


DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NA DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB: UM ESTUDO DE CASO

DIAGNOSTIC CHALLENGES IN CREUTZFELDT-JAKOB DISEASE: A CASE STUDY

DESAFÍOS DIAGNÓSTICOS EN LA ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB: UN ESTUDIO DE CASO

 <https://doi.org/10.56238/arev8n1-106>

Data de submissão: 12/12/2025

Data de publicação: 12/01/2026

Elenara Barbosa Machado Neves

Especilização em Clínica Médica

Instituição: Centro Universitário de Caratinga (UNEC)

E-mail: Elenaramachado@hotmail.com

Orcid: 0009-0005-4161-1689

Lattes: 1729556239333556

Grasiele Mattei Ise dos Santos

Médica Generalista

Instituição: UNIFACIG

E-mail: gramatteisantos@gmail.com

Orcid: 0009-0003-7502-6387

Lattes: 0036815694617206

Vitória Mendonça Mendes

Médica Generalista

Instituição: Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri (UFVJM)

E-mail: vitoriamendoncam@gmail.com

Orcid: 0009-0004-0827-1646

Lattes: 5699259536831739

Lucas Mendes Tavares da Silveira

Médico Generalista

Instituição: Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

E-mail: lmtsilveira7@gmail.com

Orcid: <https://orcid.org/0009-0005-8501-1546>

Lattes: <https://lattes.cnpq.br/6458982186996092>

André Rausch Carellos Silva

Médico Cardiologista

Instituição: Hospital Felício Rocho (HFR)

E-mail: rauschcarellos@hotmail.com

Orcid: 0009-0004-9030-0126

Lattes: 5780621058244037

Eduardo Dionathas Firmino

Médico Pneumologista

Instituição: Hospital das Clínicas da UFMG/Ebserh

E-mail: edufir@hotmail.com

Orcid: 0009-0006-1595-2065

Lattes: 7539881066861165

Juscelio Clemente de Abreu

Doutor em Citogenética

Instituição: Universidade Federal de Lavras

E-mail: biotec.abreu@gmail.com

Orcid: 0000-0003-2460-7993

Lattes: 2318034602910085

Monica Correa

Mestrado em Ciências da Saúde

Instituição: Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCMMG)

E-mail: monicaicorrea10@gmail.com

Lattes: 7343746943174033

RESUMO

A Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma enfermidade neurológica grave e rapidamente progressiva, com sobrevida média de 6 a 12 meses, causada pelo acúmulo anormal de proteína priônica no cérebro. Caracteriza-se por demência rápida, mioclonias, tremores, ataxia e alterações motoras. Devido à apresentação clínica inespecífica, o diagnóstico é desafiador e muitas vezes tardio, mas a associação de achados clínicos com exames complementares, como ressonância magnética, líquido e EEG, contribui para sua identificação precoce. Este relato descreve o caso de um paciente masculino, 73 anos, previamente hígido, residente em área rural de Minas Gerais, que apresentou quadro de confusão mental de início subagudo, associado a rigidez, fala desconexa, movimentos estereotipados e progressiva perda de autonomia. Inicialmente tratado com antipsicóticos e antidepressivos sem resposta, foi admitido em hospital terciário, onde exames laboratoriais descartaram infecções e alterações metabólicas. A ressonância magnética evidenciou hiperintensidades corticais nos lobos frontais, parietal e occipital direitos, além de acometimento do núcleo caudado, e a análise do líquido revelou positividade para a proteína 14-3-3, compatível com DCJ esporádica. Durante a evolução, o paciente apresentou deterioração neurológica grave, necessitando de cuidados prolongados, e hemorragia subdural laminar bilateral como complicação associada. Portanto, este caso ressalta a importância da avaliação abrangente em pacientes idosos com confusão mental, especialmente após tratamentos farmacológicos intensivos. A interação entre condições neurológicas prévias, uso de medicamentos e fatores metabólicos deve ser cuidadosamente considerada.

Palavras-chave: Doença de Creutzfeldt-Jakob. Neurologia. Manejo Clínico. Prion. Neurodegeneração. Diagnóstico Diferencial. Eletroencefalograma. RT-QuIC. Declínio Cognitivo.

ABSTRACT

Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD) is a severe and rapidly progressive neurological disease, with a median survival of 6 to 12 months, caused by the abnormal accumulation of prion protein in the brain. It is characterized by rapid dementia, myoclonus, tremors, ataxia, and motor impairments. Due to its nonspecific clinical presentation, diagnosis is challenging and often delayed, but the association of

clinical findings with complementary examinations, such as magnetic resonance imaging, cerebrospinal fluid analysis, and EEG, contributes to its early identification. This report describes the case of a 73-year-old male patient, previously healthy, residing in a rural area of Minas Gerais, who presented with subacute onset of mental confusion, associated with rigidity, incoherent speech, stereotyped movements, and progressive loss of autonomy. Initially treated with antipsychotics and antidepressants without response, he was admitted to a tertiary hospital, where laboratory tests ruled out infections and metabolic disorders. Magnetic resonance imaging (MRI) revealed cortical hyperintensities in the right frontal, parietal, and occipital lobes, as well as involvement of the caudate nucleus, and cerebrospinal fluid analysis revealed positivity for the 14-3-3 protein, consistent with sporadic CJD. During the course of the disease, the patient presented with severe neurological deterioration, requiring prolonged care, and bilateral laminar subdural hemorrhage as an associated complication. Therefore, this case highlights the importance of comprehensive assessment in elderly patients with mental confusion, especially after intensive pharmacological treatments. The interaction between pre-existing neurological conditions, medication use, and metabolic factors should be carefully considered.

Keywords: Creutzfeldt-Jakob Disease. Neurology. Clinical Management. Prion. Neurodegeneration. Differential Diagnosis. Electroencephalogram. RT-QuIC. Cognitive Decline.

RESUMEN

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es una enfermedad neurológica grave y de rápida progresión, con una mediana de supervivencia de 6 a 12 meses, causada por la acumulación anormal de proteína priónica en el cerebro. Se caracteriza por demencia rápida, mioclonías, temblores, ataxia y deterioro motor. Debido a su presentación clínica inespecífica, el diagnóstico es difícil y a menudo tardío, pero la asociación de los hallazgos clínicos con exámenes complementarios, como la resonancia magnética, el análisis del líquido cefalorraquídeo y el electroencefalograma (EEG), contribuye a su identificación temprana. Este informe describe el caso de un paciente masculino de 73 años, previamente sano, residente en una zona rural de Minas Gerais, quien presentó un cuadro de confusión mental de inicio subagudo, asociado a rigidez, habla incoherente, movimientos estereotipados y pérdida progresiva de autonomía. Inicialmente tratado con antipsicóticos y antidepressivos sin respuesta, ingresó en un hospital terciario, donde las pruebas de laboratorio descartaron infecciones y trastornos metabólicos. La resonancia magnética (RM) reveló hiperintensidades corticales en los lóbulos frontal, parietal y occipital derechos, así como afectación del núcleo caudado. El análisis del líquido cefalorraquídeo reveló positividad para la proteína 14-3-3, compatible con ECJ esporádica. Durante la evolución de la enfermedad, el paciente presentó un deterioro neurológico grave que requirió cuidados prolongados, y una hemorragia subdural laminar bilateral como complicación asociada. Por lo tanto, este caso resalta la importancia de una evaluación integral en pacientes de edad avanzada con confusión mental, especialmente después de tratamientos farmacológicos intensivos. Se debe considerar cuidadosamente la interacción entre las afecciones neurológicas preexistentes, el uso de medicamentos y los factores metabólicos.

Palabras clave: Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob. Neurología. Manejo Clínico. Prión. Neurodegeneración. Diagnóstico Diferencial. Electroencefalograma. RT-QuIC. Deterioro Cognitivo.

1 INTRODUÇÃO

A Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma condição rara, progressiva e fatal do sistema nervoso central, pertencente ao grupo das encefalopatias espongiformes transmissíveis. Caracteriza-se principalmente por um quadro demencial de rápida evolução, acompanhado de alterações motoras e neurológicas multifocais (Brasil, 2020). Causada por príons, que são partículas infecciosas formadas apenas por proteínas anormais e extremamente resistentes, a DCJ apresenta desafios diagnósticos relevantes (Brasil, 2020; Zerret al., 2024).

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), a confirmação definitiva do diagnóstico ainda depende de exames neuropatológicos realizados após o óbito, embora critérios clínicos, epidemiológicos e laboratoriais permitam classificações como casos possíveis ou prováveis (Brasil, 2020). A raridade e a complexidade da doença reforçam a importância do reconhecimento de apresentações clínicas atípicas, especialmente diante de sintomas iniciais não característicos (Salehi et al., 2022).

A DCJ pode se manifestar em três formas clínicas principais: esporádica, hereditária e iatrogênica. A forma esporádica é a mais comum, responsável por cerca de 85% dos casos, surgindo sem causa identificável, geralmente entre os 55 e 75 anos, e caracterizando-se por um quadro de demência rapidamente progressiva, ataxia e mioclonias. A forma hereditária, que representa de 10% a 15% dos casos, está relacionada a mutações no gene PRNP e segue um padrão de herança autossômica dominante, podendo apresentar início mais precoce e sintomas semelhantes aos da forma esporádica. Já a forma iatrogênica é extremamente rara e decorre da transmissão acidental por meio de procedimentos médicos, como uso de instrumentos neurocirúrgicos contaminados, transplantes de tecidos humanos ou administração de hormônio do crescimento derivado de cadáveres (Zerr et al., 2024).

Entre os anos de 2005 e 2021, foram notificadas no Brasil 1.576 suspeitas de casos da DCJ, com maior concentração nas regiões Sul, Sudeste e Nordeste do país. Os estados que apresentaram o maior número de notificações foram São Paulo, responsável por aproximadamente um terço dos registros (32,5%), seguido pelo Paraná (12,0%) e Minas Gerais (10%). A faixa etária mais acometida foi a de 55 a 74 anos, representando cerca de 60% dos casos suspeitos, o que reforça o predomínio da doença em indivíduos mais velhos. Em relação ao sexo, a distribuição foi relativamente equilibrada, com leve predominância de mulheres (53,6%) em comparação aos homens (46,3%), ressaltando a importância da vigilância epidemiológica e da atenção aos sinais clínicos, especialmente em populações mais envelhecidas (Brasil, 2020).

A DCJ apresenta um espectro clínico bastante variado, o que contribui para a complexidade do diagnóstico. Entre os sintomas mais frequentes estão a demência de rápida progressão, ataxia cerebelar e mioclonias, mas outras manifestações também podem estar presentes, dificultando a identificação precoce da doença (Hermann et al., 2021). Diante dessa heterogeneidade, a utilização de biomarcadores com alto desempenho torna-se fundamental para aumentar a precisão diagnóstica e auxiliar na diferenciação da DCJ de outras condições neurológicas com apresentação semelhante (Sato, 2021).

Atualmente, ainda não existem terapias eficazes para a DCJ, e a confirmação diagnóstica segue sendo um grande desafio clínico. O diagnóstico baseia-se em uma combinação de manifestações neuropsiquiátricas típicas, exames de imagem como a ressonância magnética, eletroencefalograma (EEG) e a presença de proteínas específicas no líquido, como a 14-3-3 (Hermann et al., 2021).

Biomarcadores como os níveis elevados de proteína tau total no líquido têm sido amplamente utilizados como apoio ao diagnóstico da Doença de Creutzfeldt-Jakob. No entanto, a confiabilidade de alguns desses marcadores, especialmente a proteína 14-3-3 e a própria proteína tau, ainda é alvo de controvérsias. Embora sejam úteis como indicadores de lesão neuronal rápida, ambos os marcadores apresentam limitações importantes em termos de especificidade. A proteína 14-3-3, por exemplo, pode estar aumentada em outras condições neurológicas agudas, como encefalites virais, meningites, acidentes vasculares cerebrais, epilepsias prolongadas e outras doenças neurodegenerativas de evolução rápida, o que pode levar a resultados falso-positivos. De forma semelhante, a elevação da proteína tau também é observada em outras patologias neurodegenerativas, como a doença de Alzheimer em estágio avançado (Zerr, 2022).

Além disso, a sensibilidade desses testes pode variar de acordo com o estágio clínico da DCJ, sendo menos eficazes nas fases iniciais da doença, o que compromete sua utilidade como ferramenta diagnóstica precoce. A interpretação dos resultados depende ainda da padronização dos métodos laboratoriais utilizados, o que pode gerar variações entre centros diagnósticos. Por essas razões, embora esses biomarcadores continuem sendo utilizados como critérios de apoio na classificação de casos prováveis ou possíveis, sua aplicação deve ser feita com cautela e sempre associada a outros parâmetros clínicos, radiológicos e eletroencefalográficos (Hermann et al., 2021; Noor et al., 2024).

Apesar de a perda cognitiva progressiva ser a forma mais comum de início da DCJ, apresentações atípicas nos estágios iniciais podem dificultar o diagnóstico e levar a interpretações equivocadas (Noor et al., 2024). Em casos com sintomas isolados, como alterações visuais ou sinais cerebelares, é importante considerar variantes da doença (Usluet al., 2020).

Quando a suspeita clínica se mantém, exames como a ressonância magnética e o EEG devem ser repetidos ao longo do acompanhamento, já que os achados podem se tornar mais evidentes com a progressão do quadro. Como não existe cura para a DCJ atualmente, o tratamento é centrado no cuidado de suporte, com foco no alívio dos sintomas e no conforto do paciente (Rasheed et al., 2024).

Diante desse cenário, ressalta-se que a escassez de estudos clínicos aprofundados sobre manifestações incomuns da DCJ reforça a necessidade de relatar casos que fujam ao padrão clássico da doença, contribuindo para ampliar o conhecimento dos profissionais da saúde diante de quadros de difícil diagnóstico.

Apresentações atípicas podem retardar a identificação adequada da DCJ, levando a tratamentos iniciais equivocados e ao sofrimento prolongado do paciente e seus familiares. Este Relato de Caso se justifica pela relevância de compartilhar uma experiência clínica real que evidencia os desafios envolvidos na suspeita e confirmação de uma condição rara, com o intuito de enriquecer a prática médica, sensibilizar equipes multiprofissionais e promover condutas mais assertivas frente a doenças neurológicas de rápida evolução.

Nesta perspectiva, o presente trabalho tem como objetivo relatar e analisar uma manifestação atípica da Doença de Creutzfeldt-Jakob, por meio de um estudo de caso clínico, com o intuito de discutir os desafios diagnósticos e terapêuticos envolvidos, bem como refletir sobre a importância do reconhecimento precoce de apresentações não clássicas dessa enfermidade neurodegenerativa rara.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional, descritivo, do tipo relato de caso com fundamentação teórica, que apresenta a manifestação clínica, diagnóstico, tratamento e evolução de um paciente com Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ).

A pesquisa bibliográfica foi realizada nas bases de dados PubMed, SciELO e Science Direct, utilizando descritores relacionados à doença, com o objetivo de subsidiar a discussão e contextualizar o caso no cenário científico atual.

O estudo foi desenvolvido em um hospital público localizado na região leste do estado de Minas Gerais. Por se tratar de uma condição rara, o foco da pesquisa concentrou-se na análise detalhada de um único paciente, descrevendo minuciosamente os aspectos clínicos, laboratoriais e radiológicos observados durante o acompanhamento.

As informações foram obtidas por meio da revisão do prontuário médico do paciente, disponível no Arquivo Médico e Estatístico da instituição. Para a descrição dos dados, utilizou-se um

instrumento estruturado, contemplando variáveis como sintomas iniciais, exames complementares realizados, diagnósticos diferenciais, condutas terapêuticas instituídas e evolução clínica.

Durante a análise documental, foram examinados registros médicos, laudos de exames de imagem (como ressonância magnética), exames de líquido e eletroencefalograma, além de anotações clínicas relevantes, assegurando a integridade e a consistência das informações coletadas.

A descrição de informações complementares ocorreu por meio da revisão detalhada do prontuário clínico, permitindo a comparação dos achados observados com os dados descritos na literatura científica, com o intuito de contribuir para o aprimoramento do conhecimento sobre a DCJ e suas particularidades diagnósticas e evolutivas.

Os responsáveis legais, do paciente foram devidamente esclarecidos quanto aos objetivos e procedimentos da pesquisa, e manifestaram concordância por meio da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

3 RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 73 anos, previamente hígido, residente em área rural da região leste de Minas Gerais, motorista, casado, acompanhado pelo neto, que relatou antecedentes de paralisia de Bell há quatro anos e cirurgia de catarata há cerca de 60 dias. Fazia uso prévio de carvedilol (Ablok), suspenso devido à hipotensão, e haloperidol em gotas (2mg/ml - 10 gotas/dia).

O acompanhante relatou que há aproximadamente 45 dias do início da investigação, o paciente apresentou quadro de confusão mental aguda, de instalação subaguda e progressiva. Foi inicialmente avaliado por médico psiquiatra, com hipótese diagnóstica de transtorno do humor, sendo instituído tratamento com venlafaxina, posteriormente substituída por olanzapina e mirtazapina, sem resposta clínica satisfatória. Evoluiu com piora cognitiva progressiva, apresentando fala desconexa, rigidez muscular, mais evidente em dimídio esquerdo, porém sem o padrão de rigidez “em roda denteada”.

Durante a internação hospitalar, apresentou agravamento neurológico e clínico, de forma rápida e progressiva, tornando-se dependente para todas as atividades de vida diária. Desenvolveu movimentos estereotipados de mãos, sugestivos de parkinsonismo, além de parestesias em membros superiores distais.

A ressonância magnética (RM) de encéfalo, realizada em 03/10/2024, revelou discreta hiperintensidade cortical em FLAIR, com restrição à difusão nos lobos frontais, parietal e occipital direitos, além de acometimento do núcleo caudado. As hipóteses diagnósticas incluíram lesões isquêmicas, causas metabólicas e, menos provavelmente, doença priônica.

Cerca de doze dias depois (15/10/2024), o paciente foi admitido em hospital terciário no estado de Minas Gerais, apresentando estado confusional progressivo. Ao exame neurológico inicial, encontrava-se autopsiquicamente orientado, porém desorientado no tempo e no espaço, com compreensão e execução preservadas para comandos simples, padrão que se perdeu ao longo da internação.

Os exames laboratoriais iniciais evidenciaram discreta disfunção renal (creatinina: 1,61 mg/dL), hemograma sem alterações significativas e sorologias negativas para HIV, hepatites B e C e VDRL.

Uma nova RM, realizada em 17/10/2024, demonstrou hipersinal cortical em FLAIR e restrição à difusão acometendo giros frontais superiores, cíngulo posterior e núcleo estriado direito, sem realce contrastado. Observaram-se ainda falhas de enchimento sugestivas de possível trombose venosa cerebral, a esclarecer.

No dia 21/10/2024, foi realizada uma punção lombar, que apresentou líquido com celularidade normal (3 células/mm³, mononucleares predominantes), proteínas discretamente elevadas (58 mg/dL), glicose normal e VDRL não reagente. O painel molecular para agentes infecciosos resultou negativo.

Com a piora clínica e neurológica, o paciente foi transferido para a Unidade de Terapia Intensiva (UTI), cursando com flutuações do nível de consciência, episódios de agitação, crises convulsivas e taquiarritmia supraventricular. Instituiu-se levetiracetam 500 mg/dia para controle de crises subclínicas, além de suporte clínico intensivo.

Uma nova RM de encéfalo, em 30/10/2024, confirmou a persistência das alterações corticais e identificou hematomas subdurais laminares bilaterais. Na repetição da punção lombar, em 30/10/2024, mostrou líquido com 2 células/mm³, proteínas discretamente elevadas (68,6 mg/dL) e pesquisa positiva para proteína neuronal 14-3-3, fortemente sugestiva de doença priônica.

Em 31/10/2024, o laboratório de referência (FUNED) confirmou a positividade da proteína 14-3-3 no líquido, achado que, em conjunto com o padrão clínico e os resultados da ressonância magnética, contribuíram para o estabelecimento do diagnóstico, em 01/11/2024, de Doença Priônica, provavelmente Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) esporádica.

Durante a internação, o paciente recebeu pulsoterapia com metilprednisolona, aciclovir empírico e antibioticoterapia de amplo espectro em momentos de suspeita infecciosa, sem resposta neurológica significativa.

Diante do quadro apresentado, o paciente evoluiu com deterioração neurológica grave e progressiva, com perda de contato verbal e visual, ausência de resposta a comandos, postura de

decorticação e dependência total. No dia 07/11/2024, foi transferido para enfermaria de cuidados prolongados, sob acompanhamento da equipe de cuidados paliativos, conforme desejo familiar de não realização de medidas invasivas.

Após a alta hospitalar, o paciente manteve acompanhamento ambulatorial- domiciliar, com a equipe de neurologia, em conjunto com a equipe de cuidados paliativos, com foco, principal, no ajuste das doses de anticonvulsivantes, em razão da persistência de movimentos estereotipados e mioclonias. Foram instituídas medidas não invasivas, a fim de evitar obstinação terapêutica, priorizando conforto e dignidade humana. Durante esse período, o quadro neurológico permaneceu estável, sem evidências de novas manifestações clínicas relevantes, compatível com o curso progressivo e inexorável da Doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica.

No seguimento domiciliar, apresentou um episódio de pneumonia comunitária, tratado com levofloxacino, com boa resposta inicial, porém, aproximadamente um mês depois, evoluiu com novo episódio de pneumonia aspirativa, sendo instituído tratamento com antibiotico terapêutica de amplo espectro, piperacilina/tazobactam, em regime domiciliar, sem necessidade de hospitalização naquele momento.

Entretanto, durante o tratamento, o paciente apresentou episódio de broncoaspiração, acompanhado de deterioração clínica progressiva, caracterizada por insuficiência respiratória aguda e instabilidade hemodinâmica. Evoluiu com quadro séptico de provável foco pulmonar, culminando em óbito no domicílio, apesar das medidas de suporte e antibioticoterapia adequadas.

Esse desfecho reflete o caráter rapidamente progressivo e fatal da Doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica, cuja evolução clínica tende a ser marcada por declínio neurológico contínuo, complicações infecciosas secundárias e limitação terapêutica frente à ausência de tratamento modificador de curso até o momento.

O caso reforça a importância do diagnóstico precoce, do acompanhamento multidisciplinar e da abordagem centrada no conforto e na dignidade do paciente, especialmente nas fases avançadas da doença, em que o cuidado paliativo assume papel essencial na manutenção da qualidade de vida e no suporte à família.

4 DISCUSSÃO

A Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma encefalopatia espongiforme rara, sendo a forma mais comum entre as doenças priônicas humanas, com incidência aproximada de um caso por milhão de habitantes ao ano (Sitammagari; Masood, 2021). Trata-se de uma enfermidade neurodegenerativa causada por príons anormais, predominantemente acumulados no tecido cerebral e ocular,

especialmente na retina e no nervo óptico. Clinicamente, caracteriza-se por declínio cognitivo de rápida progressão, associado a mioclonias e sinais piramidais, além de achados eletroencefalográficos típicos que auxiliam no diagnóstico. Entretanto, o curso clínico pode ser inespecífico e semelhante ao de outras doenças neurológicas, o que dificulta o reconhecimento precoce (Uttley et al., 2020).

O presente caso reflete de forma clara muitos dos aspectos clássicos da DCJ, onde o paciente inicialmente apresentou um quadro de demência de instalação subaguda, rigidez, fala incoerente, sinais parkinsonianos e rápida progressão para dependência total. Esses achados estão de acordo com as descrições tradicionais da doença, nas quais o declínio cognitivo acelerado, associado a manifestações neurológicas focais como mioclonias e rigidez, compõem o quadro clínico mais característico (Appleby et al., 2021; Haddad et al., 2022; Jurcau et al., 2024).

Apesar disso, a DCJ pode se manifestar de maneira heterogênea, com variações que dificultam o reconhecimento precoce. Em alguns casos, as manifestações iniciais simulam transtornos psiquiátricos, demências de padrão focal (com alterações de linguagem ou percepção visual) ou síndromes parkinsonianas, o que frequentemente leva a abordagens terapêuticas iniciais inadequadas. No caso descrito, a introdução de antipsicóticos e antidepressivos antes da hipótese neurológica reflete um padrão observado em outros relatos da literatura, nos quais a apresentação atípica contribui para o atraso diagnóstico (Oliveira et al., 2021; Appleby et al., 2021).

O diagnóstico definitivo da DCJ esporádica é confirmado apenas por exame neuropatológico pós-morte, por meio de biópsia ou autópsia cerebral. Entretanto, conforme os critérios da Organização Mundial da Saúde (OMS), o diagnóstico pode ser classificado como possível, provável ou definitivo, com base na combinação entre quadro clínico, histórico epidemiológico e resultados de exames complementares (Ministério da Saúde, 2025). Entre estes, a ressonância magnética (RM) e o eletroencefalograma (EEG), podem apresentar achados característicos da doença, sendo fundamentais para sustentar a suspeita clínica (Jurcau et al., 2024).

Nesse contexto, um dos destaques do presente caso foi a utilização da RM com sequências FLAIR e difusão (DWI), mostrando hiperintensidades corticais nos lobos frontais, parietal e occipital direitos, além de acometimento do núcleo caudado, e depois evolução dos achados para outras estruturas (giros frontais superiores, cíngulo posterior, núcleo estriado).

De forma semelhante ao presente caso, Farnetano et al. (2019) relataram uma paciente de 74 anos, de Ubá (MG), com demência de rápida progressão, ataxia cerebelar e mioclonias, posteriormente diagnosticada com DCJ esporádica, cuja RM de crânio ponderada na sequência de DWI, evidenciou hiperintensidade cortical nos lobos frontais e nos núcleos caudados e tálamos bilaterais. De modo análogo, Appleby et al. (2021) descreveram um homem de 21 anos, nos Estados

Unidos, com declínio cognitivo, alterações comportamentais e distúrbios motores progressivos, cuja RM demonstrou hiperintensidade cortical assimétrica e acometimento dos núcleos caudados, achados compatíveis com doença priônica.

Reforçando esses achados, Park et al. (2021) verificaram em sua meta-análise que o DWI apresenta sensibilidade em torno de 91% (IC 95%: 84-95%) e especificidade cerca de 97% (IC 95%: 94-99%) quando usado para diagnosticar DCJ esporádica em pacientes com demência rapidamente progressiva.

No presente caso, as alterações de difusão foram detectadas inicialmente e posteriormente persistiram e evoluíram, o que reforça a utilidade de repetir exames de neuroimagem quando o quadro clínico progride. Isto também destaca que mesmo em casos sem rigidez “em roda denteada” ou outros sinais específicos iniciais, os achados de RM podem orientar fortemente o diagnóstico.

Além dos achados característicos de neuroimagem, a análise do líquido cefalorraquidiano (LCR) para detecção da proteína 14-3-3 é um dos principais critérios diagnósticos da forma esporádica da DCJ, auxiliando na confirmação da suspeita clínica e no diagnóstico diferencial em relação a outras encefalopatias rapidamente progressivas (Hermann et al., 2021).

A positividade da proteína 14-3-3 no líquido observada neste paciente reforça os achados descritos na literatura sobre DCJ. Segundo Sahyouni et al. (2024), a detecção da proteína 14-3-3 no LCR permitiu a confirmação do diagnóstico de DCJ esporádica após a interpretação dos exames. Em estudo conduzido por Senesi et al. (2023) em uma coorte australiana de pacientes com DCJ esporádica, a análise da proteína 14-3-3 por western blot (WB) apresentou sensibilidade de 87,5% e especificidade de 66,7%, enquanto o ensaio ELISA 14-3-3 demonstrou sensibilidade de 81,3% e especificidade de 84,4%. Os autores destacaram ainda que o ensaio de conversão induzida por tremor em tempo real (RT-QuIC) no LCR apresentou o melhor desempenho diagnóstico, com sensibilidade de 92,7% e especificidade de 100%, sendo considerado o teste mais confiável para confirmação da doença.

Entretanto, é importante ressaltar que a positividade da proteína 14-3-3 não é exclusiva da DCJ, podendo ocorrer em outras condições associadas à lesão neuronal aguda, como acidente vascular cerebral, encefalites e distúrbios metabólicos (Hermann et al., 2021). Por isso, a interpretação desse achado deve sempre ser feita em conjunto com os dados clínicos e de neuroimagem. No presente caso, as sorologias para agentes infecciosos foram negativas, e a exclusão de outras causas reforçou de forma consistente a suspeita diagnóstica de DCJ esporádica.

Diante desse cenário, é importante ressaltar que até o momento, não existem terapias específicas que alterem substancialmente o curso da DCJ (Hall; Masood, 2025). Os tratamentos são,

em geral, de suporte, com cuidados paliativos quando já há clara deterioração, como o quadro do paciente relatado neste caso (Uttley et al., 2020). A literatura confirma que intervenções empíricas raramente trazem benefício clínico significativo, dado que a doença é essencialmente degenerativa e de progresso rápido (Miranda et al., 2022; Sahyouni et al., 2024).

Destaca-se que o prognóstico da DCJ é amplamente desfavorável, com evolução rápida para dependência total e óbito em poucos meses. O presente caso seguiu esse curso típico, caracterizado por deterioração neurológica progressiva, perda de responsividade e necessidade de cuidados prolongados, culminando na adoção de medidas paliativas e na decisão de evitar intervenções invasivas, em conformidade com princípios éticos de cuidado no fim da vida. A literatura reforça que a DCJ possui desfecho invariavelmente fatal, geralmente em menos de um ano após o início dos sintomas, embora o reconhecimento precoce da doença possa auxiliar no manejo clínico e na atenuação do sofrimento do paciente (Uttley et al., 2020).

Apesar das características detalhadas apresentadas neste relato, é importante reconhecer suas limitações, como a ausência de confirmação post-mortem, possíveis variações nos métodos laboratoriais para detecção da proteína 14-3-3, a ausência de EEG, além do potencial viés de seleção inerente a estudos envolvendo um único paciente. Ainda assim, este caso pode agregar valor à literatura ao descrever a evolução de DCJ em um idoso previamente hígido, com início de quadro psiquiátrico e achados de neuroimagem e líquido compatíveis, reforçando a relevância da suspeita clínica precoce e da repetição de exames frente à progressão do quadro.

5 CONCLUSÃO

O caso apresentado evidencia a complexidade diagnóstica da Doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica, uma enfermidade neurodegenerativa rara e fatal, caracterizada por deterioração cognitiva rápida e sinais neurológicos multifocais. A trajetória clínica do paciente reforça que manifestações iniciais inespecíficas como alterações de comportamento e confusão mental, podem simular transtornos psiquiátricos, retardando o diagnóstico definitivo.

A associação entre achados típicos de ressonância magnética, especialmente em sequências FLAIR e difusão, e a positividade da proteína 14-3-3 no líquido, demonstrou grande valor diagnóstico, corroborando o que é descrito na literatura internacional. Ressalta-se que, mesmo diante da ausência de tratamento específico, o reconhecimento precoce da doença é fundamental para evitar condutas terapêuticas fúteis, permitir planejamento familiar e garantir o direcionamento para cuidados paliativos adequados.

Por fim, este relato contribui para a ampliação do conhecimento clínico sobre a DCJ no contexto brasileiro, ressaltando a importância da suspeita diagnóstica em quadros de demência rapidamente progressiva e a necessidade de capacitação dos profissionais de saúde para reconhecer seus sinais precoces.

REFERÊNCIAS

- APPLEBY, B. S.; MADDOX, R.; SCHONBERGER, L. B.; CALI, I.; HAMMETT, T.; COHEN, M.; BELAY, E. Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease in a very young person. *Neurology*, v. 97, n. 17, p. 813–816, 2021.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Doença de Creutzfeldt-Jakob – DCJ. Brasília: Ministério da Saúde, [2020]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/dcj>. Acesso em: 10 abr. 2025.
- BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012. Aprova diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 13 jun. 2012.
- FARNETANO, B. S.; LEÃO, C. N.; OLIVEIRA, I. N. F.; MACHARETH, M. M. V.; DAMACENO, R. A.; MOTA, G. S. M.; BRANDÃO, C. M.; ALMEIDA, H. T. Doença de Creutzfeldt-Jakob: relato de caso. *Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica*, v. 17, n. 1, p. 31–34, 2019.
- HADDAD, N. M.; MARZZANI, L. E.; OLIVEIRA, H. P.; CRUZ, T. F.; FRAINER, D. A.; WELTER, C. S.; ZALLI, M. Doença de Creutzfeldt-Jakob iniciando como um surto psicótico: um relato de caso. *Arquivos Catarinenses de Medicina*, v. 51, n. 4, p. 106–112, 2022.
- HALL, W. A.; MASOOD, W. Creutzfeldt-Jakob disease. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025. Atualizado em: 23 jun. 2025. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK507860/>. Acesso em: 10 out. 2025.
- HERMANN, P.; APPLEBY, B.; BRANDEL, J. P.; CAUGHEY, B.; COLLINS, S.; GESCHWIND, M. D.; GREEN, A.; HAÏK, S.; KOVACS, G. G.; LADOGANA, A.; LLORENS, F.; MEAD, S.; NISHIDA, N.; PAL, S.; PARCHI, P.; POCCHIARI, M.; SATOH, K.; ZANUSSO, G.; ZERR, I. Biomarkers and diagnostic guidelines for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *The Lancet Neurology*, v. 20, n. 3, p. 235–246, mar. 2021.
- JURCAU, M. C.; JURCAU, A.; DIACONU, R. G.; HOGEA, V. O.; NUNKO, V. S. A systematic review of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: pathogenesis, diagnosis, and therapeutic attempts. *Neurology International*, v. 16, n. 5, p. 1039–1065, 2024.
- MINISTÉRIO DA SAÚDE. Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ). Brasília, DF: Ministério da Saúde, [s. d.]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/dcj>. Acesso em: 10 out. 2025.
- MIRANDA, L. H. L.; OLIVEIRA, A. F. P. H.; CARVALHO, D. M.; SOUZA, G. M. F.; MAGALHÃES, J. G. M.; JÚNIOR, J. A. C.; LIMA, P. T. M. B. Q.; JÚNIOR, R. M. A.; FILHO, S. P. L.; MELO, H. M. A. Systematic review of pharmacological management in Creutzfeldt-Jakob disease: no options so far? *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 80, n. 8, p. 837–844, 2022.

NOOR, H.; BAQAI, M. H.; NAVEED, H.; NAVEED, T.; REHMAN, S. S.; ASLAM, M. S.; LAKDAWALA, F. M.; MEMON, W. A.; RANI, S.; KHAN, H.; IMRAN, A.; FAROOQUI, S. K. Creutzfeldt-Jakob disease: A comprehensive review of current understanding and research. *Journal of Neurological Sciences*, v. 467, p. 123293, 15 dez. 2024.

OLIVEIRA, R.; DIAS, M.; MARQUES, I. B. Creutzfeldt-Jakob disease: atypical presentation of a very rare disease. *Acta Médica Portuguesa*, v. 34, n. 9, p. 619–623, 2021.

PARK, H. Y.; KIM, M.; SUH, C. H.; KIM, S. Y.; SHIM, W. H.; KIM, S. J. Diagnostic value of diffusion-weighted brain magnetic resonance imaging in patients with sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: a systematic review and meta-analysis. *European Radiology*, v. 31, n. 12, p. 9073–9085, 2021.

RASHEED, U.; KHAN, S.; KHALID, M.; NOOR, A.; ZAFAR, S. A systemic analysis of CreutzfeldtJakob disease cases in Asia. *Prion*, v. 18, n. 1, p. 11–27, dez. 2024.

SAHYOUNI, M.; CASEY, B. 3rd; CARPENTER, Z.; ESTRELLA, F.; OKAFOR, C. Euphoric presentation in Creutzfeldt-Jakob disease and its diagnostic implications: a case report. *Cureus*, v. 16, n. 4, e57419, 2024.

SALEHI, P.; CLARK, M.; PINZON, J.; PATIL, A. Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *American Journal of Emergency Medicine*, v. 52, p. 267.e1–267.e3, fev. 2022.

SATO, A. Creutzfeldt-Jakob Disease. *No ShinkeiGeka*, v. 49, n. 2, p. 407-412, mar. 2021.

SENESI, M.; LEWIS, V.; VARGHESE, S.; STEHMANN, C.; McGLADE, A.; DOECKE, J. D.; ELLETT, L.; SARROS, S.; FOWLER, C. J.; MASTERS, C. L.; LI, Q. X.; COLLINS, S. J. Diagnostic performance of CSF biomarkers in a well-characterized Australian cohort of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Frontiers in Neurology*, v. 14, 1072952, 2023.

SITAMMAGARI, K. K.; MASOOD, W. Creutzfeldt-Jakob disease. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2021. Atualizado em: 6 mar. 2021. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK507860/>. Acesso em: 10 out. 2025.

USLU, F. I.; ELIF, G.; GÜR SOY, A. E.; KOLUKISA, M.; YILDIZ, G. B. Creutzfeldt-Jakob Disease: A single center experience and systemic analysis of cases in Turkey. *Idegyógyászati Szemle*, v. 73, n. 05-06, p. 177–184, 30 maio 2020.

UTTLEY, L.; CARROLL, C.; WONG, R.; HILTON, D. A.; STEVENSON, M. Creutzfeldt-Jakob disease: a systematic review of global incidence, prevalence, infectivity, and incubation. *The Lancet Infectious Diseases*, v. 20, n. 1, p. e2–e10, 2020.

ZERR, I.; LADOGANA, A.; MEAD, S.; HERMANN, P.; FORLONI, G.; APPLEBY, B. S. Creutzfeldt-Jakob disease and other prion diseases. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 10, n. 1, p. 14, 29 fev. 2024.

ZERR, I. Laboratory diagnosis of Creutzfeldt-Jakob disease. *The New England Journal of Medicine*, v. 386, n. 14, p. 1345-1350, 7 abr. 2022.