



INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL COMO FERRAMENTA DE APOIO AO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE NMOSD, ESCLEROSE MÚLTIPLA E MOGAD

Eduarda Regina Grano Mazini¹, Gabriel Passos de Jesus^{2,3}

¹Centro Universitário Campo Real, Guarapuava, Brasil (maziniiseduarda@gmail.com)

²Pontifícia Universidade Católica do Paraná, Curitiba, Brasil

³Universidade Federal do Paraná, Curitiba, Brasil

Resumo: O diagnóstico diferencial entre NMOSD, EM e MOGAD permanece desafiador devido à sobreposição clínica e radiológica. Esta revisão integrativa avaliou o uso da inteligência artificial nessa diferenciação. Modelos de aprendizado de máquina, aprendizado profundo e radiômica apresentaram resultados promissores, principalmente quando integraram dados multimodais. Entretanto, estudos multicêntricos e validação externa ainda são necessários para ampliar sua aplicação clínica.

Palavras-chave: inteligência artificial; doenças neurológicas; neuromielite; esclerose múltipla

INTRODUÇÃO

O diagnóstico diferencial entre doença do espectro da neuromielite óptica (NMOSD), esclerose múltipla (EM) e doença associada ao anticorpo contra a glicoproteína da mielina de oligodendrócitos (MOGAD) permanece como um desafio clínico relevante. Embora essas entidades tenham bases imunopatológicas, prognósticos e estratégias terapêuticas distintas, elas podem compartilhar manifestações como neurite óptica, mielite, síndromes de tronco encefálico e lesões inflamatórias do sistema nervoso central. Essa sobreposição pode retardar a definição diagnóstica e aumentar o risco de condutas inadequadas, especialmente quando a apresentação inicial é incompleta ou quando os achados de neuroimagem não são típicos

Nos últimos anos, de acordo com Reindl e Waters (2019), a identificação dos anticorpos contra aquaporina-4 (AQP4-IgG) e contra MOG (MOG-IgG) aprimorou substancialmente a classificação das doenças desmielinizantes inflamatórias. No entanto, a sorologia não elimina todas as incertezas diagnósticas: a acurácia depende do método utilizado, do momento da coleta, da interpretação clínica do resultado e da probabilidade pré-teste. Além disso, testes indiscriminados podem gerar resultados falso-positivos, enquanto títulos de MOG-IgG podem variar ao longo do tempo, sobretudo fora dos surtos agudos. Assim, marcadores complementares baseados em ressonância magnética, tomografia de coerência óptica, dados clínicos e biomarcadores laboratoriais têm sido investigados como apoio ao diagnóstico diferencial (Banwell et al., 2018).

A neuroimagem ocupa papel central nesse contexto, pois padrões de localização, morfologia e carga lesional podem sugerir EM, NMOSD ou MOGAD. Cortese et al. demonstraram que marcadores convencionais e avançados de imagem do cérebro, medula, nervo óptico e retina podem distinguir EM remitente-recorrente de AQP4-NMOSD e MOGAD com alta acurácia, particularmente quando combinam lesões corticais, sinal da veia central e medidas do nervo óptico (Reindl e Waters, 2019). Esses achados reforçam que a informação diagnóstica não está restrita à presença ou ausência de anticorpos, mas também pode emergir de padrões quantitativos e multimodais de imagem.

Nesse cenário, a inteligência artificial (IA), especialmente por meio de aprendizado de máquina, aprendizado profundo e radiômica, surge como estratégia promissora para integrar grandes volumes de dados clínicos e de imagem. Modelos computacionais podem extrair características não facilmente perceptíveis à avaliação visual, combinar informações espaciais e texturais das lesões e estimar probabilidades diagnósticas de forma reprodutível. Estudos recentes mostram que modelos de radiômica e distribuição espacial de lesões em ressonância magnética podem discriminar EM, NMOSD e MOGAD, alcançando desempenho superior ao de avaliadores humanos em determinadas tarefas experimentais (Luo et al., 2024). Apesar do potencial, permanecem limitações importantes relacionadas a tamanho amostral, heterogeneidade de protocolos de imagem, validação externa e interpretabilidade dos modelos.



Uma revisão integrativa sobre aplicações de IA no diagnóstico diferencial entre NMOSD, EM e MOGAD é, portanto, pertinente e interdisciplinar. Do ponto de vista neurológico, o tema responde a uma necessidade clínica concreta: reduzir incertezas diagnósticas em doenças com apresentações sobrepostas e consequências terapêuticas distintas. Do ponto de vista da Ciência da Computação, permite analisar criticamente algoritmos, bases de dados, métricas de desempenho, estratégias de validação e desafios de implementação clínica. Assim, esta revisão busca reunir e discutir a literatura publicada nos últimos quinze anos sobre o uso de IA, radiômica e modelos computacionais aplicados à diferenciação entre NMOSD, EM e MOGAD, destacando potencialidades, limitações metodológicas e perspectivas para a prática clínica.

MATERIAL E MÉTODOS

Foi realizada uma revisão integrativa da literatura sobre aplicações de inteligência artificial no diagnóstico diferencial entre NMOSD, EM e MOGAD. As buscas foram conduzidas nas bases de dados PubMed, Scopus, Web of Science e IEEE Xplore, contemplando publicações entre 2010 e 2025, período correspondente aos últimos quinze anos (2011 – 2025) de produção científica sobre o tema.

Foram utilizados descritores em inglês relacionados às técnicas computacionais e às doenças investigadas, incluindo "artificial intelligence", "machine learning", "deep learning", "NMOSD", "neuromyelitis optica", "multiple sclerosis", "MOGAD", "MOG antibody disease" e "differential diagnosis". Os termos foram combinados por operadores booleanos, de modo a recuperar estudos que abordassem modelos computacionais, radiômica, aprendizado de máquina ou aprendizado profundo aplicados à diferenciação diagnóstica entre essas condições.

Foram considerados elegíveis artigos originais, revisões e estudos metodológicos que discutissem o uso de IA ou modelos computacionais em dados clínicos, laboratoriais, de neuroimagem ou multimodais relacionados a NMOSD, EM e MOGAD. Estudos sem relação direta com diagnóstico diferencial, publicações duplicadas, resumos sem texto completo disponível e trabalhos fora do período definido foram excluídos. A análise dos estudos selecionados priorizou o tipo de algoritmo empregado, a base de dados utilizada, as métricas de desempenho, a presença de validação externa e as principais limitações metodológicas relatadas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A literatura recente mostra predomínio de modelos supervisionados aplicados à RM, especialmente *SVM*, *random forest (RF)*, regressão logística regularizada, CNNs e radiômica associada a classificadores tradicionais. SVM e RF são comuns em amostras menores, nas quais atributos clínicos ou de imagem já foram extraídos; CNNs são mais usadas quando há volumes de RM ou máscaras de lesões disponíveis. Assim, de acordo com Luo et al (2024), modelos radiômicos combinam textura, forma, intensidade e distribuição espacial das lesões, e têm apresentado desempenho promissor na diferenciação entre EM, NMOSD e MOGAD.

Tabela 1. Principais aplicações de IA no diagnóstico diferencial entre EM, NMOSD e MOGAD

Modalidade	IA aplicada	Principais marcadores
RM estrutural	SVM, RF, CNN	Lesões típicas de EM, NMOSD e MOGAD
RM avançada	Radiômica, DTI	FA, difusividade, integridade microestrutural
OCT/Biomarcadores	Modelos multimodais	RNFL, células ganglionares, AQP4-IgG, MOG-IgG

Elaboração: os autores

Quanto às modalidades diagnósticas, a RM estrutural permanece a fonte mais explorada por sua disponibilidade e por registrar padrões lesionais relevantes. A RM avançada, como MTR e DTI, acrescenta informação microestrutural não evidente à inspeção visual. A OCT contribui ao quantificar dano retiniano após neurite óptica, enquanto biomarcadores sorológicos continuam essenciais, embora dependam da probabilidade pré-teste, do método laboratorial e do momento da coleta. Por isso, modelos multimodais que combinam sorologia, RM, OCT e dados clínicos tendem a ser mais robustos do que abordagens unimodais (Cortese et al, 2023; Jarius et al., 2023).

Quanto às modalidades diagnósticas, a RM estrutural permanece a fonte mais explorada por sua disponibilidade e por registrar padrões lesionais relevantes. A RM avançada, como MTR e DTI, acrescenta informação microestrutural não evidente à inspeção visual. A OCT contribui ao quantificar dano retiniano após neurite óptica, enquanto



biomarcadores sorológicos continuam essenciais, embora dependam da probabilidade pré-teste, do método laboratorial e do momento da coleta. Por isso, modelos multimodais que combinam sorologia, RM, OCT e dados clínicos tendem a ser mais robustos do que abordagens unimodais (Cortese et al., 2023; Jarius et al., 2023; Uzawa et al., 2024).

A análise de desempenho sugere resultados elevados, mas variáveis conforme a comparação diagnóstica e a modalidade utilizada. No estudo de Cortese et al., a proporção de lesões com sinal da veia central diferenciou EM remitente-recorrente de AQP4-NMOSD com acurácia de 91%, especificidade de 88% e sensibilidade de 93%; a combinação entre sinal da veia central, lesões corticais e MTR do nervo óptico elevou esses valores para 95%, 92% e 97%, respectivamente. Para diferenciar EM de MOGAD, o número de lesões de substância branca alcançou acurácia de 94%, especificidade de 94% e sensibilidade de 93%, enquanto a combinação de lesões corticais e espessura da camada de fibras nervosas da retina obteve acurácia de 84%, especificidade de 92% e sensibilidade de 77% (Cortese et al., 2023). Em modelo de radiômica e distribuição espacial de lesões, Luo et al. relataram AUC de 0,909 para distinguir EM das demais doenças e AUC de 0,880 para diferenciar MOGAD de NMOSD; já no pipeline final de três classes proposto por Luo et al (2024), a acurácia foi de 75,0%, superior à avaliação de três radiologistas, que alcançaram 47,6%, 56,6% e 66,0%.

Contudo, de acordo com Cortese et al (2023) a interpretação deve ser cautelosa: muitos estudos são retrospectivos, unicêntricos, com amostras pequenas, protocolos heterogêneos e validação apenas interna. A inclusão de MOGAD ainda é menos frequente, pois a entidade é mais recente e possui menor número de coortes bem caracterizadas. Assim, a principal lacuna não é apenas criar modelos mais complexos, mas demonstrar generalização em validações externas e prospectivas.

Segundo Luo et al (2024), as características mais discriminativas incluem localização e morfologia das lesões, extensão medular, envolvimento do nervo óptico, lesões corticais, sinal da veia central, métricas retinianas e padrões quantitativos de textura. Já para Banwell et al (2018) e Uzawa et al (2024), a IA pode integrar esses sinais em uma estimativa probabilística, útil quando a sorologia está indisponível, negativa apesar de forte suspeita ou clinicamente ambígua. Esse diferencial é relevante para NMOSD e MOGAD, doenças raras nas quais a experiência diagnóstica varia entre centros e erros podem levar a terapias inadequadas.

Como proposta interdisciplinar, a área une Computação e Neurologia ao combinar algoritmos,

validação, interpretabilidade e conhecimento clínico das síndromes desmielinizantes. As vantagens mais destacadas, de acordo com a literatura proposta por Zhang et al (2022), são baseadas em modelos multimodais e apoio a neurologistas em cenários reais. As limitações incluem viés de dados, desbalanceamento de classes, baixa interpretabilidade e ausência de validação. Perspectivas futuras envolvem IA explicável (XAI), harmonização de RM, aprendizagem federada e integração dos modelos a sistemas de apoio à decisão clínica que apresentem probabilidade diagnóstica, incerteza e variáveis responsáveis pela classificação.

CONCLUSÃO

A IA apresenta potencial relevante para apoiar o diagnóstico diferencial entre NMOSD, EM e MOGAD, especialmente por sua capacidade de integrar informações clínicas, sorológicas, oftalmológicas e de neuroimagem. Os estudos revisados indicam que modelos de aprendizado de máquina, aprendizado profundo e radiômica podem reconhecer padrões lesionais e quantitativos que nem sempre são evidentes na avaliação convencional, contribuindo para estimativas diagnósticas mais objetivas e reprodutíveis.

Apesar dos resultados promissores, a aplicação clínica dessas ferramentas ainda exige cautela. Parte das evidências disponíveis deriva de coortes retrospectivas, amostras pequenas, protocolos de RM heterogêneos e validações predominantemente internas. Além disso, a menor disponibilidade de dados sobre MOGAD, o desbalanceamento entre classes diagnósticas e a limitada interpretabilidade de alguns modelos reduzem a generalização dos achados para diferentes centros e populações.

Assim, a IA deve ser compreendida como ferramenta complementar, e não substitutiva, ao julgamento clínico, à sorologia específica e à interpretação especializada dos exames. Para que esses modelos sejam incorporados de forma segura à prática neurológica, são necessários estudos multicêntricos, prospectivos, com padronização metodológica, validação externa e estratégias de XAI. Nesse contexto, a colaboração multidisciplinar será fundamental para transformar modelos experimentais em sistemas de apoio à decisão clínica confiáveis, transparentes e úteis no cuidado de pacientes com doenças neurológicas.

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem ao Grupo de Pesquisa e Desenvolvimento em Medicina Computacional (MedComp) pelo suporte ao desenvolvimento desta pesquisa.



REFERÊNCIAS

- BANWELL, Brenda L. et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *The Lancet Neurology*, v. 17, n. 2, p. 162–173, 2018.
- CORTESE, Rosa. et al. Differentiating Multiple Sclerosis From AQP4-Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder and MOG-Antibody Disease With Imaging. *Neurology*, v. 100, n. 3, p. e308–e323, 2023.
- JARIUS, Sven. et al. Update on the diagnosis and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD): revised recommendations of the Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Part I: Diagnosis and differential diagnosis. *Journal of Neurology*, v. 270, p. 3341–3368, 2023.
- LUO, Xiao. et al.. Joint radiomics and spatial distribution model for MRI-based discrimination of multiple sclerosis, neuromyelitis optica spectrum disorder, and myelin-oligodendrocyte-glycoprotein-IgG-associated disorder. *European Radiology*, v. 34, n. 7, p. 4364–4375, 2024.
- REINDL, Markus; WATERS, Patrick. Myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies in neurological disease. *Nature Reviews Neurology*, v. 15, p. 89–102, 2019.
- THOMPSON, Alan J. et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *The Lancet Neurology*, v. 17, n. 2, p. 162–173, 2018.
- UZAWA, Akiyuki. et al. NMOSD and MOGAD: an evolving disease spectrum. *Nature Reviews Neurology*, v. 20, p. 602–619, 2024.
- ZHANG, Yu. et al. Radiomics and machine-learning approaches for differentiating demyelinating diseases of the central nervous system on magnetic resonance imaging. *Frontiers in Neuroscience*, v. 16, 2022.