

Myopathies inflammatoires

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/myosites-algorithmes-pour-mieux-diagnostiquer-comprendre-140434>

Myosites : des algorithmes pour mieux diagnostiquer et comprendre

Grâce à l'intelligence artificielle, des chercheurs montrent qu'à chaque type de myosite correspond une expression musculaire particulière de certains gènes, indicateurs de mécanismes spécifiques.

Le « *machine learning* » ou apprentissage automatique consiste à améliorer la capacité d'un ordinateur à résoudre une tâche en lui soumettant des données en masse sur lesquelles s'entraîner. Cette tâche peut consister à reconnaître une personne, à déplacer sans heurt une voiture autonome ou encore à identifier une image anormale sur une radiographie des poumons.

Une équipe hispano-américaine s'est servie de cette technologie d'intelligence artificielle pour identifier les gènes qui s'expriment de façon préférentielle dans des prélèvements (biopsies) de muscles touchés par différents types de myosites. Leur étude a inclus 119 personnes atteintes de [dermatomyosite](#), de myopathie nécrosante auto-immune, de syndrome des antisynthétases ou de [myosite à inclusions](#), comparées à 20 personnes indemnes de ces maladies.

À profil différents...

Les quatre types de myosites se distinguent les unes des autres par un profil unique d'expression de gènes sur les biopsies musculaires. Par exemple, les gènes *CAMK1G*, *EGR* et *CXCL8* sont fortement exprimés dans le syndrome des antisynthétases, mais pas en cas de dermatomyosite, or ces deux maladies peuvent être impossibles à différencier sur le seul examen des biopsies au microscope (histologie). De même, l'histologie de la myopathie nécrosante auto-immune avec auto-anticorps anti-SRP et celle de la myopathie nécrosante auto-immune avec anti-HMGCR sont identiques, mais la seconde se distingue de la première par l'expression, spécifique, du gène *APOA4*.

In fine, les algorithmes d'apprentissage automatique sont parvenus à classer les biopsies musculaires par type de myosites, en fonction des gènes exprimés, avec une précision supérieure à 90%. Celle-ci atteint 92% dans la dermatomyosite, une maladie où l'analyse histologique de la biopsie ne retrouve des lésions caractéristiques (atrophie périfasciculaire) que dans 72% des cas.

... mécanismes spécifiques

Si les myosites ne sont pas des maladies génétiques, l'expression musculaire inhabituelle de tel ou tel gène dans un type de myosite donné traduit l'activation de telle ou telle cascade de réactions biochimiques (voie de signalisation), impliquée dans la genèse de la maladie.

- Cette étude a ainsi confirmé le rôle de [l'interféron de type 1](#) dans la dermatomyosite, une maladie où les gènes qui se sont révélés être les plus fortement exprimés sont pour la plupart stimulés par l'interféron 1 (gènes *ISG15*, *MX1*...).
- Quant à *APOA4*, il est impliqué dans le métabolisme du cholestérol. Or ce gène n'est exprimé que dans la myopathie nécrosante auto-immune avec auto-anticorps anti-HMGCR, laquelle peut être provoquée par la prise d'un médicament de la famille des statines, utilisé pour faire baisser le taux de cholestérol.

Source

[Machine learning algorithms reveal unique gene expression profiles in muscle biopsies from patients with different types of myositis.](#)

Pinal-Fernandez I, Casal-Dominguez M, Derfoul A, et al.
Ann Rheum Dis. 2020;annrheumdis-2019-216599.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/08/10/lia-au-service-du-diagnostic-et-de-la-comprehension-des-myosites-idiopathiques/>

L'IA au service du diagnostic et de la compréhension des myosites idiopathiques.

Le *machine learning*, ou apprentissage automatique, [dévoile peu à peu son potentiel](#) dans les maladies neuromusculaires. Une équipe hispano-américaine a récemment utilisé cette technologie d'intelligence artificielle pour caractériser dans les biopsies musculaires le profil d'expression génique spécifique à chaque type de myopathies inflammatoires.

L'étude a inclus 49 patients atteints de myopathie nécrosante auto-immune, 39 de dermatomyosite, 8 de syndrome des antisynthétases et 13 de myosite à inclusions sporadique. Leurs biopsies musculaires ont été comparées à celles de 20 sujets contrôle. Différents algorithmes d'apprentissage automatique ont été entraînés sur des données de séquençage ARN, avec pour résultats :

- l'identification d'un profil d'expression génique unique par type de myosite, mais aussi par sous-type de myosite fonction de l'auto-anticorps produit par le patient : *CAMK1G*, *EGR4* et *CXCL8* sont fortement exprimés dans le seul syndrome des antisynthétases, *APOA4* n'est exprimé que dans la myopathie nécrosante auto-immune avec auto-anticorps anti-HMGCR, *MADCAM1* seulement dans la dermatomyosite avec auto-anticorps anti-Mi2... ;
- les bonnes performances diagnostiques (précision supérieure à 90%) des algorithmes pour classer les biopsies musculaires par type de myosite ; le plus performant est parvenu à identifier les biopsies des patients atteints de dermatomyosite dans 92% des cas, alors même que l'analyse histologique de la biopsie ne retrouve des lésions évocatrices (atrophie périfasciculaire) que dans 72% des cas ;
- la pertinence d'une stratégie thérapeutique différenciée car chaque type de myosite a probablement un mécanisme physiopathologique spécifique, comme en témoigne son profil génique unique ; dans la dermatomyosite par exemple, la plupart des gènes fortement exprimés au niveau musculaire sont [stimulés par l'interféron 1](#) (*ISG15*, *MX1*...), confirmant le rôle central de ce médiateur de l'inflammation dans cette maladie.

Source

[Machine learning algorithms reveal unique gene expression profiles in muscle biopsies from patients with different types of myositis.](#)

Pinal-Fernandez I, Casal-Dominguez M, Derfoul A, et al.
Ann Rheum Dis. 2020;annrheumdis-2019-216599.