Revista Eletrônica
Acervo Saúde
Electronic Journal Collection Health ISSN 2178-2091

Alterações radiológicas encontradas na doença de Creutzfeldt-Jakob

Radiological changes found in Creutzfeldt-Jakob disease

Cambios radiológicos encontrados en la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob

Maria Clara Pinto Carneiro[1], Andressa Silva Stael[1], Bruna Ferreira Di Palma Queiroz[1].

RESUMO

Objetivo: Analisar as principais alterações radiológicas identificadas em indivíduos portadores da Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), destacando o papel da neuroimagem no diagnóstico precoce e na diferenciação de subtipos da doença. **Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa, realizada em dezembro de 2025, nas bases PubMed e MEDLINE via Biblioteca Virtual em Saúde. Utilizaram-se descritores relacionados a alterações radiológicas e DCJ, combinados por operadores booleanos. Foram incluídos estudos publicados entre 2020 e 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol, disponíveis gratuitamente na íntegra. Após aplicação dos critérios de elegibilidade, 20 artigos compuseram a amostra final. **Resultados:** Os estudos evidenciaram que a ressonância magnética, especialmente nas sequências ponderadas por difusão (DWI) e FLAIR, apresenta alta sensibilidade na detecção da DCJ. Os achados mais frequentes foram hiperintensidade cortical difusa e acometimento dos núcleos da base, principalmente putâmen e caudado. Padrões específicos também auxiliaram na diferenciação entre formas esporádicas e genéticas. **Considerações finais:** A RM por difusão é essencial no suporte diagnóstico precoce da DCJ, embora os achados ainda dependam de associação com exames complementares e haja limitações pela escassez de estudos amplos.

Palavras-chave: Doença de Creutzfeldt-Jakob, Ressonância magnética, Doenças priônicas.

ABSTRACT

Objective: To analyze the main radiological changes identified in individuals with Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD), highlighting the role of neuroimaging in early diagnosis and differentiation of disease subtypes. **Methods:**This is an integrative review, conducted in December 2025, in the PubMed and MEDLINE databases via the Virtual Health Library. Descriptors related to radiological changes and CJD were used, combined with Boolean operators. Studies published between 2020 and 2025, in Portuguese, English, and Spanish, and freely available in full, were included. After applying the eligibility criteria, 20 articles comprised the final sample. **Results:** The studies showed that magnetic resonance imaging, especially diffusion-weighted imaging (DWI) and FLAIR sequences, has high sensitivity in detecting CJD. The most frequent findings were diffuse cortical hyperintensity and involvement of the basal ganglia, mainly the putamen and caudate nucleus. Specific patterns also helped differentiate between sporadic and genetic forms. **Final considerations:** Diffusion-weighted MRI is essential in supporting the early diagnosis of CJD, although findings still depend on association with complementary exams and there are limitations due to the scarcity of large-scale studies.

Keywords: Creutzfeldt-Jakob disease, Magnetic resonance imaging, Prion diseases.

RESUMEN

Objetivo: Analizar las principales alteraciones radiológicas identificadas en individuos con enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ), destacando el papel de la neuroimagen en el diagnóstico precoz y la diferenciación de subtipos de la enfermedad. **Métodos:** Se trata de una revisión integrativa, realizada en diciembre de 2025, en las bases de datos PubMed y MEDLINE a través de la Biblioteca Virtual en Salud. Se utilizaron descriptores relacionados con las alteraciones radiológicas y la ECJ, combinados con operadores booleanos. Se incluyeron estudios publicados entre 2020 y 2025, en portugués, inglés y español, y de libre acceso en su totalidad. Tras aplicar los criterios de elegibilidad, 20 artículos constituyeron la muestra final. **Resultados:** Los estudios mostraron que la resonancia magnética, especialmente la imagen ponderada por difusión (DWI) y las secuencias FLAIR, tienen una alta sensibilidad para detectar la ECJ. Los hallazgos más frecuentes fueron hiperintensidad cortical difusa y afectación de los ganglios basales, principalmente el putamen y el núcleo

[1] Universidade de Vassouras (Univassouras), Vassouras – RJ.

SUBMETIDO EM: 2/2026 | **ACEITO EM: 2/2026** | **PUBLICADO EM: 2/2026**

caudado. Los patrones específicos también ayudaron a diferenciar entre las formas esporádicas y genéticas. **Consideraciones finales:** La resonancia magnética ponderada en difusión es esencial para apoyar el diagnóstico precoz de la ECJ, aunque los hallazgos aún dependen de la asociación con exámenes complementarios y existen limitaciones debido a la escasez de estudios a gran escala.

Palabras clave: Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, Resonancia magnética, Enfermedades priónicas.

INTRODUÇÃO

A doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma doença neurodegenerativa fatal causada pelo acúmulo de proteínas priônicas e pertencente ao grupo de doenças conhecidas como encefalopatias espongiformes transmissíveis. Ela ocorre devido à deposição dessas proteínas estruturalmente anormais, resistentes à degradação e que se espalham pelo cérebro levando à formação de um agregado tóxico que causa degeneração do tecido adjacente, perda neuronal e cicatrização anormal. Os pacientes com DCJ apresentam demência rapidamente progressiva, ataxia, mioclonia, comprometimento da memória e problemas visuais, morrendo no primeiro ano após o início dos sintomas. A DCJ apresenta três formas principais: esporádica, hereditária e adquirida (iatrogênica e variante). A esporádica (DCJe) é o tipo mais comum de doença priônica humana, representando aproximadamente 85% dos casos. A DCJe tem uma incidência anual de aproximadamente 2 casos por milhão em todo o mundo, afetando raramente os jovens e apresentando maior taxa de mortalidade na faixa etária de 60 a 79 anos (BUTT FR, et al., 2024).

O diagnóstico da DCJ se consolida como um desafio significativo na prática clínica, principalmente pelo fato de apresentar inicialmente sintomas inespecíficos e pela sua rápida evolução. Os sintomas frequentemente se assemelham com outras doenças neurológicas ou transtornos psiquiátricos, contribuindo assim para falsos diagnósticos e atrasos no tratamento. As estratégias para diagnosticar a DCJ baseiam-se na apresentação dos sintomas clínicos, na utilização de eletroencefalografia para avaliação da atividade cerebral, na análise do líquido cefalorraquidiano para detecção dos níveis de proteína e especialmente na ressonância magnética para obtenção de imagens cerebrais detalhadas. (BUTT FR, et al., 2024).

Como até o momento nenhum teste clínico demonstrou eficácia total na determinação da DCJ e de seus subtipos, os exames de neuroimagem tornam-se indispensáveis para a identificação precoce das alterações cerebrais decorrentes do acúmulo da proteína priônica. Dessa forma, esses métodos radiológicos consolidaram-se como ferramentas fundamentais tanto para o fechamento diagnóstico quanto para a exclusão de diagnósticos diferenciais. Entre eles, destaca-se a Ressonância Magnética (RM), especialmente nas sequências ponderadas por difusão (DWI) e FLAIR, devido à sua elevada sensibilidade (BIZZI A, et al., 2021).

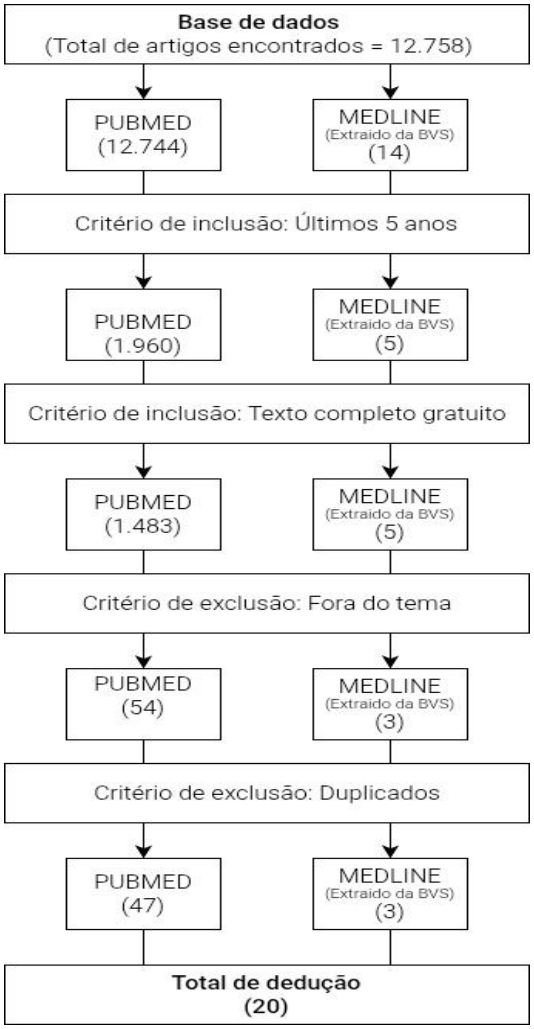
Diante disso, surge-se a seguinte questão: “Quais são as alterações radiológicas identificadas em indivíduos portadores da Doença de Creutzfeldt-Jakob quando comparadas às de indivíduos saudáveis?” Assim, este estudo tem como objetivo analisar as principais particularidades radiológicas relacionadas a indivíduos portadores da Doença de Creutzfeldt-Jakob, comparando de indivíduos saudáveis, e dessa forma, demonstrar a relevância dos métodos de neuroimagem para maior assertividade e diagnóstico precoce, distinção entre os subtipos da doença e a exclusão de patologias neurológicas semelhantes.

MÉTODOS

Este estudo caracteriza-se como uma revisão integrativa da literatura, cuja execução foi orientada pela seguinte questão norteadora: “Quais são as alterações radiológicas identificadas em indivíduos portadores da Doença de Creutzfeldt-Jakob quando comparadas às de indivíduos saudáveis?” A análise bibliográfica foi realizada em dezembro de 2025, por meio de buscas nas bases de dados eletrônicas PubMed e Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE), acessada através da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Para a seleção dos estudos, utilizaram-se os descritores: *“Radiological”*, *“changes”*, *“Creutzfeldt-Jakob disease”*, *“prion”* e *“proteins”*, combinados com os operadores booleanos AND e OR, conforme a seguinte estratégia: Radiological Changes AND in Creutzfeldt-Jakob Disease OR prion proteins. Como critérios de inclusão, foram considerados artigos científicos e trabalhos acadêmicos publicados entre 2020 e 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol, disponibilizados na íntegra e de forma gratuita. Foram excluídos editoriais, cartas ao editor, estudos que não abordavam diretamente o tema, além de publicações duplicadas.

A busca inicial resultou em 12.758 obras relacionadas à temática. Após a aplicação dos critérios de exclusão e a análise dos títulos, esse número foi reduzido para 50 estudos. Em seguida, realizou-se a triagem por meio da leitura dos resumos e introduções dos artigos remanescentes, com o objetivo de verificar sua aderência aos propósitos desta revisão integrativa. Como resultado, obteve-se uma amostra final composta por 20 obras, que atenderam integralmente aos critérios estabelecidos, conforme ilustrado na **Figura 1**.

Figura 1 - Fluxograma sobre alterações radiológicas encontradas na doença de Creutzfeldt – Jakob.



Fonte: Carneiro MCP, et al., 2026.

Após essa etapa, os artigos selecionados foram lidos na íntegra para confirmação da elegibilidade. Por fim, os dados extraídos foram organizados em um quadro contendo informações como autor, ano de publicação e principais achados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A seguir, apresenta-se um quadro síntese contendo os 20 estudos selecionados nesta revisão integrativa, os quais abordam as principais alterações radiológicas identificadas na Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ). O quadro reúne informações relevantes acerca dos autores, ano de publicação e principais achados em exames de neuroimagem, especialmente na ressonância magnética ponderada por difusão e sequências FLAIR, evidenciando padrões característicos da doença. Dessa forma, busca-se sistematizar os resultados encontrados na literatura e destacar a importância da neuroimagem como ferramenta essencial no diagnóstico precoce e na diferenciação dos subtipos da DCJ.

Quadro 1 - Síntese dos principais achados sobre alterações radiológicas encontradas na doença de Creutzfeldt – Jakob.

N	Autores (Ano)	Principais achados
1	MATSUBAYASHI T, et al. (2022)	Revisão sistemática com o objetivo de elucidar as principais características clínicas, fisiopatológicas e radiológicas da Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) genética. Os achados indicaram idade de início mais avançada, progressão mais lenta da demência e menor frequência de manifestações como mioclonias, sinais cerebelares, piramidais e distúrbios visuais. No aspecto radiológico, observaram-se principalmente hiperintensidades corticais difusas em múltiplas regiões na ressonância magnética por difusão (DWI), com ou sem envolvimento dos gânglios da base, além de edema cortical em padrão de "fita" nas sequências FLAIR e T2. Também foi descrita a ausência de comprometimento do tronco encefálico, cerebelo e lobos occipitais posteriores até estágios terminais. Conclui-se que a DCJ genética apresenta características clínicas e de neuroimagem específicas, sendo a ressonância magnética um exame fundamental para o suporte diagnóstico precoce.
2	SHIMAMURA MI e SATOH K (2025)	Estudo descritivo que discute os desafios e os critérios mais efetivos para o diagnóstico precoce das doenças priônicas, com destaque para a Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), considerada a mais comum e de rápida progressão, em média de seis meses, exigindo identificação rápida e precisa. O trabalho aborda os critérios diagnósticos estabelecidos pela OMS, baseados em achados clínicos, eletroencefalograma e análise do líquor, ressaltando a relevância dos exames de imagem como suporte essencial. Na ressonância magnética, observam-se alterações de alto sinal em FLAIR ou DWI em áreas corticais específicas ou em estruturas como núcleo caudado e putâmen, sendo que critérios mais recentes ampliaram a detecção para sete regiões cerebrais, fortalecendo o diagnóstico quando associados ao quadro clínico. Conclui-se que a RM, especialmente nas sequências DWI, é fundamental para a confirmação precoce da DCJ e para maior assertividade diagnóstica.
3	SACCO S, et al. (2021)	Estudo observacional longitudinal que avalia o estadiamento da Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) por meio da ressonância magnética. O trabalho destaca que a imagem por difusão é extremamente útil para o diagnóstico, devido à presença de alterações evidentes, como a perda de volume da substância cinzenta. Entretanto, as mudanças radiológicas ao longo do tempo não seguem um padrão linear simples, o que limita sua aplicação no monitoramento da progressão da doença. Conclui-se que, embora a RM seja fundamental no diagnóstico da DCJ, o acompanhamento evolutivo exige uma abordagem baseada em padrões mais amplos e integrados.
4	GUO Y, et al. (2024)	Estudo observacional analítico que compara alterações identificadas na ressonância magnética em pacientes com Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) e Doença de Alzheimer. O trabalho evidencia que, na DCJ, as alterações anatômicas e funcionais concentram-se predominantemente no córtex cerebral, diferindo das observadas no Alzheimer, devido à evolução mais rápida da enfermidade. Conclui-se que a DCJ provoca redução da espessura cortical e atrofia mais acentuada, especialmente no córtex de associação, configurando um padrão distinto no diagnóstico por neuroimagem.
5	RAI B, et al. (2025)	Uma série de casos que analisa pacientes portadores de Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) em um hospital distrital, destacando a importância da ressonância magnética no diagnóstico precoce, associada a achados no eletroencefalograma e exames laboratoriais. Os principais resultados radiológicos incluíram hiperintensidades na sequência de difusão (DWI) no córtex cerebral, predominantemente nas regiões parieto-occipitais e frontoparietais. Em alguns casos, observaram-se lesões nos núcleos da base, enquanto o tálamo e o cerebelo permaneceram, na maioria das vezes, preservados. Conclui-se que a RM é uma ferramenta essencial para a identificação precoce da DCJ, contribuindo significativamente para a confirmação diagnóstica.
6	BUTT FR, et al. (2024)	Trata-se de um relato de caso de uma paciente com Doença de Creutzfeldt-Jakob, que apresentou declínio cognitivo progressivo nos últimos três meses, associado a ataxia, perda de memória e desorientação. Na ressonância magnética por difusão, identificaram-se áreas de hiperintensidade em T2/FLAIR no núcleo caudado e putâmen bilateralmente, além de padrão giriforme no tálamo, hipocampos e córtices frontal e temporal. A punção lombar evidenciou elevação do nível proteico, e o eletroencefalograma demonstrou ondas agudas periódicas. Conclui-se que a combinação de achados clínicos, laboratoriais, eletroencefalográficos e de neuroimagem é fundamental para o diagnóstico da DCJ.

N	Autores (Ano)	Principais achados
7	PONNAM HC, et al. (2025)	Um relato de caso que discute os desafios diagnósticos e considerações clínicas em pacientes com Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), frequentemente confundida com condições psiquiátricas devido à inespecificidade dos sintomas e à sua raridade. Diante da hipótese inicial, a ressonância magnética foi utilizada para excluir diagnósticos secundários, evidenciando restrição à difusão e hipersinal em FLAIR nos gânglios da base e no lobo temporal esquerdo, achados compatíveis com processo neurodegenerativo relacionado a príons. Conclui-se que a RM é essencial para o reconhecimento precoce da DCJ, especialmente em apresentações clínicas atípicas.
8	SIDDIQUI MK, et al. (2025)	Um relato de caso que descreve o rápido declínio neurológico causado pela Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) em uma mulher de 59 anos, com um mês de alterações de humor, irritabilidade e disfunção motora progressiva, evoluindo para incapacidade completa em seis semanas. Os achados de ressonância magnética e eletroencefalograma foram altamente sugestivos da doença, com confirmação diagnóstica por análise do líquor. Na admissão, a RM por difusão evidenciou hipersinal nos núcleos da base, regiões corticais e núcleo caudado, e um novo exame após 57 dias demonstrou progressão com aumento do sinal nos núcleos caudados bilaterais, putâmen, córtex insular, córtex temporal posterior e lobos frontais mediais. Conclui-se que a RM seriada é fundamental para evidenciar a evolução rápida e apoiar o diagnóstico precoce da DCJ.
9	SALINAS DI, et al. (2025)	Um relato de caso envolvendo três pacientes internados por Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) no Texas, com o objetivo de descrever as características clínicas, a investigação diagnóstica e a progressão da enfermidade. Os pacientes apresentaram declínio cognitivo progressivo, mioclonias e sinais cerebelares. Os exames complementares reforçaram o diagnóstico, evidenciando extensas áreas de hipersinal cortical, redução significativa da difusão em regiões cerebrais e líquido cefalorraquidiano com níveis elevados de proteína específica. Conclui-se que a associação entre quadro clínico e achados de neuroimagem e líquor é fundamental para a confirmação diagnóstica da DCJ.
10	BARBER D, et al. (2024)	Estudo observacional analítico que avalia os critérios diagnósticos da Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) por meio da ressonância magnética, exame fundamental especialmente para o diagnóstico precoce e para o direcionamento terapêutico. Os critérios radiológicos tradicionais baseiam-se na identificação de hipersinal em sequências FLAIR ou por difusão (DWI), exigindo alterações em duas ou mais regiões corticais ou acometimento do núcleo caudado e putâmen. Contudo, critérios mais recentes adotam uma abordagem menos restritiva, considerando sugestivo o hipersinal em DWI em pelo menos uma entre sete regiões específicas, o que aumentou a sensibilidade diagnóstica sem comprometer a especificidade. Conclui-se que a atualização desses critérios fortalece o papel da RM como ferramenta essencial na detecção da DCJ.
11	SHIMA A, et al. (2023)	Estudo quantitativo que analisou achados neuropatológicos e radiológicos na Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ). Os resultados demonstraram que a hiperintensidade no córtex e nos gânglios da base, identificada pela ressonância magnética ponderada por difusão, foi o achado radiológico mais frequente. Além disso, essas alterações mostraram associação com a proporção de neurônios para astrócitos e com a infiltração de macrófagos ou monócitos. Conclui-se que os achados de RM refletem diretamente processos neuropatológicos característicos da DCJ, reforçando seu valor diagnóstico.
12	BURAKGAZI AZ, et al. (2025)	Trata-se de um relato de caso da Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) em uma paciente recém recuperada da COVID-19. O estudo evidencia a dificuldade de distinguir a DCJ de demais complicações neurológicas advindos de um quadro viral. Dentre as principais alterações avaliadas estão o declínio cognitivo, delírios e alterações características na ressonância magnética como por exemplo o hipersinal cortical .
13	LIZARAZO J, et al. (2024)	Trata-se de um relato de caso de Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) com o objetivo de identificar características das proteínas priônicas que possam facilitar o diagnóstico e orientar abordagens terapêuticas. O estudo descreve uma mulher colombiana de 70 anos com demência rapidamente progressiva e mioclonias. A punção lombar evidenciou níveis elevados de proteínas, especialmente da proteína priônica. Na ressonância magnética, observaram-se lesões bilaterais nos núcleos da base, e o eletroencefalograma demonstrou descargas agudas periódicas bilaterais. Conclui-se que a associação entre biomarcadores no líquor, achados de neuroimagem e EEG é fundamental para o diagnóstico precoce da DCJ.
14	SHAN Y, et al.	Um relato de caso associado a uma revisão de literatura, no qual o paciente apresentou sintomas cerebelares, declínio cognitivo e distúrbios visuais. A ressonância magnética por difusão evidenciou restrição à difusão no núcleo estriado direito e em toda a região cortical, além de hipersinal progressivo

N	Autores (Ano)	Principais achados
	(2022)	em áreas corticais e nos núcleos da base bilateralmente ao longo da evolução da doença. Conclui-se que os achados em DWI e FLAIR desempenham papel essencial na identificação e no acompanhamento da Doença de Creutzfeldt-Jakob.
15	BROCE IJ, et al. (2023)	Estudo observacional que analisa a expressão de proteína priônica em tecido cerebral e sua relação com padrões de alteração da difusão e atrofia regional em pacientes com Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ). O trabalho destaca o papel central da ressonância magnética, especialmente nas sequências por difusão, no diagnóstico da enfermidade. Nas fases iniciais, observa-se hipersinal em DWI associado à redução da difusividade média no córtex e nos núcleos da base. Com a progressão da doença, há tendência de aumento da difusividade, possivelmente devido à gliose persistente e à perda neuronal, culminando em atrofia nos estágios avançados. Conclui-se que, apesar da variabilidade evolutiva, subtipos clínicos e moleculares apresentam padrões de imagem característicos, podendo contribuir como critérios de diferenciação diagnóstica da DCJ.
16	MUROGA Y, et al. (2023)	Trata-se de um estudo observacional que compara os achados de neuroimagem na Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) esporádica e genética. Na forma esporádica, a ressonância magnética, especialmente nas sequências ponderadas por difusão (DWI), evidencia hipersinal cortical e nas substâncias cinzentas profundas, indicando acometimento do córtex e dos núcleos da base, sendo raro o edema cortical em T2WI ou FLAIR. Já na forma genética, observa-se hipersinal cortical em DWI associado a inchaço cortical em sequências T2WI/FLAIR em todos os casos analisados, além de alterações específicas como maior frequência de hipersinal no giro parahipocampal. Conclui-se que a RM permite diferenciar padrões radiológicos entre as formas esporádica e genética, contribuindo para maior precisão diagnóstica.
17	BIZZI A, et al. (2021)	Estudo observacional que busca compreender os subtipos da Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) por meio dos achados na ressonância magnética por difusão. Entre as características comuns a todos os subtipos, destacam-se a restrição de difusão em múltiplas regiões cerebrais e o sinal hiperintenso em DWI nos núcleos da base e no córtex cerebral, envolvendo estruturas límbicas como cíngulo, ínsula e hipocampo, além do estriado, tálamo e cerebelo, variando conforme a progressão da doença. A simetria das anormalidades também foi analisada, porém não foram obtidos resultados conclusivos. Conclui-se que a RM por difusão é fundamental na caracterização dos subtipos da DCJ, embora alguns padrões ainda necessitem de maior esclarecimento.
18	CÁRDENAS-SÁENZ O, et al. (2022)	Trata-se de uma série de casos que avaliou pacientes hospitalizados com Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) em um hospital mexicano, documentando características clínicas e diagnósticas comuns. Os casos atenderam aos critérios de DCJ esporádica, com predomínio do sexo feminino, idade média de 60 anos e evolução de poucos meses, destacando-se alterações comportamentais como manifestação precoce. No eletroencefalograma, observaram-se complexos de ondas delta, enquanto a ressonância magnética evidenciou hiperintensidade cortical na maioria dos pacientes. Em alguns casos, a análise do líquor revelou hiperproteinemia. Conclui-se que a combinação de alterações comportamentais iniciais e achados de RM, EEG e líquor é essencial para o reconhecimento precoce da DCJ esporádica.
19	SHI Q, et al. (2021)	Trata-se de um estudo observacional que analisou as características e experiências do Sistema Nacional de Vigilância da doença de Creutzfeldt-Jakob na China, avaliando 218 casos de doenças priônicas genéticas identificados entre 2006 e 2020. Os pesquisadores encontraram 19 variantes genéticas distintas, correspondendo a cerca de 11% dos diagnósticos priônicos no país, e observaram que o eletroencefalograma teve desempenho limitado, enquanto a ressonância magnética apresentou maior sensibilidade, com padrões semelhantes aos da forma esporádica. Conclui-se que o fortalecimento dos métodos diagnósticos, especialmente por meio da ressonância magnética, é essencial para aprimorar a detecção das formas genéticas da doença.
20	RASHEED U, et al. (2024)	Trata-se de uma análise de casos que investigou a ocorrência da doença de Creutzfeldt-Jakob na Ásia, identificando que todas as formas principais estão presentes, com predominância da forma esporádica, além de destacar limitações nos recursos diagnósticos e a necessidade de aprimorar os métodos de identificação e os sistemas de notificação. Conclui-se que é fundamental fortalecer a vigilância epidemiológica e padronizar redes de notificação para melhorar o diagnóstico e o monitoramento da doença na região.

Fonte: Carneiro MCP, et al., 2026.

Os resultados evidenciaram que a Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) se consolida como um dos maiores desafios entre as doenças neurológicas no que se refere ao diagnóstico, uma vez que apresenta sintomas inespecíficos, evolução rápida e baixa frequência de ocorrência. Os estudos avaliados ressaltam o papel central dos exames de neuroimagem no diagnóstico precoce da doença, bem como no controle e estadiamento de sua progressão. Além disso, esses métodos são importantes para a exclusão de diagnósticos diferenciais, incluindo condições psiquiátricas, conforme destacado por Ponnam HC, et al. (2025), e doenças neurológicas secundárias, como a Doença de Alzheimer, segundo Guo Y, et al. (2024).

Dentre as diversas modalidades de neuroimagem, a Ressonância Magnética ponderada por difusão destaca-se como o método radiológico de maior sensibilidade na identificação das alterações frequentemente associadas à DCJ. De modo geral, os artigos revisados descrevem de forma consistente a presença de hiperintensidade cortical associada ao acometimento bilateral dos núcleos da base, especialmente putâmen e caudado, observada nas sequências DWI e FLAIR. Essas particularidades são apontadas como patognomônicas da Doença de Creutzfeldt-Jakob, seja no subtipo genético ou esporádico, conforme relatado por Siddiqui MK, et al. (2025), Butt FR, et al. (2024), Barber D, et al. (2024) e Bizzi A, et al. (2021). No que se refere às características radiológicas na fase avançada da DCJ, a literatura destaca atrofia cerebral, gliose reativa e acúmulo de proteínas priônicas mal dobradas, o que corrobora para a baixa difusividade evidenciada na ressonância magnética, conforme exposto em Salinas DI, et al. (2025) e Broce IJ, et al. (2023).

Os achados de neuroimagem também se mostram consistentes na diferenciação dos subtipos da DCJ, facilitando o diagnóstico e contribuindo para um esquema terapêutico mais assertivo. Na forma genética, além do hipersinal cortical evidenciado na RM por difusão — comum a ambos os subtipos — observa-se inchaço do córtex cerebral em 100% dos pacientes. Já na DCJ esporádica, o edema cortical não é habitual, sendo mais frequentes anormalidades difusas em todo o córtex e nos núcleos da base, como descrito por Muroga Y, et al. (2023).

Nesse contexto, embora os exames de neuroimagem sejam altamente indicados para o diagnóstico precoce e o manejo da DCJ, alguns fatores dificultam a padronização linear do processo diagnóstico. Um exemplo é o frequente equívoco em diagnosticar a doença como condição psiquiátrica, devido à semelhança de sintomas como delírios, demência progressiva e distúrbios visuais, comuns a ambas, conforme reportado por Shan Y, et al. (2022) e Lizarazo J, et al. (2024). Ademais, a quantidade limitada de casos também restringe estudos mais amplos sobre marcadores e biomarcadores específicos.

Portanto, apesar de a Ressonância Magnética por difusão ser o método radiológico mais eficaz para a detecção da DCJ, os achados diagnósticos ainda são relativamente escassos e dependem fortemente do quadro clínico e de exames complementares, como a punção lombar — que evidencia altos níveis de proteína priônica — e o eletroencefalograma, no qual são detectadas ondas agudas e periódicas (CÁRDENAS-SÁENZ O, et al., 2022; MATSUBAYASHI T, et al., 2022).

Por fim, conclui-se que os exames radiológicos são indispensáveis não apenas para o diagnóstico, mas também para a compreensão do impacto da Doença de Creutzfeldt-Jakob sobre seus portadores, favorecendo abordagens medicamentosas, multidisciplinares e estratégias que, futuramente, possam resultar em terapias mais eficientes, capazes não só de retardar sua progressão, mas também de transformar o prognóstico e salvar vidas.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As evidências reunidas nesta revisão integrativa demonstram que a Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) permanece como um grande desafio diagnóstico devido à sua raridade, rápida progressão e sintomas iniciais inespecíficos, frequentemente confundidos com outras condições neurológicas ou psiquiátricas. Assim, a neuroimagem, especialmente a ressonância magnética ponderada por difusão (DWI) e as sequências FLAIR, destaca-se como ferramenta essencial para a detecção precoce das alterações características, como hiperintensidade cortical e acometimento dos núcleos da base. Apesar dos avanços nos critérios radiológicos, ainda há limitações relacionadas à variabilidade dos achados, à necessidade de associação com exames complementares e à escassez de estudos amplos. Portanto, conclui-se que a RM é indispensável no suporte

diagnóstico e na compreensão da DCJ, o que faz com que futuras pesquisas sejam de grande importância para aprimorar biomarcadores e estratégias integradas para maior precisão diagnóstica e perspectivas terapêuticas mais eficazes.

REFERÊNCIAS

1. BARBER D, et al. Correction to: Assessing the newly proposed MRI criteria for diagnosing sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Neuroradiology, 2024; 66(11): 1907-1915.
2. BIZZI A, et al. Subtype Diagnosis of Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease with Diffusion Magnetic Resonance Imaging. Ann Neurol., 2021; 89(3): 560-572.
3. BROCE IJ, et al. PRNP expression predicts imaging findings in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Ann Clin Transl Neurol., 2023; 10(4): 536-552.
4. BURAKGAZI AZ. The Onset of Creutzfeldt-Jakob Disease After COVID-19: Navigating the Diagnostic Challenges and Clinical Evolution. Case Rep Neurol Med., 2025; 6617766.
5. BUTT FR, et al. Creutzfeldt-Jakob disease: A case report. Radiol Case Rep., 2024; 20(2): 1095-1098.
6. CÁRDENAS-SÁENZ O, et al. Experience with Creutzfeldt-Jakob disease in a single referral center in Mexico. Case series. Experiencia con la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob de un único centro de referencia en México. Análisis de una serie de casos. Gac Med Mex., 2022; 158(6): 401-409.
7. GUO Y, et al. Personalized brain MRI revealed distinct functional and anatomical disruptions in Creutzfeldt-Jakob disease and Alzheimer's. CNS Neurosci Ther., 2024; 30(2): e14404.
8. LIZARAZO J, et al. Determination of prion proteins in the diagnosis of Creutzfeldt-Jakob disease using RT-QuIC: A case report from northeastern Colombia. Determinación de priones en el diagnóstico de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob: un reporte de caso en el nororiente colombiano. Biomedica, 2024; 44(4): 434-440.
9. MATSUBAYASHI T, et al. Systematic Review of Clinical and Pathophysiological Features of Genetic Creutzfeldt-Jakob Disease Caused by a Val-to-Ile Mutation at Codon 180 in the Prion Protein Gene. Int J Mol Sci., 2022; 23(23): 15172.
10. MUROGA Y, et al. Cerebral cortex swelling in V180I genetic Creutzfeldt-Jakob disease: comparative imaging study between sporadic and V180I genetic Creutzfeldt-Jakob disease in the early stage. Prion., 2023; 17(1): 105-110.
11. PONNAM HC, et al. Creutzfeldt-Jakob Disease: Insights from a Case Report and Diagnostic Challenges. Cureus, 2025; 17(11): e96375.
12. RAI B, et al. Insights Into Creutzfeldt-Jakob Disease With a Case Series From a District General Hospital and a Literature Review. Cureus, 2025; 17(9): e92026.
13. SACCO S, et al. Multimodal MRI staging for tracking progression and clinical-imaging correlation in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Neuroimage Clin., 2021; 30: 102523.
14. SALINAS DI, et al. Creutzfeldt-Jakob Disease in South Texas: A Case Series of Three Hispanic Patients. Cureus, 2025; 17(6): e85699.
15. SIDDIQUI MK, et al. Rapid Neurological Decline in a Patient With Creutzfeldt-Jakob Disease: A Case Report. Cureus, 2025; 17(7): e87930.
16. SHAN Y, et al. Creutzfeldt-Jakob disease associated with a T188K homozygous mutation in the prion protein gene: a case report and review of the literature. Prion., 2022; 16(1): 14-18.
17. SHIMA A, et al. Vacuoles related to tissue neuron-astrocyte ratio and infiltration of macrophages/monocytes contribute to hyperintense brain signals on diffusion-weighted magnetic resonance imaging in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Journal of the Neurological Sciences, 2023; 447: 120612.
18. SHIMAMURA MI, SATOH K. Challenges and Revisions in Diagnostic Criteria: Advancing Early Detection of Prion Diseases. Int J Mol Sci., 2025; 26(5): 2037.
19. SHI Q, et al. Genetic Prion Disease: Insight from the Features and Experience of China National Surveillance for Creutzfeldt-Jakob Disease. Neurosci Bull., 2021; 37(11): 1570-1582.
20. RASHEED U, et al. A systemic analysis of Creutzfeldt Jakob disease cases in Asia. Prion., 2024; 18(1): 11-27.