

RELATO DE CASO: CREUTZFELDT-JAKOB VARIANTE

Data de aceite: 02/09/2023

Annita Maria de Oliveira Fagundes

Universidade José do Rosário Vellano
Alfenas – Minas Gerais
<https://orcid.org/0000-0002-7142-2257>

Anna Clara Fachetti Carvalho

Universidade José do Rosário Vellano
Alfenas – Minas Gerais
<https://orcid.org/0000-0003-3987-0778>

Gustavo Oliveira Silva

Universidade José do Rosário Vellano
Alfenas – Minas Gerais
<https://orcid.org/0009-0001-8704-1272>

Fiorita Gonzales Lopes Mundim

Universidade José do Rosário Vellano
Alfenas – Minas Gerais
<https://orcid.org/0000-0002-7375-4108>

INFORMAÇÕES ADICIONAIS

Síndromes de demência rapidamente progressiva com neurodegeneração abrangem dentre as diferentes etiologias: as doenças priônicas, condições transmissíveis que a partir do período de incubação, evoluem para uma

fase progressiva, resultando em sintomas clínicos e morte (DE ARAÚJO PENNA et al., 2017; DOS SANTOS FARNETANO et al., 2019). Dentre as doenças priônicas mais comuns no ser humano, pode-se citar a doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), doença rara causada por proteínas priônicas mal dobradas, podendo apresentar-se como: familiar, iatrogênico, esporádico e variante (PIRES et al., 2017).

Historicamente a doença priônica foi diferenciada da etiologia viral por estudos histopatológicos, identificando a estrutura como uma proteína encontrada em diferentes tecidos com funções diferentes em cada um deles, na membrana plasmática celular de mamíferos, no sistema nervoso central responsáveis pela neuroproteção e neuroplasticidade, no tecido linfático e nas junções neuromusculares regulando funções específicas em cada uma dessas estruturas (DOS SANTOS FARNETANO et al., 2019).

As alterações que decorrem em

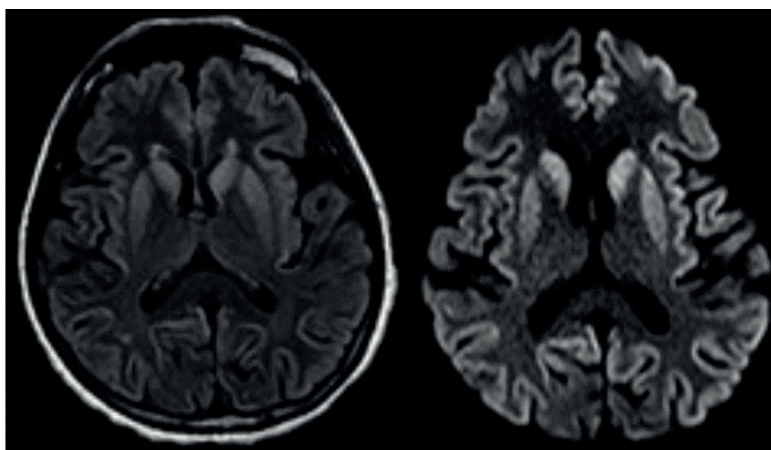
danos cerebrais estão relacionadas a mudanças estruturais na conformação da molécula, que adquire uma apresentação incompatível com tais funções (DE ARAÚJO PENNA et al., 2017) evoluindo para depósito de placas amiloides nas regiões sinápticas e perivasculares (DE ARAÚJO PENNA et al., 2017; DOS SANTOS FARNETANO et al., 2019). O resultado são lesões espongiiformes na estrutura encefálica, além de disfunção cognitiva e motora por acometer, gerando declínio significativo na cognição além de disfunções focais ou lobares (DE ARAÚJO PENNA et al., 2017; DOS SANTOS FARNETANO et al., 2019).

RELATO DE CASO 1

Paciente sexo feminino, 62 anos, sem comorbidades prévias conhecidas, com quadro de desequilíbrio de marcha, associado a cefaleia intensa iniciado em dezembro de 2015. Posteriormente apresentou queixas de alteração visual evoluindo para diminuição da acuidade visual, além de demência de rápida progressão. A paciente evoluiu com declínio cognitivo, sendo acamada, com dificuldade de deglutição e abalos musculares involuntários (mioclonias), tendo a hipótese diagnóstica de transtorno depressivo grave (PIRES et al., 2017).

O quadro de demência rapidamente progressiva associada a mioclonias e alterações visuais levaram à suspeita diagnóstica: Creutzfeldt-Jakob variante de Heidenhain. O quadro foi elucidado a partir da investigação com exames de líquido cefalorraquidiano, ressonância magnética do crânio, eletroencefalograma, tomografia computadorizada de tórax e abdome (PIRES et al., 2017).

FIGURA 1



Exame de ressonância magnética, evidenciando hipersinal em núcleos da base e córtex, com restrição à difusão em DWI. (PIRES et al., 2017).

O resultado dos exames supracitados possibilitou a exclusão de doenças paraneoplásicas, além de apresentação típica nos exames de imagem: hipersinal em núcleos da base e cortex, com restrição à difusão da ressonância magnética. Sendo assim, a família foi orientada em relação ao prognóstico e a paciente foi encaminhada aos cuidados paliativos (PIRES et al., 2017).

RELATO DE CASO 2

Paciente de 73 anos, portador de diabetes mellitus, hipertensão e tremor essencial notou um episódio de diplopia sem dor e visão embaçada. Foi realizado um procedimento oftálmico de fotocoagulação panretiniana, acreditando tratar-se de sintomas decorrentes da retinopatia diabética e paresia do oculomotor. Após 3 semanas, notou-se visão sensação de visão desbotada e dificuldade na fala. Nas 2 semanas seguintes, a visão tornou-se ainda pior, apresentando sintomas de demência. A partir de sua hospitalização notou-se fadiga a maior parte do tempo e episódios de mioclonia. (PARKER et al., 2014).

FIGURA 2



Exame de eletroencefalograma com descargas síncronas de ondas pontiagudas, coincidindo com as mioclonias aleatórias. (PARKER et al., 2014).

Exames de ressonância magnética não demonstraram alterações sugestivas da Síndrome de Creutzfeldt-Jakob, bem como testes laboratoriais, sem alterações específicas. Com o avanço da doença, a família escolheu o tratamento paliativo para acompanhamento

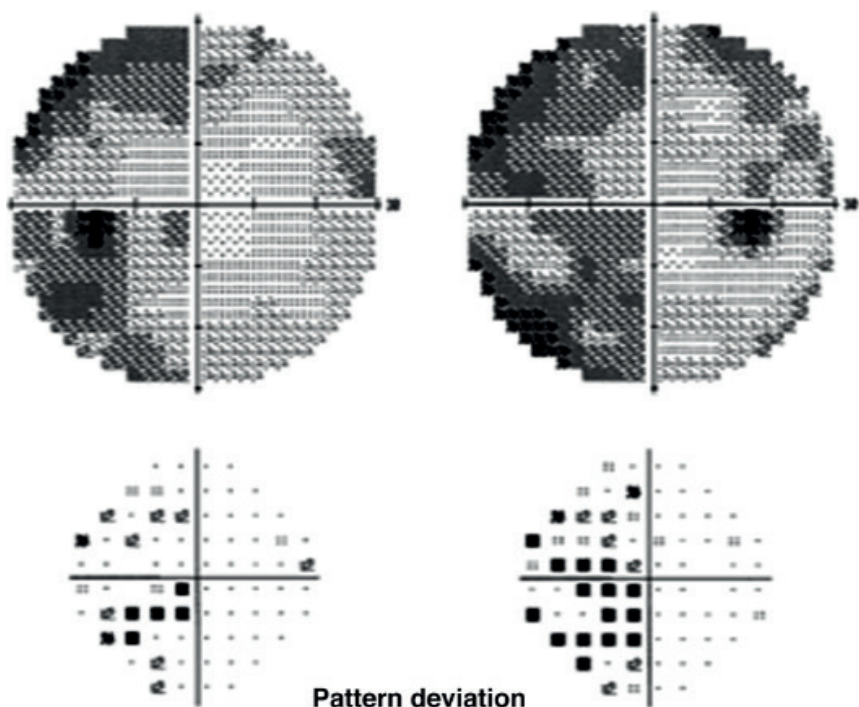
do caso. O paciente faleceu dez semanas depois dos sintomas visuais, exames hospitalares revelaram cegueira cortical. (PARKER et al., 2014).

O presente caso está de acordo com a literatura, a qual evidencia que a variante de Heidenhain da doença de Creutzfeldt-Jakob é uma patologia neurodegenerativa rara e progressiva, causada por uma variante mal dobrada de proteína priônica e eventualmente levam à morte (HUNT et al., 2018).

RELATO DE CASO 3

Paciente do sexo feminino, 74 anos, comparece ao pronto socorro se queixando de visão turva e dificuldade de equilíbrio. A acuidade visual era de 20/25 em cada olho com visão de cores reduzida bilateralmente. Ao exame físico as reações pupilares e os movimentos oculares eram normais e os fundos também. O teste de campo visual automatizado demonstrou uma hemianopsia homônima esquerda. O exame neurológico, foi normal. Após seis semanas a paciente foi internada porque não conseguia cuidar de si mesma e apresentava alterações visuais importantes. (PARKER et al., 2014).

FIGURA 3



Exame de campos visuais, revelando hemianopsia homônima esquerda incongruente. (PARKER et al., 2014).

O EEG mostrou lentificação focal na região parietal direita e a ressonância magnética

cerebral revelou aumento do sinal nos giros corticais da junção tempo-parietal direita. Nenhuma anormalidade foi observada no cerebelo ou nos gânglios da base. (PARKER et al., 2014).

Poucos dias depois, ela desenvolveu mioclonia de sobressalto e espontânea. Após a realização de outros exames complementares, como líquido cefalorraquidiano e ressonância magnética se chegou à conclusão de que se tratava da variante de Heidenhain da doença de Creutzfeldt-Jakob. Após a paciente recebeu alta do hospital com cuidados de suporte e paliativos e morreu cerca de 12 semanas após o início de seus primeiros sintomas visuais. (PARKER et al., 2014).

A variante de Heidenhain da doença de Creutzfeldt-Jakob (HvCJD) é caracterizada pela perda neuronal do córtex occipital e parieto temporal posterior induzida pela proteína priônica mutante (PrPSC). (FRAIMAN et al., 2021).

REFERÊNCIAS

1. DE ARAÚJO PENNA, Guilherme Loures et al. **Doença de Creutzfeldt-Jakob: forma esporádica: relato de caso em paciente de 81 anos.** Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica, v. 15, n. 3, p. 188-191, 2017.
2. DOS SANTOS FARNETANO, Bruno et al. **Doença de Creutzfeldt-Jakob: relato de caso.** Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica, v. 17, n. 1, p. 31-34, 2019.
3. FRAIMAN, Pedro Henrique Almeida et al. **Rapidly progressive sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: isolated Heidenhain variant or a combination with PRES?** Arquivos de Neuro-Psiquiatria, v. 79, p. 352-353, 2021.
4. HUNT, Alex et al. **The Heidenhain variant of Creutzfeldt-Jacob disease: case report.** British Journal of Hospital Medicine, v. 79, n. 12, p. 712-713, 2018.
5. PIRES, Matheus Mendes et al. **Doença de Creutzfeldt-Jakob, Variante de Heidenhain.** Revista Científica Hospital Santa Izabel, v. 1, n. 1, p. 30-32, 2017.
6. PARKER, Sarah E. et al. **The heidenhain variant of Creutzfeldt-Jakob disease—a case series.** Journal of Neuro-Ophthalmology, v. 34, n. 1, p. 4-9, 2014.