



FONDATION
DE L'AP-HP

CHAIRE
AI-RACLÈS

Inria

Journée Santé et IA

Conceptions de phénotypes computationnels
pour la recherche en épidémiologie

[Pegdwendé N. Sawadogo](#), Thomas Guyet, Etienne Audureau

28 juin 2022

Plan

- 1 Introduction
- 2 Notion de phénotype computationnel
- 3 Définition multi-dimensionnelle
- 4 Comparaison de systèmes
- 5 Perspectives

Digitalisation des systèmes médicaux

De nouveaux services

- Aide au diagnostic
- Implants/prothèses sur mesure
- Suivi des traitements

Digitalisation des systèmes médicaux

De nouveaux services

- Aide au diagnostic
- Implants/prothèses sur mesure
- Suivi des traitements

De nouveaux outils

- Imprimantes 3D/capteurs
- Techniques d'IA
- Entrepôts de données de santé

Vers un usage secondaire des données de santé

Utilisation primaire

- Partage/exploitation des infos sur le patient (EDS)
- Suivi/remboursement des actes médicaux



<https://www.huderf.be>

Usage en épidémiologie

- Surveillance des effets secondaires
- Etude des interactions médicamenteuses



<https://santetudiant.com>

Problématique d'interrogation des EDS

Nécessité de constituer des cohortes

- Etape primordiale des études épidémiologiques
- Identifier des patients par des critères divers
- Formaliser le processus

Problèmes

- EDS conçus pour un usage différent
- Combinaison de critères complexes
- Gap sémantique entre infos stockées et recherchées



Solution :

Formalisation de phénotypes computationnels

- 1 Introduction
- 2 Notion de phénotype computationnel**
- 3 Définition multi-dimensionnelle
- 4 Comparaison de systèmes
- 5 Perspectives

Notion de phénotype

(Johannsen, 1909; Loebe et al., 2012; Uciteli et al., 2020)

Un phénotype est un ensemble de caractéristiques observables permettant de distinguer des organismes.

C'est une combinaison de **caractéristiques...**

- **morphologiques** : couleur des yeux, taille
- **bio-chimiques** : gènes, groupes sanguins
- **cliniques** : symptômes

Phénotypes computationnels

Un phénotype computationnel est...

(De Moor et al., 2014; Ahmad et al., 2020)

la matérialisation d'un phénotype sous la forme d'une **requête exécutable** sur un EDS

(Mo et al., 2015)

un **workflow** dédié à l'interrogation de données cliniques

(Sharma et al., 2019)

un **modèle d'apprentissage** supervisé pour constituer une cohorte de patients en fonction d'un ensemble de critères

Exemple - Patients épileptiques dans le SNDS

« *Patients ayant eu au moins 10 délivrances d'un médicament anti-épileptique sur 1 an.* »

Discussion

De nombreuses contradictions et insuffisances...

- **Besoin d'un outil pour concevoir/utiliser des phénotypes computationnels sur l'EDS de l'AP-HP**
- **↯ visions de la matérialisation d'un phénotype computationnel**
 - Script?
 - Requête?
 - Workflow?
 - Modèle d'apprentissage?
- **Définitions partielles**
 - Spécification des **entrées** (De Moor et al., 2014; Uciteli et al., 2020)
 - Spécification des **sorties** (Sharma et al., 2019)

Outline

- 1 Introduction
- 2 Notion de phénotype computationnel
- 3 Définition multi-dimensionnelle**
- 4 Comparaison de systèmes
- 5 Perspectives

Vision multi-dimensionnelle

Définition

Un phénotype computationnel (P) est caractérisable par un ensemble de 5 dimensions que sont :

- ses **interactions** avec l'EDS (I),
- ses **entrées** (E),
- ses **sorties** (S),
- sa **matérialisation** (M),
- sa **complétude** (C)

$$P \in \{I, E, S, M, C\}$$

- Définition plus générique et plus complète
- Outil de comparaison de systèmes de phénotypage

Interactions avec l'EDS h, E, S, M, C i

Génération via l'EDS

Caractéristique souhaitable,
mais optionnelle

Exécution sur l'EDS

Caractéristique strictement
nécessaire

Entrées H , E, S , M , C i

Faits

Caractéristiques du patient

Évolutifs ou permanents

Ex : sexe, groupe sanguin, taille

Évènements

Actions médicales horodatées

Ponctuels ou continus

Ex : Consultation, hospitalisation

Sorties H , E, S, M , C i

Matérialisation H ,E,S ,M,C i

1/2

Modèle apprenable

Instance d'un algo
d'apprentissage machine

Totalement inadapté aux
non-informaticiens

Matérialisation H ,E,S ,M,C i

1/2

Modèle apprenable

Instance d'un algo
d'apprentissage machine

Totalement inadapté aux
non-informaticiens

Script

Séquence d'instruction dans un
langage de programmation

Inadapté aux
non-informaticiens

Matérialisation H ,E,S ,M,C i

2/2

Requête

Restrictions exprimées via un langage de requête

Plutôt inadapté aux non-informaticiens

Matérialisation H ,E,S ,M,C i

2/2

Requête

Restrictions exprimées via un langage de requête

Plutôt inadapté aux non-informaticiens

Work ow

Séquence d'opérations sous formes graphiques

Adapté aux non-informaticiens

Critères de Complétude h , E , S , M , C_i

Outline

- 1 Introduction
- 2 Notion de phénotype computationnel
- 3 Définition multi-dimensionnelle
- 4 **Comparaison de systèmes**
- 5 Perspectives

Comparaison de quelques systèmes

Comparaison de quelques systèmes

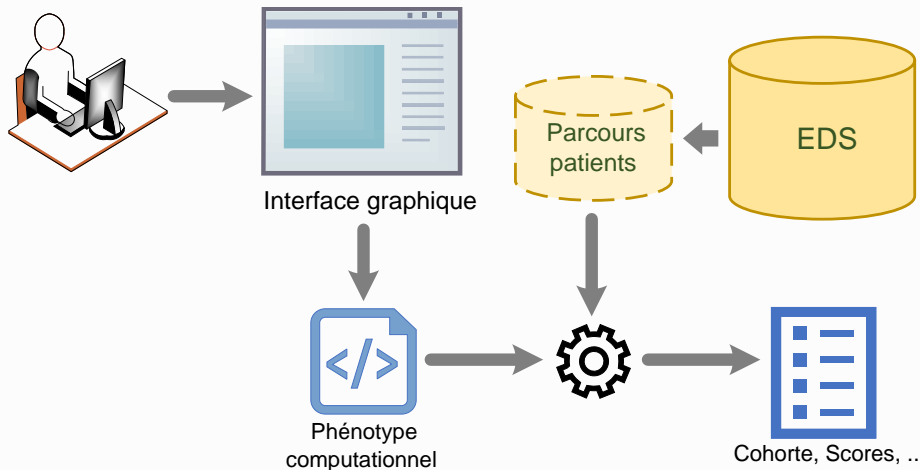
le phénotype computationnel est toujours exécuté sur un EDS
seule la sortie sous forme de cohorte de patients est proposée
la matérialisation sous forme de requête est prédominante

Outline

- 1 Introduction
- 2 Notion de phénotype computationnel
- 3 Définition multi-dimensionnelle
- 4 Comparaison de systèmes
- 5 **Perspectives**

Perspectives

Un système plus complet adapté aux non-informaticiens





FONDATION
DE L'AP-HP

CHAIRE
AI-RACLÈS

Inria

Journée Santé et IA

Conceptions de phénotypes computationnels
pour la recherche en épidémiologie

[Pegdwendé N. Sawadogo](#), Thomas Guyet, Etienne Audureau

28 juin 2022