




accelRare


sanofi

Intelligence artificielle pour accélérer le diagnostic
de patients ayant une maladie rare

Réduire l'errance
diagnostique **dans les
maladies rares**

 Anonyme

 270 maladies rares

 5 à 10 minutes



Un outil digital de **pré-diagnostic**

dédié aux **maladies rares**

pour aider les médecins généralistes, les pédiatres et les spécialistes de ville à

identifier au plus tôt une possible maladie rare

et accélérer l'orientation de leur patient vers un centre expert le plus proche.



Une solution digitale de **pré diagnostic**
dédiée aux maladies rares



Basée sur **les symptômes**
antécédents et résultats d'**examens**



un questionnaire de **5 à 10'**
intuitif & **anonyme**



Algorithme fiable de 14 ans
certifié **dispositif médical**

Disponible sur le web, pour les professionnels de santé

- 1.** Liste des **maladies rares suspectées**
- 2.** **Description complète** de chaque maladie
- 3.** **Examens complémentaires** pour confirmer une suspicion
- 4.** **Coordonnées des centres experts** le plus proche du patient

Un temps précieux gagné tant pour le patient que le praticien !



- ☑ **Recevoir au plus tôt le juste traitement** et/ou **parcours de soin**



Médecins généraliste
Pédiatres
Spécialistes de ville

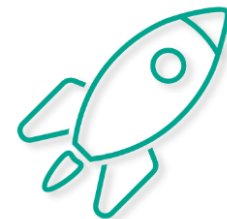
- ☑ Un doute ? 10' pour **confirmer la piste d'une maladie rare**
- ☑ **Aide pour décider** et orienter le patient sur le bon parcours de soin
- ☑ Un pont entre la médecine de ville et l'hôpital



270 maladies rares
pour lesquelles
un parcours de soin adapté existe



2 langues
Français & Anglais



4ème trimestre 2023
Disponible sur **le web**

Réduire l'errance diagnostique dans les maladies rares

🔒 Anonyme

📁 270 maladies rares

🕒 5 à 10 minutes



accelRare s'adresse à vous médecins de ville pour vous aider à **identifier au plus tôt un patient** susceptible d'être atteint d'une maladie rare.

accelRare est une solution de **pré-diagnostic dédié aux maladies rares**, qui s'appuie sur l'outil **medvir, certifié dispositif médical en Europe**.

Le pré-diagnostic est calculé à partir des symptômes, des antécédents et des résultats d'exams de votre patient en **4 étapes**

- 1 Profil du patient
- 2 Tableau clinique
- 3 Autres signes
- 4 Maladies potentielles



Je certifie être **un professionnel de santé exerçant en France**. Toute fausse déclaration sera de nature à engager ma responsabilité.

J'accepte les **conditions générales d'utilisation**.

Démarrer le pré-diagnostic

Si vous êtes un patient, nous vous invitons à vous rapprocher de votre médecin pour tout pré-diagnostic avec lui.

Etape 1: Adapter les hypothèses à l'âge et sexe du patient

Qui est votre patient ?

i L'âge et le sexe permettent à l'outil d'affiner les hypothèses et les suspicions, la commune de proposer un parcours de soin adapté au plus proche du patient.

Age 27 Age

Sexe Masculin Féminin

Actuellement enceinte Post partum Ni enceinte, ni post partum

Commune

Continuer

Questionnaire anonyme

Etape 2: Décrire le tableau clinique du patient

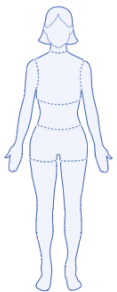
1 Patient 2 **Tableau clinique** 3 Autres signes 4 Maladies potentielles

Quels sont les symptômes du patient, ses antécédents et résultats d'examens ?

Option 1: Utilisez la barre de recherche ?

Rechercher un symptôme, antécédent ou résultat

Option 2: Recherchez par partie du corps humain



Tous les symptômes

Symptômes sélectionnés

Merci d'indiquer le symptôme principal parmi ces symptômes en cliquant sur celui-ci.

Gêne respiratoire Problèmes musculaires

Coeur rapide Douleurs musculaires

Antécédents et résultats d'examens sélectionnés

Antécédent et résultat d'examens : 0

Continuer

Un glossaire riche de **+ 13 000 mots & expressions** pour décrire les symptômes !



3.2 Votre patient présente-t-il également l'un ou les signes suivants ?

i Cette étape est essentielle pour suspecter les maladies rares potentielles
Merci de ne cocher que les signes applicables à votre patient, sinon continuez.

Douleurs

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Douleur abdominale | <input type="checkbox"/> Douleur articulaire | <input type="checkbox"/> Douleur dans la bouche |
| <input type="checkbox"/> Douleur de l'avant-bras | <input type="checkbox"/> Douleur de la fesse | <input type="checkbox"/> Douleur de la main |
| <input type="checkbox"/> Douleur des jambes | <input type="checkbox"/> Douleur du bras | <input type="checkbox"/> Douleur oculaire |
| <input type="checkbox"/> Douleur thoracique | <input type="checkbox"/> Douleurs à la tête | <input type="checkbox"/> Douleurs de l'oreille |
| <input type="checkbox"/> Douleurs de la cuisse | <input type="checkbox"/> Douleurs de la gorge | <input type="checkbox"/> Douleurs de la hanche |
| <input type="checkbox"/> Douleurs dentaires | <input type="checkbox"/> Douleurs des pieds | <input type="checkbox"/> Douleurs des reins |
| <input type="checkbox"/> Douleurs disséminées | <input type="checkbox"/> Douleurs dorsales | <input type="checkbox"/> Douleurs du visage |
| <input type="checkbox"/> Douleurs en avalant | <input type="checkbox"/> Douleurs osseuses | |

Écoulement et saignement

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Anomalie de la peau | <input type="checkbox"/> Écoulements de l'oreille | <input type="checkbox"/> Écoulements par le nez |
|--|---|---|

Etape 4: Liste des suspicions, basée sur les symptômes, les antécédents et les résultats d'examens complétés

Progression: Patient ✓, Tableau clinique ✓, Autres signes ✓, Maladies potentielles 4

Résultats

[Donner votre avis](#) [Exporter en Pdf](#)

Maladies rares potentielles

① Consultez la description de la maladie et les coordonnées des centres experts

Qu'est ce que ce pourcentage représente : ?

1er	40%	Maladie de Pompe	?
2e	19%	Fibrose pulmonaire idiopatique	?
3e	2%	Dysplasie bronchopulmonaire	?
4e	1%	Maladie de stockage du glycogène par déficit musc.	?

[Recommencer un pré-diagnostic](#)

Etape 5: Fournir toutes les informations pour aider la prise de décision sur l'orientation du patient

Maladie de Fabry

① Résumé Examen complémentaires Centres experts labellisés

Définition

- La maladie de Fabry est une maladie rare. Elle est due à un déficit en une enzyme appelée alpha galactosidase A. La conséquence est un ensemble de désordres touchant le métabolisme des graisses qui s'accumule dans une structure cellulaire : le lysosome (sorte de "poubelle" de la cellule).
- C'est donc une maladie métabolique dite de surcharge lysosomale.

Fréquence

- Elle touche environ 1 personne sur 40 000 à 80 000 naissances mais le chiffre est sous-estimé.
- Cela en fait une maladie rare qui toucherait donc théoriquement 1500 patients en France. Or actuellement, seulement 500 personnes sont connues pour être atteintes de cette maladie. On peut donc penser que cette maladie est sous diagnostiquée.
- Elle touche les deux sexes et peut s'exprimer dès l'enfance.

Mécanisme

- Cause première : Mutations dans le gène GLA (Xq21.3-q22) sur le chromosome X codant pour l'enzyme alpha-galactosidase A
- Conséquence : déficit en alpha-galactosidase A responsable de dysfonctionnements en cascade.
- Le rôle de cette enzyme est de transformer certaines graisses en provenance de l'alimentation. Son déficit entraîne l'accumulation de graisses non dégradées, les sphingolipides, qui s'accumulent dans de nombreuses cellules du corps, ce qui provoque un mauvais fonctionnement de certains organes, en particulier rein, coeur, cerveau.

La **description complète** de chaque maladie

Maladie de Fabry

① Résumé Examen complémentaires Centres experts labellisés

Voici la liste des examens complémentaires que vous pouvez prescrire par ordre de priorité pour renforcer la suspicion de cette maladie

Typologie d'examen	Sous typologie d'examen	Résultat attendu pour renforcer l'hypothèse
Analyses sanguines	NFS	[Anémie[D=ANEM]]
Données d'examen clinique	Peau	Télangiectasies muqueuses (dilatation des petits vaisseaux sanguins des muqueuses)
Examen ophtalmologique	Cornée	Opacité cornéenne
Examen ophtalmologique	Cornée	Dystrophie cornéenne (altération de la couche cornée de l'œil)
Examen ophtalmologique	Conjonctive	Télangiectasie conjonctivale (dilatation des petits vaisseaux de l'œil)
Analyses urinaires	Sang	[Hématurie[D=HURI]]
Données d'examen clinique	Visage	Opacité de la [cornée[D=CORN]]
Analyses sanguines	Biochimie sanguine	[Hypercholestérolémie[D=HYCHO]]
Analyses sanguines	Biochimie sanguine	Hyperlipidémie
Analyses sanguines	Biochimie sanguine	Dyslipidémie

Les **examens complémentaires** à prescrire

Maladie de Fabry

① Résumé Examen complémentaires Centres experts labellisés

Voici la liste des filières santé maladies rares susceptibles de diagnostiquer cette maladie. Cliquez sur leur lien pour connaître les centres experts labellisés associés.

CARDIOGEN

Maladies cardiaques héréditaires ou rare

[Cardiogen contact information](#)

FILNEMUS

Maladies rares neuromusculaires

[FILNEMUS - Contact info](#)

G2M

Maladies héréditaires du métabolisme

[G2M contact info](#)

Les **centres experts** où orienter les patients

2 dates à retenir!

1er semestre 2023

Confirmer la **fiabilité**
par des experts

Confirmer l'**usage**
par des médecins de ville

Mi Septembre 2023

Lancement en France

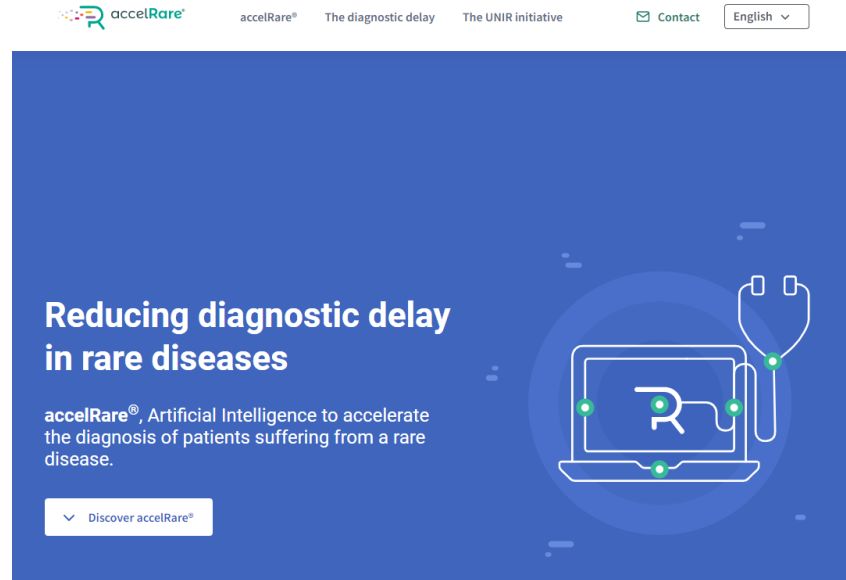
Disponible sur le web
pour les
médecins de ville

Liste des maladies couvertes par la filière MCGRE

Orphacode	Nom de la maladie rare
232	Sickle cell anemia
848	Beta-thalassemia



Le livre blanc **UNIR**



Le site web informatif