

DOENÇA DE CEUTZFELDT-JAKOB: Relato de Caso

Autores: Alves LPA¹, Mota IAM²

1. Estudante de Medicina da Universidade Federal da Paraíba
2. Neurologista da Universidade Federal da Paraíba e professora substituta da Universidade Federal de Pernambuco

A doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma desordem neurodegenerativa rara e fatal, causada por uma proteína priônica e caracterizada por demência rapidamente progressiva e sinais neurológicos focais, que incluem ataxia, mioclonia, distúrbios piramidais e extrapiramidais e distúrbios visuais[1]. Aproximadamente 1 a 1,5 casos de CJD esporádica ocorrem por 1.000.000 habitantes por ano, com uma distribuição mundial [2]. A maioria dos casos é esporádica, podendo ocorrer também pela forma iatrogênica ou familiar. Este é o primeiro relato de caso da DCJ na Paraíba, portanto subdiagnosticado nesta região. Queremos ressaltar a presença de sintomas psiquiátricos 1 ano antes do início do quadro típico.

Paciente F.F. S., 66 anos, masculino, pardo, deu entrada no Hospital Universitário Lauro Wanderley em mutismo acinético. Familiares referem que há 1 ano iniciou disartria, marcha ebriosa, com piora progressiva. Após alguns dias iniciou delírio de perseguição, desorientação espacial, espasticidade e piora cognitiva progressiva. Apresenta antecedentes pessoais de agressividade e prejuízo discreto na memória recente sem prejuízo às atividades diárias. Ao exame neurológico foi observado mioclonias, espasticidade nos quatro membros, mais evidente à esquerda. As duas primeiras ressonâncias magnéticas (RNM) do encéfalo foram normais, sendo a terceira, realizada há 8 meses do início da doença, sugestiva de DCJ por apresentar restrição à difusão acometendo o córtex cerebral das regiões fronto-parietais e occipitais bilateralmente, além de focos de hipersinal em T2/FLAIR acometendo a substância branca supratentorial de ambos os hemisférios cerebrais. O líquido cefalorraquidiano evidenciou presença de proteína 14-3-3 e de hiperproteínoorraquia. Eletroencefalograma normal. Foi encaminhado material para realização de teste genético, porém o resultado ainda está sendo aguardado. Outros exames complementares, tais como dosagem de T4 livre e TSH, Tomografia computadorizada do crânio, Doppler colorido de carótidas e vertebrais, RNM de coluna vertebral, p-ANCA e C-ANCA, anticorpos anti-GAD, Tireoperoxidase, anticorpos Anti-TPO, paratormônio, TRAB-Anticorpo Anti receptor de TSH e cobre urinário, não evidenciaram anormalidades.

Apesar de os critérios clínicos já serem bem documentados, o espectro de características clínicas podem variar consideravelmente [3]. Vagos sintomas prodrômicos de fadiga, mal-estar, depressão, diminuição do apetite e distúrbios do sono foram documentados em cerca de um terço dos pacientes com sCJD [4,5]. Queremos ressaltar a possibilidade de outros sintomas psiquiátricos que podem surgir em fases subclínicas da doença, neste caso distúrbio cognitivo leve e transtorno do humor. A investigação de etiologias tratáveis é prioritário, assim como incluir a DCJ na suspeita diagnóstica, a fim de evitar os falsos negativos e falhas na conduta terapêutica.

REFERÊNCIAS

1. Van der Horn HJ, Egbers PH, Kuiper MA, Schuiling WJ. Diagnosing sporadic creutzfeldt-jakob disease in a patient with a suspected status epilepticus in the intensive care unit. *Case Rep Neurol Med*. 2013; 2013:630141. Epub 2013 Apr 4.
2. Jansen C, Parchi P, Capellari S, Ibrahim-Verbaas CA, Schuur M, Strammiello R, Corrado P, Bishop MT, van Gool WA, Verbeek MM, et al. Human prion diseases in the Netherlands (1998-2009): clinical, genetic and molecular aspects. *PLoS One*. 2012; 7(4):e36333. Epub 2012 Apr 30.
3. Lyytinen J, Sairanen T, Valanne L, Salmi T, Paetau A, Pekkonen E. Progressive Stroke-Like Symptoms in a Patient with Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease. *Case Rep Neurol*. 2010 Jan-Apr; 2(1): 12–18.
4. Johnson RT. Prion diseases. *Lancet Neurol*. 2005;4:635–642.
5. Wadsworth JDF, Hill AF, Beck JA, Collinge J. Molecular and clinical classification of human prion disease. *Br Med Bull*. 2003;66:241–254.