade rápidas. Apesar do desfecho invariável de óbito, deve-se buscar o diagnóstico precoce e melhor controle da sintomatologia e qualidade de vida.

Referências Bibliográficas

- 1 Neitzke I, Brito HF, Brandão A, Narciso-Schiavon JL, Schiavon LL, Buzzoleti FC. Apresentação clínica da Doença de Creutzfeldt-Jakob como síndrome cerebelar. *Rev Neurocienc.* 2009;17(1):63-6.
- 2 CDC's Diagnostic Criteria for Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD). Center for Disease Control, 2018. Disponível em: <https://www.cdc.gov/prions/cjd/diagnostic-criteria.html>. Acesso em: 10 de julho de 2021.
- 3 Ukisu R, Kushihashi T, Tanaka E, et al. Diffusion-weighted MR imaging of early-stage Creutzfeldt-Jakob disease: typical and atypical manifestations. *Radiographics.* 2006;26 Suppl 1:S191-204.