



École d'été interdisciplinaire en numérique de la santé du 3 au 7 juin 2024

Étude de cas

1.1 Mise en situation

Vous travaillez en numérique de la santé et le Dr Smith, qui est interniste, vous interpelle à propos d'une patiente qu'il a récemment vue à l'urgence de Coaticook. Il espère que vous pourrez l'aider, car, selon lui, l'une de ses patientes souffre d'une maladie depuis quelques années, mais n'a pas reçu de diagnostic précis qui aurait permis un traitement approprié.

Le Dr Smith voit des patientes et patients tant hospitalisés qu'en clinique externe ou en consultation à l'urgence. Il suit certaines de ces personnes en clinique, mais pour la plupart, il fera des recommandations aux médecins référents, et ce, sans les revoir.

Cette patiente rencontrée à l'urgence, madame Laberge, est une femme de 29 ans. Elle s'est présentée à l'urgence pour des vomissements, une sensation de faiblesse et une quasi-syncope. L'interniste est demandé en consultation pour prise en charge de l'hypokaliémie (concentration faible de potassium sérique) à la suite des vomissements.

Madame Laberge a une fille de 4 ans et n'a pas d'antécédents médicaux particuliers. Elle ne prend pas de médicament autre que de l'acétaminophène (Tylenol) ou de l'ibuprofène (Advil) au besoin pour des céphalées ou des tensions articulaires et musculaires occasionnelles. Elle est en couple, boit rarement de l'alcool et ne consomme pas de drogue. Elle rapporte des nausées et des vomissements avec des diarrhées depuis 48 heures. Son conjoint et sa fille ont aussi été malades dans les derniers jours et ont ressenti les mêmes symptômes, le tout compatible avec une gastroentérite virale.

Cependant, en révisant le dossier, le Dr Smith constate que la patiente présente une hypokaliémie assez sévère (2.8 meq/l), ce qui est un peu surprenant étant donné la relative légèreté des symptômes rapportés. De plus, en fouillant un peu plus dans d'autres systèmes (Dossier Santé Québec, dossier papier), il appert que madame Laberge présente une hypokaliémie chaque fois que ce test a été demandé, et ce, pour les 5 dernières années, ce qui inclut une période autour de sa grossesse. Malheureusement, les notes et impressions de son médecin de famille ne peuvent être consultées, puisqu'elles sont dans le dossier médical électronique de la clinique.

En requestionnant la patiente, l'interniste creuse un peu plus. Madame Laberge mentionne qu'elle est effectivement plus fatiguée que tout le monde autour d'elle depuis plusieurs années. Elle était relativement active et faisait de la course régulièrement, mais a dû arrêter. Elle a associé son état au fait qu'elle était maintenant mère et vieillissait, idem pour sa tension artérielle plutôt basse. Son médecin de famille n'en faisait pas de cas. Elle confirme avoir depuis plusieurs années une préférence pour les aliments salés, être une grande amatrice de chips, et, en conséquence, boire beaucoup d'eau.

Finalement, elle rapporte aussi souffrir occasionnellement de crampes musculaires et d'un inconfort aux poignets lorsque ses articulations deviennent douloureuses et rouges.

Vu sa grande fatigue, elle a décidé de n'avoir qu'un seul enfant. Elle en aurait voulu trois, mais ne se sent pas la force d'en avoir plus.

Les compléments d'investigation vont confirmer le diagnostic. Elle a un magnésium sérique abaissé à 0.35 meq/l, un bicarbonate sérique élevé (alcalose métabolique), de même qu'une hypocalciurie (moins de calcium excrété dans l'urine) et un chlore urinaire élevé.

L'histoire familiale est sans particularités, mais la présentation clinique et les tests de laboratoire sont tout à fait compatibles avec un syndrome de Gitelman [1-3]. Afin de savoir ce qu'il en est, madame Laberge a choisi d'aller en counseling génomique où un test a confirmé la présence d'une mutation sur ses deux allèles du gène SLC12A3. Elle est maintenant traitée avec du magnésium et du potassium. Elle se sent mieux et reconsidère même l'idée d'avoir d'autres enfants.

1.2 Description

Il s'agit d'une fin heureuse, mais la patiente a tout de même eu une qualité de vie diminuée de façon marquée pendant plusieurs années, au point d'altérer sérieusement ses plans de vie et sa vie de famille. Ses symptômes étaient d'apparence un peu fruste et ont été associés à plusieurs circonstances de vie comme l'âge qui avance et la maternité.

Ce qui embête l'interniste, c'est la présence d'anomalies de laboratoire présentes à plusieurs reprises. Madame Laberge n'avait pas de problèmes de santé connus, donc les prises de sang sont effectuées dans des contextes comme la gastroentérite où il peut être tentant d'expliquer les anomalies par le problème aigu. Il s'agit aussi de tests demandés par plusieurs médecins différents et dans plusieurs contextes différents (urgence, clinique, obstétrique, etc.). Il peut être alléchant, en faisant une tendance, de se dire que les résultats ne sont pas si différents du test précédent. Cependant, le résultat répétitif d'hypokaliémie associée à une hypomagnésémie en l'absence d'autres pathologies ou de prise de médicaments (comme des laxatifs) aurait pu être identifié plus tôt, amenant ainsi une prise en charge plus précoce et optimale. La situation s'explique en partie par le fait que ce syndrome est une maladie relativement rare, mais l'impact est tout de même important, puisqu'il s'agit d'un des syndromes les plus fréquents dans la population caucasienne (1 pour 40 000 personnes).

1.3 Énoncé

Le projet consiste à définir une méthodologie pour développer un système d'identification et d'aide au diagnostic pouvant soutenir les médecins dans le diagnostic du syndrome de Gitelman. Ce système devrait faciliter l'identification des malades ayant potentiellement un syndrome de Gitelman et suggérer des investigations supplémentaires (question à poser ou tests de laboratoire à prescrire) pour tenter de confirmer ou d'infirmer le diagnostic.

Aux fins de la définition de cette méthodologie, les étapes suivantes doivent être réalisées :

- **Présenter le problème médical** : développer la question à résoudre, identifier les types de données à recueillir et les sources de données potentielles.
- **Proposer un modèle de connaissance** : développer une ontologie minimale pour formaliser la définition des entités et leurs relations (entités informationnelles, processus, etc.) afin de supporter l'identification du syndrome de Gitelman à partir des données de santé.

- **Proposer une méthode d'analyse** : définir la méthodologie d'analyse pour identifier les personnes potentiellement atteintes du syndrome de Gitelman et proposer des investigations supplémentaires au besoin :
 - Identifier les biais potentiels lors de la collecte de données dans le contexte d'analyse de données.
 - Identifier les facteurs autres que les facteurs statistiques à prendre en compte pour récupérer ces informations.
- **Proposer un protocole éthique minimal** : définir un protocole d'étude qui respecte les règles éthiques et légales relatives au consentement et à la transparence afin de pouvoir tester l'approche proposée. Le protocole doit inclure les aspects nécessaires visant à s'assurer de l'acceptabilité sociale du système.

Références

Knoers, N.V., Levtchenko, E.N. Gitelman syndrome. *Orphanet J Rare Dis* **3**, 22 (2008).

<https://doi.org/10.1186/1750-1172-3-22>. Disponible depuis :

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-3-22>

National Organization for Rare Disorders. Gitelman Syndrome. Disponible depuis :

<https://rarediseases.org/rare-diseases/gitelman-syndrome/>

Parmar MS, Muppidi V, Bashir K. Gitelman Syndrome. [Updated 2023 May 16]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan. Disponible depuis :

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459304/>

