Projet APACHE

Algorithmique de détection des sujets Potentiellement Affectés de Cancers d'origine HEréditaire

Introduction

Les cancers se déclarent le plus souvent de façon isolée, après 50 ans, et sont liées à de multiples causes comme l'environnement, le mode de vie et le vieillissement. Cependant, il existe une autre catégorie de cancers regroupés sous le terme de cancers héréditaires. On peut alors observer des cancers de diagnostics précoces, pouvant atteindre des organes multiples chez une même personne, avec plusieurs personnes atteintes au sein d'une même famille. Une mutation dans un gène de prédisposition aux cancers est responsable de ces présentations

On parle de maladies fréquentes car au moins 1 personne sur 100 dans la population générale porte une mutation prédisposant au cancer.

La détection de ces personnes prédisposées est capitale, car elles ne vont pas suivre un parcours de soins classique : la mise en évidence de la mutation guidera leur surveillance, leur chirurgie, leur traitement et autorise les tests génétiques dans la famille pour identifier les apparente.és à risque.

De plus les données préliminaires du projet Horizon Europe PREVENTABLE auquel nous participons montrent qu'une détection précoce des personnes mutées a un impact médico économique positif, d'où l'importance d'identifier ces patients puis leurs familles .

Or, il est possible que certain.es patient.es prédisposé.es échappent au dispositif actuel et ne soient pas adressé.es en oncogénétique

Explication

L'idée est donc de fouiller les Entrepôts de Données de Santé (EDS) à l'aide d'algorithmes dédiés pour identifier les patient.es remplissant les critères de consultation d'oncogénétique. Les algorithmes seront construits à partir des indications de consultation pour ces prédispositions aux cancers, puis testés en rétrospectif sur les dossiers médicaux du CHU et du CHB

Les EDS sont des outils performants pour identifier facilement et rapidement des situations cliniques variées. On peut y implémenter des algorithmes/arbres de décision à façon et aussi y brancher des outils d'IA pour aller, par exemple, fouiller dans les textes.

L'évaluation des performances se fera par précision/rappel contre gold standard (patients déjà vus en consultation d'oncogénétique)

Perspectives

L'attendu est que ces algorithmes identifient de nouveaux patients. Si cette preuve de concept est validée, il sera possible de l'utiliser en prospectif en soins, puis de l'étendre à d'autres hôpitaux, ce qui apportera la médecine de précision oncogénétique à l'ensemble de la population normande.

Demande financière

informaticien/data analyst