



École d'été interdisciplinaire en numérique de la santé du 26 au 30 mai 2025

Étude de cas

1.1 Mise en situation

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

Le Dr Tanguay 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 ne les reverra pas.

La patiente rencontrée à l'urgence, madame Labrie, est une femme de 28 ans. Elle s'est présentée à l'urgence pour une douleur aux sinus gauches et une diarrhée importante. L'interniste est demandé en consultation pour choisir un « meilleur » antibiotique, car la patiente revient à l'urgence après une première visite faite il y a 13 jours ; la sinusite dont elle souffre est revenue en force après avoir diminué pendant quelques jours.

Madame Labrie est mère de 2 enfants âgés de 4 et 6 ans. Elle 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 soulager des céphalées, des tensions articulaires ou musculaires occasionnelles, ou pour soulager la fièvre lorsqu'elle souffre d'une infection. Elle vit en couple, boit rarement de l'alcool et ne consomme pas de drogue. Son conjoint et ses enfants ont aussi été malades dans les derniers jours et ont ressenti les mêmes symptômes. En revanche, ils n'ont pas eu besoin d'antibiotiques et le tout s'est rapidement résolu pour eux. La diarrhée dont elle souffre a débuté il y a 2 jours par de fortes douleurs abdominales.

Cependant, en faisant un portrait plus exhaustif de l'histoire de la maladie de sa patiente, Dr Tanguay remarque qu'elle semble souvent souffrir d'infections respiratoires. En regardant le dossier de l'hôpital, seulement la sinusite actuelle et une pneumonie soignée il y a 3 mois y sont indiquées. Mais, en questionnant la patiente, celle-ci mentionne plusieurs autres infections. En fait, elle a consulté son médecin de famille et a reçu des antibiotiques à 3 reprises au cours des 18 derniers mois. Malheureusement, il ne peut consulter les notes et impressions de son médecin de famille, puisqu'elles sont dans le dossier médical électronique de la clinique. En appelant à l'Hôpital de Thetford Mines (dans la région médicoadministrative adjacente), on peut identifier 3 visites pour une cellulite (infection de la peau), une pharyngite et une otite.

Du point de vue de chaque organisation (hôpital, clinique médicale), l'histoire ne surprend pas trop (une pneumonie et une sinusite dans la même année, par exemple). Toutefois, si on regarde toutes les infections ayant nécessité des antibiotiques, l'histoire est toute autre et révèle la présence de beaucoup d'infections sévères : madame Labrie a reçu 8 prescriptions d'antibiotiques sur une période de 18 mois. En questionnant davantage sa patiente, Dr Tanguay découvre qu'elle a toujours eu tendance à contracter des infections. On lui disait que cela était normal qu'elle tombe si souvent

malade, qu'elle attrapait cela de ses enfants. Dr Tanguay suspecte toutefois une cause plus profonde à ses nombreuses infections. Un profil d'immunoglobulines est donc demandé. Il montre des niveaux d'immunoglobulines fortement abaissés, pointant vers un diagnostic d'immunodéficience primaire.

Quant à la diarrhée, madame Labrie souffre malheureusement d'une colite à *Clostridium difficile* (*C. difficile*), une complication liée à la prise de multiples antibiotiques. Bien que parfois fatale, la colite est traitée à temps, et l'état de madame Labrie se stabilise.

La patiente reçoit, en plus d'une nouvelle prescription d'antibiotiques (pour sa sinusite et sa colite), une référence rapide pour rencontrer un immunologue afin de confirmer le diagnostic et possiblement recevoir des traitements d'immunoglobulines.

1.2 Description

Il s'agit d'une fin heureuse, mais la patiente a tout de même vu sa qualité de vie diminuée pendant plusieurs années, ce qui a affecté ses plans de vie et sa vie familiale. Elle aurait pu aussi subir de graves conséquences liées à la colite à *C. difficile*, par exemple, le retrait du colon, et même décéder.

Ce qui embête l'interniste, c'est la présence importante de prescriptions d'antibiotiques et d'infections nécessitant parfois plus d'un traitement, voire des antibiotiques intraveineux, sans qu'une hypothèse d'un problème de santé plus profond émerge. Évidemment, les antibiotiques sont couramment prescrits. Cependant, le grand nombre de prescriptions dans un relativement court laps de temps aurait pu être remarqué plus tôt, amenant ainsi une prise en charge plus précoce et optimale. La situation s'explique en partie par le fait que l'immunodéficience primaire est un syndrome relativement rare. On estime que de 2 000 à 3 000 personnes au Québec en souffriraient sans connaître leur diagnostic.

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 des syndromes d'immunodéficience primaire. Ce système devrait faciliter l'identification des malades ayant potentiellement un syndrome d'immunodéficience primaire et suggérer des investigations supplémentaires (questions à poser ou tests de laboratoire à prescrire) pour tenter de confirmer ou d'infirmer le diagnostic avant une référence en immunologie. Évidemment, ce n'est pas tous les patients recevant une prescription d'antibiotique qui doivent être référés en immunologie. Un certain tri doit donc être fait en amont.

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 soutenir l'identification du syndrome d'immunodéficience primaire à partir des données de santé.
- **Proposer une méthode d'analyse** : définir la méthodologie d'analyse pour identifier les personnes potentiellement atteintes du syndrome d'immunodéficience primaire 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 considérer 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

Al-Naqshbande, M. (2020). *Development of a predictive Antibiotic Burden Index for Primary Immunodeficiency – an explorative study* [Uppsala University]. <https://www.diva-portal.org/smash/get/diva2:1398956/FULLTEXT01.pdf>

Immunodéficiences primaires. (s. d.). Consulté 16 mai 2025, à l'adresse https://allerg.qc.ca/Information_allergique/6_1_primaire.html

Immunodéficiences primaires – APIQ. (s. d.). Consulté 16 mai 2025, à l'adresse <https://apiq.info/immunodeficiency-primaire/>

