

PRÍONS E ENCEFALOPATIAS DE EVOLUÇÃO LENTA COM ENFOQUE NA DOENÇA DE CREUDZFELD-JAKOB

BONADIMAN, Daniel Laiber

Discente de Medicina na Faculdade Metropolitana São Carlos
drogakminas@yahoo.com.br

FERREIRA, Dênio Andrade

Discente de Medicina na Faculdade Metropolitana São Carlos
denioalmeida@hotmail.com

NORBERG, Antonio Neres

*Doutor em Parasitologia pela Universidade
Federal Rural do Rio de Janeiro
Docente e coordenador do curso de Medicina na
Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC)*
antonionorberg@gmail.com

NORBERG, Paulo Roberto Blanco Moreira

*Doutor em Direito Internacional
pela Universidad Autónoma de Asunción*
antonionorberg@gmail.com

DIAS, Vinícius Evangelista

*Doutor em Medicina
pela Santa Casa de Belo Horizonte
Docente do curso de Medicina na
Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC)*
viniciusdiasevangelista@gmail.com

Resumo

Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma encefalopatia subaguda, espongiforme e transmissível, frequente nos seres humanos. Uma média de 85% dos casos pertence à forma esporádica da doença e outros 15% na forma iatrogênica e genética. Kuru, nome dado a primeira forma de encefalopatia transmissível descrita em seres humanos foi identificada na Papua Nova Guiné e após a suspensão de rituais canibalísticos (honrar a morte comendo cérebros), houve importante redução do número de casos. Encefalopatias espongiformes transmissíveis (EET) são raros distúrbios neurológicos que tem alguma semelhança com doenças neurodegenerativas comuns como doença de Alzheimer (DA) e Parkinson (DP). A DA e a DP não são transmissíveis. Curiosamente EET, DA e DP são associadas ao acúmulo de proteínas fibrilares no cérebro. As EET em maior evidência de que a proteína priônica (Prp) seja a causa da doença e o agente transmissor. A forma esporádica da DCJ tem maior incidência nas EET apesar da forma genética e iatrogênica também serem reconhecidas. Os fatores genéticos são importantes na determinação do fenótipo da EET e em especial um gene no cromossoma 20 chamado PrNP. Missence (substituição do nucleotídeo que altera um códon formando um aminoácido diferente na proteína), deleção e duplicação do PrNP são bases genéticas para Creutzfeldt Jakob familiar (CJF), síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (SGSS), e insônia familiar fatal (IFF). Concomitantemente, um polimorfismo tem sido identificado no códon 129 que influencia na expressão da doença e neste ponto o gene

pode ser codificado tanto por uma valina quanto metionina. Revisamos um caso de paciente com forma esporádica da doença Creutzfeldt-Jakob com comprometimento medular, apresentação clínica caracterizada por síndrome cerebelar e demencial, miofasciculação com arreflexia difusa, crises convulsivas tipo tônico-clônico generalizada. As duas últimas manifestações clínicas são raras. Um caso considerado como provável DCJ até confirmação por autópsia e imuno-histoquímica. Conclui-se que devemos pensar em DCJ nos pacientes que apresentam demência progressiva e ausência de sinais piramidais ou extrapiramidais, pensar também em acometimento periférico e/ou medular.

Palavras-chave: doença de Creutzfeldt-Jakob; príon; encefalopatia