L'EDS AP-HP S'ENRICHIT POUR MIEUX RÉPONDRE AUX BESOINS DE LA COMMUNAUTÉ MALADIES RARES

Céline ANGIN, Coordinatrice du programme ACCES AP-HP, Pôle Innovation et Données (I&D) de la DSN de l'AP-HP, Paris, France celine.angin@aphp.fr

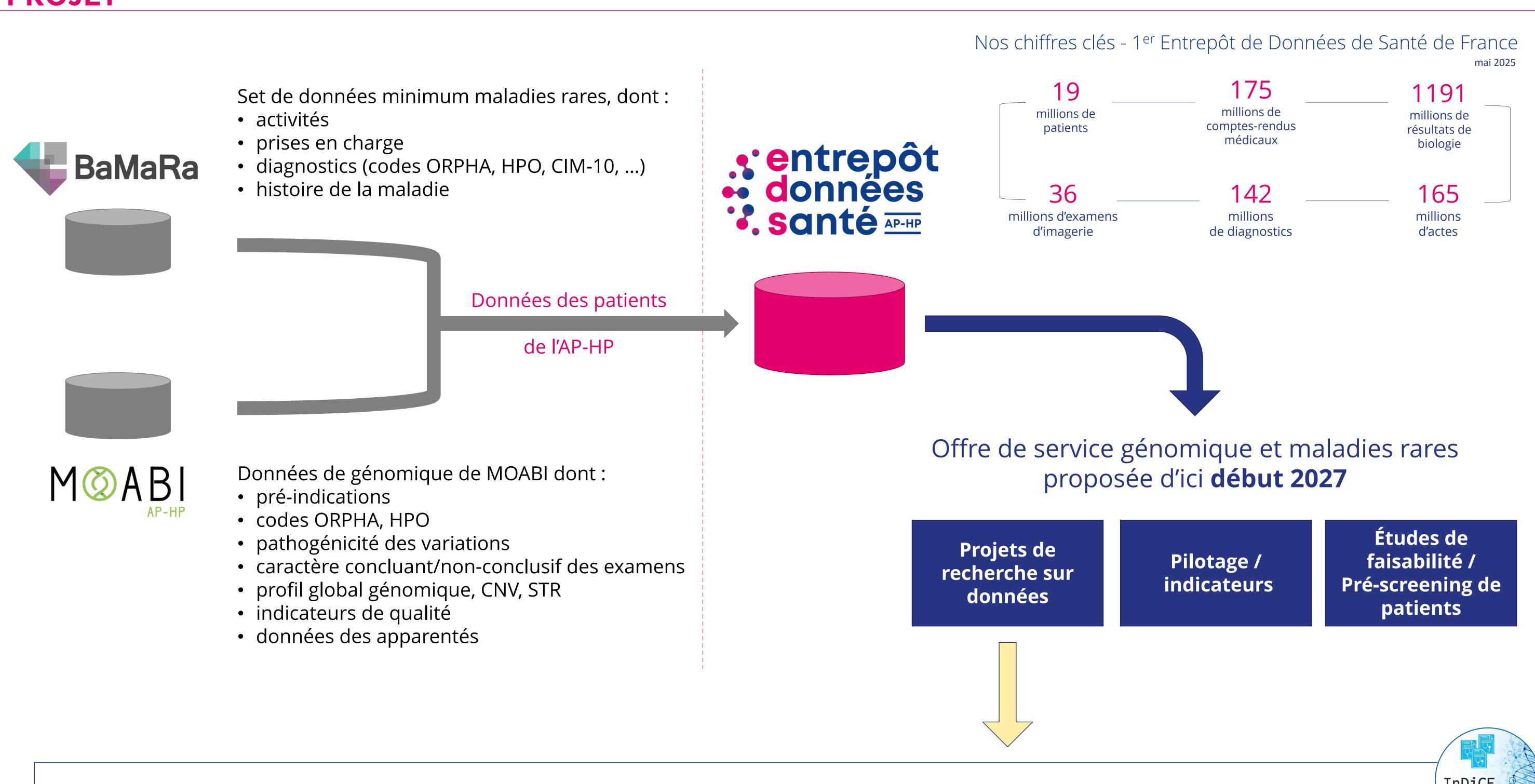
- Catherine ENG, Cheffe de projet, Pôle I&D de la DSN de l'AP-HP, Paris, France
- Anita BURGUN, PU-PH informatique médicale, Université Paris Cité, Institut Imagine, Hôpital Necker, AP-HP, Paris, France
- **Alban LERMINE**, Directeur Opérationnel de la BNDMR et de MOABI AP-HP, Directeur SI et Bioinformatique de SeqOIA, Pôle I&D de la DSN de l'AP-HP, Paris, France
- Consortium InDiCE.
- Caroline GERMAIN, Directrice du pôle Innovation & Données de la DSN de l'AP-HP, Paris, France

CONTEXTE

Dans le cadre du plan France 2030, le Ministère de la santé a lancé un appel à projets visant à consolider un réseau des Entrepôts de données de santé (EDS) afin de stimuler l'écosystème public et privé de la recherche et de l'innovation. L'EDS AP-HP en est lauréat avec son programme ACCES AP-HP.

Ce programme comprend un cas d'usage sur les maladies rares qui permettra au catalogue de l'EDS AP-HP de s'enrichir d'ici fin 2026 avec de nouvelles données issues du soin (sources : BaMaRa et MOABI) pour les patients suivis à l'AP-HP et ainsi permettre leur réutilisation secondaire.

PROJET



Projet préfigurateur sur les déficiences intellectuelles : InDiCE

(Intellectual Disability Clustering & Exploration)



- 1^e cause de consultation dans les centres pédiatriques
- Près de 3 % de la population serait atteinte de TDI (Binquet *et al.*, 2022).

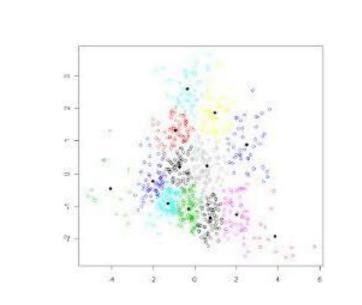
Objectif double:

- i) mieux caractériser les patients grâce à l'analyse combinée de variants génomiques et de phénotypes
- ii) 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).

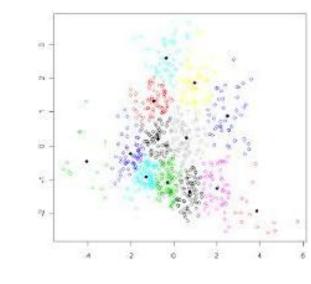
L'apport des différentes sources de données phénotypiques (comptes-rendus des DPI, BaMaRa, prescriptions de séquençage, etc.) sera comparé, quantifié et qualifié.

Consortium InDiCE (responsable scientifique : Pr Anita Burgun):

- >30 participants
- 5 groupes de travail



Similarité de cas



Caractéristiques génotypiques Données de séquençage complet du

génome Source AP-HP: MOABI

Caractéristiques phénotypiques Référentiels : HPO, Code ORPHA Sources AP-HP: BaMaRa, ORBIS, MOABI

Enjeu: diminuer l'impasse diagnostique et améliorer la prise en charge des patients

Outre les objectifs scientifiques, le projet InDiCE préfigure l'intégration des données génétiques et génomiques dans l'EDS de l'AP-HP pour permettre la mise en œuvre de l'offre de service génomique AP-HP.





