

# À Bruxelles, les maladies rares sont pistées grâce à l'intelligence artificielle

Un algorithme permet d'identifier les causes génétiques potentielles de quelques maladies rares.

CHRISTIAN DU BRULLE

**L**a bioinformatique et l'intelligence artificielle ont le vent en poupe à Bruxelles. Les chercheurs de l'ULB et de la VUB, rassemblés au sein de l'Institut interuniversitaire de bioinformatique de Bruxelles (IB2), viennent de mettre au point un nouvel algorithme fascinant. Il est capable d'identifier les causes génétiques potentielles de quelques maladies rares ou au contraire (cela fonctionne dans les deux sens) de prédire l'impact de combinaisons de variations génétiques sur le risque de développement de certaines pathologies.

«Il s'agit en effet d'un outil prédictif, indique le Pr Tom Lenaerts, de l'IB2. Cet algorithme vient de faire l'objet d'une publication dans les *Annales de l'Académie nationale (américaine) des Sciences (PNAS)*. Il s'agit d'un outil d'intelligence artificielle qui permet d'identifier, à partir d'une analyse informatique, des combinaisons de variants génétiques potentiellement à l'origine de maladies rares.»

Quand on parle d'intelligence artificielle dans le domaine de la bioinformatique, on pense immanquablement à l'analyse de gigantesques bases de données. «Dans notre cas, nous avons travaillé sur une base de données élaborée par notre propre institut», souligne le Pr Lenaerts. La base de données DiDA (Digenic Diseases Database) a été mise au point en 2015. Elle porte sur 54 maladies orphelines pour lesquelles 258 combinaisons digéniques ont été identifiées.

## Une fiabilité de 95% à 99%

Retour au nouvel algorithme. Il a été conçu en collaboration avec le Pr Guillaume

Smits, du Centre de génétique humaine de l'ULB à l'hôpital Érasme et de l'hôpital universitaire des enfants Reine Fabiola. Une série de jeunes chercheurs ont également été mobilisés par ce projet à Bruxelles et à Louvain. Baptisé VarCoPP (acronyme de «Variant Combinations Pathogenicity Predictor»), «notre nouvel outil permet donc de prédire plus finement la 'pathogénéicité' d'une combinaison de variants identifiés dans une paire de gène», reprend le Pr Lenaerts. Auparavant, les chercheurs disposaient d'outils plus rustiques. «La présence d'une mutation dans un gène donne bien sûr certaines indications sur le risque éventuel de développement d'une maladie. Pour la première fois, notre algorithme permet de prédire l'impact des combinaisons de variations génétiques sur le développement de maladies rares.»

Si 80% des maladies rares sont génétiques, prédire qu'un variant dans le génome d'un patient est la cause d'une maladie reste une tâche complexe pour les cliniciens, rappellent les deux universités bruxelloises (ULB et VUB). Quand il s'agit de prédire si une combinaison de variants dans des gènes différents est pathogène et induit une maladie rare, cela devient exponentiellement plus difficile. C'est cependant cette une étape nécessaire pour améliorer les diagnostics génétiques qui est aujourd'hui franchie.

Les chercheurs ont vérifié l'efficacité de prédiction de VarCoPP sur leur base de données DiDA. Ils ont ensuite testé leur outil sur 23 autres combinaisons pathogènes, pour enfin isoler les prédictions les plus significatives. «Elles sont fiables entre 95 et 99%», indiquent-ils.

L'équipe tente aujourd'hui d'utiliser ces résultats pour trouver les fondements génétiques de maladies rares chez des patients pour lesquels aucune cause n'a pu être déterminée. «Un autre défi pour l'avenir portera aussi sur la multiplication du nombre de gènes étudiés et du nombre de leurs mutations, afin de rendre notre méthode encore plus robuste», conclut Tom Lenaerts. Par exemple dans les troubles du spectre de l'autisme ou encore de l'épilepsie où des centaines de gènes sont potentiellement concernés.

## QUAND L'ORDINATEUR REMPLACE LA MEDECINE

Les avancées bruxelloises s'inscrivent dans un vaste mouvement international où l'intelligence artificielle vient épauler les médecins dans leurs diagnostics, l'élaboration de traitements personnalisés ou encore le pronostic de guérison de leurs patients. Un domaine est particulièrement dynamique dans ce secteur: l'imagerie médicale.

Deux avancées récentes illustrent cette valeur ajoutée pour la médecine. En Allemagne, une forme d'intelligence artificielle a surpassé des dermatologues pour distinguer à partir de photos des grains de beauté bénins de lésions cutanées (*Annals of Oncology*). En France, ce sont les équipes de l'Inserm (Institut scientifique pour la recherche médicale) qui ont développé un programme capable de localiser et de diagnostiquer différents types de tumeurs cérébrales par analyse d'images d'IRM. «Ces analyses ont montré des résultats de haute fiabilité avec 100% de localisations exactes et plus de 90% de diagnostics corrects du type de tumeurs», rapporte l'Inserm. **CDB**

**«Pour la première fois, on peut prédire l'impact de combinaisons de variations génétiques sur le développement de maladies rares.»**

**PROFESSEUR  
TOM LENAERTS  
INSTITUT INTERUNIVERSITAIRE DE BIOINFORMATIQUE DE BRUXELLES**