

Embargo vendredi 14/7/2023 à 11h (Bruxelles)

Recherche UCLouvain Bruxelles L'intelligence artificielle (IA) au secours des maladies rares

EN BREF :

- Une **étude internationale de l'UCLouvain** et de l'Université de Zurich a eu **recours à l'IA pour cibler les causes et les traitements** possibles d'une **maladie dévastatrice**, la cystinose.
- Cette maladie rare et incurable **touche environ 1 nouveau-né sur 100 000** dans le monde, conduit à une **insuffisance rénale avant l'âge de 10 ans** et atteint tous les organes.
- Cette approche **a permis d'identifier un médicament connu de longue date** comme candidat prometteur pour traiter la cystinose.
- Le **recours à l'IA pourrait s'avérer décisif** dans le domaine des **maladies génétiques rares**, dont plus de 90% sont sans traitement.

CONTACT(S) PRESSE :

Olivier Devuyst, professeur à l'UCLouvain, responsable du consortium de recherche Louvain4Rare et de l'Institut des Maladies rares aux Cliniques universitaires Saint-Luc, olivier.devuyst@uclouvain.be, **02 764 54 50** ou via Dominique Hoebeke, communication UCLouvain Bruxelles, **0496 115 177**

C'est inédit : une étude internationale novatrice, co-dirigée par le Pr **Olivier Devuyst** (UCLouvain et Cliniques universitaires Saint-Luc), a réussi, **en combinant des modèles innovants avec l'intelligence artificielle (IA)**, à élucider les mécanismes cellulaires et **découvrir un traitement possible pour combattre une maladie génétique dévastatrice**, la cystinose.

Tous les organes atteints

Cette maladie rare **touche environ 1 nouveau-né sur 100 000** dans le monde. Elle représente un modèle pour les **maladies de surcharge des lysosomes** - découverts par le Pr Christian de Duve (UCLouvain), prix Nobel de médecine 1974 – ces '**unités de recyclage**' présentes dans toutes les cellules qui **empêchent les déchets de s'accumuler** dans l'organisme.

La forme la plus courante de **la cystinose** se manifeste par une atteinte très précoce de la fonction rénale, conduisant souvent à une **insuffisance rénale avant l'âge de 10 ans**. Ces enfants doivent alors être traités par dialyse ou transplantation. « Cette maladie **atteint progressivement tous les organes**, sans que nous puissions vraiment la traiter », explique le Pr Olivier Devuyst, responsable du Louvain4Rare à l'UCLouvain et de l'Institut des Maladies rares des Cliniques universitaires Saint-Luc.

350 millions d'années d'évolution

L'approche qui a conduit aux résultats publiés dans *Nature Communications* est inédite dans le monde académique. « Plutôt que de travailler sur un modèle animal unique (par exemple, la

souris), nous **avons introduit le même défaut génétique dans trois modèles en couvrant environ 350 millions d'années d'évolution**, depuis le **poisson jusqu'au rat et l'homme**. »

Les **données générées** par ces modèles ont ensuite été **analysées sur la plateforme d'intelligence artificielle PandaOmics** (société Insilico Medicine, Hong-Kong), permettant aux chercheurs de l'UCLouvain et de l'Université de Zurich (UZH) d'identifier les voies pathologiques et les cibles thérapeutiques prioritaires dans les cellules de la cystinose. Ils ont ainsi mis en évidence une **association causale entre la maladie et une activation anormale de mTORC1**, une protéine conservée au cours de l'évolution et responsable de la détection des nutriments et du contrôle de la croissance et du métabolisme cellulaire.

« Notre recherche a montré que le stockage de la cystine dans les lysosomes stimule l'activation de mTORC1, ce qui entraîne une altération de la différenciation et de la fonction des cellules tubulaires rénales », poursuit Olivier Devuyst.

90% des maladies rares sans traitement

À l'aide de **la même plateforme PandaOmics**, les chercheurs **ont identifié la rapamycine**, un médicament approuvé et connu de longue date, comme **candidat prometteur pour traiter le dysfonctionnement cellulaire dans la cystinose**. Même si des investigations complémentaires seront nécessaires, « ces résultats nous rapprochent d'un traitement ciblé et efficace pour ces patients. Cela démontre par ailleurs le **rôle incomparable de l'IA dans la découverte de nouveaux traitements**, parfois basés sur des molécules connues de longue date, pour les maladies rares. »

La disponibilité de données massives en biologie, d'algorithmes avancés d'apprentissage automatique, de calcul à haute performance et de modèles basés sur la génétique ouvre la voie à un **rôle majeur de l'intelligence artificielle (IA)** dans la **découverte de nouveaux traitements**. Cette méthode pourrait s'avérer **décisive dans le domaine des maladies génétiques rares, dont plus de 90% restent sans traitement**.

Cette étude a impliqué des scientifiques du consortium de recherche 'Louvain4Rare' de l'UCLouvain, 'Innovative Therapies in Rare Diseases' (ITINERARE) de l'Université de Zurich (UZH), du 'Microsoft Research-University of Trento Centre for Computational and Systems Biology', et de la société 'Insilico Medicine' (Hong Kong), avec le soutien de la 'Cystinosis Research Foundation' (Irvine, USA).

