

Doença de Creutzfeldt-Jakob: Relato de caso de uma doença rara

Introdução: As doenças priônicas são distúrbios neurodegenerativos raros, causados por acúmulo de proteína priônica. São patologias rapidamente progressivas e que levam ao óbito. A Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é a forma mais comum em seres humanos, porém é uma condição rara que acomete 1 em cada 1 milhão de habitante por ano, podendo evoluir a óbito em meses ou semanas. Pela coleta de líquido, ressonância magnética (RM) e eletroencefalograma associado a sintomatologia é possível fazer o diagnóstico.

Objetivo: Relatar o caso de DCJ em um paciente internado na Santa Casa de Misericórdia de Limeira, enfatizando o quanto a condição é rara. **Metodologia:** Estudo descritivo qualitativo, cujas informações foram obtidas por intermédio de análise de prontuário e posterior revisão de literatura acerca da DCJ.

Resultados: Paciente P.F.P., sexo masculino de 69 anos em outubro/2022 iniciou com quadro de tontura associado a desequilíbrio na marcha. Posteriormente em novembro/2022 iniciou com quadro de déficit cognitivo e confusão mental, parou de dirigir e não conseguia realizar algumas atividades sozinho. Em fevereiro/2023 iniciou com paralisia dos membros, associado a disfagia progressiva, mioclonia e mutismo acinético, e após realização de exame de RM em fevereiro/2023 que evidenciou hipersinal T2 e FLAIR em núcleos caudados e tálamos de forma simétrica foi encaminhado para internação e investigação de DCJ. O diagnóstico foi realizado de acordo com critérios do Centers for Disease Control and Prevention. O paciente em questão está dentro da faixa-etária, no qual a maior incidência ocorre nas 5ª e 6ª décadas de vida, no entanto quanto a gênero ele não se encaixa, pelo fato de ter um predomínio maior da doença no sexo feminino. Na fase inicial da DCJ podem apresentar sintomas inespecíficos como tontura, astenia e alterações de comportamento. Em uma outra fase da doença os pacientes podem apresentar alterações cognitivas rapidamente progressivas, e em um estágio final, que pode durar de semanas a meses, os pacientes podem apresentar espasmos musculares parciais ou generalizados, evoluindo para mutismo acinético comprometendo as atividades básicas e instrumentais de vida diária. Não há tratamento específico para doença.

Conclusão: A DCJ é uma encefalopatia rara comum na 6ª década de vida, que mesmo com diagnóstico tem letalidade de 100%.

Palavras-chave: Doença de Creutzfeldt-Jakob. Doença priônica, encefalopatia.