

RARE DISEASE NEWS, VOTRE NEWSLETTER MALADIES RARES

L'IA AU SERVICE DES PATIENTS : DEVELOPPEMENT D'UN ALGORITHME PAR MACHINE LEARNING POUR L'ANALYSE DU CHAMP VISUEL DANS L'ATROPHIE OPTIQUE DOMINANTE

CP Coutinho et coll.

L'atrophie optique dominante (AOD) est la neuropathie optique héréditaire la plus fréquente avec une prévalence de 1/35 000. Elle est liée à des mutations du gène *OPA1*, responsables d'une dégénérescence progressive des cellules ganglionnaires de la rétine. La baisse visuelle débute le plus souvent dans l'enfance, avec une évolution variable. Le scotome central (perte du champ visuel central) est la forme typique, mais l'atteinte peut être plus diffuse.

Une équipe de l'Université de Bologne a développé un nouvel algorithme permettant d'identifier et de quantifier les profils de perte de champ visuel des patients atteints d'AOD. L'étude a inclus 280 champs visuels (périmètre de Humphrey) provenant de 144 patients AOD porteurs d'une mutation hétérozygote dans le gène *OPA1*. Dans un premier temps, l'algorithme a été entraîné à repérer (de manière automatique et sans intervention humaine ; aussi appelé *machine learning*) des motifs récurrents au sein d'une base d'entraînement de 224 champs visuels sélectionnés de manière aléatoire parmi les 280 examens. Au terme de cet apprentissage, l'algorithme a pu distinguer huit profils types (archétypes ou AT) avec une performance élevée (R^2 89 %), représentant les profils les plus courants de déficit visuel dans l'AOD. L'archétype dit « normal » (AT1, absence de déficit) représentait 48 % du poids relatif de la base d'entraînement. Les archétypes déficitaires les plus représentés étaient les anomalies centrales et caeco-centrales (AT2 et AT3, 24 %), les pertes du champ visuel supérieur (AT4 et AT6, 13 %), et les atteintes diffuses (AT7 et AT8, 10 %) ; le déficit hémianopique isolé (AT5) était très rare.

Dans un second temps (phase de test), l'algorithme a été appliqué aux 56 champs visuels non utilisés pendant la phase d'entraînement. Chaque champ visuel a pu ainsi être décrit comme une combinaison de ces huit archétypes, avec un poids relatif attribué à chacun (par exemple : 73 % AT5 + 22 % AT6 + 5 % AT7). De plus, les chercheurs ont calculé pour chaque champ visuel un score composite AT global, combinant l'ensemble des huit archétypes, dans le cadre d'analyses statistiques plus poussées.

Les archétypes représentant les profils les plus sévères (AT5-8) étaient tous significativement corrélés à la diminution globale de la sensibilité visuelle mesurée par déviation moyenne (MD), mais seul l'archétype AT7, représentant une perte totale du champ visuel, était significativement corrélé à l'acuité visuelle (LogMAR) ($p < 0,01$). Le score composite AT était quant à lui corrélé à la fois à la diminution globale de sensibilité (MD) et à l'acuité visuelle (LogMAR).

Cet algorithme développé par *machine learning* représente une nouvelle approche prometteuse pour le suivi fonctionnel des patients atteints d'AOD, en complément des mesures standard de champ visuel. Son intérêt réside notamment dans une analyse quantifiable, standardisée et reproductible des déficits du champ visuel.

Référence

Coutinho PC, Zanchetta F, Carbonelli M, Battista M, Galzignato A, et al. Machine Learning Applied to Visual Fields of Dominant Optic Atrophy Patients. *Transl Vis Sci Technol.* 2025;14(6):20. [Lien PubMed](#)