

Maladies rares : l'intelligence artificielle peut-elle changer la donne ?

Les maladies rares n'ont de rare que leur nom. Elles touchent des millions de personnes en France et en Europe. Mais leurs origines sont souvent trop difficiles à définir et leurs traitements encore plus complexes à développer. Le développement de l'intelligence artificielle pourrait permettre d'accélérer la recherche et la prise en charge des maladies rares.

Temps de lecture : minute

8 juin 2022

Les maladies dites "rares" touchent en réalité plus de trois millions de personnes en France selon le gouvernement, soit 4,5% de la population. Mais si une maladie rare atteint moins d'une personne sur 2000, il existe toutefois plus de 6 000 maladies rares identifiées par la communauté scientifique, avec en moyenne entre 250 et 280 nouvelles maladies découvertes par an. Les patients atteints d'une maladie rare en particulier sont donc bien... rares.

Le principal enjeu pour les détecter ? Lutter contre l'errance diagnostique, la période pendant laquelle un patient attend un diagnostic pertinent de sa maladie. Autrement dit, donner tous les outils nécessaires aux médecins de proximité pour les aider à reconnaître le développement d'une maladie rare chez leur patient. Plus le diagnostic est précoce, plus le traitement sera efficace. Et depuis quelques années, l'intelligence artificielle semble être au cœur de toutes les innovations dans le traitement des maladies rares. De l'imagerie (IRM) au traitement des données de santé et de vie réelle, comment l'intelligence artificielle

pourrait-elle bouleverser le traitement des maladies rares ?

Accélérer le diagnostic

Le troisième Plan National Maladies Rares vise justement à en accélérer les diagnostics et à accroître leur précision. Voici l'objectif visé par l'État dès 2018 pour l'année 2022 : *" Obtenir pour les malades un diagnostic dans l'année et au maximum un an après la première consultation médicale spécialisée. Les seuls malades sans diagnostic précis au plus tard un an après la première consultation d'un spécialiste se limitent à ceux pour lesquels l'état de l'art scientifique et technique ne permet pas d'aboutir à un diagnostic précis (impasse diagnostique) "*.

En réalité, le chemin à parcourir est encore long pour arriver à un tel résultat, comme le rappelle Catherine Kerting, *Rare Conditions Partner* chez Roche : *" Pour un quart des malades, l'errance diagnostic dépasse cinq ans. Un temps long qui peut entraîner des préjudices psychologiques et des handicaps permanents chez les patients. Surtout que l'errance thérapeutique complexifie le problème. En effet, 95% des maladies rares n'ont pas de traitement spécifique et quand elles ont un traitement, elles ne sont pas forcément diagnostiquées à temps. Les conséquences de l'errance diagnostique et de l'errance thérapeutique sont très liées. "*

L'approche holistique du parcours de soin, quésako ?

Pour que les acteurs de santé engagés dans la recherche et le développement de solutions fassent bouger les lignes dans les maladies rares, l'innovation doit d'abord passer par une approche globale des parcours de soins. Qu'est-ce à dire ? *"Chez Roche, nous élaborons des solutions impactant tout le parcours du patient, du diagnostic à la prise en charge thérapeutique et à l'accompagnement en vie réelle. La prise en*

charge des maladies rares étant le plus souvent multidisciplinaire, nous repensons aussi nos interactions de manière agile avec toutes les parties prenantes, y compris les patients. Cette approche est très importante car elle nous permet d'écouter les besoins au plus près de l'expérience pour créer de la valeur et de l'impact au quotidien pour les patients et les soignants ", explique Catherine Kerting. La première étape consiste à identifier tous les intervenants : généticien, médecin, infirmier, psychologue, accompagnateur du corps médico-social, pharmacien, chercheur, institutions publiques et associations de patients. C'est ensuite leur fonctionnement et leurs interactions qui sont étudiées, pour tenter de fluidifier le parcours de soin des patients et optimiser les résultats.



À lire aussi

L'innovation en santé est-elle corrélée à l'innovation sociale ?

Quelle place pour l'intelligence artificielle ?

Mais avec les maladies rares, c'est aussi la pérennité du système de soin qui est en jeu. " *Le système de santé est déjà surchargé, sachant que le diagnostic et le traitement des maladies rares sont plus coûteux et plus complexes techniquement. La collecte de certaines données,*

l'identification des patients pouvant bénéficier d'innovations, s'en trouvent de fait problématiques. Ainsi, tout ce qui peut renforcer notre compréhension et notre efficacité dans la prise en charge de ces maladies est bienvenu. Dans cette optique, notre approche holistique consiste par exemple à aider le système de santé à identifier et aider à intégrer les innovations technologiques qui pourront déverrouiller les points clefs du parcours de soins tout en continuant la recherche thérapeutique et diagnostique ", détaille Rémy Choquet, directeur du centre de données médicales de Roche.

L'intelligence artificielle, à travers des approches nouvelles de *machine learning* ou de *deep learning*, peut permettre d'accélérer la connaissance que nous avons des maladies rares, l'identification des patients et parfois même contribuer au diagnostic ou au suivi individuel des patients. " *Nos activités de développement en phase clinique ou post-clinique génèrent une grande quantité de données. Nous mettons ensuite ces données à disposition des acteurs de l'innovation qui souhaitent développer de nouvelles applications, par exemple d'IA, pour accélérer l'identification de certaines maladies grâce à l'imagerie médicale, pour suivre l'évolution de certaines maladies ou mieux prédire la réponse à un traitement ",* précise Rémy Choquet.

Toutes les typologies de maladies rares sont visées : les maladies neuro-musculaires comme la maladie de Duchenne, les maladies neuro-dégénératives comme la maladie de Huntington, les maladies respiratoires comme la fibrose pulmonaire idiopathique ou les maladies du sang comme l'hémophilie. " *Nous nous appuyons pour cela sur le savoir-faire que nous avons acquis en oncologie. Nous adaptons le développement des traitements aux connaissances que nous avons des différentes pathologies. Différentes approches sont explorées : de petites molécules, de la thérapie génique ou de la thérapie cellulaire par exemple ",* analyse Catherine Kerting. Dans ce contexte, l'intelligence artificielle augmente la valeur et l'impact de l'innovation, elle permet aussi le

développement de nouvelles solutions par l'analyse automatisée des données.

Un contexte européen favorable à la recherche

Les maladies rares ne concernent pas seulement les réseaux de chercheurs français. L'Europe s'intéresse tout particulièrement au problème. " *Depuis une vingtaine d'années, nous constatons une prise de conscience européenne, une ambition de faire progresser l'innovation à tous les niveaux : de la prise en charge par les professionnels de santé sur le terrain au financement de la recherche et du développement des nouvelles technologies de santé pour les maladies rares* ", constate Rémy Choquet.

Alors que 30 millions d'Européens sont touchés par les maladies rares, l'Union Européenne a convoqué, le 28 février 2022, les ministres de la santé des pays membres pour intensifier la coopération internationale. Elle promet ainsi " *d'améliorer l'état de santé et les conditions de vie* " des patients. Le programme EU4Health 2022 prévoit ainsi 26 millions d'euros pour permettre aux ERN (réseaux européens de référence) de développer leurs activités. Tous les voyants semblent maintenant au vert pour permettre aux acteurs de lutter efficacement contre les maladies rares, responsables, notamment, de 10% des décès d'enfants âgés d'un an à 5 ans.

Maddyness, partenaire média de Roche.