

## L'IA OUVRE UNE NOUVELLE ÈRE POUR LES MALADIES RARES

Publié le 29 février 2024



par Daily Science

Jour le plus rare de l'année, le 29 février est aussi la journée mondiale des maladies rares. Touchant moins d'une personne sur 2.000, ces maladies restent malheureusement difficiles à diagnostiquer et il n'existe pas de traitement curatif pour la majorité d'entre elles. Par leur capacité d'agrèger d'importantes masses de données, les IA (Intelligences Artificielles) sont en passe de changer la donne.

L'[Institut des maladies de rare de Saint-Luc](#) et l'[Institut de Recherche Expérimentale et Clinique \(IREC\) de l'UCLouvain](#) travaillent à l'élaboration d'algorithmes susceptibles d'intervenir dans le diagnostic et la mise au point de traitements. Et ce, en s'appuyant notamment sur le TPI<sup>2</sup>, le dossier médical informatisé implémenté depuis 2020 à Saint-Luc.

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2.000. En Belgique, elles concernent 6 à 8% de la population. La grande majorité de ces maladies (près de 7.000) sont d'origine génétique et très peu d'entre elles disposent d'un traitement curatif. Le diagnostic reste complexe et peut prendre des années avant d'être posé.

### Reconnaître et diagnostiquer

Les IA ont un rôle à jouer dans le diagnostic des maladies rares, en accélérant la reconnaissance des signes et des symptômes. Depuis plusieurs années, des modèles d'IA sont déjà employés pour détecter certaines pathologies via l'analyse d'images en radiologie, en anatomie pathologique et en ophtalmologie. Par exemple, en examinant les pixels en détail, l'IA identifie des détails invisibles pour l'œil humain.

Des ingénieurs de l'Ecole polytechnique de l'UCLouvain et des Cliniciens de Saint-Luc souhaitent

élargir ces analyses aux éléments de langage. Dans un nouveau projet, ils élaborent des algorithmes destinés à scanner les informations présentes dans les dossiers médicaux afin de détecter des signes et des symptômes de maladies rares. Cela constituerait une aide précieuse pour le médecin dans le cadre du diagnostic.

Par ailleurs, il est important d'identifier les patients déjà diagnostiqués, car ils nécessitent souvent des soins adaptés, par exemple en situation d'urgence. À cette fin, le dossier médical informatisé de Saint-Luc comprend une alerte « maladie rare » pour ces patients avec un code spécifique renvoyant à [Orphanet, le portail européen d'informations dédié aux maladies rares](#). Cette alerte a été mise en place grâce à un projet soutenu par la Fondation Saint-Luc.

## Développer des médicaments

Pour 90% des maladies rares, il n'existe pas de traitement curatif. La prise en charge est limitée à des traitements de soutien ou palliatifs. Les IA se montrent déjà décisives dans l'élaboration de traitements curatifs grâce à leur puissance et leur rapidité d'analyse. À partir de données certifiées (littérature, brevets scientifiques, profils multi-omiques - comprenant des informations génomiques, métabolomiques, transcriptomiques et protéomiques -), des algorithmes aident à déterminer des cibles de traitements.

Dans un deuxième temps, ces dernières sont confrontées à des bibliothèques de médicaments existants pour éventuellement repositionner l'un d'entre eux dans une thérapie. Autre possibilité : créer de nouveaux médicaments à partir des informations analysées.

Les IA permettent de condenser et d'accélérer des étapes qui habituellement prennent un temps considérable et d'en développer la portée. De plus, toutes ces analyses sont réalisées *in silico*, en simulation informatique, pouvant à terme réduire le recours à l'expérimentation animale. Les chercheurs travaillent en outre dans des espaces virtuels dans le respect du secret médical et des législations RGPD (Règlement général sur la protection des données).

## Les 10 ans de l'Institut des maladies rares

Mis en place il y a 10 ans, l'Institut des maladies rares des Cliniques Saint-Luc regroupe une trentaine de centres experts, dont 15 font partie des [réseaux ERN \(European Reference Networks\)](#) qui regroupent les expertises par groupes de maladies rares au niveau européen.

L'Institut a pour objectif de faciliter l'accès aux consultations spécialisées et aux meilleurs soins pour les patients, ainsi que favoriser les collaborations entre médecins et chercheurs afin de stimuler les recherches dans le domaine des maladies rares.