



Livre blanc

## L'IA dans le domaine de la santé

Des choix judicieux en matière d'infrastructure favorisent la réussite

Shilpi Ahuja et Mike McNamara, NetApp  
Brad Genereaux, NVIDIA  
Novembre 2019 | WP-7314-frFR

En partenariat avec



### Résumé

De l'amélioration de la qualité des soins au développement de l'expertise médicale en passant par la réduction des coûts, les promesses de l'intelligence artificielle dans le domaine de la santé sont immenses. Cependant, des obstacles majeurs empêchent la réussite des déploiements d'IA, tant dans les laboratoires de recherche qu'en milieu clinique.

Dans ce livre blanc, nous explorons trois domaines clés dans lesquels l'IA joue un rôle majeur : l'imagerie médicale, la pathologie digitale et la génomique. Vous y découvrirez les défis spécifiques à chacun de ces domaines, le rôle clé joué par les données, ainsi que les approches possibles pour répondre aux besoins en calcul et en stockage.

## SOMMAIRE

|          |   |           |
|----------|---|-----------|
| <b>1</b> | <b>Les promesses de l'IA dans le domaine de la santé</b>                  | <b>3</b>  |
| 1.1      | Défis de l'IA dans le domaine de la santé                                 | 3         |
| 1.2      | Contenu de ce livre blanc   | 4         |
| <b>2</b> | <b>Imagerie médicale</b>  | <b>4</b>  |
| 2.1      | L'IA dans l'imagerie médicale   | 5         |
| 2.2      | La gestion des données dans l'imagerie médicale                           | 6         |
| 2.3      | Problématiques de l'imagerie médicale pour la recherche et la médecine    | 7         |
| <b>3</b> | <b>Pathologie digitale</b>  | <b>7</b>  |
| 3.1      | L'IA dans la pathologie digitale  | 8         |
| 3.2      | La gestion des données dans la pathologie digitale                        | 9         |
| 3.3      | Problématiques de la pathologie digitale pour la recherche et la médecine | 9         |
| <b>4</b> | <b>Génomique</b>  | <b>10</b> |
| 4.1      | L'intelligence artificielle dans la génomique                             | 10        |
| 4.2      | La gestion des données dans la génomique                                  | 11        |
| 4.3      | Problématiques de la génomique pour la recherche et la médecine           | 12        |
| <b>5</b> | <b>Solutions NetApp et NVIDIA pour l'IA dans le domaine de la santé</b>   | <b>13</b> |
|          | <b>Sources d'informations complémentaires</b>                             | <b>13</b> |

## LISTE DES TABLEAUX

|  |    |
|--|----|
| Tableau 1 : Comparaison de l'IA dans les domaines de l'imagerie médicale, la pathologie digitale et la génomique | 13 |
|--|----|

## LISTE DES FIGURES

|  |    |
|--|----|
| Figure 1 : L'IA, qui englobe le machine learning et le deep learning, est étroitement associée au Big Data | 3  |
| Figure 2 : Étapes du pipeline de deep learning   | 6  |
| Figure 3 : Séquençage du génome entier   | 10 |
| Figure 4 : Étapes de gestion des données dans le domaine de la génomique                                   | 12 |

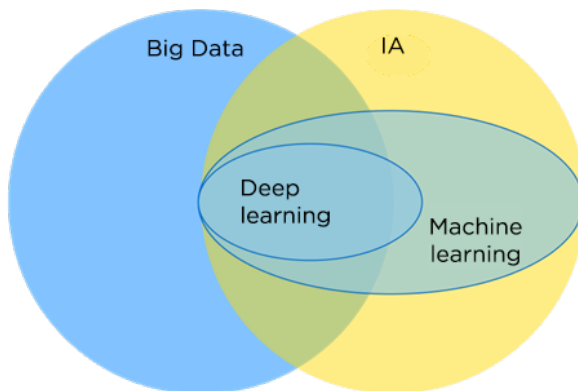
# 1 Les promesses de l'IA dans le domaine de la santé

Dans le domaine de la santé, les promesses de l'intelligence artificielle (IA) dépassent celles des autres secteurs. De l'amélioration de la qualité des soins au développement de l'expertise médicale en passant par la réduction des coûts, les avantages potentiels sont énormes. L'IA a déjà permis d'améliorer l'exactitude des diagnostics et ouvert la voie vers la médecine de précision, dont l'objectif est d'identifier le traitement le plus efficace pour le patient en fonction des facteurs génétiques, environnementaux et autres. Les avantages, pour n'en citer que quelques-uns, incluent la détection précoce des maladies, la personnalisation des soins et la réduction des doses de rayonnement.

Cependant, les initiatives d'intelligence artificielle dans le domaine de la santé n'en sont qu'à leurs balbutiements. L'adoption de l'IA y est bien moins avancée que dans les autres secteurs, notamment en raison de problèmes liés à l'accès aux données et à la confidentialité de ces dernières.

L'IA, dans le domaine de la santé, suppose l'application d'algorithmes de deep learning qui s'appuient sur des réseaux neuronaux et l'application d'autres algorithmes de machine learning aux données (voir Figure 1). Pour une précision optimale, ces algorithmes nécessitent des quantités massives de données de haute qualité lors de l'entraînement. Et le domaine de la santé ne fait pas exception à la règle. Les établissements de santé rencontrent toutefois de réelles difficultés pour appliquer l'IA aux exaoctets de données qu'ils génèrent, en raison des exigences de confidentialité qui limitent l'accès aux données et leur extraction.

Figure 1 : L'IA, qui englobe le machine learning et le deep learning, est étroitement associée au Big Data.



## 1.1 Défis de l'IA dans le domaine de la santé

Dans le domaine la santé comme dans les autres secteurs, les projets d'IA achoquent sur le même type de difficultés, notamment :

- Identifier le problème et la meilleure approche pour s'y attaquer
- Collecter et gérer des quantités massives de données
- Recruter des professionnels disposant de l'expertise requise en science des données et en IA
- Identifier les ressources, de calcul ou autres, nécessaires aux projets d'IA
- Faire passer un algorithme entraîné de l'étape du Proof of Concept à la production.
- Apprendre au personnel à exploiter les résultats d'IA et à les intégrer dans les workflows existants ou nouveaux

Le domaine de la santé doit par ailleurs relever des défis supplémentaires :

- **Confidentialité des données.** La confidentialité des données des patients et le respect des réglementations (comme la loi HIPAA aux États-Unis et le RGPD en Europe) constituent une préoccupation essentielle qui affecte non seulement la gestion des données, mais aussi l'entraînement des algorithmes. La confidentialité des données de patients doit être préservée, tout en maintenant la traçabilité des données pour assurer la conformité aux réglementations. Par conséquent, le partage des données brutes est complexe, car elles doivent être anonymisées avant de pouvoir être exploitées par l'IA pour l'entraînement. Il est cependant impossible de simplement supprimer toutes les informations d'identification dans tous les cas. Par exemple,

pour appliquer l'IA au développement d'une tumeur, il faut tenir compte des spécificités de chaque patient.

- **Spécificité des données.** Il n'est pas toujours possible de comparer les données de santé d'établissements différents, ni même d'instruments différents. Par exemple, un algorithme entraîné pour identifier les tumeurs dans les IRM en fonction d'un dataset particulier peut perdre en précision s'il est déployé dans un autre établissement dont l'équipement n'est pas le même ou est étalonné différemment.
- **Contraintes budgétaires.** Les départements IT dans le domaine de la santé sont souvent soumis à d'importantes contraintes, budgétaires et autres. Lorsqu'il est question d'investissements, ils ne sont pas prioritaires. L'utilisation ciblée de ressources cloud peut compenser les restrictions budgétaires, à condition que les problèmes liés à la confidentialité des données soient d'abord résolus. Les investissements sur site dans l'infrastructure d'IA doivent donc être ciblés pour un effet de levier optimal.
- **Besoins des chercheurs et besoins des médecins.** Chercheurs et médecins n'ont pas besoin de l'IA de la même façon. Les chercheurs se concentrent davantage sur l'entraînement de modèles précis à appliquer dans un établissement hospitalier afin d'améliorer les soins, mais tout n'est pas toujours aussi tranché.

Au-delà de ces questions techniques, la sécurité des patients est au cœur des préoccupations des établissements de santé. Il est parfois difficile de comprendre comment les algorithmes d'IA aboutissent à leurs conclusions. Or la vie de patients est en jeu, ce qui explique pourquoi de nombreux médecins, à juste titre, se montrent sceptiques.

Une chose est sûre : les départements IT devront consacrer beaucoup de temps et d'efforts pour gagner la confiance des utilisateurs envers la technologie d'IA et répondre aux problématiques d'intégration des données, de confidentialité et de sécurité.

## 1.2 Contenu de ce livre blanc

Ce livre blanc se concentre sur trois principales utilisations de l'IA dans le domaine de la santé :

- Imagerie médicale
- Pathologie digitale
- Génomique

Le recours à l'IA dans ces trois branches a non seulement permis d'accroître la rapidité et la précision des diagnostics, mais contribue également à la détection précoce de maladies graves comme le cancer du sein. Bien que chacune de ces technologies soit indépendante, elles sont souvent combinées dans le cadre d'un workflow de diagnostic étendu : l'imagerie médicale mène à une biopsie dont les résultats sont examinés par un spécialiste en pathologie, puis à une étude génomique qui permet de personnaliser les soins en fonction du génome du patient et des marqueurs génétiques observés.

Nous présentons ici la technologie utilisée pour chaque cas et expliquons comment les algorithmes d'IA sont appliqués. Nous abordons également les principaux défis rencontrés dans les laboratoires de recherche et en milieu clinique.

## 2 Imagerie médicale

L'imagerie médicale couvre un large éventail de modalités, allant de simples radiographies 2D aux tomographies 3D et aux IRM, en passant par les échographies. Dans la plupart des cas, l'objectif est d'obtenir une représentation visuelle de l'intérieur du corps d'un patient afin de détecter une maladie ou une lésion. Ces images regorgent d'informations que même les professionnels les plus avertis ont parfois du mal à interpréter.



L'imagerie médicale doit absolument gagner en efficacité. Les populations de patients vieillissent, et le recours à l'imagerie augmente. Or, le nombre de radiologues stagne, voire régresse. Même dans les pays les plus riches, ces spécialistes font cruellement défaut, en particulier dans les zones rurales. Quant aux pays les moins avancés, la pénurie de radiologues y est généralisée.

Les services de radiologie doivent donc effectuer plus d'examen avec moins de personnel. L'IA peut venir en aide aux radiologues en leur permettant d'optimiser l'utilisation de leurs ressources limitées. En effectuant un prédépistage et une préanalyse, et en mettant en avant les résultats critiques (ou les exceptions), l'IA permet aux radiologues d'être plus efficaces et de se concentrer sur les patients à soigner en priorité.

La télémédecine est également un domaine dans lequel le dépistage basé sur l'IA est mis à profit. Notamment dans les déserts médicaux ou les régions présentant une densité élevée de personnes âgées ou handicapées, la télémédecine permet à tous de bénéficier de l'imagerie médicale.

## 2.1 L'IA dans l'imagerie médicale

Les méthodes de machine learning sont appliquées à toutes les branches du workflow d'imagerie médicale, de l'acquisition des images à l'analyse, en passant par la création de rapports. Par exemple, une start-up développe une suite d'applications d'imagerie médicale permettant de diminuer la dose de produit de contraste et de rayonnement et/ou de quadrupler la vitesse des scanners. Comme souligné dans un [récent article du blog de NVIDIA](#), cette innovation améliore le confort et la sécurité du patient tout en augmentant la productivité du service de radiologie.

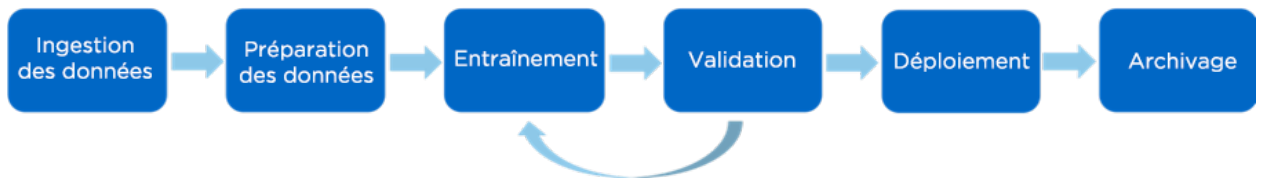
Bien que les initiatives d'IA dans le workflow d'imagerie médicale donnent toutes des résultats probants, c'est l'utilisation de l'IA pour l'analyse des images et les diagnostics (assistés par ordinateur) qui retient le plus l'attention. Des modèles de deep learning couvrant un large éventail de problèmes de santé sont en cours de développement. Ils promettent non seulement d'accroître la rapidité et la précision des analyses, mais aussi de détecter les maladies à un stade précoce, notamment les nodules pulmonaires, la sclérose en plaques, ou encore le cancer du cerveau, du sein ou de la prostate.

L'adoption de l'IA vise également à identifier les anomalies cardiovasculaires et à estimer les risques par la mesure de différentes structures cardiaques. Les évaluations visuelles se révèlent souvent moins précises que les évaluations effectuées via un système optimisé par l'IA. Autre spécialité dans laquelle l'IA est en cours d'adoption : l'orthopédie, où les fractures et autres blessures musculo-squelettiques difficiles à détecter peuvent avoir des conséquences graves.

Certaines techniques de diagnostic optimisées par l'IA commencent même à se répandre hors du milieu hospitalier. Le [centre ophtalmologique Kellogg de l'Université du Michigan](#) travaille à l'élaboration d'un appareil monté sur smartphone pour l'imagerie rétinienne, associé à une plateforme logicielle propriétaire basée sur l'IA, appelée [EyeArt](#). Cette solution permet de déterminer en temps réel si un patient diabétique doit consulter un ophtalmologiste.

Quelle que soit la maladie étudiée, la création d'un modèle de deep learning suit les étapes générales illustrées dans la Figure 2.

Figure 2 : Étapes du pipeline de deep learning.



La première étape consiste à collecter un dataset contenant à la fois des exemples de tissus malades ou endommagés et de tissus sains correspondant à la condition cible. Le dataset doit être préparé et, dans la plupart des cas, clairement annoté. L'annotation est généralement une tâche manuelle chronophage.

Jusqu'à présent, la plupart des tâches majeures d'IA ont été accélérées grâce à l'utilisation de datasets annotés accessibles à tous. Par exemple, pour l'étude des nodules pulmonaires, la base de données LIDC-IDRI met à disposition un ensemble de tomographies informatisées avec annotation des lésions. Ce dataset a été utilisé lors du concours « Lung Nodule Analysis 2016 » ([LUNA16](#)), qui s'est terminé début 2018 avec des résultats remarquables.

L'entraînement d'un modèle de deep learning repose sur trois critères :

- Identifier l'architecture de modèle la plus adaptée
- Dimensionner la capacité de calcul
- Permettre l'intégration de datasets d'entraînement volumineux

L'entraînement initial implique parfois un grand nombre d'expérimentations. Plusieurs architectures de modèles et paramètres de départ sont testés en vue d'obtenir les meilleurs résultats possible. Pour l'analyse des images médicales, et la plupart des modèles de deep learning axés sur l'imagerie, des réseaux neuronaux convolutifs (CNN) sont généralement employés. Parmi les modèles populaires dans le domaine de l'imagerie médicale figurent le réseau U-Net pour la 2D et le réseau V-Net pour la 3D, mais il en existe beaucoup d'autres.

Le processus d'entraînement consomme énormément de ressources de calcul. Des processeurs graphiques permettent de paralléliser les calculs et d'accélérer l'entraînement des modèles. Chaque modèle entraîné est soumis à une validation, qui repose sur l'utilisation de données distinctes de celles du kit d'entraînement. Si les résultats de la validation sont probants, le modèle est déployé ou distribué pour faire l'objet de tests plus larges. Des processeurs graphiques sont souvent aussi nécessaires pour accélérer l'inférence avec le modèle d'entraînement.

Le dataset utilisé lors de l'entraînement doit être archivé pour qu'il puisse être réutilisé à l'avenir.

## 2.2 La gestion des données dans l'imagerie médicale

Il y a environ 25 ans, l'imagerie médicale entamait son processus de numérisation. Les normes et la gestion des données digitales en sont donc à un stade relativement avancé. Pour stocker les données d'imagerie médicale, la plupart des établissements utilisent un système de communication et d'archivage des images (PACS) avec des systèmes d'archivage neutres (VNA). La norme DICOM (Digital Imaging and Communications in Medicine) régit la gestion et le partage de ces données.

Pour l'entraînement, les fichiers images sont généralement copiés depuis le système PACS ou VNA dans un data lake ou un autre système de stockage externe dans lequel leur prétraitement peut avoir lieu. La taille totale du kit d'entraînement dépend des modalités utilisées lors de l'entraînement.

Par exemple, pour une mammographie, l'analyse comprend habituellement quatre images d'environ 50 Mo chacune, soit un total de 200 Mo par mammographie. Un kit d'entraînement basé sur 1 000 mammographies contiendrait donc près de 200 Go de données. Pour les technologies comme les tomographies ou les IRM, la taille de l'image est faible, mais chaque analyse peut en compter des milliers. Une seule IRM peut représenter plusieurs gigaoctets. Les kits d'entraînement peuvent donc vite atteindre plusieurs téraoctets de données, provoquant un goulot d'étranglement au niveau de la capacité de mémoire et des E/S. Un tel volume de stockage demeure gérable, à condition d'être bien

préparé. Par exemple, le temps nécessaire au déplacement et à la copie des données doit être pris en compte.

## 2.3 Problématiques de l'imagerie médicale pour la recherche et la médecine

Dans le domaine de l'imagerie médicale, chercheurs et médecins sont confrontés à quelques défis majeurs liés à l'IA.

### Problématiques pour les chercheurs

La principale difficulté consiste souvent à collecter suffisamment de données annotées, y compris des exemples de faux positifs. L'entraînement des modèles d'IA repose sur la quantité d'exemples disponibles. Plus les exemples sont nombreux et de qualité, meilleurs sont les résultats. Cependant, l'annotation cohérente des données est peu fréquente, et pour des soucis de confidentialité, les patients et les hôpitaux hésitent à partager les données, ce qui limite la taille des kits d'entraînement. L'une des solutions possibles à ce problème est le [federated learning](#) ou apprentissage fédéré. Le même modèle d'IA est entraîné en série dans des endroits différents afin d'éviter le déplacement des données et de protéger la confidentialité des données.

Une autre difficulté rencontrée par les chercheurs réside dans l'accès aux ressources de calcul et de stockage nécessaires. Le cloud est une option attrayante, notamment aux stades précoces d'exploration par l'IA, dans la mesure où les réglementations et la confidentialité des données des patients sont respectées. Cependant, pour les vastes datasets, il n'est pas toujours facile de copier les données dans le cloud via une connexion réseau. De plus, les coûts de stockage cloud peuvent croître rapidement.

### Problématiques pour les médecins

En milieu clinique, l'une des préoccupations majeures consiste à trouver le moyen d'incorporer les modèles d'IA de diagnostic dans le workflow d'imagerie médicale. Outre les nombreuses équipes de recherche des universités et des centres médicaux, des centaines de start-up souhaitent mettre à profit l'intelligence artificielle dans le domaine de l'imagerie médicale. Il existe donc des dizaines de modèles d'IA qui pourraient être déployés en milieu clinique, chacun avec ses propres exigences d'infrastructure et de workflow.

L'utilisation du cloud n'est pas toujours l'option la plus adaptée en milieu clinique. En effet, la durée nécessaire au déplacement des données vers le cloud et le risque de perte de connectivité sont incompatibles avec l'urgence de l'analyse des images. Les hôpitaux privilégient des ressources de stockage des données et de calcul ultra-rapides pour permettre l'inférence d'IA sur site.

Avec une infrastructure adaptée, les hôpitaux et les centres médicaux peuvent prendre en charge des dizaines de modèles distincts sans avoir à investir dans des équipements supplémentaires pour chaque modèle. Ils peuvent ainsi envisager d'implémenter l'IA pour l'imagerie médicale, la pathologie digitale, la génomique et d'autres domaines.

Dernier défi en milieu clinique : la spécificité des paramètres. Pour qu'un modèle entraîné fournisse les résultats les plus précis possible, il peut être [affiné](#) à l'aide des données annotées spécifiques aux patients ou aux instruments d'un établissement particulier. Dans ce cas, le modèle nécessite des processeurs graphiques et un système de stockage des données ultra-rapide sur site ou dans le cloud. Par ailleurs, le personnel doit disposer de l'expérience nécessaire.

## 3 Pathologie digitale

Le milieu de la pathologie connaît une situation semblable à celle de l'imagerie médicale : la demande de service augmente plus vite que le nombre de spécialistes. Les laboratoires spécialisés doivent donc gagner en efficacité pour gérer plus de cas en moins de temps.

Les examens pathologiques classiques impliquent la préparation de lames à partir d'échantillons de tissus du patient, puis l'analyse par un spécialiste à l'aide d'un microscope à fort grossissement. Ce processus manuel est sujet aux erreurs et parfois chronophage, surtout si le spécialiste en pathologie doit demander conseil à un expert externe.

C'est là que la pathologie digitale se révèle utile. Une fois les échantillons de tissus préparés, les lames sont scannées à l'aide d'un système d'imagerie plein champ. Le spécialiste en pathologie examine ensuite les images sur un écran couleur au lieu d'analyser les lames au microscope. Il peut partager les images et collaborer avec des pairs en quelques clics, effectuer facilement les mesures essentielles à l'écran et comparer les images du patient avec des images de référence.

Les laboratoires de pathologie sont de mieux en mieux armés pour exploiter la pathologie digitale, appliquant diverses techniques de calcul et de machine learning aux lames digitales afin d'accroître la rapidité, la précision et l'efficacité des diagnostics.

### 3.1 L'IA dans la pathologie digitale

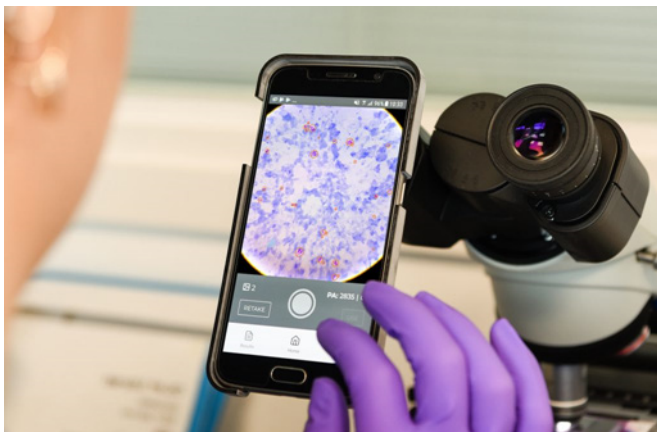
Bien que la pathologie digitale soit semblable à l'IA dans l'imagerie médicale, quelques différences majeures distinguent ces deux disciplines. De manière générale, l'IA dans le domaine de la pathologie digitale a plusieurs années de retard par rapport à l'IA dans l'imagerie médicale.

Cela peut s'expliquer par la lenteur relative à laquelle la pathologie s'est digitalisée. En imagerie médicale, la digitalisation a ouvert la voie à la réduction des coûts et à l'amélioration de l'efficacité des workflows. Toutefois, la pathologie digitale implique l'ajout de technologies digitales en plus des processus physiques existants. Les avantages financiers sont donc moins évidents. Les lames physiques continuent de devoir être préparées et colorées. Elles doivent également être archivées pendant de longues périodes. C'est peut-être pour cette raison qu'il existe moins de datasets annotés et établis en pathologie digitale pour les tests d'IA.

La taille et la complexité des images de pathologie digitale constituent également un défi. Le cas d'un seul patient peut impliquer de nombreuses images totalisant une taille de 0,5 à 6 Go, selon le niveau de grossissement. Une seule image couleur peut avoir une longueur et une largeur de milliers de pixels. Au lieu d'appliquer les algorithmes de deep learning à l'intégralité d'une image, il n'est pas rare de la diviser en plusieurs sous-images afin d'analyser chacune d'elles, ce qui accroît considérablement la charge de travail à la fois pour l'entraînement et l'inférence.

Hormis ces différences, l'entraînement s'effectue d'une façon similaire à celle de l'imagerie médicale, l'objectif étant d'entraîner un réseau CNN à distinguer précisément les tissus sains des tissus malades. Par exemple, une start-up spécialisée dans la pathologie digitale, [Proscia](#), a créé un modèle CNN appelé [DermAI](#), spécifiquement conçu pour analyser les lésions cutanées. Elle indique que ce modèle permet de classer automatiquement des centaines de variantes de maladies dermatologiques. De nombreuses autres start-up se consacrent à divers aspects de la pathologie digitale.

[BacilAi allie le deep learning à des équipements économiques](#) pour le traitement de la tuberculose. La tuberculose est la deuxième cause de décès par maladie infectieuse dans les pays en développement. Son taux de mortalité élevé est dû, en partie, à la difficulté d'accès à des diagnostics abordables et à l'incohérence des résultats. BacilAi utilise un smartphone pour capturer les images à partir d'un microscope de laboratoire ordinaire. Le système analyse des images d'expectoration à l'aide d'un algorithme de deep learning afin d'identifier, de comptabiliser et de classer les cellules infectées et de déterminer l'état pathologique du patient.





### 3.2 La gestion des données dans la pathologie digitale

La pathologie digitale est une discipline récente ; son environnement de gestion des données n'est donc pas aussi mature que celui de l'imagerie médicale. Un système PACS standard ne suffit pas pour prendre en charge les images de pathologie digitale. Chaque scanner WSI peut avoir son propre format d'image. Toutefois, il est possible de gérer les images de pathologie digitale dans des systèmes semblables aux systèmes PACS, lesquels commencent à se généraliser. En outre, une [extension de la norme DICOM](#) a été définie afin de prendre en considération la pathologie numérique.

### 3.3 Problématiques de la pathologie digitale pour la recherche et la médecine

La taille considérable des fichiers et, par conséquent, le volume des datasets qui en résultent constituent des défis majeurs pour le secteur de la recherche et les établissements hospitaliers.

#### Problématiques pour les chercheurs

La pathologie digitale est bien établie dans les centres de recherche à but lucratif ou non lucratif. Bien que l'annotation des données reste un problème pour la recherche dans le cadre de l'IA, les grandes institutions bénéficient de ressources et de partenariats qui les aident à surmonter ces obstacles.

Étant donné la taille des fichiers images et des datasets d'entraînement, l'infrastructure d'IA est un défi bien plus grand dans le domaine de la pathologie digitale que dans celui de l'imagerie médicale, tant en termes de ressources de calcul que de stockage des données. La phase de développement peut débuter dans le cloud, mais des ressources sur site sont nécessaires pour les phases plus matures où les datasets sont plus volumineux et où les équipes disposent d'une feuille de route plus claire.

#### Problématiques pour les médecins

En milieu clinique, la pathologie digitale rencontre, en grande partie, les mêmes problèmes que l'imagerie médicale. Les algorithmes de deep learning disponibles sont nombreux et chacun d'eux a été entraîné pour un champ d'application spécifique. Dès lors, il est difficile de déterminer comment intégrer efficacement l'IA dans un workflow de pathologie standard. Comme les fichiers de données sont très volumineux et qu'un seul cas implique généralement plusieurs lames, il est peu probable que les laboratoires utilisent des ressources cloud pour l'inférence. Les laboratoires de moyenne et de grande envergure nécessitent davantage des ressources de stockage des données et de calcul ultra-rapides pour prendre en charge l'inférence sur site.

## 4 Génomique

Il a fallu plus de 10 ans et plusieurs milliards de dollars pour séquencer le premier génome humain. Aujourd'hui, cette tâche ne prend plus qu'un ou deux jours pour un coût avoisinant 1 000 dollars. Par conséquent, le volume de données génomiques, humaines ou autres, a explosé. La génomique, qui désigne l'étude des gènes, leurs fonctions et leurs interactions, est en passe de devenir un outil clinique pouvant être utilisé seul ou associé à l'imagerie digitale et la pathologie digitale. L'association de l'imagerie médicale et/ou de la pathologie digitale à la génomique permet aux médecins de comprendre comment les gènes d'un patient (génotype) se manifestent physiquement chez lui (phénotype).



La génomique joue un rôle essentiel pour concrétiser la promesse de la médecine de précision. Mais pour y parvenir, il faudra de plus en plus recourir au machine learning pour interpréter les volumes considérables de données génétiques et identifier rapidement les corrélations et les tendances significatives du point de vue clinique afin de faciliter les diagnostics et le traitement.

## 4.1 L'intelligence artificielle dans la génomique

La principale problématique liée à la génomique réside dans la difficulté à déterminer les différences pertinentes à partir d'une multitude de données de séquençage du génome humain. Il s'agit d'identifier quelles variantes ou combinaisons génétiques contribuent à divers troubles médicaux et de comprendre comment utiliser les informations génomiques pour personnaliser le traitement des patients.

[WuXi NextCODE](#), client de NetApp, a créé une plateforme unique conçue pour organiser, analyser, partager et exploiter les données génomiques afin d'améliorer la santé humaine. Au cours des 20 dernières années, WuXi a constitué la plus grande base de données au monde sur le séquençage du génome humain. Grâce à l'IA, WuXi concrétise les avantages des études génomiques et les met au service de patients réels.

Figure 3 : Séquençage du génome entier.



Le séquençage du génome entier (WGS) et son analyse ne sont utiles en milieu clinique que s'ils peuvent être réalisés rapidement, avec une précision suffisante et à un coût abordable. Dans de nombreux cas, seule une quantité limitée de données génétiques est disponible dans les hôpitaux et les laboratoires en raison du temps et des coûts nécessaires pour traiter et stocker les données WGS. Comme le volume de données générées par patient peut atteindre 300 Go à 1 To, le traitement à lui seul peut prendre plusieurs jours.

Le séquençage du génome entier s'effectue en trois étapes. L'IA intervient dans chaque phase de l'analyse. Lors de la génération de la séquence, des outils de séquençage automatique emploient des techniques de calcul et de machine learning pour optimiser le résultat. Les données issues de ces outils font immédiatement l'objet d'une seconde analyse au cours de laquelle elles sont mappées et alignées. S'ensuit l'identification des différences entre la séquence étudiée et une séquence de référence, processus également qualifié d'« appel de variants ».

NetApp et [Parabricks](#) de NVIDIA [ont](#) développé des technologies de deep learning et de traitement graphique haute performance pour accélérer ces opérations. L'analyse secondaire est ainsi 30 à 50 fois plus rapide qu'avec les approches basées sur des processeurs.

Une fois que le génome d'un patient a été séquençé et que la séquence a été analysée, une analyse tertiaire est nécessaire pour déterminer les variants susceptibles d'avoir une importance clinique parmi ceux identifiés. Des outils open source comme [Exomiser](#), ainsi que les produits commerciaux d'entreprises comme [Diploid](#) et [BC Platforms](#) sont en cours de développement. Leur objectif est d'apporter une solution aux difficultés rencontrées par la génomique, ce qui comprend l'analyse tertiaire. Les résultats des analyses tertiaires contribuent à orienter le diagnostic et le traitement. Toutefois, ils doivent être présentés de sorte que les médecins puissent les interpréter et les exploiter.

Une fois le diagnostic effectué, la pharmacogénomique aide à déterminer le traitement le plus approprié en fonction des caractéristiques génétiques du patient.

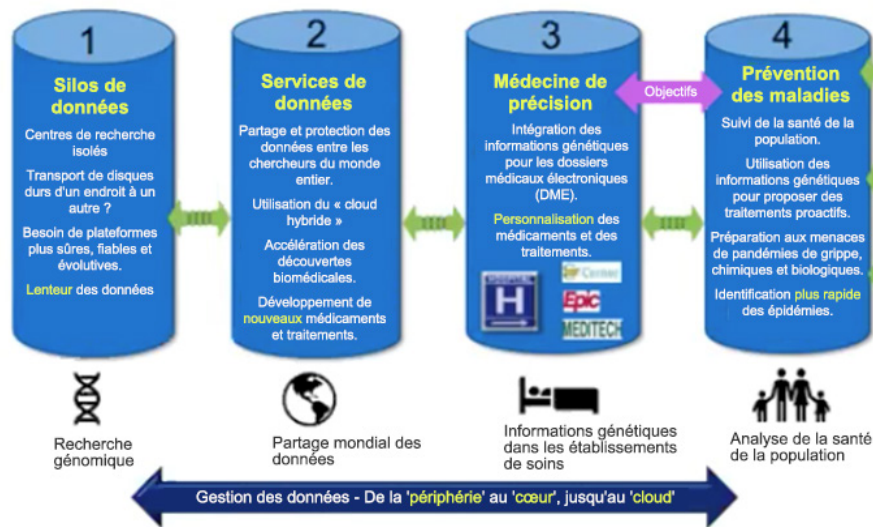
Par exemple, les chercheurs de San Diego ont récemment établi un [record de séquençage](#) pour diagnostiquer les maladies dans une unité de soins intensifs pédiatriques/néonataux. L'équipe a créé un workflow comprenant des outils de séquençage Illumina et [Diploid MOON](#) pour filtrer et classer automatiquement les variants génétiques causaux possibles. La durée de ce workflow a ainsi été réduite à environ 19 heures.

## 4.2 La gestion des données dans la génomique

La gestion des données est bien plus complexe dans la génomique qu'en imagerie médicale ou en pathologie digitale. Comme la taille des résultats de séquençage pour une seule personne peut atteindre 1 To, le séquençage du génome entier complique la gestion des données à la fois dans les laboratoires de recherche et en milieu clinique. Bien que les formats de fichier soient standardisés, il n'existe aucun système similaire aux équipements PACS ou VNA pour gérer les données de séquençage. Différentes méthodes de stockage des données génomiques dans des systèmes DME sont étudiées, mais les bases de données DME actuelles sont inadaptées au stockage direct de ces fichiers de données volumineux. Il est probable que ces systèmes devront stocker des pointeurs vers un système externe d'archivage des fichiers de données, optimisé à cet effet.

La maturité IT de la gestion des données génomiques est très variable, allant de silos de données stockées dans des centres de recherche isolés à des modèles de service de données avec partage d'accès aux données. Un niveau de maturité élevé est nécessaire pour permettre une médecine de précision dans les établissements de soins, préserver la santé de la population et prévenir les maladies.

Figure 4 : Étapes de gestion des données dans le domaine de la génomique.



## 4.3 Problématiques de la génomique pour la recherche et la médecine

Comme nous l'avons dit, la gestion des données représente un défi majeur pour les chercheurs en génomique. Dans de nombreuses applications Big Data, les données perdent leur valeur au fil du temps. Ce n'est pas le cas dans le domaine de la génomique. Les données intermédiaires générées lors d'une analyse sont fréquemment utilisées pour de nouvelles analyses, permettant de faire de nouvelles découvertes scientifiques. Les data scientists des entreprises pharmaceutiques réanalysent régulièrement les fichiers de génomique afin d'essayer de détecter de nouvelles mutations ou de nouveaux marqueurs biologiques. Cette réutilisation des données pose de nouveaux défis en matière d'évolutivité.

Les nouvelles analyses peuvent générer des fichiers dupliqués. À cela s'ajoutent les rapports cliniques et les datasets de référence qui doivent faire l'objet d'une gestion précise des versions et être dédupliqués. Les chercheurs ont besoin de solutions qui permettent de dédupliquer et de compresser efficacement les données. Des techniques de compression spéciales proposées par des

partenaires techniques comme [PetaGene](#) permettent de diviser par 10 la taille des fichiers BAM et FASTQ utilisés en génomique.

De nombreux chercheurs se tournent vers le cloud pour avoir accès aux ressources de calcul et de stockage nécessaires. En raison du volume conséquent des datasets et de la quantité de ressources de calcul requises, les chercheurs en génétique comme WuXi NEXTcode adoptent une approche de cloud hybride pour bénéficier des ressources dont ils ont besoin. Les données des outils de séquençage sur site de WuXi sont importées dans le cloud pour être analysées et étudiées.

Un autre client de NetApp utilise la génomique pour orienter le développement des traitements cellulaires pour divers types de cancers. Son équipe allie l'utilisation de FlexPod® AI et du stockage NetApp FAS sur site à Cloud Volumes ONTAP® sur AWS afin de répondre aux besoins de capacité supplémentaire liés à la croissance rapide des données.

En milieu clinique, les analyses secondaires et tertiaires des données génomiques des patients doivent s'effectuer à proximité des outils de séquençage, particulièrement en cas d'urgence. Les hôpitaux et les laboratoires qui souhaitent réaliser le séquençage pour une utilisation clinique nécessitent des ressources de calcul et de stockage haute performance sur site. En outre, les résultats des analyses génétiques doivent être intégrés dans des systèmes DME pour que les médecins y aient rapidement accès.

## 5 Solutions NetApp et NVIDIA pour l'IA dans le domaine de la santé

Tableau 1 : Comparaison de l'IA dans les domaines de l'imagerie médicale, la pathologie digitale et la génomique.

|                     | Données par patient (relatives) | Algorithmes de ML | Recherche  | Milieu clinique       |
|---------------------|---------------------------------|-------------------|--|-----------------------|
| Imagerie médicale   | Faibles<br>Jusqu'à 1 Go         | CNN               | Entraînement d'algorithme                        | Affinage<br>Inférence |
| Pathologie digitale | Moyennes<br>Jusqu'à 6 Go        | CNN               | Entraînement d'algorithme                        | Inférence             |
| Génomique           | Élevées<br>Jusqu'à 1 To         | CNN, RNN, autre   | Études comparatives<br>Entraînement d'algorithme | Inférence             |

Ce livre blanc se concentre sur trois champs d'application de l'IA dans le domaine de la santé. Bien que ces champs se distinguent par leurs particularités et leurs défis uniques, certaines similitudes peuvent aider les centres de recherche et les établissements de santé qui souhaitent se préparer à l'IA à faire leur choix.

NetApp et NVIDIA travaillent en partenariat pour offrir des solutions d'IA destinées au secteur de la santé. Ces deux entreprises se concentrent tout particulièrement sur l'élimination des goulots d'étranglement inhérents à l'IA et le recul rapide des limites actuelles. L'attention que porte NetApp au pipeline de données amplifie les efforts déployés par NVIDIA pour accélérer le calcul.

En alliant les technologies de ces deux acteurs majeurs, ONTAP AI accélère tous les aspects de l'entraînement et de l'inférence pour fournir de meilleurs résultats plus rapidement. Cette solution réunit les serveurs NVIDIA DGX, les systèmes de stockage 100 % Flash connectés au cloud de NetApp et les switchs Cisco Nexus ou Mellanox Spectrum. Cette architecture reconnue simplifie, intègre et accélère les algorithmes de machine learning et de deep learning, permettant ainsi aux clients de débiter avec une capacité minimale, puis de la faire évoluer selon les besoins et sans disruption. ONTAP AI comprend une gamme d'outils et de fonctions qui simplifient la configuration et l'exploitation tout en vous assurant une productivité immédiate.

NetApp et NVIDIA développent également un écosystème de partenaires d'IA visant à répondre aux besoins du domaine de la santé et à accélérer la réussite. Un grand nombre d'entreprises

mentionnées dans ce livre blanc sont membres du [programme NVIDIA Inception](#) et/ou du [réseau de partenaires NetApp spécialisés dans l'intelligence artificielle](#).

## Sources d'informations complémentaires

Pour en savoir plus sur les informations données dans ce document, consultez les sites web suivants :

- IA et analytique pour le secteur de la santé (NetApp)  
<https://www.netapp.com/fr/artificial-intelligence/healthcare-ai-analytics/index.aspx>
- Santé et sciences de la vie (NVIDIA)  
<https://www.nvidia.com/fr-fr/industries/healthcare-life-sciences/>

Reportez-vous à la [matrice d'interopérabilité \(IMT\)](#) sur le site de support NetApp pour vous assurer que les versions de produits et de fonctionnalités mentionnées dans le présent document sont prises en charge par votre environnement. La matrice d'interopérabilité de NetApp (IMT) définit les composants et les versions de produits qu'il est possible d'utiliser pour créer des configurations prises en charge par NetApp. Les résultats dépendent des installations de chaque client et de leur conformité aux spécifications publiées.

### Informations sur le copyright

Copyright © 2019 NetApp, Inc. Tous droits réservés. Imprimé aux États-Unis. Aucune partie de ce document protégé par copyright ne peut être reproduite sous quelque forme que ce soit ou selon quelque méthode que ce soit (graphique, électronique ou mécanique, notamment par photocopie, enregistrement ou stockage dans un système de récupération électronique) sans l'autorisation écrite préalable du détenteur du droit de copyright.

Les logiciels dérivés des éléments NetApp protégés par copyright sont soumis à la licence et à l'avis de non-responsabilité suivants :

CE LOGICIEL EST FOURNI PAR NETAPP « EN L'ÉTAT » ET SANS GARANTIES EXPRESSES OU TACITES, Y COMPRIS LES GARANTIES TACITES DE QUALITÉ MARCHANDE ET D'ADÉQUATION À UN USAGE PARTICULIER, QUI SONT EXCLUES PAR LES PRÉSENTES. EN AUCUN CAS NETAPP NE SERA TENU POUR RESPONSABLE DE DOMMAGES DIRECTS, INDIRECTS, ACCESSOIRES, PARTICULIERS OU EXEMPLAIRES (Y COMPRIS L'ACHAT DE BIENS ET DE SERVICES DE SUBSTITUTION, LA PERTE DE JOUISSANCE, DE DONNÉES OU DE PROFITS, OU L'INTERRUPTION D'ACTIVITÉ), QUELLES QU'EN SOIENT LA CAUSE ET LA DOCTRINE DE RESPONSABILITÉ, QU'IL S'AGISSE DE RESPONSABILITÉ CONTRACTUELLE, STRICTE OU DÉLICTEUELLE (Y COMPRIS LA NÉGLIGENCE OU AUTRE) DÉCOULANT DE L'UTILISATION DE CE LOGICIEL, MÊME SI LA SOCIÉTÉ A ÉTÉ INFORMÉE DE LA POSSIBILITÉ DE TELS DOMMAGES.

NetApp se réserve le droit de modifier les produits décrits dans le présent document à tout moment et sans préavis. NetApp décline toute responsabilité découlant de l'utilisation des produits décrits dans le présent document, sauf accord explicite écrit de NetApp. L'utilisation ou l'achat de ce produit ne concède pas de licence dans le cadre de droits de brevet, de droits de marque commerciale ou de tout autre droit de propriété intellectuelle de NetApp.

Le produit décrit dans ce manuel peut être protégé par un ou plusieurs brevets américains, étrangers ou par une demande en attente.

Les données contenues dans le présent manuel se rapportent à un objet commercial (tel que défini par la clause FAR 2.101). Il s'agit de données propriétaires de NetApp Inc. Le gouvernement des États-Unis dispose d'une licence limitée irrévocable, non exclusive, non cessible, non transférable et mondiale. Cette licence lui permet de n'utiliser que les données relatives au contrat du gouvernement des États-Unis d'après lequel les données lui ont été fournies ou celles qui sont nécessaires à son exécution. Sauf le cas de dispositions contraires énoncées dans les Présentes, l'utilisation, la divulgation, la reproduction, la modification, l'exécution, l'affichage des données sont interdits sans avoir obtenu le consentement écrit préalable de NetApp Inc. Les droits de licences du Département de la Défense du gouvernement des États-Unis se limitent aux droits identifiés par la clause 252.227-7015(b) du DFARS (Defense Federal Acquisition Regulation Supplement).

### Informations sur les marques commerciales

NETAPP, le logo NETAPP et les marques présentes sur le site <http://www.netapp.com/TM> sont des marques commerciales de NetApp, Inc. Les autres noms de sociétés et de produits peuvent être des marques commerciales de leurs propriétaires respectifs.

© 2019 NVIDIA Corporation. Tous droits réservés. NVIDIA et le logo NVIDIA sont des marques commerciales ou déposées de NVIDIA Corporation aux États-Unis et/ou dans d'autres pays. Les autres noms de sociétés et de produits peuvent être des marques commerciales de leurs propriétaires respectifs.

WP-7314-1219-frFR