INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN THE EARLY DIAGNOSIS OF NEURODEGENERATIVE DISEASES: A SYSTEMATIC REVIEW

Estevam de Souza Nascimento[1],Celina Vitória Matias Oliveira[1], Renata Larissa Gomes Melo[1], Letícia Chaves Cardoso[1], Raphaella de Oliveira Soares Cardoso[1], Reinaldo dos Santos Moura[2].

1.·Acadêmico do curso de Medicina da Faculdade Afya Centro Universitário de Maceió; **2.** Professor do curso de Medicina da Faculdade Afya Centro Universitário de Maceió.
reinaldo.santos@unima.edu.br

Eixo Temático: Tecnologia e Inovação

RESUMO

Introdução: As doenças neurodegenerativas constituem importantes causas de incapacidade, dependência e mortalidade, sendo o diagnóstico precoce um desafio para a prática clínica. Nesse contexto, a Inteligência Artificial (IA) apresenta potencial para identificar padrões associados às fases iniciais dessas enfermidades por meio da análise de dados clínicos, neuropsicológicos, biomarcadores e exames de neuroimagem. **Objetivo:** Analisar sistematicamente o desempenho diagnóstico da IA na detecção precoce de doenças neurodegenerativas, considerando sensibilidade, especificidade, acurácia e área sob a curva ROC (AUC), além de suas limitações metodológicas e potencial de aplicação clínica. **Método:** Será realizada uma revisão sistemática da literatura, conforme as recomendações do Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA 2020). Serão pesquisadas as bases PubMed/MEDLINE, Scopus, Web of Science e Embase, incluindo estudos publicados entre 2015 e 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol. Serão incluídos estudos originais que avaliem ferramentas de IA aplicadas ao diagnóstico ou à detecção precoce de doenças neurodegenerativas e apresentem medidas de desempenho diagnóstico. A seleção ocorrerá por identificação, triagem, elegibilidade e inclusão, e o risco de viés será avaliado pelo instrumento QUADAS-2. **Resultados:** Espera-se identificar evidências sobre o desempenho diagnóstico de diferentes ferramentas de IA, bem como suas principais limitações metodológicas e fatores que possam interferir na aplicabilidade clínica. **Conclusão:** Espera-se que a revisão contribua para a síntese crítica das evidências disponíveis, permitindo avaliar o potencial da IA como ferramenta complementar aos métodos diagnósticos convencionais e apontar lacunas para futuras pesquisas.

Palavras-chave: Inteligência Artificial. Doenças Neurodegenerativas. Diagnóstico Precoce. Aprendizado de Máquina. Acurácia Diagnóstica.

ABSTRACT

Introduction: Neurodegenerative diseases are important causes of disability, dependency, and mortality, with early diagnosis remaining a challenge in clinical practice. In this context, Artificial Intelligence (AI) has the potential to identify patterns associated with the early stages of these conditions through the analysis of clinical, neuropsychological, biomarker, and neuroimaging data. **Objective:** To systematically analyze the diagnostic

performance of AI in the early detection of neurodegenerative diseases, considering sensitivity, specificity, accuracy, and area under the receiver operating characteristic curve (AUC), as well as methodological limitations and potential clinical applicability. **Method:** A systematic literature review will be conducted according to the recommendations of the Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA 2020). Searches will be performed in PubMed/MEDLINE, Scopus, Web of Science, and Embase, including studies published between 2015 and 2025 in Portuguese, English, and Spanish. Original studies evaluating AI-based tools applied to the diagnosis or early detection of neurodegenerative diseases and reporting diagnostic performance measures will be included. Study selection will involve identification, screening, eligibility, and inclusion stages, and the risk of bias will be assessed using the QUADAS-2 tool. **Results:** The review is expected to identify evidence on the diagnostic performance of different AI tools, as well as their main methodological limitations and factors that may affect clinical applicability. **Conclusion:** The review is expected to contribute to the critical synthesis of available evidence, allowing assessment of AI as a complementary tool to conventional diagnostic methods and identifying gaps for future research.

Keywords: Artificial Intelligence. Neurodegenerative Diseases. Early Diagnosis. Machine Learning. Diagnostic Accuracy.

INTRODUÇÃO

As doenças neurodegenerativas compreendem um grupo de condições crônicas e progressivas caracterizadas pela degeneração de populações neuronais, resultando em alterações cognitivas, motoras e funcionais. Entre as principais enfermidades encontram-se a doença de Alzheimer, a doença de Parkinson e a esclerose lateral amiotrófica, responsáveis por importante carga de incapacidade, dependência e mortalidade. Além disso, o envelhecimento populacional tende a ampliar a ocorrência dessas condições e sua repercussão sobre pacientes, familiares e sistemas de saúde.[1]

O diagnóstico precoce é fundamental para o planejamento terapêutico e assistencial, acompanhamento da evolução clínica e adoção de estratégias destinadas à manutenção da funcionalidade.[2] Entretanto, alterações neuropatológicas relacionadas a essas enfermidades podem surgir anos antes das manifestações clínicas, enquanto métodos convencionais — como avaliação clínica isolada, testes neuropsicológicos e exames de neuroimagem estrutural — apresentam limitações na identificação de alterações iniciais.[2]

Nesse cenário, a Inteligência Artificial (IA) tem sido empregada como ferramenta de apoio diagnóstico, especialmente por meio de técnicas de *machine learning* e *deep learning*. Esses métodos permitem analisar grandes volumes de dados e identificar padrões complexos em informações clínicas, biomarcadores e exames de neuroimagem.[3] Diversos estudos têm demonstrado resultados promissores na classificação e identificação de alterações associadas à

doença de Alzheimer por meio de ressonância magnética e PET, além do desenvolvimento de modelos multimodais capazes de integrar diferentes fontes de informação.[4,5]

Apesar desses avanços, há lacunas na literatura sobre a tradução clínica dessas tecnologias, sendo ainda apresentadas limitações relacionadas à heterogeneidade dos estudos, tamanhos amostrais reduzidos, ausência de validação externa, sobreajuste (*overfitting*) e risco de vieses.[6] Justifica-se, portanto, a necessidade de uma síntese sistemática das evidências disponíveis para avaliar criticamente o desempenho diagnóstico dos modelos e sua viabilidade de aplicação na prática clínica.[5]

O objetivo desta revisão sistemática será analisar o desempenho diagnóstico da Inteligência Artificial na detecção precoce de doenças neurodegenerativas, avaliando sua acurácia, sensibilidade, especificidade e área sob a curva ROC (AUC), bem como suas limitações metodológicas e potencial de aplicação clínica.[6]

MÉTODO

Tipo de Estudo:

Será realizada uma revisão sistemática da literatura, de caráter descritivo-analítico, conduzida conforme as recomendações do *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (PRISMA 2020).[7] A revisão buscará sintetizar criticamente as evidências sobre o desempenho diagnóstico da Inteligência Artificial na detecção precoce de doenças neurodegenerativas.

Pergunta de Pesquisa e Estratégia PICO:

A pergunta de pesquisa foi estruturada por meio do acrônimo PICO:

- P (População): Indivíduos com suspeita ou em risco de desenvolvimento de doenças neurodegenerativas;
- I (Intervenção/Teste Índice): Ferramentas baseadas em Inteligência Artificial, *machine learning* ou *deep learning*;
- C (Comparador): Métodos diagnósticos convencionais ou padrão-ouro clínico/histopatológico;
- O (Desfecho/*Outcome*): Medidas de desempenho diagnóstico, incluindo sensibilidade, especificidade, acurácia e área sob a curva ROC (AUC).

Pergunta Norteadora:

Qual é o desempenho diagnóstico das ferramentas baseadas em Inteligência Artificial na detecção precoce de doenças neurodegenerativas em comparação aos métodos diagnósticos convencionais?

Bases de Dados e Período de Busca:

A busca será realizada nas bases PubMed/MEDLINE, Scopus, Web of Science e Embase, considerando estudos publicados entre 2015 e 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol.

Estratégia de Busca:

Serão utilizados descritores controlados (como MeSH e Emtree) e termos livres relacionados a *"Artificial Intelligence"*, *"Machine Learning"*, *"Deep Learning"*, *"Neurodegenerative Diseases"*, *"Alzheimer Disease"*, *"Parkinson Disease"*, *"Amyotrophic Lateral Sclerosis"* e *"Early Diagnosis"*, combinados pelos operadores booleanos AND e OR, com estratégia adaptada à sintaxe de cada base de dados.

Critérios de Elegibilidade:

Serão incluídos estudos originais que avaliem ferramentas de IA aplicadas ao diagnóstico ou detecção precoce de doenças neurodegenerativas e que apresentem medidas quantitativas de desempenho diagnóstico. Serão excluídos:

1. Estudos duplicados;
2. Revisões da literatura, editoriais, cartas ao editor, ensaios teóricos e resumos de congressos;
3. Estudos que abordem exclusivamente a progressão da doença, prognóstico ou estadiamento, sem avaliação diagnóstica inicial;
4. Estudos sem texto completo disponível.

Seleção dos Estudos e Extração dos Dados:

Os estudos serão selecionados em quatro etapas: identificação, triagem, elegibilidade e inclusão, conforme o fluxo PRISMA 2020.[7] Após a remoção das duplicatas, dois revisores independentes avaliarão títulos e resumos, seguidos da leitura dos textos completos potencialmente elegíveis. Divergências serão resolvidas por consenso ou por um terceiro revisor. Serão extraídos dados referentes a: autor, ano, país, características da população, doença investigada, tamanho amostral, modalidade de entrada de dados (imagem, biomarcadores, testes), técnica de IA utilizada, método de validação (interna/externa), padrão de referência e medidas de desempenho (sensibilidade, especificidade, acurácia e AUC).

Avaliação do Risco de Viés e Síntese dos Dados:

O risco de viés e a aplicabilidade clínica dos estudos incluídos serão avaliados pelo instrumento *Quality Assessment of Diagnostic Accuracy Studies 2* (QUADAS-2), considerando os domínios: seleção dos participantes, teste índice, padrão de referência, e fluxo e tempo.[8]

Devido à esperada heterogeneidade clínica e metodológica entre os estudos (diferentes algoritmos, modalidades de dados e populações), não será realizada metanálise. A síntese dos dados será conduzida de forma narrativa e estruturada, alinhada às diretrizes do guia SWiM (*Synthesis Without Meta-analysis*), organizando os achados em tabelas comparativas padronizadas por tipo de doença e modalidade tecnológica.

Aspectos Éticos:

Por utilizar exclusivamente dados secundários provenientes de literatura científica de domínio público, sem intervenção direta ou manipulação de dados pessoais identificáveis, a pesquisa dispensa submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), respeitando as diretrizes da Resolução CNS nº 510/2016.

RESULTADOS ESPERADOS

Por se tratar de um projeto de revisão sistemática, os resultados definitivos serão obtidos após a execução da busca e seleção dos estudos. Espera-se identificar e caracterizar as diferentes aplicações da Inteligência Artificial no diagnóstico precoce de doenças neurodegenerativas, em especial na análise de neuroimagem, biomarcadores fluidos, dados clínicos e testes neuropsicológicos.

Espera-se, ainda, sintetizar o desempenho dos modelos por meio dos indicadores de sensibilidade, especificidade, acurácia e AUC, identificando variações no desempenho de acordo com os algoritmos empregados, tamanho amostral e modalidades diagnósticas utilizadas. Serão mapeadas as principais limitações metodológicas descritas na literatura, tais como alto risco de viés de seleção, ausência de validação em coortes externas e problemas de *overfitting*.

Os achados serão sumarizados em tabelas temáticas e discutidos de maneira descritiva, fornecendo um panorama sobre a maturidade tecnológica da IA e seu potencial como ferramenta complementar na prática clínica.

CONCLUSÃO

Espera-se que esta revisão sistemática forneça uma síntese crítica e atualizada sobre o desempenho da Inteligência Artificial na detecção precoce de doenças neurodegenerativas, permitindo contextualizar sua acurácia frente aos métodos convencionais.

Ademais, ao evidenciar as lacunas metodológicas e as barreiras de reprodutibilidade dos estudos atuais, o trabalho pretende direcionar pesquisas futuras para o desenvolvimento de modelos mais robustos, transparentes, validados externamente e adequados à integração na rotina assistencial.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. World Health Organization. Global status report on the public health response to dementia. Geneva: World Health Organization; 2021

2. Jack CR Jr, Bennett DA, Blennow K, Carrillo MC, Dunn B, Haeberlein SB, et al. NIA-AA Research Framework: Toward a biological definition of Alzheimer's disease. Alzheimers Dement. 2018;14(4):535-62. doi: 10.1016/j.jalz.2018.02.018

3. Topol EJ. High-performance medicine: the convergence of human and artificial intelligence. Nat Med. 2019;25(1):44-56. doi: 10.1038/s41591-018-0300-7

4. Basheer S, Bhatia S, Sakri SB. Computational modeling of dementia prediction using deep learning algorithms. J Digit Imaging. 2021;34(3):698-709. doi: 10.1007/s10278-021-00462-2

5. Choi H, Jin KH, Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative. Deep learning-based FDG-PET analysis for Alzheimer's disease classification across the disease spectrum. Radiology. 2022;305(2):391-403. doi: 10.1148/radiol.222441

6. Liu M, Zhang J, Adeli E, Shen D. Multi-modality cascaded convolutional neural networks for Alzheimer's disease diagnosis. Med Phys. 2020;47(12):6142-55. doi: 10.1002/mp.13626

7. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. BMJ. 2021;372:n71. doi: 10.1136/bmj.n71

8. Whiting PF, Rutjes AW, Westwood ME, Mallett S, Deeks JJ, Reitsma JB, et al. QUADAS-2: a revised tool for the quality assessment of diagnostic accuracy studies. Ann Intern Med. 2011;155(8):529-36. doi: 10.7326/0003-4819-155-8-201110180-00009