InDiCE

Intellectual Disability Clustering & Exploration

PROJET EN COURS

3 000 + 20 000 patients

38 hôpitaux

Données de 2021 à 2025

Porteur scientifique : Pr Anita Burgun
Département d'informatique médicale, hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP

InDiCE préfigure l'intégration des données de génome complet à l'échelle de l'AP-HP en caractérisant des patients atteints de déficience intellectuelle (DI) au travers de l'analyse des variants génomiques corrélés aux caractéristiques phénotypiques (similarité de cas, particularité du genre).

CONTEXTE

Les troubles du développement intellectuel (TDI) représentent la première cause de consultation en génétique pédiatrique et malgré le séquençage du génome, 60% des cas restent inexpliqués. Le projet InDiCE (Intellectual Disability Clustering and Exploration) mené chez des patients AP-HP intègrent des données génomiques à forte valeur ajoutée associées aux données cliniques ouvrant la perspective de diminuer l'impasse diagnostique et d'améliorer la prise en charge des patients.

Une gouvernance multisite et multidisciplinaire a été constituée, donnant lieu à un groupe d'étude InDiCE impliquant 12 équipes et près de 70 participants.

OBJECTIFS

- Mieux caractériser les patients grâce à l'analyse combinée des variants génomiques et des phénotypes.
- Améliorer la prédiction génomique en exploitant les données cliniques non structurées par des approches d'intelligence artificielle (IA), notamment le traitement automatique du langage naturel (TALN).

DONNÉES MOBILISÉES

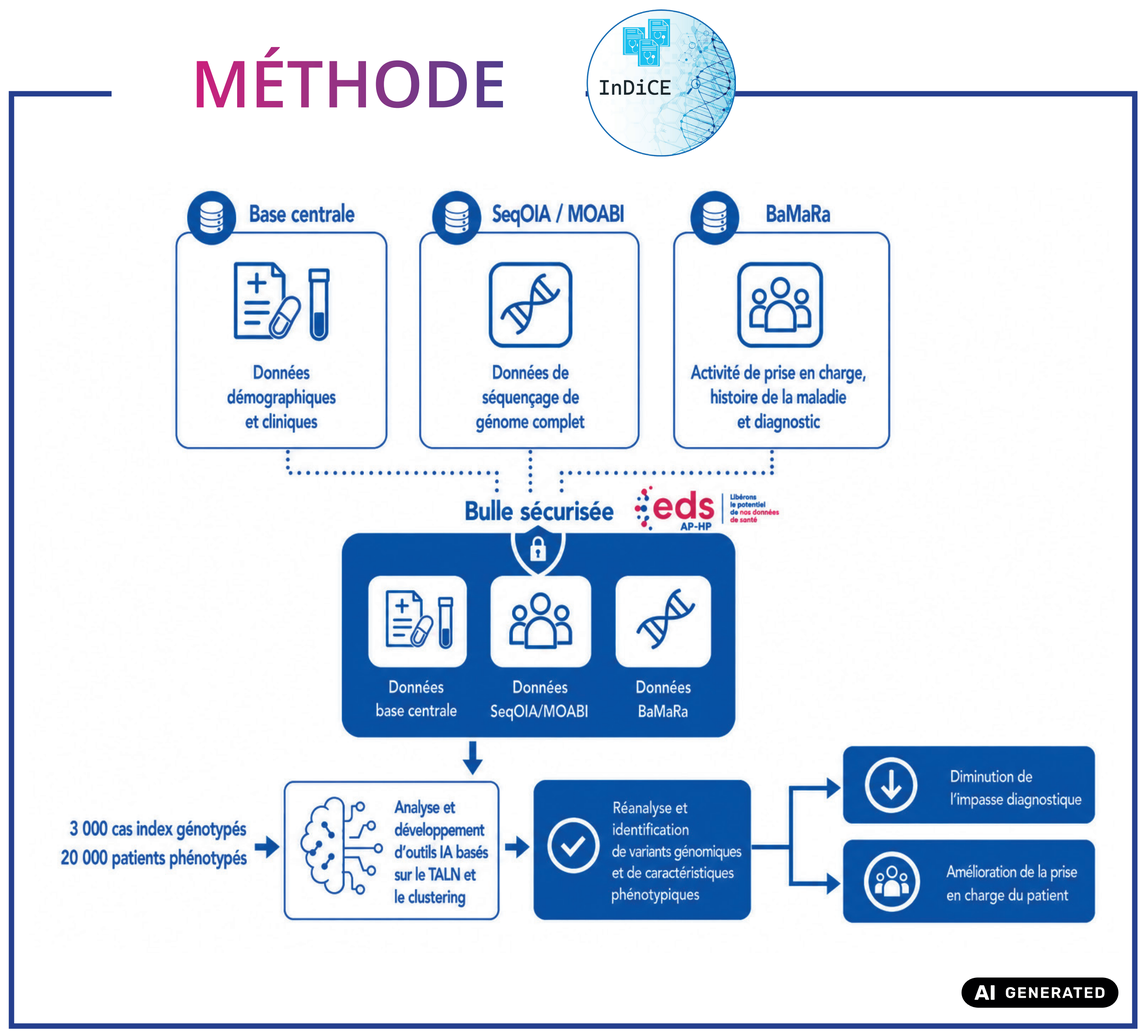
Entrepôt de Données de Santé (EDS)

→ Données socio-démographiques & médico-administratives
→ Documents médicaux
→ Médicaments
→ Biologie
→ Mesures cliniques : poids et taille, périmètre crânien
→ Dossiers de spécialité : Pédiatrie et Maternité

Données des patients AP-HP, hors EDS

→ Données de BaMaRa (Base Maladies Rares) : prise en charge, histoire de la maladie et diagnostic
→ Données de séquençage de génome complet (SeqOIA/MOABI)

MÉTHODE



APPORT POUR LA COMMUNAUTÉ

- InDiCE offre la possibilité de réanalyser des données génomiques, des données cliniques maladies rares et de développer de nouveaux outils de présélection pour les essais cliniques.
- Ce projet s'inscrit également dans la stratégie institutionnelle de médecine génomique de l'AP-HP. Ainsi, cette préfiguration permettrait l'innovation dans les domaines de la recherche et du soin, un système de santé auto-apprenant au bénéficie de tous les patients, au-delà des maladies rares.

APPORT DU PROJET POUR L'EDS

- Préfiguration de l'offre de service Génomique AP-HP avec l'intégration des données génomiques de patients ayant bénéficié de séquençage de génome complet.
- Intégration d'une seconde source de données provenant de l'application BaMaRa.

Contacts :
Coordinatrice : **anita.burgun@aphp.fr**
Co-coordinatrice : **catherine.eng@aphp.fr**

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
eds AP-HP Libérons le potentiel de nos données de santé
FRANCE 2030
Projet de recherche et d'innovation du programme ACCES AP-HP