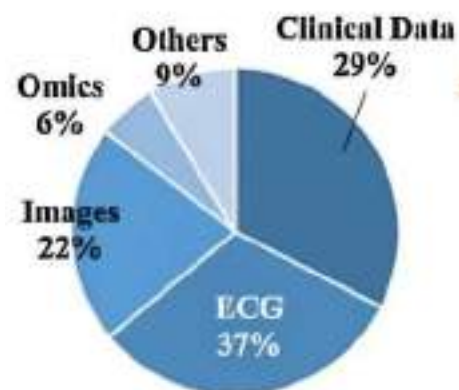
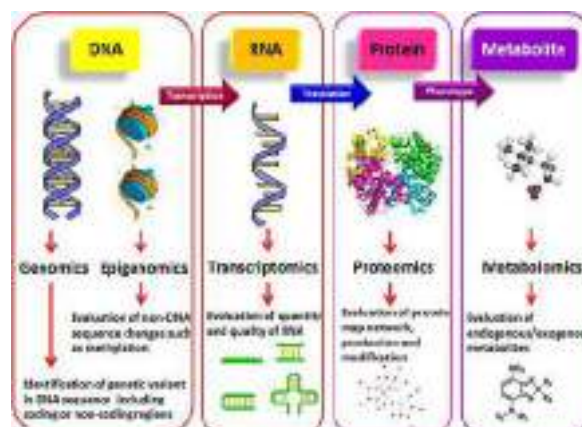




Intelligence artificielle et diagnostic des amyloses

Comment l'IA peut aider au **quotidien** ?

Dr Benoît Lequeux (Poitiers) Décembre 2025





LES MÉTRIQUES D'ÉVALUATION EN IA ≠ MÉTRIQUES CLASSIQUE

Précision (Precision)

Proportion de prédictions positives correctes.

$$\text{Précision} = \frac{TP}{TP + FP}$$

Rappel / Sensibilité (Recall)

Proportion de vrais positifs détectés parmi les cas réellement positifs.

$$\text{Rappel} = \frac{TP}{TP + FN}$$

F1-score

Moyenne harmonique précision-rappel, utile pour les données déséquilibrées.

$$F1 = 2 \times \frac{\text{Précision} \times \text{Rappel}}{\text{Précision} + \text{Rappel}}$$

Courbe ROC & AUC

Capacité du modèle à distinguer deux classes, indépendamment du seuil.

Spécificité

Bonne classification des négatifs.

$$\text{Spécificité} = \frac{TN}{TN + FP}$$

Le $F\beta$ -score est une moyenne harmonique pondérée de la précision et du rappel :

$$F_{\beta} = (1 + \beta^2) \cdot \frac{\text{Précision} \cdot \text{Rappel}}{(\beta^2 \cdot \text{Précision}) + \text{Rappel}}$$

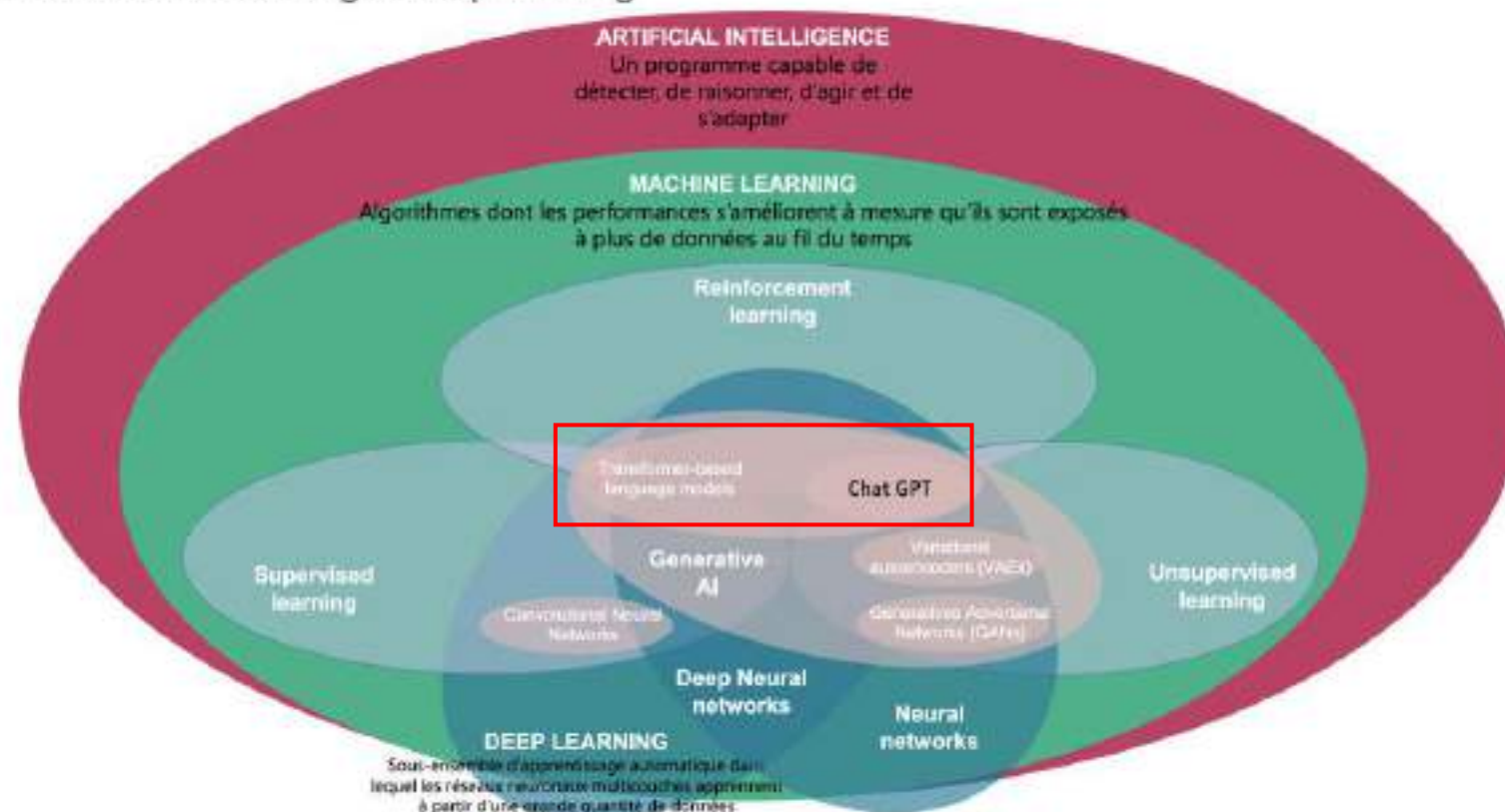
Pour $F2$:

$$\beta = 2 \Rightarrow F2 = 5 \cdot \frac{\text{Précision} \cdot \text{Rappel}}{4 \cdot \text{Précision} + \text{Rappel}}$$



La publication fondatrice pour les LLM :
"Attention is All You Need" (Google, 2017)

AI vs Machine Learning vs Deep Learning



NLP = Natural Language Processing = Transformer + Embeddings

Attention Is All You Need

Ashish Vaswani*
Google Brain
avaswani@google.com

Noam Shazeer*
Google Brain
noam@google.com

Niki Parmar*
Google Research
nikip@google.com

Jakob Uszkoreit*
Google Research
usz@google.com

Llion Jones*
Google Research
llion@google.com

Aidan N. Gomez*[†]
University of Toronto
aidan@cs.toronto.edu

Lukasz Kaiser*
Google Brain
lukaszkaiser@google.com

Illia Polosukhin*[‡]
illia.polosukhin@gmail.com

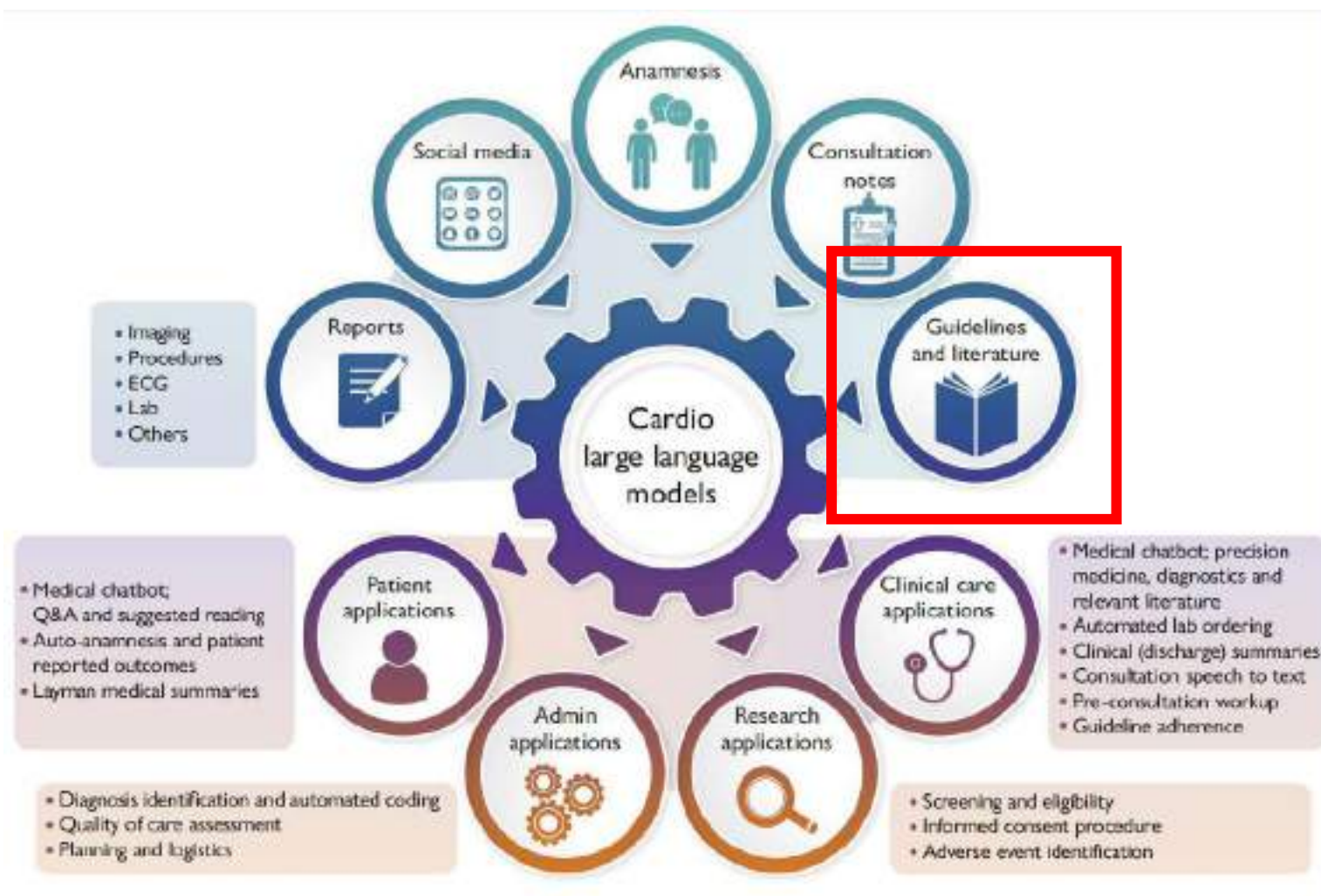
Abstract

The dominant sequence transduction models are based on complex recurrent or convolutional neural networks that include an encoder and a decoder. The best performing models also connect the encoder and decoder through an attention mechanism. We propose a new simple network architecture, the Transformer, based solely on attention mechanisms, dispensing with recurrence and convolutions entirely. Experiments on two machine translation tasks show these models to be superior in quality while being more parallelizable and requiring significantly less time to train. Our model achieves 28.4 BLEU on the WMT 2014 English-to-German translation task, improving over the existing best results, including ensembles, by over 2 BLEU. On the WMT 2014 English-to-French translation task, our model establishes a new single-model state-of-the-art BLEU score of 41.8 after training for 3.5 days on eight GPUs, a small fraction of the training costs of the best models from the literature. We show that the Transformer generalizes well to other tasks by applying it successfully to English constituency parsing both with large and limited training data.



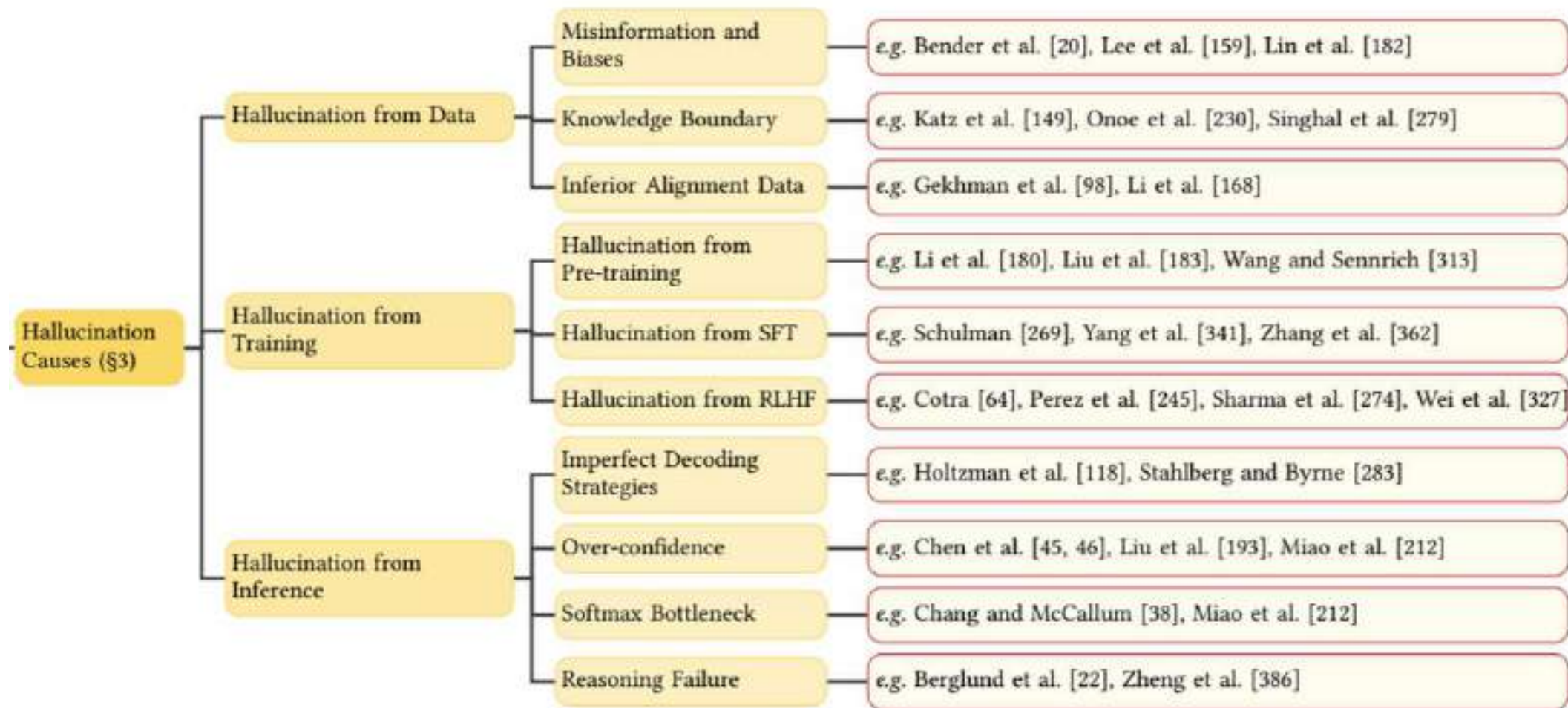


Artificial intelligence: revolutionizing cardiology with large language models.





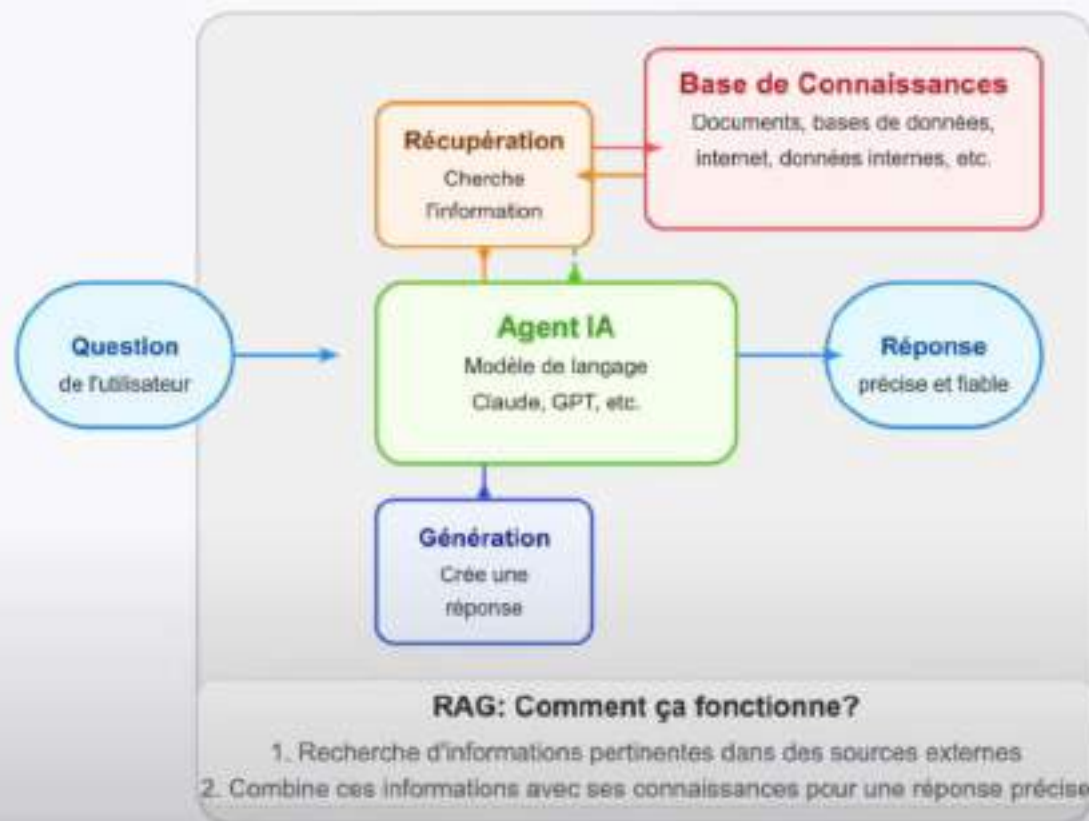
Une **hallucination** pour un **LLM (Large Language Model)** désigne la production d'une réponse **fausse, non fondée, ou non conforme aux données existantes**, alors même que le modèle la formule avec assurance.





Agent IA avec RAG (Retrieval Augmented Generation)

Génération Augmentée par Récupération



- Fournit des réponses basées **sur vos documents internes**.
- **Réduit les hallucinations** et les inventions de faits.
- **CITE LES SOURCES**
- Permet **d'accéder à des informations récentes**, au-delà de la date limite du modèle.
- **Excelle dans les domaines très spécialisés ou techniques**.
- **Traite des données privées qui n'existent pas dans l'entraînement du modèle**.



Cardiac Amyloidosis: Diagnosis, Monitoring, and Treatment Guidelines

+ Créer un notebook

< Partager

Paramètres

B

Sources

+ Ajouter des sources

Exemple: Deep Research pour obtenir un rapport détaillé et de nouvelles sources !

Rechercher de nouvelles sources sur le Web

Web Fast Research

Sélectionner toutes les sources

esc amylose.pdf

Discussion

1 source

La source est un **énoncé de position** du Groupe de travail de l'ESC sur les maladies myocardiques et péricardiques, rédigé par un **vaste groupe de spécialistes internationaux**, concernant l'amylose cardiaque. Ce document complet fournit des directives sur le **diagnostic et le traitement** de cette maladie infiltrante grave, y compris ses formes héréditaires et acquises. Il met en lumière les **avancées récentes** dans les techniques d'imagerie et propose un **algorithme diagnostique détaillé**, en se concentrant principalement sur les sous-types AL et ATTR. De plus, il aborde la prise en charge des complications et les **traitements spécifiques modificateurs de la maladie** pour l'amylose à chaîne légère (AL) et l'amylose à transthyrétine (ATTR), tout en soulignant la nécessité d'une **approche collaborative** en réseau pour les soins aux patients. Enfin, le texte discute des **systèmes de pronostic** et des **protocoles de suivi** pour les patients et les porteurs de mutations génétiques.

Enregistrer dans une note

Comment les avancées diagnostiques, notamment l'imagerie, ont-elles impacté la reconnaissance et la prise en charge de l'amylose cardiaque?

Quelles sont les distinctions essentielles entre l'amylose cardiaque AL et ATTR pour orienter un diagnostic et un traitement spécifique?

Commencez à écrire...

1 source

Studio

Résumé audio

Résumé vidéo

Carte mentale

Rapports

Fiches d'apprentissage

Quiz

Infographie

Présentation

La sortie Studio sera enregistrée ici.

Après avoir ajouté des sources, cliquez pour ajouter un résumé audio, un guide d'étude, une carte mentale et bien plus !

Ajouter une note



Cardiac Amyloidosis: Diagnosis, Monitoring, and Treatment Guidelines

+ Créer un notebook
Partager
Paramètres

Sources

+ Ajouter des sources

Essayer Deep Research pour obtenir un rapport détaillé et de nouvelles sources ?

Rechercher de nouvelles sources sur le

Web Fast Research

Selectionner toutes les sources

amylose.pdf

Discussion

Cardiac Amyloidosis: Diagnosis, Monitoring, and Treatment Guidelines

1 source

Ce document est une déclaration de position du Groupe de travail de l'ESC sur les maladies du myocarde et du péricarde concernant le diagnostic et le traitement de l'amylose cardiaque. Il vise à fournir une **orientation complète** aux professionnels de la santé pour la reconnaissance, le diagnostic et la gestion de cette maladie infiltrative progressive. Le texte aborde la nature de l'amylose cardiaque, en insistant sur le fait que les types **AL (chaînes légères)** et **ATTR (transferrine)** représentent la grande majorité des cas. Il propose des critères diagnostiques invasifs et non invasifs, notamment l'utilisation de la scintigraphie osseuse et l'évaluation des protéines monoclonales, et présente un **algorithme diagnostique** détaillé. En outre, le document discute de la stratification pronostique à l'aide de systèmes de score basés sur des biomarqueurs et passe en revue les **options de traitement spécifiques**, y compris les soins de soutien et les thérapies modifiant la maladie pour l'amylose ATTR.

Enregistrer dans une note

Comment les progrès en imagerie modifient-ils le diagnostic non invasif de l'amylose cardiaque ?

Quelles sont les différences fondamentales entre la gestion thérapeutique des amyloses AL et ATTR ?

Quels sont les principaux défis et les futures directions de recherche concernant l'amylose cardiaque ?

Commencez à écrire...

Studio

Résumé audio

Résumé vidéo

Carte mentale

Rapports

Fiches d'apprentissage

Quizz

Infographie

Présentation

La sortie Studio sera enregistrée ici.

Après avoir ajouté des sources, cliquez pour ajouter un résumé audio, un guide d'étude, une carte mentale et bien plus !

Ajouter une note



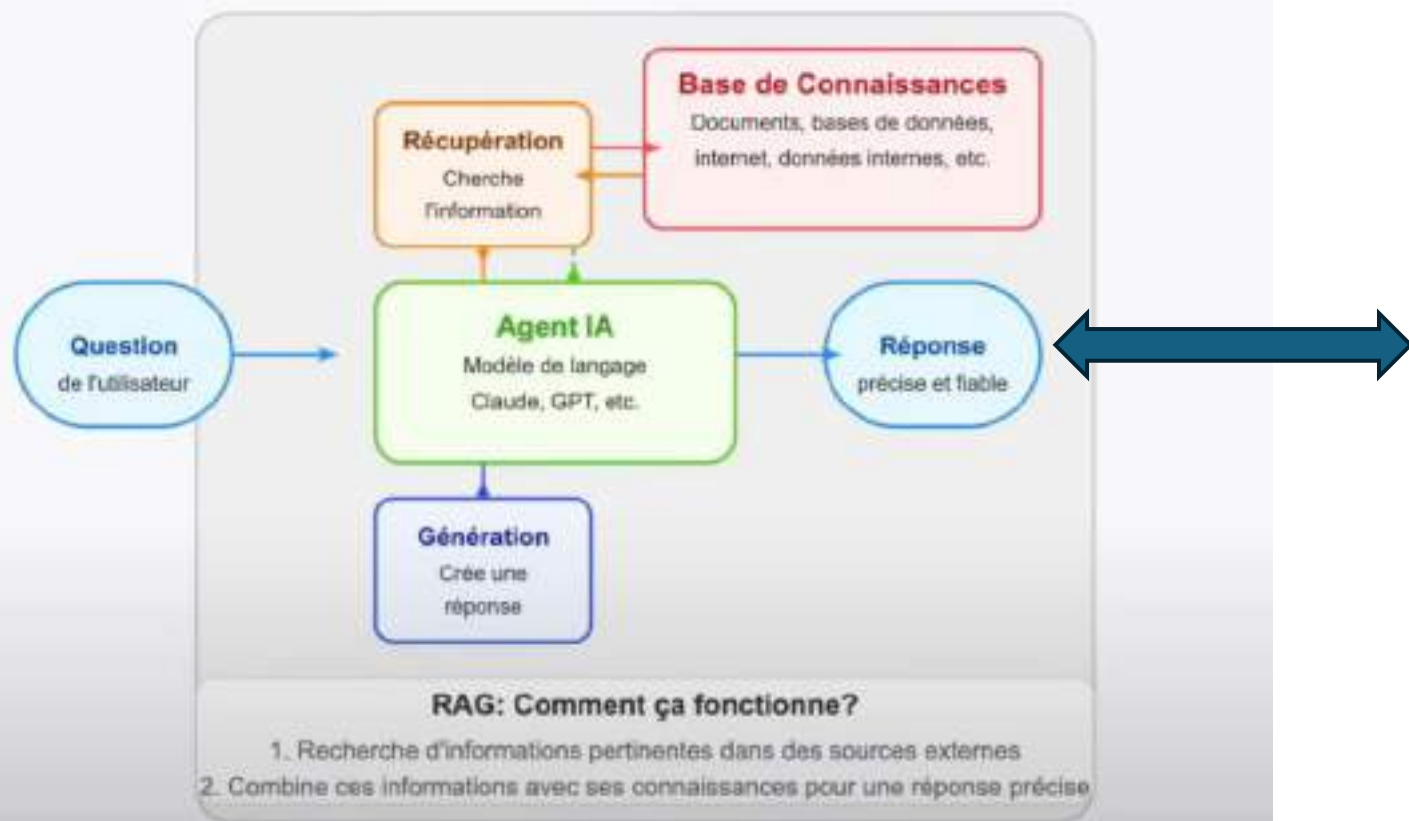
Artificial intelligence: revolutionizing cardiology with large language models.





Agent IA avec RAG (Retrieval Augmented Generation)

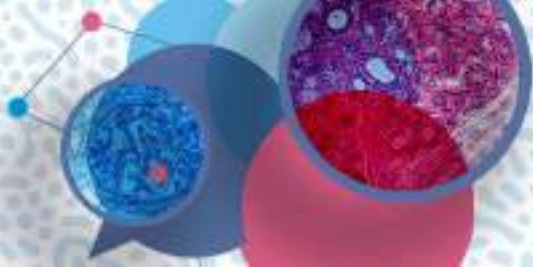
Génération Augmentée par Récupération



Medical ChatBot



Hippocratic AI
— Do No Harm —



Identifying signs and symptoms of AL amyloidosis in electronic health records using natural language processing, diagnosis codes, and manually abstracted registry data

L'étude vise à **comparer trois méthodes de détection** de 15 signes et symptômes de l'amylose AL dans les dossiers médicaux électroniques (EHR) :

1.Registre manuel (extraction humaine – Attaché de recherche clinique)

2.Codes diagnostiques ICD-9/ICD-10

3.Traitement automatique du langage naturel (NLP) appliqué aux notes cliniques
(« augmented curation »)



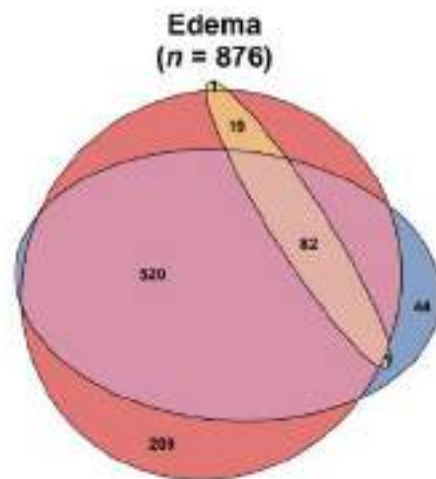
Population : **1223 patients** avec amylose AL systémique confirmée par biopsie, Mayo Clinic, 2010–2019

Temporalité : données extraites **de –1 an à +90 jours** autour du diagnostic et avant tout traitement.



Identifying signs and symptoms of AL amyloidosis in electronic health records using natural language processing, diagnosis codes, and manually abstracted registry data

● Augmented curation ● Registry ● ICD codes



"Jambes gonflées" (Swollen legs)
"Pieds enflés" (Swollen feet)
"Gonflement des membres inférieurs"
"Augmentation du périmètre de la cheville"

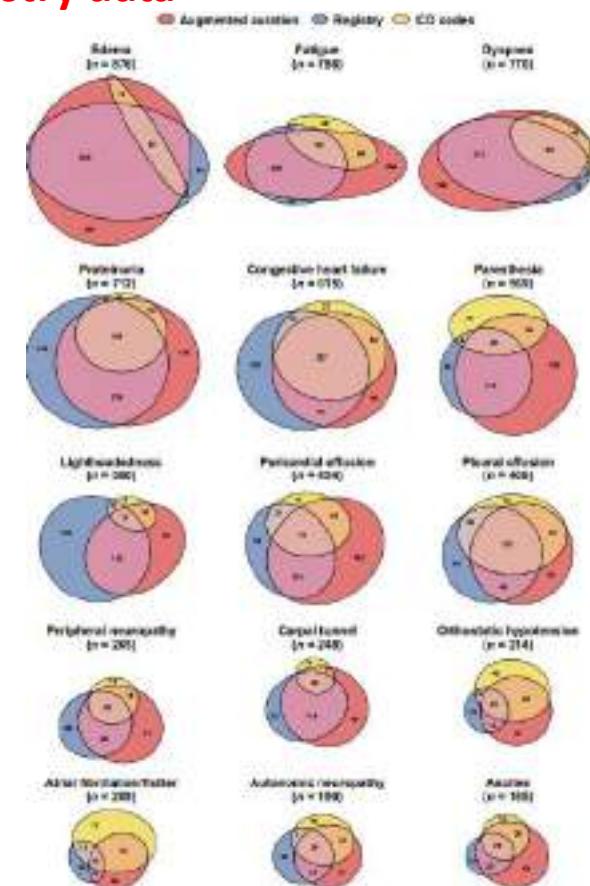
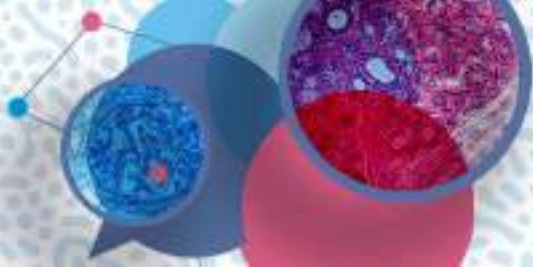


Table S4 Prevalence counts and proportions of AL amyloidosis signs and symptoms across the registry, ICD codes, and augmented curation of clinical notes data sources, along with intersections.

Category, % [n]	Registry only	Notes only	ICD codes only	Registry + Notes	Registry + ICD codes	Notes + ICD codes	Registry + Notes + ICD codes	Total
Edema	5.0% [44]	23.9% [209]	0.1% [1]	59.4% [520]	0.1% [1]	2.2% [19]	9.4% [82]	100.0% [876]

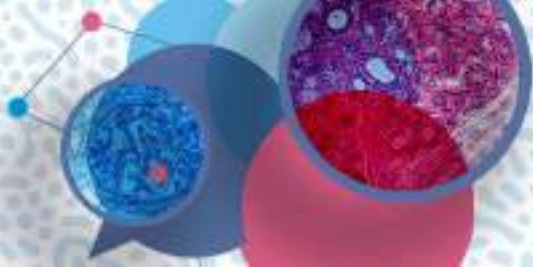


Identifying signs and symptoms of AL amyloidosis in electronic health records using natural language processing, diagnosis codes, and manually abstracted registry data

Analyse comparative des méthodes sur Protéinurie avec seuil $\geq 0,5\text{g}/24\text{H}$ chez 974 patients

Source de Données	Spécificité	Sensibilité	PPV	NPV
Curation Augmentée (NLP)	67,2% ⁸	73,2% ⁹	76,5% ¹⁰	63,2% ¹¹
Registre	66,4% ¹²	75,1% ¹³	76,5% ¹⁴	64,6% ¹⁵
Codes CIM	91,9% ¹⁶	32,2% ¹⁷	85,3% ¹⁸	48,1% ¹⁹

Pas de différence entre ARC et NLP mais **IA quasi instantanée**



A machine learning prediction model for Cardiac Amyloidosis using routine blood tests in patients with left ventricular hypertrophy

6 463 patients hospitalisés avec LVH entre 2015 et 2022

Wuhan Asia Heart Hospital

261 cas d'amylose confirmée (≈4 %),

72 paramètres biologiques initiaux → 45 retenus après exclusion des >60 % de données manquantes.

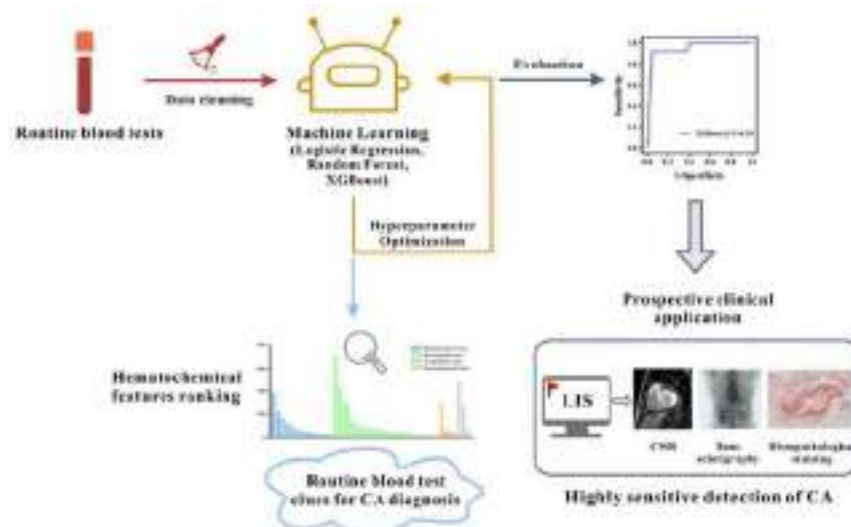
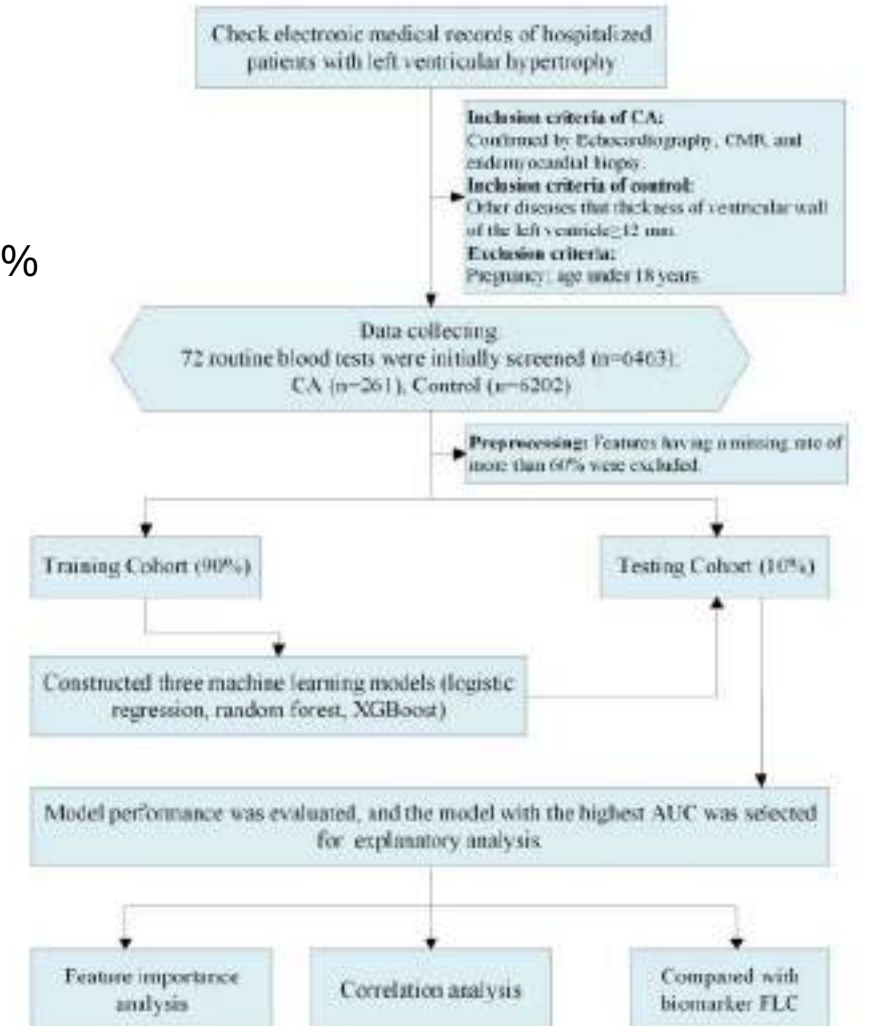
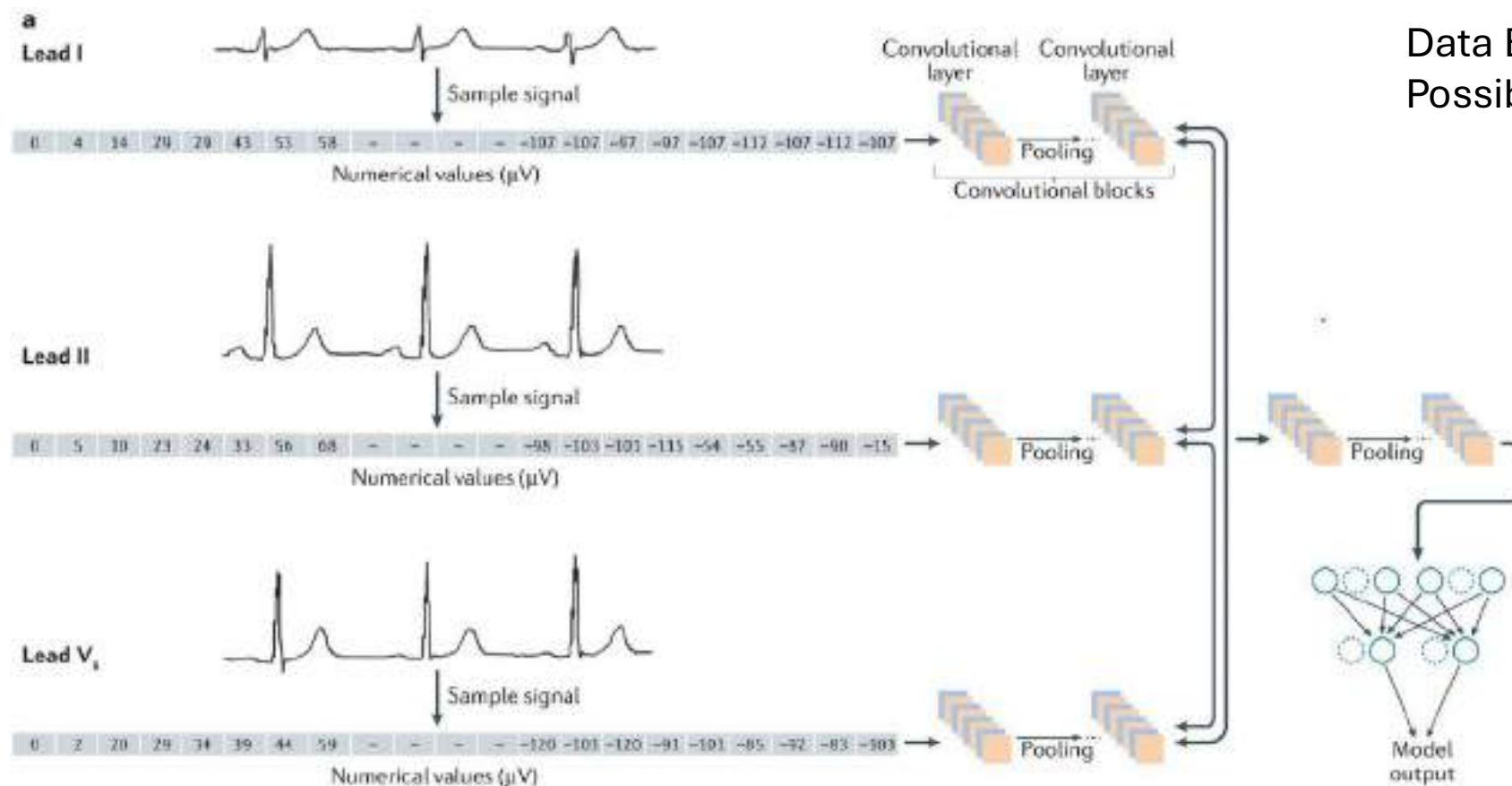


Fig. 1. Development and internal validation of a machine learning model for cardiac amyloidosis identification using routine blood tests.





Deep Learning -> Réseau de neurones à convolution (1^{ère} description 1968)



Data Brut : XML
Possible à partir de scan



Artificial Intelligence-Enhanced Electrocardiogram for the Early Detection of Cardiac Amyloidosis



2,541 patients cardiac amyloid



Matched with 2,454 controls.

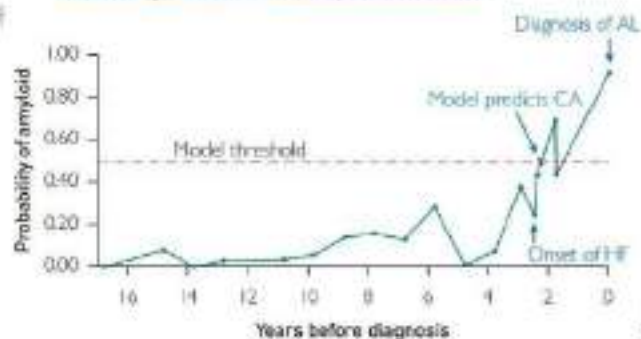


Train, validate, test an AI tool to detect
cardiac amyloidosis from 12-lead ECG



Clinical example

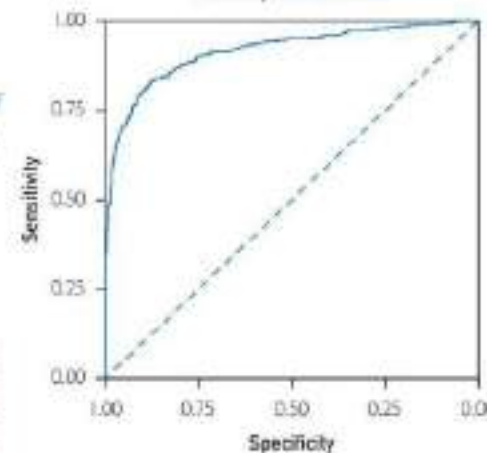
AI model predicts cardiac amyloid two years in advance of
clinical diagnosis, ECG was interpreted as normal



Normal sinus rhythm
Normal ECG



Model performance



AUC	Lower CI	Upper CI
0.910	0.900	0.930



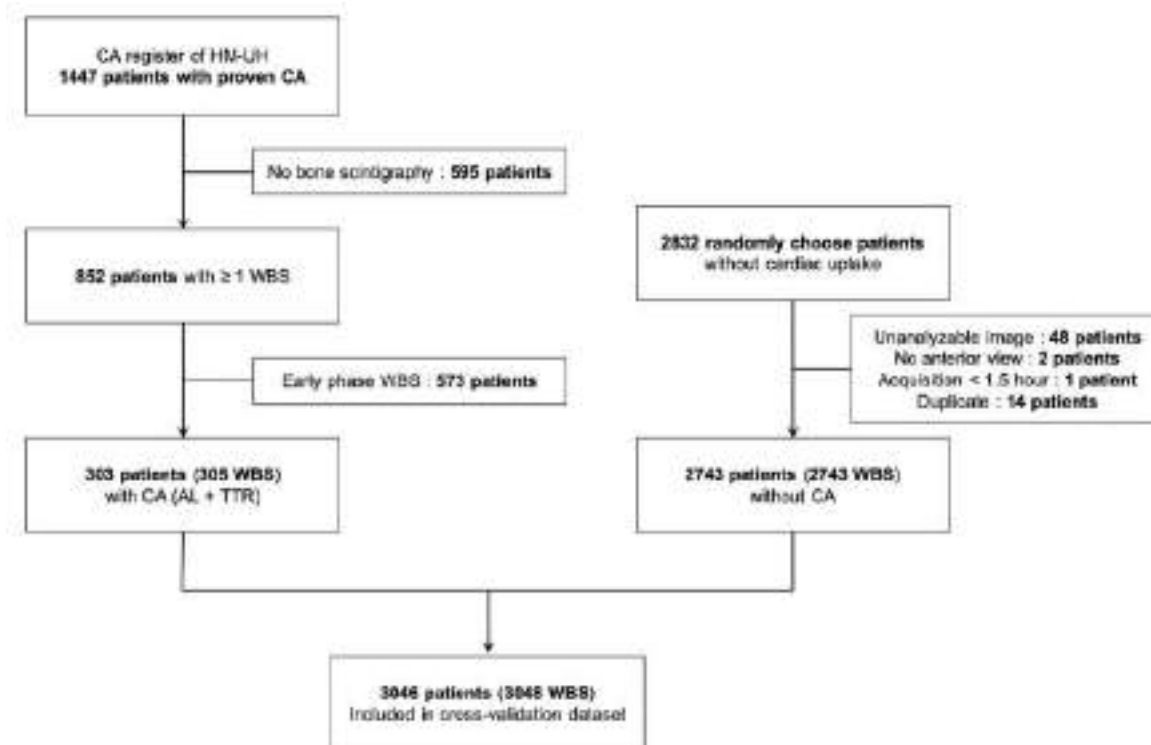
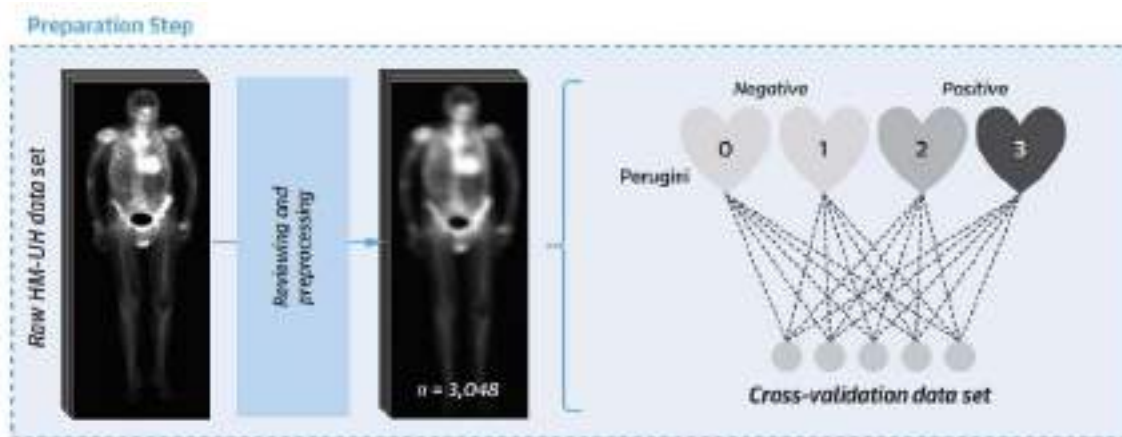
	N	Univariable		Multivariable	
		RR (95% CI)	P	RR (95% CI)	P
AL group					
Age	1834	1.03 (1.03, 1.04)	<0.0001	1.03 (1.03, 1.04)	<0.0001
Male sex	1834	1.18 (1.05, 1.32)	0.004	1.15 (1.02, 1.29)	0.018
A2E score	1834	2.22 (1.77, 2.79)	<0.0001	2.00 (1.58, 2.55)	<0.0001
AL stage ^a					
I	74	Reference		Reference	
II	497	2.09 (1.41, 3.07)	0.0002	1.67 (1.13, 2.47)	0.015
IIIa	460	3.54 (2.41, 5.22)	<0.0001	2.57 (1.74, 3.81)	<0.0001
IIIb	257	7.40 (4.99, 10.98)	<0.0001	5.35 (3.58, 8.02)	<0.0001
No data	546	4.34 (2.96, 6.35)	<0.0001	3.40 (2.31, 5.01)	<0.0001
ATTR group ^b					
Age	699	1.06 (1.04, 1.07)	<0.0001	1.07 (1.05, 1.08)	<0.0001
Male sex	699	1.03 (0.77, 1.39)	0.83	Not included	
ATTRwt (vs. ATTRv)	699	1.57 (1.25, 1.97)	0.0001	1.38 (1.04, 1.81)	0.023
A2E score	699	2.02 (1.36, 3.12)	0.0008	2.74 (1.81, 4.24)	<0.0001
Mayo ATTR stage ^c					
I	224	Reference		Reference	
II	100	2.44 (1.78, 3.34)	<0.0001	1.78 (1.30, 2.45)	0.0004
III	89	4.70 (3.42, 6.47)	<0.0001	3.64 (2.64, 5.02)	<0.0001
No data	286	1.95 (1.52, 2.50)	<0.0001	1.80 (1.40, 2.32)	<0.0001

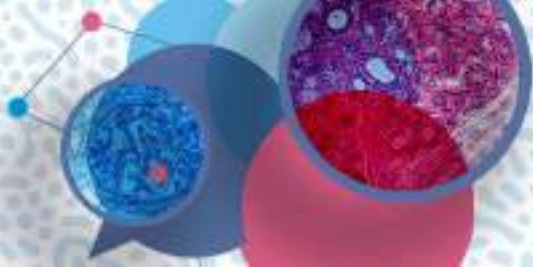
Univariable and multivariable analysis predicting mortality among cardiac AL and ATTR amyloidosis patients



Deep Learning on Bone Scintigraphy to Detect Abnormal Cardiac Uptake at Risk of Cardiac Amyloidosis

Objectif : Développer et valider un modèle de **deep learning** capable d'identifier automatiquement les scintigraphies osseuses comportant une **fixation cardiaque Perugini ≥ 2** , afin d'identifier des patients à risque d'amylose cardiaque non diagnostiquée.



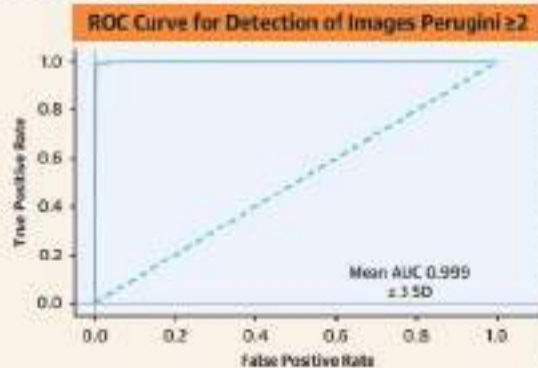


Deep Learning on Bone Scintigraphy to Detect Abnormal Cardiac Uptake at Risk of Cardiac Amyloidosis

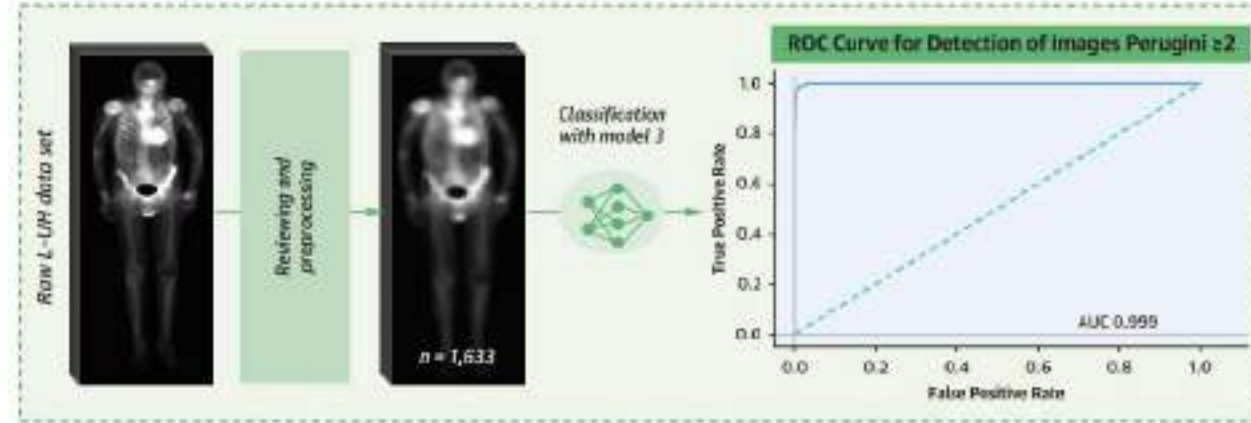
Objectif : Développer et valider un modèle de **deep learning** capable d'identifier automatiquement les scintigraphies osseuses comportant une **fixation cardiaque Perugini ≥ 2** , afin d'identifier des patients à risque d'amylose cardiaque non diagnostiquée.

Training and Testing (Internal Validation) Step Using 5-Fold Cross-Validation

Cross-Validation Dataset			F ₂ Score
Fold-1	● ● ● ● ● → Model 1		97.9%
Fold-2	● ● ● ● ● → Model 2		97.9%
Fold-3	● ● ● ● ● → Model 3		99.3%
Fold-4	● ● ● ● ● → Model 4		97.5%
Fold-5	● ● ● ● ● → Model 5		97.6%
● Training Subset ● Validation Subset ● Testing Subset			



External Validation Step



	HM-UH [®]	L-UH
Specificity	99.4 (98.7-100)	99.5 (99.2-99.8)
Accuracy	99.4 (98.8-100)	99.3 (98.9-99.7)
Sensitivity	98.9 (97.0-100)	96.1 (95.2-97.0)
F ₂ score	98.0 (96.6-99.5)	95.3 (94.3-96.3)
Precision	94.7 (88.2-100)	92.5 (91.2-93.9)

Le F2-score est utilisé lorsque **rater un positif (FN)** est beaucoup plus grave que **faire un faux positif (FP)**.

Attention au surdiagnostic

AUTHOR(S)

Dhebar S¹, Thompson J², Laires PA³, Catini J², **Lyons G²**

¹Northeastern University, Boston, MA, USA, ²Alexion Pharmaceuticals, AstraZeneca Rare Disease, Boston, MA, USA, ³Alexion-AstraZeneca Rare Disease, Barcelona, Barcelona, Spain

PRESENTATION DOCUMENTS

[ISPOR24_Lyons_M5R89_POSTER135468.pdf](#)

OBJECTIVES: Light-chain Amyloidosis (AL) is a rare disease caused by plasma cell dyscrasia that affects multiple organ systems. This study aimed to use machine learning techniques to discover AL subtypes based on the organ systems impacted and to assess the prognostic effect of the patient subtypes on the outcomes following diagnosis.

METHODS: We used IQVIA PharMetrics[®] Plus data from Jan-2016 to Sept-2022 with the following inclusion criteria: ≥2 AL diagnosis codes (ICD-10:E85.81), ≥24 months of continuous enrollment pre-diagnosis, and ≥6 months of continuous enrollment post-diagnosis. We identified AL patient's clinical manifestations pre-diagnosis, including cardiovascular, renal, hepatic, neurologic, and others. We trained an unsupervised machine learning algorithm, K-Modes, to cluster the patients into subtypes based on their manifestations. K-Modes accounts for correlation between manifestations and discovers clusters based on similarity between patients. Discovered clusters/subtypes were labelled according to the prevalent contributing manifestations within each. For each subtype, we measured the probability of an emergency room (ER) visit or an inpatient (IP) stay in the 6 months post-diagnosis and calculated the odds ratio (OR) using logistic regression, adjusting for age, sex, and region.

RESULTS: Among N=1276 AL patients meeting our inclusion criteria, we discovered the following subtypes: Cardiac (N=200,16%), characterized by cardiomyopathy and heart failure without edema; Severe Cardiac (N=116,9%) characterized by heart failure with edema; Renal (N=253,20%), characterized by proteinuria, chronic kidney disease; Cardiac+Renal (N=96,8%), characterized by heart failure with CKD, frequently comorbid with neuropathy; Non-Specific (N=135,11%), characterized by GI/hepatic manifestations; and Early Mayo Stage (N=476,37%), characterized by a lack of manifestations. Regression analysis revealed ~12x higher odds of a Cardiac ER Visit in the Severe Cardiac subtype compared to Early Mayo Stage subtype (OR=12.2,95%CI=6.5,23.7;p<0.001), with similar results for IP stays.

CONCLUSIONS: Utilizing machine learning can be useful in effectively identifying patient subtypes for AL, which can impact treatment regimens to control symptoms.

CONFERENCE/VALUE IN HEALTH INFO

2024-05, ISPOR 2024, Atlanta, GA, USA

Value In Health, Volume 27, Issue 6, S1 (June 2024)



mbre 2025

stre ■ PARIS

ose.com

6 (37%)
specific manifestations

%)
Proteinuria, CKD

6%)
Cardiomyopathy,
edema)

)
ic manifestations

N = 1,276)

ita, GA, USA



IA Act : Calendrier de mise en conformité européenne

Échéances clés et impacts pour le secteur de la santé





Conclusion : Feuille de Route de l'Innovation en Aide au Diagnostic

AUJOURD'HUI



Aide au diagnostic par
analyse scientifique
sécurisée (RAG)

FUTUR PROCHE



Agent conversationnel

PLUS LOINTAIN



Intégration pour l'aide
au diagnostic
(DSI / Logiciel / IA Act)