

A DOENÇA DE ALZHEIMER PRÉ-SENIL E OS DESAFIOS NO SEU DIAGNÓSTICO: Relato de Caso

Paulo Ricardo Santana de Almeida¹; Érika Oliveira Teixeira²; Felipe Picanço do Couto³

¹Graduando em Medicina – Universidade Nova Iguaçu. pauloricardo2020t@gmail.com

²Graduanda em Medicina – Universidade Nova Iguaçu. erikaoliveiratt@gmail.com

³Graduando em Medicina – Universidade Nova Iguaçu. felipepicancodocouto @gmail.com

Fábio Luiz Fully Teixeira. fabioluizfully@exemplo.com

Introdução: A doença de Alzheimer (DA) é um transtorno neurodegenerativo progressivo caracterizado pelo acometimento das funções cognitivas, associado a alterações neuropatológicas como o acúmulo de placas β -amiloide e emaranhados neurofibrilares de proteína tau no tecido cerebral. O diagnóstico pré-senil da DA compreende casos com pacientes abaixo de 65 anos e associa-se a maior influência genética, curso mais agressivo e rápido declínio cognitivo em relação ao DA pós-senil e atraso no diagnóstico. **Relato do caso:** Paciente do sexo masculino, 48 anos, maratonista, não fumante e com diagnóstico de depressão, procurou atendimento neurológico após apresentar episódios de esquecimento, problemas sutis de visão e disfunção erétil. O laudo neuropsicológico realizado inicialmente indicou declínio cognitivo, mas foi atribuído a depressão devido ao histórico psiquiátrico do paciente. Com a persistência dos sintomas, foram solicitados exames laboratoriais a fim de investigar possíveis causas do comprometimento cognitivo, incluindo exames laboratoriais para investigação de causas reversíveis de declínio cognitivo os quais não apresentaram alterações relevantes. Dois anos após a sua primeira avaliação neuropsicológica, o paciente buscou novamente atendimento médico devido a progressão dos sintomas. A ressonância magnética de encéfalo evidenciou atrofia hipocampal progressiva associada a extensa atrofia cortical. Para investigação etiológica mais específica, foi realizado exame para detecção de biomarcadores associados a doenças neurodegenerativas, a tomografia por emissão de pósitrons com marcador para amiloide (PET-amiloide) demonstrou deposição de beta-amiloide em regiões posteriores do cérebro, confirmando o diagnóstico definitivo da condição neurodegenerativa. **Discussão:** O caso destaca os desafios para o diagnóstico da Doença de Alzheimer em pessoas na idade pré-senil e saudáveis, uma vez que o paciente não apresentava nenhum dos fatores de risco do Alzheimer, como diabetes, doenças cardiovasculares ou baixa escolaridade. Sintomas iniciais atípicos para a idade do paciente podem ser confundidos com outras patologias, atrasando o diagnóstico. O diagnóstico de Alzheimer pré-senil é frequentemente retardado devido à apresentação atípica em indivíduos jovens e saudáveis, para tanto, sendo a solicitação de exame de imagem do encéfalo, como a ressonância magnética e PET-amiloide ou a análise do líquido cefalorraquidiano de extrema importância para obter um diagnóstico correto. **Consideração final:** O caso reforça a importância da investigação de declínio cognitivo progressivo em indivíduos jovens, incluindo exames de neuroimagem e biomarcadores, para o diagnóstico precoce de doenças neurodegenerativas

Palavras-chave: Doença de Alzheimer; Declínio cognitivo; Diagnóstico precoce; Biomarcadores; Relato de caso.