

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

L'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE AU SERVICE DES MALADIES RARES : UN OUTIL POUR REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE ?

John L. Jefferies et coll.

Des chercheurs américains ont développé un algorithme d'apprentissage automatique (*machine learning*) pour aider à lutter contre l'errance diagnostique dans la maladie de Fabry. L'incidence de la maladie de Fabry serait comprise entre 1 sur 40 000 et 1 sur 50 000, mais ces chiffres pourraient être sous-estimés en raison de la nature multi-systémique et de la présentation hétérogène de la maladie. Pour le patient, cela se traduit par un retard de diagnostic (estimé à environ 6 ans pour la maladie de Fabry) ainsi que des erreurs fréquentes de diagnostic pouvant survenir dans près de 25% des cas.

La réduction du délai de diagnostic est un enjeu majeur pour les patients atteints de la maladie de Fabry. Un diagnostic plus rapide assurerait en effet une surveillance et des interventions thérapeutiques plus précoces, permettant ainsi de prévenir les atteintes irréversibles aux organes et d'améliorer significativement le pronostic des patients. A cette fin, l'intelligence artificielle (IA) est particulièrement adaptée et puissante pour identifier les patients les plus à risque, et ainsi leurs éviter d'être confrontés à un retard de diagnostic, quels que soient leurs symptômes au moment de leur présentation. Grâce à ses algorithmes d'apprentissage automatique, l'IA peut facilement construire un modèle statistique à partir de données de santé de milliers de patients, et ainsi classer différentes sous-populations en fonction de caractéristiques prédictives. Ces résultats peuvent ensuite être utilisés dans un second temps pour identifier les patients à risque élevé de retard diagnostique.

Les chercheurs ont pu développer et valider un modèle d'IA permettant d'identifier les patients à risque élevé de maladie de Fabry à l'aide de données structurées de dossiers médicaux, comprenant d'un côté 4 978 patients atteints de maladie de Fabry et de l'autre 1 000 000 de patients non atteints. Le modèle d'IA ainsi développé a présenté d'excellentes performances, atteignant une aire sous la courbe de 0,82 par analyse ROC (*Receiver Operating Characteristics* ou courbe sensibilité/spécificité). Le modèle d'IA a permis d'identifier des sous-cohortes de patients enrichies près de dix fois (environ 1 sur 6 000) chez les 5 % de patients étiquetés comme les plus à risque par le modèle. L'enrichissement était supérieur à 20 fois chez les 1 % de patients les plus à risque, et supérieur à 180 fois (environ 1 sur 275) chez les 0,025 % les plus à risque. Les performances du modèle étaient comparables pour les deux sexes, et reposaient sur des critères cliniquement pertinents (symptômes précoces et avancés de la maladie), ainsi que sur d'autres caractéristiques prédictives identifiées par l'IA.

Ces résultats robustes plaident en faveur de l'application en pratique clinique de tels outils d'IA afin de réduire l'errance diagnostique des patients atteints de maladie rare.

Référence

Jefferies J.L., Spencer A.K., Warnock D.G., et al. Utilization of artificial intelligence to identify undiagnosed Fabry patients: Development of a validated machine learning model. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2021;132(2):S52.