



HAL
open science

Apport du moteur de recherche Google pour le diagnostic de maladies rares en rhumatologie : une analyse descriptive

Antoine Merlet

► **To cite this version:**

Antoine Merlet. Apport du moteur de recherche Google pour le diagnostic de maladies rares en rhumatologie : une analyse descriptive. Médecine humaine et pathologie. 2015. dumas-01245091

HAL Id: dumas-01245091

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01245091>

Submitted on 16 Dec 2015

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITÉ DE BORDEAUX
U.F.R DES SCIENCES MÉDICALES

Année 2015

Numéro 3128

THÈSE pour l'obtention du
DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement le 22 octobre 2015

Par Antoine MERLET

né le 19 décembre 1983 à Bordeaux

**Apport du moteur de recherche *Google* pour le diagnostic de
maladies rares en Rhumatologie : une analyse descriptive**

- Directeur de thèse : Monsieur le Professeur Thierry SCHAEVERBEKE
- Président du jury : Monsieur le Professeur Bernard BANNWARTH
- Membres du jury : Monsieur le Professeur Cyril GOIZET
Monsieur le Professeur Christophe RICHEZ
Monsieur le Docteur Pierre GERMAIN (rapporteur extérieur)

REMERCIEMENTS

À Monsieur le Professeur Thierry SCHAEVERBEKE,

Je vous remercie de m'avoir proposé ce sujet original et d'en être le directeur de thèse. Merci pour votre patience à mon égard et pour vos conseils avisés au cours de la réalisation de ce travail. Tout au long de mon internat, j'ai pu bénéficier de votre savoir et de votre expérience clinique. Soyez assuré de ma gratitude et de mon profond respect.

À Monsieur le Professeur Bernard BANNWARTH,

Vous me faites l'honneur de présider le jury de ma thèse. Pour la qualité de l'enseignement prodigué au cours de mon internat, veuillez recevoir l'expression de ma sincère reconnaissance.

À Monsieur le Professeur Christophe RICHEZ,

J'ai aimé travailler à tes côtés pendant mes stages de rhumatologie. Merci pour ta disponibilité et ta rigueur. Sois assuré de toute mon estime.

À Monsieur le Professeur Cyril GOIZET,

Je vous remercie d'avoir spontanément accepté d'être membre du jury de ma thèse. Soyez assuré de toute ma reconnaissance et de mon profond respect.

À Monsieur le Docteur Pierre GERMAIN,

Je garde un excellent souvenir de mon passage dans le service de rhumatologie de l'hôpital suburbain du Bouscat où j'ai pu apprécier vos qualités humaines, votre bonne humeur et vos compétences médicales. Je vous remercie de votre participation à cette étude, d'avoir accepté d'être rapporteur extérieur et membre du jury de ma thèse.

À Monsieur le Professeur Olivier HAUGER,

Je vous remercie de m'avoir laissé consulter la base de données du service de radiologie ostéo-articulaire du C.H.U de Bordeaux, précieuse pour la réalisation de mon travail.

J'adresse également mes remerciements aux huit médecins rhumatologues qui ont participé à cette étude.

À Madame le Docteur Nadia MEHSEN-CETRE,

Je te remercie pour ta disponibilité et tes conseils, notamment dans les domaines des pathologies osseuses et des biothérapies.

À Madame le Docteur Laurence LEQUEN et à Monsieur le Docteur Xavier DELBREL,

Je vous remercie de votre accueil dans le service de rhumatologie-médecine interne de Pau. J'ai énormément appris à vos côtés.

À Thomas BARNETCHE, pour ta disponibilité et ton expertise dans le domaine des bio-statistiques.

À tous mes co-internes de rhumatologie.

À Mme Patricia CASTAING, cadre de santé du service de rhumatologie du C.H.U de Bordeaux. Merci pour ta gentillesse et ta bonne humeur.

À toute l'équipe infirmière du service de rhumatologie du C.H.U de Bordeaux

À mes parents, pour leurs encouragements.

À ma famille et à mes amis.

TABLE DES MATIÈRES

1. Introduction.....	page 6
2. Méthodes.....	7
2.1 Sélection des pathologies et rédaction des observations médicales.....	7
2.2 Participants.....	7
2.3 Instructions fournies aux participants.....	8
2.4 Recueil des données.....	8
2.5 Critère principal d'analyse.....	9
2.6 Critères secondaires d'analyse.....	9
- Tableau 1.....	10
- Tableau 2.....	11
- Tableau 3.....	12
3. Résultats.....	13
3.1 Critère principal d'analyse.....	13
3.2 Critères secondaires d'analyse.....	13
3.2.1 Nombre de mots clés.....	14
3.2.2 Nombre de chaînes de mots clés.....	14
3.2.3 Nombre de sites Internet consultés.....	14
3.2.4 Temps de recherche.....	15
- Tableau 4.....	16
- Tableau 5.....	17
- Tableau 6.....	18
- Tableau 7.....	19
4. Discussion.....	20
4.1 Analyse des résultats.....	20
4.2 Comparaison avec les autres études réalisées dans ce domaine.....	20
4.3 Limites et biais.....	22
4.4 Applications pour la pratique clinique.....	22
5. Conclusion.....	23
6. Bibliographie.....	24

- Annexe 1 : Observations cliniques.....page 26
 - Cas 1.....26
 - Cas 2.....34
 - Cas 3.....38
 - Cas 4.....48
 - Cas 5.....51
 - Cas 6.....56
 - Cas 7.....60
 - Cas 8.....62
 - Cas 9.....64
 - Cas 10.....68
 - Cas 11.....72
 - Cas 12.....74
 - Cas 13.....77
 - Cas 14.....79
 - Cas 15.....81
 - Cas 16.....84
 - Cas 17.....86
 - Cas 18.....88
 - Cas 19.....90
 - Cas 20.....92
 - Cas 21.....98
 - Cas 22.....104
 - Cas 23.....108
 - Cas 24.....114
 - Cas 25.....119
 - Cas 26.....123
 - Cas 27.....124
 - Cas 28.....127
 - Cas 29.....129
 - Cas 30.....132
- Annexe 2 : Exemple de réponse.....134
- Annexe 3 : Liste des abréviations.....137
- Résumé.....139

1. Introduction

À l'ère de la révolution numérique, les technologies de l'information et de la communication trouvent de nombreux champs d'application dans le domaine de la santé. On peut ainsi citer la télémédecine, le dossier médical informatisé, les outils connectés (suivi de la glycémie ou du rythme cardiaque), l'assistance au diagnostic ou à la prescription.

De nombreux logiciels se développent dans l'assistance au diagnostic médical mais les outils les plus naturels et les plus utilisés au quotidien par tous les connectés restent Internet, les moteurs de recherche généralistes et notamment le plus populaire d'entre eux : *Google*. Son utilisation représente souvent une étape préliminaire dans la recherche d'informations sur une maladie ou sur un traitement avant de parvenir à des renseignements plus scientifiques en consultant une base de données médicales telle que *PubMed* ou des sites spécialisés comme *Orphanet* pour les maladies rares.

En Europe, on parle de maladie rare lorsque moins d'une personne sur 2000 est atteinte. On dénombre environ 7000 maladies rares et des centaines de nouvelles entités cliniques sont décrites chaque année. Pour tout médecin, il est donc illusoire de connaître l'ensemble des symptômes, des critères diagnostiques ; ou de disposer à titre individuel d'une documentation conventionnelle (livres ou revues spécialisées) répertoriant l'ensemble des éléments cliniques. Impossible également de disposer du temps nécessaire au cours d'une simple consultation.

Un article paru dans le *New England Journal of Medicine* en 2005 ⁽¹⁾, détaille l'histoire d'un jeune interne diagnostiquant, à la stupéfaction de ses éminents maîtres, un syndrome rare dénommé IPEX (immunodéficiency, polyendocrinopathy, enteropathy, lié à l'X) chez un enfant affecté de symptômes complexes (diarrhée, éruption cutanée en « peau d'alligator », anomalies immunologiques portant sur les lymphocytes T, hyperéosinophilie et contexte d'hérédité récessive) simplement après avoir entré sur *Google* une série de mots clés.

Les rares études réalisées dans ce domaine ⁽²⁻³⁻⁴⁻⁵⁻⁶⁻⁷⁾ mettent en avant l'intérêt du moteur de recherche *Google* pour le diagnostic de maladies rares ou de pathologies communes de présentation atypique, quel que soit le degré d'expérience du praticien.

Après avoir été évalué dans différentes spécialités médicales comme la médecine interne ⁽⁴⁾, la néphrologie ⁽⁶⁾ ou la dermatologie ⁽⁷⁾, le moteur de recherche *Google* est-il utile en rhumatologie pour le diagnostic de maladies ou de syndromes rares?

Nous tenterons de répondre à cette question par une étude descriptive réalisée à partir de 30 observations cliniques soumises à l'analyse de huit participants, rhumatologues confirmés ou en fin de cursus.

2. Méthodes

L'objectif de ce travail était d'évaluer l'apport du moteur de recherche *Google* pour le diagnostic de maladies rares en rhumatologie.

2.1 Sélection des pathologies et rédaction des observations médicales :

Trente dossiers de maladies ou syndromes rares étaient retenus pour la réalisation de cette étude. On parlait de maladie rare si sa prévalence était inférieure à 1 sur 2000.

Ces pathologies affectaient des enfants et des adultes. Si certaines de ces maladies étaient multi-systémiques et recouvraient plusieurs spécialités médico-chirurgicales, elles entraient toutes dans le domaine de la rhumatologie.

Les dossiers médicaux, résumés sous formes d'observations cliniques, correspondaient à des situations cliniques réelles, issues des services de rhumatologie et de radiologie ostéo-articulaire du centre hospitalo-universitaire de Bordeaux.

Les 30 maladies sélectionnées et leur prévalence respective sont indiquées dans le tableau 1.

Chaque observation clinique était rédigée en français dans le logiciel *Power Point* et reprenait les antécédents médico-chirurgicaux personnels et familiaux les plus marquants (sans citer le nom de la pathologie en question en cas de maladie génétique), l'histoire de la maladie, les signes cliniques et paracliniques dans certains cas (biologie, imagerie et anatomopathologie).

Des documents d'imagerie (radiographies standards, scanner, imagerie par résonance magnétique) et des photographies de certains aspects cliniques pouvaient être intégrés à ces observations.

Les observations cliniques sont fournies en annexe.

2.2 Participants :

Huit personnes, dont quatre rhumatologues hospitaliers, un rhumatologue installé en ville et trois internes en dernier semestre de rhumatologie ont participé à cette étude entre janvier et juin 2015 (tableau 2).

Ces huit personnes ne connaissaient pas le diagnostic final de chaque observation.

2.3 Instructions fournies aux participants :

Après lecture de chaque observation clinique, chacun des participants devait réaliser une recherche sur Internet afin de déterminer un diagnostic, à l'aide d'un ordinateur connecté à Internet et du moteur de recherche *Google* dans sa version française.

Il était demandé aux participants d'utiliser des mots clés correspondant à des termes médicaux précis.

Les mots clés étaient choisis par les participants de manière indépendante. Ils pouvaient provenir de l'observation clinique ou être issus de l'interprétation des participants. Aucune restriction n'était appliquée en termes de nombre de mots clés.

Pour chaque recherche effectuée, les participants n'étaient autorisés à consulter que la première page retournée par *Google*. Parmi les dix réponses affichées sur la première page *Google*, les participants consultaient le ou les sites Internet qui leur semblaient pertinents.

Lorsqu'ils consultaient un site Internet, les participants ne devaient pas ouvrir les éventuels liens contenus dans ce site afin de ne pas égarer leur recherche.

Si leur première recherche était infructueuse, les participants pouvaient utiliser d'autres chaînes ou séries de mots clés afin d'étayer leur diagnostic. Aucune restriction n'était appliquée en termes de nombre de requêtes.

Parmi les différentes chaînes de mots clés utilisées pour une observation clinique, un mot clé pouvait être utilisé plusieurs fois.

Une liste d'instructions détaillées était fournie à chaque personne prenant part à l'étude (tableau 3).

2.4 Recueil des données :

Pour chaque participant et chaque observation clinique, un seul observateur recueillait les données suivantes :

- le diagnostic proposé
- le nombre de mots clés utilisés
- le nombre de chaînes ou de séries de mots clés utilisées
- le nombre de sites Internet consultés
- le temps de recherche

Un mot clé correspondait à une association logique de termes médicaux. Par exemple, les termes « surdit  de perception » ou « tumeurs osseuses multiples » comptaient chacun pour un seul mot clé.

Si, dans une même observation clinique, un même mot clé était utilisé plusieurs fois entre différentes requêtes, il était décompté autant de fois qu'il apparaissait.

Le temps consacré à la première lecture de l'observation clinique n'était pas décompté.

Un exemple de réponse (participant B) est fourni en annexe.

2.5 Critère principal d'analyse :

Le critère principal d'analyse de cette étude était le pourcentage de diagnostic exact obtenu en général, et par chacun des participants.

2.6 Critères secondaires d'analyse :

Les critères secondaires d'analyse étaient les suivants :

- le nombre moyen de mots clés utilisés par requête
- le nombre moyen de chaînes ou de séries de mots clés utilisées
- le nombre moyen de sites Internet consultés
- le temps moyen de la recherche sans comptabiliser le temps consacré à la première lecture de l'observation.

Tableau 1 : liste des 30 maladies rares sélectionnées et de leur prévalence respective

Cas n°	Nom de la maladie	Prévalence estimée
Cas 1	Fibrodysplasie ossifiante progressive	1/2 000 000 (8)
Cas 2	Maladie d'Erdheim Chester	259 cas publiés (9)
Cas 3	Dysplasie spondylo-épiphysaire	1/150 000 à 1/200 000 (10)
Cas 4	Syndrome d'Hadju-Cheney	Environ 100 cas publiés (11)
Cas 5	Ostéoporose du post-partum	Environ 100 cas publiés (12)
Cas 6	Granulome éosinophile	1/100 000 à 1/200 000 (13)
Cas 7	Syndrome CINCA	1/360 000 (14)
Cas 8	Syndrome de Shulman	Environ 250 cas publiés (15)
Cas 9	Syndrome d'Alagille	1/70 000 (16)
Cas 10	Ostéopétrose	1/100 000 à 1/1 000 000 (17)
Cas 11	Enchondromatose multiple d'Ollier	1/100 000 (18)
Cas 12	Déformation de Madelung	Inconnue
Cas 13	Syndrome de Klippel-Feil	1/50 000 (19)
Cas 14	Maladie de Camurati-Engelmann	Inconnue
Cas 15	Syndrome de Kenny-Caffey	1/40 000 à 1/100 000 (20)
Cas 16	Onycho-ostéodysplasie	1/50 000 (21)
Cas 17	Syndrome de Buschke-Ollendorf	1/20 000 (22)
Cas 18	Homocystinurie	1/350 000 (23)
Cas 19	Syndrome tricho-rhino-phalangien	Inconnue
Cas 20	Mastocytose systémique	1/20 000 à 1/40 000 (24)
Cas 21	Syndrome de Maffucci	Environ 200 cas publiés (25)
Cas 22	Myosite ossifiante	Inconnue
Cas 23	Rachitisme hypophosphatémique	1/20 000 (26)
Cas 24	Syndrome de Gorham-Stout	Environ 300 cas publiés (27)
Cas 25	Maladie des synostoses multiples	Inconnue
Cas 26	Syndrome de Poland	1/100 000 (28)
Cas 27	Malformation de Sprengel	Inconnue
Cas 28	Syndrome de Holt-Oram	Environ 300 cas publiés (29)
Cas 29	Ostéo-arthropathie hypertrophique de Currarino	30 cas publiés (30)
Cas 30	Mélorhéostose	300 cas publiés (31)

Tableau 2 : détail des participants

Participant A	Rhumatologue hospitalier
Participant B	Rhumatologue libéral
Participant C	Rhumatologue hospitalier
Participant D	Interne en rhumatologie
Participant E	Interne en rhumatologie
Participant F	Rhumatologue hospitalier
Participant G	Rhumatologue hospitalier
Participant H	Interne en rhumatologie

Tableau 3 : informations fournies aux participants

<p>Lisez l'observation clinique en entier</p> <p>Utilisez <i>Google</i> pour établir un diagnostic</p>
<p>Utilisez des mots clés en français</p> <p>Utilisez des termes médicaux précis, issus de l'observation ou de votre interprétation</p>
<p>Pour chaque recherche, ne consultez que la première page <i>Google</i></p> <p>Parmi les 10 sites affichés sur la première page <i>Google</i>, consultez ceux qui vous paraissent pertinents</p>
<p>En consultant un site internet, n'ouvrez pas les éventuels liens qu'il contient</p>
<p>Plusieurs chaînes ou séries de mots clés sont autorisées</p> <p>Un mot clé peut être utilisé plusieurs fois entre différentes chaînes de mots</p>
<p>Au cours de votre recherche, vous pouvez de nouveau consulter l'observation clinique</p>

3. Résultats

3.1 Critère principal d'analyse :

Le tableau 4 présente la liste détaillée des diagnostics obtenus par chacun des participants pour chaque observation clinique.

Le diagnostic exact était retrouvé par l'ensemble des huit participants pour 19 des 30 cas cliniques sélectionnés pour cette étude. Inversement, le diagnostic exact du cas numéro 30 n'était obtenu que par le seul participant F.

Le tableau 5 présente le nombre et le pourcentage de diagnostics exacts obtenus par chaque participant (pourcentages arrondis au dixième).

Le taux moyen de diagnostic exact était de 86.7% (26 sur 30) \pm 5 % (écart type).

Les résultats variaient de 76.7% (23/30) pour le participant C à 93.3% (28/30) pour le participant F.

3.2 Critères secondaires d'analyse :

Le tableau 6 montre pour chaque cas clinique, le nombre moyen de mots clés utilisés par requête, le nombre moyen de chaînes de mots clés utilisées, le nombre moyen de sites Internet consultés et le temps moyen de recherche (chiffres arrondis au dixième).

Le tableau 7 montre pour chaque participant, le nombre moyen de mots clés utilisés par requête, le nombre moyen de chaînes de mots clés utilisées, le nombre moyen de sites Internet consultés et le temps moyen de recherche (chiffres arrondis au dixième).

3.2.1 Nombre de mots clés

En moyenne, tous participants et tous cas cliniques confondus, 2.7 mots clés (± 1.1 en écart type) étaient utilisés par requête.

Au minimum, un seul mot clé par requête suffisait pour proposer un diagnostic contre 6 au maximum.

En moyenne, tous participants confondus, 1.3 mots clés étaient utilisés par requête pour le cas numéro 30 (mélorhéostose) contre 4.3 par requête pour le cas numéro 15 (syndrome de Kenny-Caffey).

En moyenne, tous cas cliniques confondus, 2.3 mots clés étaient utilisés par requête par les participants B, C et E contre 3 par les participants A et D.

3.2.2 Nombre de chaînes de mots clés

Tous participants et tous cas cliniques confondus, 1.85 chaînes de mots clés (± 1.3 en écart type) étaient utilisées en moyenne.

Au minimum, une seule chaîne de mots clés suffisait pour proposer un diagnostic contre 9 au maximum (cas numéro 1 chez le participant A).

Tous participants confondus, une seule chaîne de mots clés était utilisée en moyenne pour les cas numéros 8 (syndrome de Shulman), 22 (myosite ossifiante) et 26 (syndrome de Poland) contre 3.5 pour le cas numéro 1 (fibrodysplasie ossifiante progressive).

Tous cas cliniques confondus, 1.3 chaînes de mots clés étaient utilisées en moyenne par le participant F contre 2.6 par le participant A.

3.2.3 Nombre de sites Internet consultés

Tous participants et tous cas cliniques confondus, 2.4 sites Internet (± 2 en écart type) étaient consultés en moyenne.

Au minimum, la consultation d'un seul site Internet suffisait pour proposer un diagnostic contre 12 au maximum (cas numéro 29 chez le participant A).

Tous participants confondus, un seul site Internet était consulté en moyenne pour les cas numéros 8 (syndrome de Shulman) et 26 (syndrome de Poland) contre 5.3 pour le cas 29 (maladie de Currarino).

Tous cas cliniques confondus, 2 sites Internet étaient consultés en moyenne par les participants D et F contre 3.2 par le participant A.

3.2.4 Temps de recherche

Tous participants et tous cas cliniques confondus, le temps de recherche moyen était de 6.9 minutes (± 4.9 en écart type).

Au minimum, 2 minutes de recherche suffisaient pour proposer un diagnostic contre 20 minutes au maximum.

Tous participants confondus, le cas numéro 8 (syndrome de Shulman) nécessitait en moyenne 2.4 minutes de recherche contre 13.4 minutes pour les cas numéros 15 (syndrome de Kenny-Caffey) et 29 (maladie de Currarino).

Tous cas cliniques confondus, le temps de recherche moyen du participant B était de 5.6 minutes contre 8 minutes pour le participant E.

Tableau 4 : diagnostic obtenu par chacun des participants pour chaque cas

Participant Cas	A	B	C	D	E	F	G	H
1	-	+	-	-	+	+	-	+
2	+	+	+	+	+	+	+	+
3	+	+	-	+	+	+	+	-
4	+	+	+	+	+	+	+	+
5	+	+	+	+	+	+	+	+
6	+	+	+	+	+	+	+	+
7	+	+	-	+	+	+	+	+
8	+	+	+	+	+	+	+	+
9	+	+	+	+	+	+	+	+
10	+	+	+	+	+	+	+	-
11	+	+	-	+	+	+	+	+
12	+	+	+	+	+	+	+	+
13	+	+	+	+	+	+	+	+
14	+	-	+	+	+	+	+	+
15	+	-	-	-	-	-	-	+
16	+	+	+	+	+	+	+	+
17	+	+	+	+	+	+	+	+
18	+	+	+	+	+	+	+	+
19	+	+	+	+	+	+	+	+
20	+	+	+	+	+	+	+	+
21	+	+	-	+	+	+	+	+
22	+	+	+	+	+	+	+	+
23	+	+	+	+	+	+	+	+
24	-	+	+	-	-	+	+	+
25	+	+	+	+	+	+	+	+
26	+	+	+	+	+	+	+	+
27	+	+	+	+	+	+	+	+
28	+	+	+	+	+	+	+	+
29	-	-	+	-	+	-	-	+
30	-	-	-	-	-	+	-	-

+ pour diagnostic exact

- pour diagnostic inexact

Tableau 5 : nombre et pourcentage de diagnostic exact par participant

Participant	Nombre de diagnostics exacts	Pourcentage de diagnostic exact
A	26/30	86.7%
B	26/30	86.7%
C	23/30	76.7%
D	25/30	83.3%
E	27/30	90%
F	28/30	93.3%
G	26/30	86.7%
H	27/30	90%

Tableau 6 : nombre moyen de mots clés par requête, de chaînes de mots clés, de sites Internet consultés et temps moyen de recherche pour chaque cas clinique

Cas n°	Mots clés utilisés par requête : moyenne (minimum-maximum)	Chaînes de mots clés utilisées : moyenne (minimum-maximum)	Sites consultés : moyenne (minimum-maximum)	Temps de recherche en minutes : moyenne (minimum-maximum)
1	2.3 (1 – 3.5)	3.5 (1 – 9)	4.4 (1 – 10)	12.5 (5 – 20)
2	2.2 (1 – 3)	1.9 (1 – 4)	1.9 (1 – 4)	6.5 (2 – 12)
3	2.9 (1 – 4)	2.1 (1 – 4)	3.6 (1 – 6)	11.9 (5 – 20)
4	2.5 (1 – 4)	1.9 (1 – 5)	2 (1 – 5)	6 (3 – 15)
5	2.6 (2 – 3)	1.4 (1 – 3)	1.4 (1 – 3)	4.8 (2 – 10)
6	2.9 (1 – 5)	1.9 (1 – 3)	3.3 (1 – 6)	11.3 (5 – 15)
7	4.1 (2.7 – 6)	1.9 (1 – 3)	2.4 (1 – 5)	9.3 (5 – 12)
8	2.9 (2 – 3)	1 (1 – 1)	1 (1 – 1)	2.4 (2 – 4)
9	2.9 (2 – 4)	1.3 (1 – 3)	1.3 (1 – 3)	3.8 (2 – 7)
10	2.8 (2 – 3.7)	3 (1 – 7)	3.9 (1 – 7)	11.3 (2 – 20)
11	1.4 (1 – 3)	1.4 (1 – 2)	2 (1 – 4)	6.9 (3 – 15)
12	1.8 (1 – 2)	1.1 (1 – 2)	1.1 (1 – 2)	3.1 (2 – 5)
13	3.1 (2 – 4)	1.1 (1 – 2)	1.4 (1 – 2)	3.1 (2 – 5)
14	3.9 (2 – 5)	2.6 (1 – 5)	3 (1 – 7)	8.4 (3 – 15)
15	4.3 (3.7 – 5)	3.3 (2 – 4)	5 (3 – 6)	13.4 (5 – 20)
16	3.1 (1.5 – 6)	1.1 (1 – 2)	1.1 (1 – 2)	3 (2 – 5)
17	2.5 (2 – 3)	1.4 (1 – 2)	1.4 (1 – 2)	3.4 (2 – 5)
18	3.5 (2 – 5.2)	1.9 (1 – 6)	2.6 (1 – 8)	5.4 (2 – 15)
19	2.9 (2.5 – 3)	1.9 (1 – 4)	2 (1 – 4)	5.3 (2 – 10)
20	2.3 (2 – 3)	1.3 (1 – 2)	1.6 (1 – 3)	5.6 (5 – 10)
21	2.6 (2 – 3)	2 (1 – 4)	3.3 (1 – 7)	9.5 (3 – 15)
22	2.3 (2 – 4)	1 (1 – 1)	1.3 (1 – 2)	4.6 (3 – 6)
23	3.1 (2 – 4)	1.4 (1 – 3)	1.9 (1 – 4)	5.5 (3 – 10)
24	2.4 (1 – 3.6)	2.3 (1 – 5)	3.6 (1 – 11)	9.1 (3 – 15)
25	3.3 (2 – 5)	1.8 (1 – 5)	2.5 (1 – 6)	6.8 (2 – 12)
26	1.4 (1 – 2)	1 (1 – 1)	1 (1 – 1)	3.1 (2 – 8)
27	2.2 (1.7 – 3)	1.5 (1 – 3)	1.9 (1 – 4)	4.9 (2 – 8)
28	1.9 (1 – 2.5)	1.3 (1 – 2)	1.4 (1 – 2)	2.9 (2 – 5)
29	3.6 (2.3 – 5)	3.4 (2 – 8)	5.3 (2 – 12)	13.4 (4 – 20)
30	1.3 (1 – 2.3)	2.8 (1 – 7)	4.1 (2 – 7)	11.9 (10 – 15)

Tableau 7 : nombre moyen de mots clés par requête, de chaînes de mots clés, de sites Internet consultés et temps moyen de recherche pour chaque participant

Participant	Mots clés utilisés par requête : moyenne (minimum -maximum)	Chaînes de mots clés utilisées : moyenne (minimum -maximum)	Sites consultés : moyenne (minimum -maximum)	Temps de recherche en minutes : moyenne (minimum -maximum)
A	3 (1 – 5.2)	2.6 (1 – 9)	3.2 (1 – 12)	7.9 (2 – 20)
B	2.3 (1 – 4)	1.5 (1 – 4)	2.1 (1 – 7)	5.6 (2 – 15)
C	2.3 (1 – 5)	2.1 (1 – 4)	2.7 (1 – 6)	6.3 (2 – 15)
D	3 (1 – 6)	1.7 (1 – 4)	2 (1 – 5)	6 (2 – 15)
E	2.3 (1 – 5)	2.2 (1 – 7)	2.3 (1 – 7)	8 (2 – 20)
F	2.9 (1 – 6)	1.3 (1 – 4)	2 (1 – 8)	6.7 (2 – 20)
G	2.9 (1 – 5)	1.7 (1 – 5)	2.4 (1 – 10)	7.9 (2 – 20)
H	2.9 (1 – 5)	1.6 (1 – 4)	2.7 (1 – 7)	7 (2 – 20)

4. Discussion

4.1 Analyse des résultats

Avec un taux moyen de diagnostic exact de 26 sur 30 soit 86.7%, le moteur de recherche *Google* est utile pour le diagnostic de maladies rhumatologiques rares chez des médecins spécialistes confirmés ou en cours de formation.

En utilisant plusieurs mots clés médicaux précis, *Google* semble être un outil diagnostique performant et rapide.

Ces résultats mettent en avant la puissance d'indexation et d'analyse de données multiples de *Google* ; mais aussi les facultés de synthèse et d'interprétation des médecins participants à notre étude.

4.2 Comparaison avec les autres études réalisées dans ce domaine

La première étude descriptive était publiée en 2006 dans le *British Medical Journal* ⁽²⁾ et évaluait l'intérêt de *Google* pour le diagnostic de 26 présentations cliniques issues du *New England Journal of Medicine*. Les pathologies sélectionnées étaient variées (fièvre à virus *West Nile*, maladie de Creutzfeldt-Jakob, syndrome de Brugada...) et n'entraient pas forcément dans le domaine spécialisé des deux participants, respectivement pneumologue et rhumatologue. Pour chaque dossier, trois à cinq mots clés étaient sélectionnés et les trois diagnostics les plus pertinents proposés par *Google* étaient retenus puis comparés au diagnostic exact. Les deux participants, auteurs de l'article, obtenaient un résultat correct dans 58% des cas (15 sur 26).

Une étude comparative publiée en 2008 ⁽³⁾ utilisait des méthodes identiques et reprenait ces mêmes 26 présentations cliniques issues du *New England Journal of Medicine*. Les huit participants étaient quatre étudiants en science (deux en mathématiques et deux en physique) et quatre internes en médecine. Le premier groupe obtenait en moyenne un résultat correct dans 22% des cas contre 50.9% pour le groupe des internes en médecine.

Une autre étude descriptive publiée en 2009 ⁽⁴⁾ se basait sur 45 dossiers cliniques complexes, entrant tous dans le cadre des maladies auto-immunes et allergiques, et publiés dans différents journaux spécialisés. Les trois participants, deux spécialistes en médecine interne et une infirmière de recherche, devaient sélectionner cinq mots clés pour chaque cas. Le diagnostic qui revenait le plus fréquemment dans les trois premières pages retournées par *Google* était retenu. Le diagnostic était exact dans respectivement 66.6% (30 sur 45), 86.6% (39 sur 45) et 64.4% (29 sur 45) des cas, soit un taux moyen de diagnostic exact de 76,6% pour les spécialistes.

Dans une autre étude descriptive publiée en 2010 ⁽⁵⁾, quatre étudiants en troisième année de médecine et travaillant en équipes de deux devaient, à l'aide de *Google*, établir le diagnostic de 47 cas cliniques issus du *New England Journal of Medicine*. Deux à cinq mots clés étaient sélectionnés pour chaque cas. Les participants obtenaient un taux de diagnostic correct dans 44.7% des cas (21 sur 47).

Une étude comparative publiée en 2013 ⁽⁶⁾ analysait l'apport de *Google* dans le domaine de la néphrologie. Les 103 cas cliniques, synthétisés au préalable par les auteurs en deux à cinq mots clés chacun, étaient soumis à l'analyse de trois groupes de sept participants, composés respectivement de médecins spécialistes (groupe des experts), d'internes en dernière (groupe intermédiaire) et première année de néphrologie (groupe des novices). Seul le groupe des novices pouvait utiliser *Google* et obtenait en moyenne un diagnostic exact dans 72.2% des cas, contre 84.7% dans le groupe des experts et 71.5% dans le groupe intermédiaire.

Une étude comparative publiée en 2014 ⁽⁷⁾ s'intéressait à *Google* dans le domaine de la dermatologie. Une série de 25 cas cliniques issus du *New England Journal of Medicine* était analysée par un spécialiste et deux étudiants en cinquième année de médecine. Trois diagnostics potentiels étaient proposés, sans aucune aide puis dans un second temps avec l'appui de *Google*. Les taux de diagnostics corrects augmentaient respectivement de 48% à 72% (12 à 18 sur 25) pour le spécialiste, de 36% à 72% (9 à 18 sur 25) pour le premier étudiant et de 44% à 76% (11 à 19 sur 25) pour le second étudiant. Après recherche sur *Google*, le taux moyen de diagnostic exact augmentait de 42,6% à 73,3%.

Les résultats plus élevés de notre étude peuvent être liés aux participants, aux cas cliniques sélectionnés, et à la méthodologie utilisée.

Après lecture de certaines observations cliniques, le diagnostic a pu paraître évident pour certains participants comme par exemple pour les cas d'ostéoporose du post-partum (cas numéro 5), de syndrome de Shulman (cas numéro 8) ou de rachitisme hypophosphatémique (cas numéro 23). Ceci a donc pu orienter leur recherche sur *Google*.

Contrairement aux études précédemment citées, le nombre de mots clés ou de chaînes de mots clés utilisés à chaque recherche n'était pas limité.

Certaines spécificités liées à la rhumatologie peuvent également expliquer ces résultats probants. En effet, les lésions ostéo-articulaires sont souvent classées selon leur aspect radiologique (lésions ostéocondensantes, ostéolytiques...) ou leur nature histologique (tumeur cartilagineuse, osseuse, musculaire...). Si l'imagerie et les résultats d'anatomopathologie fournis dans certaines observations médicales n'étaient pas interprétés, une recherche *Google* utilisant ces classifications pouvait plus facilement aboutir à un diagnostic exact.

4.3 Limites et biais

Le faible nombre de participants et de maladies rares sélectionnés viennent réduire la puissance de notre étude.

On peut discuter d'un biais de sélection des observations cliniques. Sur les huit participants, sept avaient travaillé au cours des deux dernières années, dans le service de rhumatologie du C.H.U de Bordeaux. Or, 18 des 30 dossiers médicaux utilisés provenaient de ce service.

Les recherches effectuées sur *Google* étaient réalisées en français ce qui peut être critiqué compte tenu de la prédominance de l'anglais dans les publications médicales.

Les résultats étaient recueillis par une même personne, qui connaissait le diagnostic exact de chaque observation clinique ce qui peut constituer un biais d'évaluation.

L'absence de groupe témoin diminue la valeur de notre étude et peut représenter un biais de confusion. On pourrait ainsi imaginer une étude comparant les taux moyens de diagnostics exacts obtenus entre deux groupes de médecins, le premier groupe (groupe témoin) proposant un diagnostic après simple lecture des observations cliniques et le second groupe en utilisant *Google*.

4.4 Applications pour la pratique clinique

Le moteur de recherche *Google* représente une aide pour le diagnostic de maladies rares et de tableaux cliniques complexes, sans pour autant se substituer à un raisonnement médical.

Pour répondre aux nombreuses questions qu'il se pose face à son patient, le médecin doit savoir utiliser différentes sources d'informations. Internet et les moteurs de recherche en font partie même si les autres sources plus traditionnelles, comme les revues médicales spécialisées, les livres ou le simple appel téléphonique à un confrère, ne doivent pas être oubliés.

Concernant internet, le praticien ne doit évidemment pas se limiter à *Google*. Certaines informations ne sont jamais retrouvées par *Google* car le moteur de recherche ne les voit pas, c'est le web invisible : contenu protégé par les éditeurs ou contenu de bases de données. L'utilisation de ces bases de données médicales reste précieuse, comme *PubMed* pour la consultation d'articles scientifiques, ou *Gamuts* pour la recherche de gammes de diagnostics différentiels en radiologie.

5. Conclusion

L'avènement d'Internet a révolutionné la diffusion des informations sur la santé, amenant une démocratisation des connaissances médicales. La relation singulière entre le malade et le médecin se retrouve ainsi modifiée par l'interférence de ce partenaire virtuel. Aujourd'hui, nombreux sont les patients qui « interrogent » Internet avant de se rendre chez leur médecin et qui, souvent, arrivent à la consultation en suggérant leur propre diagnostic. D'autres « consultent » Internet après avoir vu leur médecin afin de s'informer sur leur problème particulier ou sur les médicaments prescrits.

Pour des patients atteints de maladies rares ou présentant des symptômes complexes, l'utilisation d'Internet et des moteurs de recherche généralistes peut même s'avérer salvatrice. Un article daté de 2010 ⁽³²⁾ nous décrivait les cas de deux enfants affectés de maladies de surcharge (maladies de Fabry et de Hurler) dont le diagnostic était, après de longues années d'errance, finalement évoqué par les parents (puis confirmés par les tests génétiques) après avoir entré sur *Google* une simple association de mots clés.

Il n'y a rien d'incongru à vouloir rechercher des informations en ligne pour de tels patients, bien souvent confrontés à d'importants retards de diagnostics, à l'absence de traitement étiologique ou aux nombreuses interrogations sur la transmission de la maladie à leurs enfants. Cela peut toutefois être source de méprises et de confusion, sans parler d'une anxiété bien légitime. La consultation médicale offre une garantie de professionnalisme et de confidentialité que ne permet pas Internet.

Du côté des médecins, l'abondance de connaissances médicales prodiguées par Internet implique des facultés de discernement, nous renvoyant ainsi à étymologie grecque du mot « diagnostic ». On lui adresse des mots clés, sans syntaxe, ayant parfois plusieurs sens et *Google* nous répond par un foisonnement de liens. Cette profusion, ce flux d'informations n'est pour autant pas synonyme d'un savoir car le sens des mots échappe au moteur de recherche qui indexe mais ne déchiffre pas. En lui épargnant des recherches parfois fastidieuses et à condition de savoir s'y orienter, Internet peut restituer au médecin ce qui fait l'originalité de sa position eu égard à la demande et au corps du malade.

À l'heure où *Google* multiplie les initiatives dans le domaine de la santé à des fins parfois discutables, les médecins doivent concevoir les moteurs de recherche comme un outil, qui en aucun cas ne les dispensent d'une analyse sémiologique basée sur un interrogatoire et un examen clinique précis. C'est précisément cet outil que nous avons tenté d'évaluer dans notre étude, en l'encadrant par une méthodologie précise.

6. Bibliographie

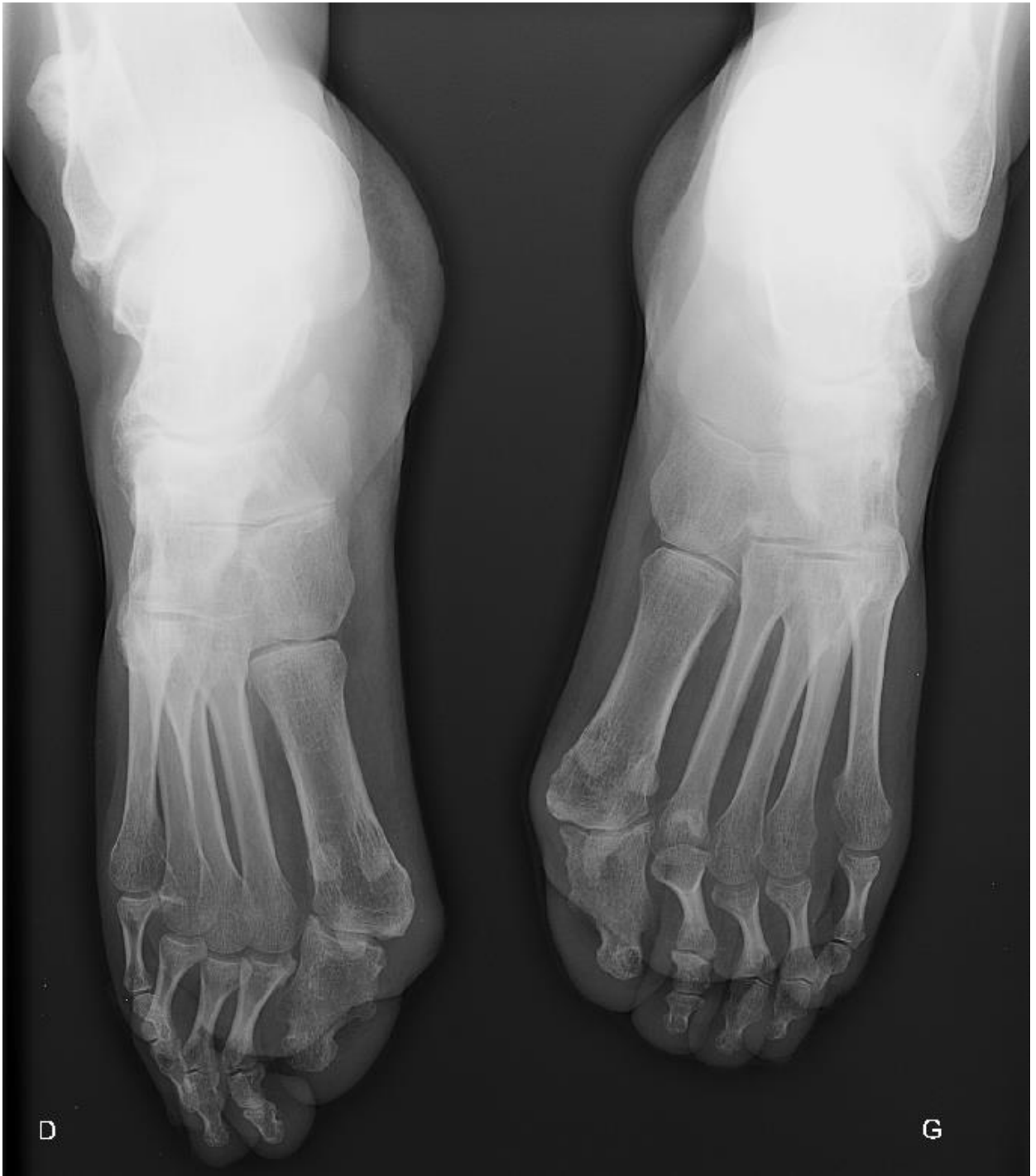
1. Greenwald R. And a diagnostic test was performed. *New England Journal of Medicine* 2005, 353:2089-90.
2. Tang H, Kwoon JH. Googling for a diagnosis-use of Google as a diagnostic aid: Internet based study. *British Medical Journal* 2006; 333:1143-5.
3. Siempos II, Spanos A, Issaris EA *et al.* Non-physicians may reach correct diagnoses by using Google: a pilot study. *Swiss Medical Weekly* 2008;138(49–50):741–5
4. Lombardi C, Griffiths E, McLeod B *et al.* Search engine as a diagnostic tool in difficult immunological and allergologic cases: is Google useful? *Internal Medicine Journal* 2009;39(7):459–464
5. Nalliah S, Chan SLJ, Ong CLS *et al.* Effectiveness of the use of internet search by third year medical students to establish a clinical diagnosis *Singapore Medical Journal* 2010; 51(4): 332-338
6. Jhaveri KD, Schrier PB, Mattana J. Paging Doctor Google! Heuristics vs. technology. *F1000Research* 2013;2:90
7. Amri M, Feroz K. Google searches help with diagnosis in dermatology. *Informatics in Primary Care* 2014;21(2): 70–72
8. Pignolo RJ, Shore EM, Kaplan FS. Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Clinical and Genetic Aspects *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2011, 6:80
9. Cavalli G, Guglielmi B, Berti A *et al.* The multifaceted clinical presentations and manifestations of Erdheim-Chester disease: comprehensive review of the literature and of 10 new cases. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2013; 72:1691-1695
10. Tiller GE, Hannig VL. X-Linked Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda. 2001 Nov 1 [Updated 2015 Jun 11]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, *et al.* editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2015 disponible sur : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1145>
11. Canalis E, Zanotti S. Hajdu-Cheney syndrome : a review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014 9:200
12. Raffaetà G, Mazzantini M, Menconi A, *et al.* Osteoporosis with vertebral fractures associated with pregnancy: two case reports. *Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism* 2014;11(2):136-138
13. Baya F, Bentahila A, Jabourik F. *et al.* Le granulome éosinophile à localisation vertébrale: à propos d'une nouvelle observation. *L'Hôpital* 1999;15, 7.
14. Guillaume-Czitrom S *et al.* Syndromes périodiques associés à la cryopyrine Centre de référence des maladies auto-inflammatoires rares de l'enfant / Janvier 2013 disponible sur : www.has-sante.fr
15. Arlettaz L, Abdou M, Pardon F *et al.* Fasciite à éosinophile ou syndrome de Shulman. *Revue Médicale Suisse* 2012, 8:854-8

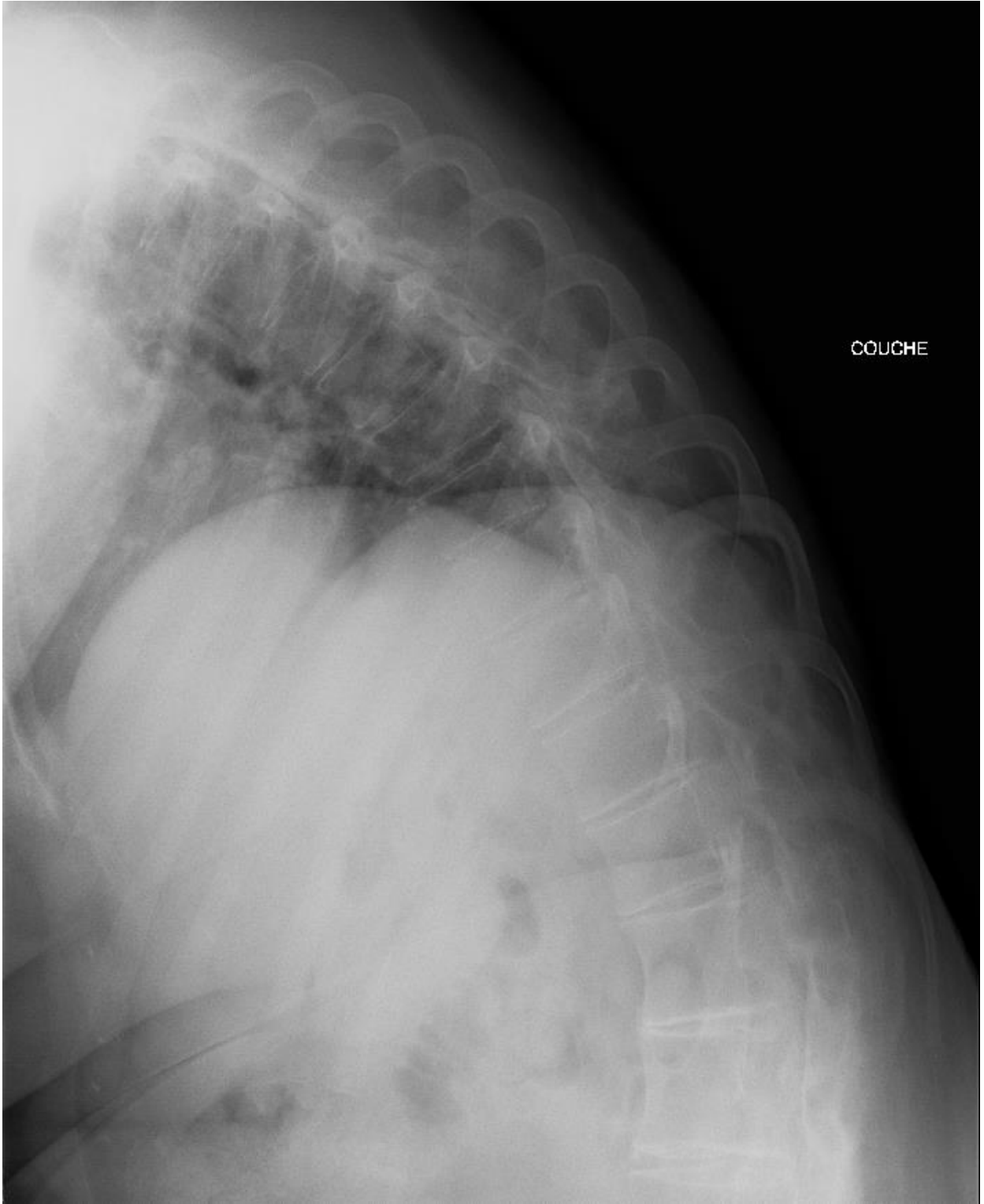
16. Turnpenny PD, Ellard S. Alagille syndrome : pathogenesis, diagnosis and management. *European Journal of Human Genetics* 2012, 20(3):251-257
17. Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2009, 4:5
18. Silve C, Jüppner H. Ollier Disease. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006, 1:37
19. Senoglu M, Ozbag D, Gumusalan Y. Two cases of Klippel-Feil Syndrome. *International Journal of Anatomical Variations* 2008 1:6–7
20. El Jabbour T, Aboursheid T, Keifo MB *et al.* Kenny-Caffey syndrome type 1. *Avicenna Journal of Medicine* 2014;4(3):74-6
21. Sweeney E, Hoover-Fong JE, McIntosh I. Nail-Patella Syndrome. 2003 May 31 [Updated 2014 Nov 13]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, *et al.* editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2015 disponible sur : [http : //www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1132](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1132)
22. Hassikou H, Tabache F, Safi S *et al.* Syndrome de Buschke-Ollendorf. *Revue du Rhumatisme* 2008;75:292-294
23. Picker JD, Levy HL. Homocystinuria Caused by Cystathionine Beta-Synthase Deficiency. 2004 Jan 15 [Updated 2014 Nov 13]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, *et al.* editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2015 disponible sur [http : www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1524](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1524)
24. Comte-Perret S, Bart PA, Spertini F. *et al.* Mastocytose : quand faut-il y penser ? *Revue Médicale Suisse* 2009 ; 5:837-42
25. Ichchou L. Le syndrome de Maffucci. *Revue Marocaine de Rhumatologie* 2012; 21:30-3
26. Sekkat J, Rachidi W, Janani S *et al.* L'ostéomalacie hypophosphorémique vitamino-résistante liée à l'X: à propos de 2 familles. *Revue Marocaine de Rhumatologie* 2012; 21: 59-62
27. Dellinger MT, Garg N, Olsen BR. Viewpoints on vessels and vanishing bones in Gorham–Stout disease. *Bone* 63 2014;47–52
28. Ibrahim A, Ramatu A, Helen A. Poland syndrome a rare congenital anomaly. *Indian Journal of Human Genetics.* 2013;19(3):349-351
29. Barisic I, Boban L, Greenlees R, *et al.* Holt Oram syndrome: a registry-based study in Europe. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2014;9:156.
30. Makhchoune M, Janani S, Elouadih *et al.* La pachydermopériostose : à propos d'un nouveau cas. *Revue Marocaine de Rhumatologie* 2013; 23:55-9
31. Kherfani A, Mahjoub H. Melorheostosis: a rare entity: a case report. *The Pan African Medical Journal.* 2014;18:251
32. Bouwman M, Teunissen Q. 'Doctor Google' ending the diagnostic odyssey in lysosomal storage disorders: parents using internet search engines as an efficient diagnostic strategy in rare diseases. *Archives of Disease in Childhood* 2010, 95:642-644

Annexe 1 : observations cliniques

Cas 1

- Femme âgée de 36 ans
- **Pas d'antécédents familiaux notables**
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ hallux valgus congénital bilatéral opéré à l'âge de 2 ans
 - ✓ angiome de la main droite
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ rachialgies diffuses et d'horaire mixte ; ankylose dorsolombaire évoluant progressivement depuis l'âge de 12 ans
 - ✓ douleur et raideur de hanche gauche conduisant à une intervention chirurgicale (synovectomie sous arthroscopie) à l'âge de 22 ans pour suspicion d'ostéochondromatose, suivie d'une ossification péri-articulaire massive
 - ✓ inefficacité des anti-inflammatoires non stéroïdiens et de l'Etanercept reçus dans l'hypothèse d'une spondylarthrite ankylosante
- **Examen clinique :**
 - ✓ agénésie des premières phalanges des deux hallux
 - ✓ cyphose et ankylose dorsolombaires ; camptocormie et scoliose à convexité gauche
 - ✓ flessum et limitation des hanches prédominants à gauche
 - ✓ sacro-iliaques indolores à la pression et aux différentes manœuvres
 - ✓ pas de synovite ou d'entésopathie périphérique
 - ✓ pas de dysmorphie faciale
 - ✓ examen neurologique, cutané et cardio-pulmonaire sans anomalies
- **Biologie :**
 - ✓ pas de syndrome inflammatoire
 - ✓ HLA B27 négatif



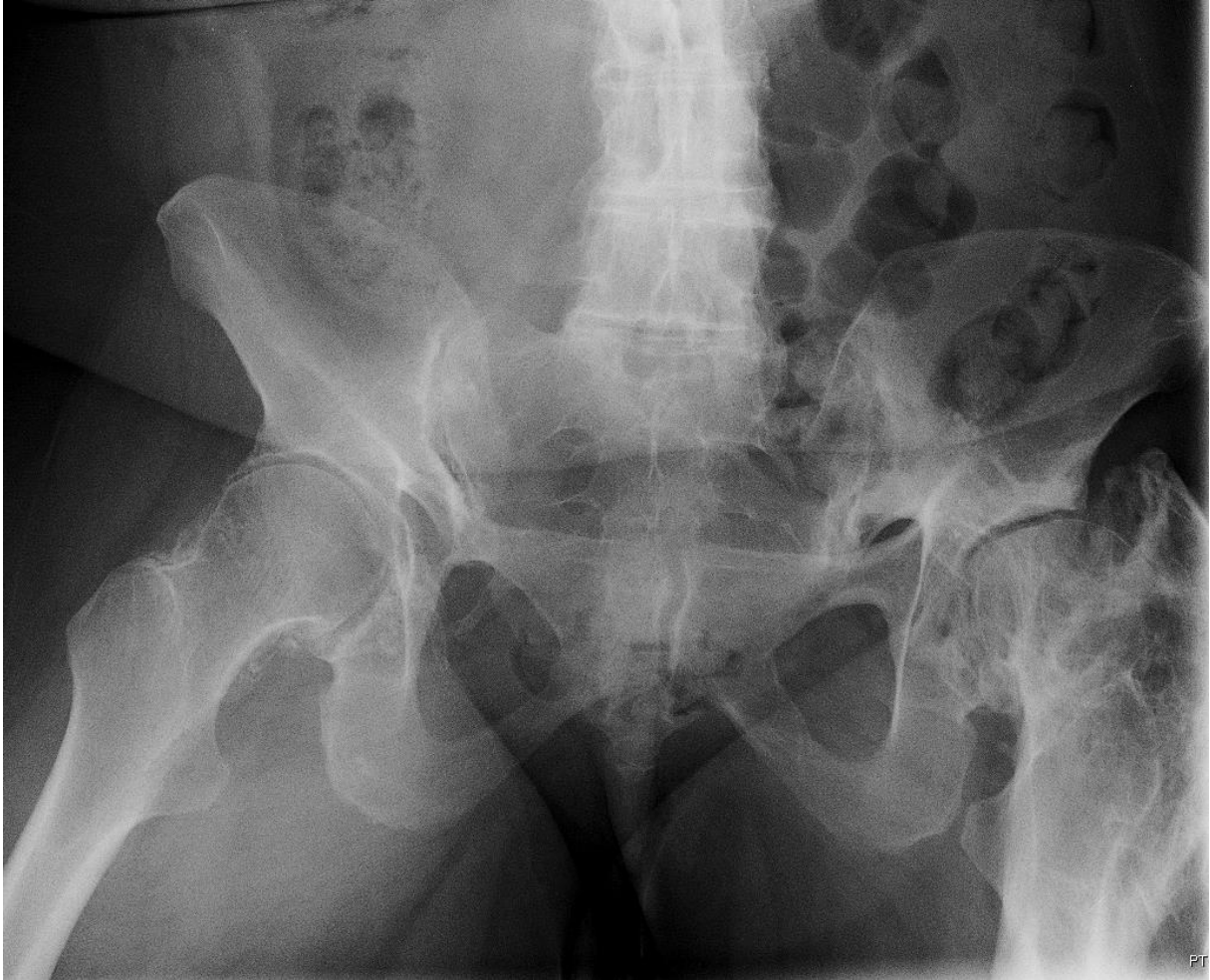


COUCHE



PROFIL D.
COUCHE







Hanche gauche face



Hanche gauche profil

Cas 2

- Femme âgée de 48 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ exérèse de xanthomes sous palpébraux d'apparition progressive, 6 mois avant
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ altération de l'état général (amaigrissement de 10kg en 6 mois)
 - ✓ éruption urticarienne fluctuante du décolleté et des avant-bras
 - ✓ douleurs fémorales distales bilatérales de rythme inflammatoire
- **Examen clinique :**
 - ✓ apyrexie
 - ✓ douleurs reproduites à la pression des tiers inférieurs des diaphyses fémorales
 - ✓ pas d'arthrite ou de synovite, pas de raideur rachidienne
 - ✓ éruption érythémateuse et maculeuse des avant-bras
 - ✓ pas d'adénomégalie, pas d'hépatosplénomégalie
 - ✓ examens cardio-vasculaire, respiratoire et neurologique sans anomalies
- **Biologie :**
 - ✓ syndrome inflammatoire (CRP>100)
 - ✓ électrophorèse des protéines sanguines sans anomalie monoclonale
 - ✓ bilan auto-immun normal
 - ✓ bilan lipidique complet normal
- **Biopsie cutanée :**
 - ✓ infiltrat du derme papillaire composé de polynucléaires neutrophiles
 - ✓ pas de dépôts d'immunoglobulines ou de complément en immunofluorescence

- **Histologie d'un xanthome sous palpébral :**
 - ✓ infiltrat xanthogranulomateux composé de macrophages chargés en graisse et entourés de fibrose
 - ✓ pas d'analyse immunohistochimique réalisée
- **Biopsie ostéo-médullaire :**
 - ✓ normale
 - ✓ pas d'infiltrat monoclonal suspect
- **Scanner thorax-abdomen-pelvis :**
 - ✓ pas d'adénomégalie sus ou sous diaphragmatique
 - ✓ pas d'hépatosplénomégalie
 - ✓ pas d'anomalie pulmonaire, rénale, pancréatique, digestive, urologique ou gynécologique



SCINTIGRAPHIE OSSEUSE
au TC 99m



FACE ANTERIEURE



FACE POSTERIEURE

Cas 3

- Homme âgé de 53 ans
- **Antécédents personnels**
 - ✓ maladie de Verneuil avec atteintes des plis axillaires et inguinaux, multi-opérée
 - ✓ Ostéochondrose bilatérale des hanches à l'âge de 10 ans
 - ✓ Prothèses totales de hanche (PTH) droite (1989) et gauche (1990) pour coxarthrose secondaire
 - ✓ descellements itératifs de PTH droite pour usure mécanique en février et août 2010, puis en février 2012 avec reprises chirurgicales, pas d'infection sur les prélèvements per opératoires
 - ✓ descellement de PTH gauche en juin 2012 sans indication chirurgicale
 - ✓ éthylo-tabagisme chronique
 - ✓ surpoids
 - ✓ Broncho-pneumopathie chronique obstructive post tabagique
 - ✓ syndrome d'apnées du sommeil
 - ✓ infarctus du myocarde avec pose de stent en 2005
- **Profession :**
 - ✓ musicien professionnel (batteur)
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ douleurs des poignets, des mains, des épaules et des hanches de rythme mécanique
 - ✓ épisodes de gonflements articulaires des poignets et des métacarpo-phalangiennes des deux mains
 - ✓ inefficacité du Méthotrexate 10mg/semaine par voie sous cutanée, débuté 2 mois auparavant dans l'hypothèse d'un rhumatisme inflammatoire indifférencié

- **Examen clinique :**

- ✓ apyrexie, pas d'altération de l'état général
- ✓ obésité abdominale
- ✓ synovites des poignets, de la 2^{ème} métacarpo-phalangienne gauche, des 3^{ème} et 4^{ème} métacarpo-phalangiennes droites
- ✓ limitation des épaules aux mobilisations active et passive
- ✓ boiterie d'esquive droite, douleurs des hanches à la mise en charge sans limitation à la mobilisation passive
- ✓ flessum des coudes
- ✓ cyphose dorso-lombaire
- ✓ abcès centimétrique de la marge anale, cicatrices de PTH droite et gauche non inflammatoires, cicatrices d'abcès axillaires et inguinaux propres
- ✓ examens cardio-pulmonaire et neurologique sans anomalie

- **Biologie :**

- ✓ macrocytose isolée à 110
- ✓ VS à 37 mm, CRP à 22 mg/L
- ✓ bilan rénal et hépatique normaux
- ✓ électrophorèse des protéines sanguines : élévation isolée des α 1 globulines sans anomalie monoclonale associée
- ✓ bilan auto-immun (anticorps anti-nucléaires, anti-antigènes nucléaires solubles, anti-CCP et facteurs rhumatoïdes) : négatif
- ✓ HLA-B27 positif
- ✓ phosphatémie et calcémie normales, carence en 25(OH) vitamine D à 7,3 ng/mL
- ✓ cortisolémie à 24h et cortisol libre des 24h normaux









PT

D

ASSIS





PROFIL D.
COUCHE





Cas 4

- Homme âgé de 55 ans
- **Aucun antécédent personnel ou familial notable**
- **Profession** : employé dans une banque, pas de contact avec des toxiques
- **Histoire de la maladie** :
 - ✓ adressé dans les suites d'une fracture vertébrale L5 post-traumatique (lors d'une bousculade)
- **Examen clinique** :
 - ✓ Taille = 1,75 m, poids = 61 kg
 - ✓ doigts et orteils boudinés et atrophiés en regard des inter-phalangiennes distales (connus depuis la naissance, pas de cas similaires dans la famille)
 - ✓ majoration de la cyphose dorsale et disparition de la lordose lombaire, pas de scoliose
 - ✓ douleur intense reproduite à la palpation en lombaire bas, contracture para-vertébrale en L5-S1
 - ✓ douleurs dorsales diffuses à la palpation
 - ✓ hyperlaxité ligamentaire
 - ✓ pas de synovite ou d'arthrite
 - ✓ pas de déficit sensitif ou moteur des membres inférieurs, pas de troubles sphinctériens, pas d'anomalies des paires crâniennes
 - ✓ pas de dysmorphie faciale
 - ✓ examens cardio-vasculaire, pulmonaire et abdominal sans anomalies

- **Bilan biologique standard :**
 - ✓ NFS : lymphopénie et neutropénie modérées, connues depuis 2002
 - ✓ Bilans hépatique et rénal sans anomalies

- **Bilan biologique d'ostéopathie fragilisante :**
 - ✓ Electrophorèse des protéines sanguines : pas de pic monoclonal ou d'hypogammaglobulinémie
 - ✓ Calcémie et phosphorémie à jeun normales
 - ✓ 25-(OH) vitamine D et parathormone normales
 - ✓ TSH, FSH, LH, cortisolémie à 8 heures et testostéronémie normales
 - ✓ Bilan martial normal

- **Ostéodensitométrie :**
 - ✓ T score rachis lombaire = - 5,5 DS
 - ✓ T score col fémoral = - 4,3 DS



Cas 5

- Femme de 31 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Gestité 4 Parité 1 (2 interruptions volontaires de grossesse, une fausse couche spontanée et un accouchement par césarienne)
 - ✓ tabagisme actif non sevré
- **Aucun antécédent familial notable**
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ douleur de la charnière thoraco-lombaire, d'apparition brutale, survenue deux semaines après un accouchement par césarienne sans traumatisme déclenchant
 - ✓ Pas d'irradiation dans les membres inférieurs, de troubles sphinctériens, d'altération de l'état général ou de porte d'entrée infectieuse
- **Examen clinique :**
 - ✓ Taille = 1,68 m, Poids = 67 kg, apyrexie
 - ✓ Douleur intense à la palpation de la charnière thoraco-lombaire
 - ✓ Examen neurologique des membres inférieurs normal
 - ✓ Aires ganglionnaires libres
 - ✓ Examens cardio-vasculaire, respiratoire, dermatologique et abdominal sans anomalies
- **Bilan étiologique d'ostéopathie fragilisante :**
 - ✓ NFS, bilans rénal et hépatique sans anomalies, pas de syndrome inflammatoire biologique
 - ✓ bilan phosphocalcique sanguin et urinaire normal
 - ✓ électrophorèse des protéines sanguines sans anomalie monoclonale ou hypogammaglobulinémie
 - ✓ Parathormone, TSH et cortisolémie à 8 heures normales
 - ✓ insuffisance en 25(OH) vitamine D à 25,7 ng/mL

- **Ostéodensitométrie :**
 - ✓ Z score rachis lombaire = - 4,9 DS
 - ✓ Z score col fémoral = - 2,7 DS
 - ✓ Z score poignet = - 1,7 DS
- **Bilan étiologique complémentaire :**
 - ✓ Quantiféron négatif, sérologie brucellose négative
 - ✓ dosage de la tryptase sérique normal
 - ✓ CTX sériques normaux
- **Bilan d'extension:**
 - ✓ Scanner thorax-abdomen-pelvis : pas d'adénomégalie sus ou sous diaphragmatique, pas d'hépatosplénomégalie, pas de tumeur primitive ou de foyer infectieux profond
 - ✓ Mammographie et échographie mammaire sans anomalies
 - ✓ Echographie thyroïdienne sans anomalies





Séquence T1

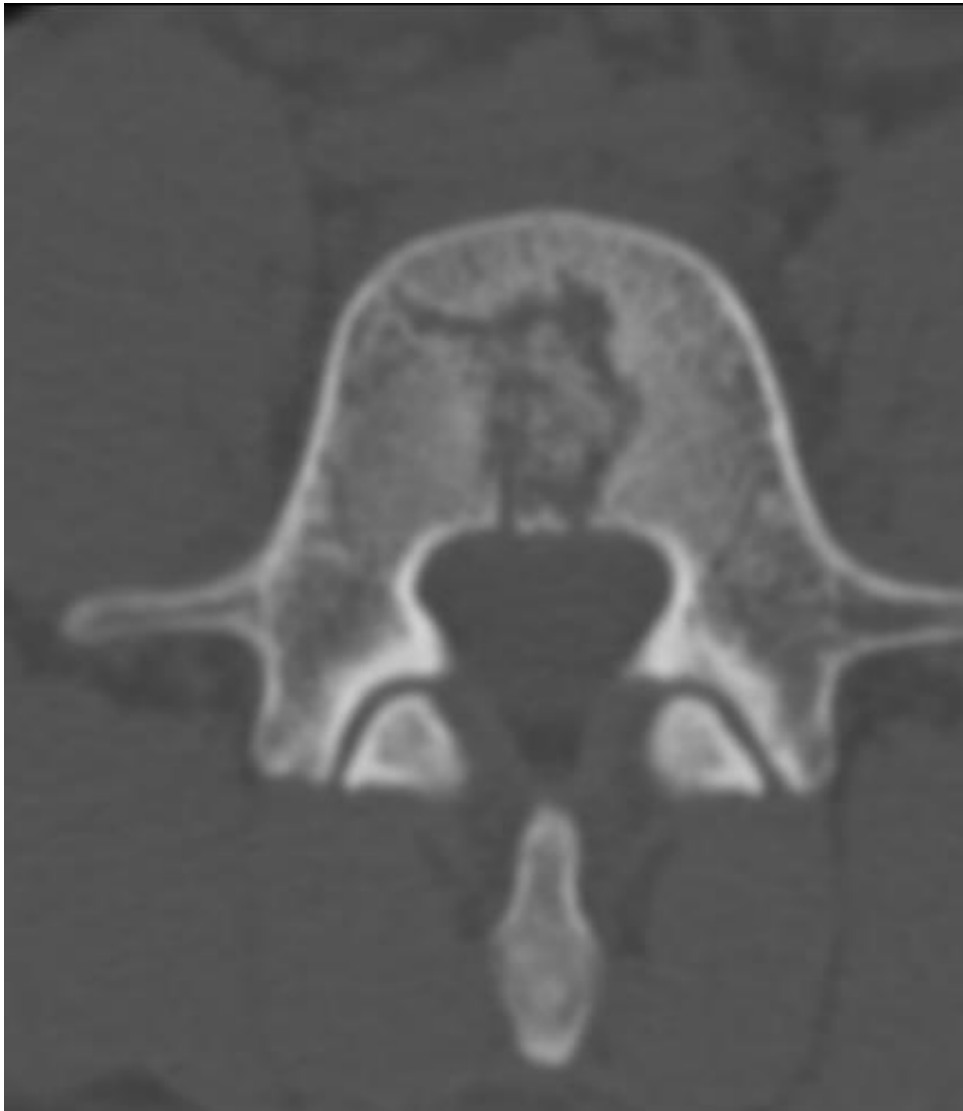


Séquence T2 avec saturation du signal graisseux

Cas 6

- Homme âgé de 24 ans
- **Aucun antécédent personnel ou familial notable**
- **Profession** : tonnelier
- **Histoire de la maladie** :
 - ✓ lombalgie basse d'apparition brutale, 3 mois auparavant, survenue suite à un effort de soulèvement, progressivement complétée par des douleurs des faces antérieures des cuisses
 - ✓ douleurs de rythme inflammatoire à l'origine de réveils nocturnes et d'un dérouillage matinal supérieur à 30 minutes
 - ✓ pas d'altération de l'état général
 - ✓ pas de notion de syndrome infectieux récent
 - ✓ pas de troubles sphinctériens
- **Examen clinique** :
 - ✓ douleur reproduite à la palpation du rachis lombaire bas en regard de L4
 - ✓ raideur lombaire multidirectionnelle
 - ✓ pas de douleur reproduite à la pression des sacro-iliaques
 - ✓ pas de synovite
 - ✓ pas de déficit sensitif ou moteur des membres inférieurs, réflexes ostéo-tendineux des membres inférieurs présents et symétriques, manœuvres de Lasègue et Léri négatives
 - ✓ aires ganglionnaires libres, pas d'hépatosplénomégalie
 - ✓ examens cardio-vasculaire, respiratoire et dermatologique sans anomalies
- **Bilan biologique** :
 - ✓ pas de syndrome inflammatoire
 - ✓ NFS, bilan rénal et hépatique sans anomalies
 - ✓ calcémie normale
 - ✓ électrophorèse des protéines sanguines sans anomalies







Séquence T1 + gadolinium

Cas 7

- Homme âgé de 20 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ prématurité à 31 semaines d'aménorrhée, poids de naissance = 1,620 kg
 - ✓ souffrance fœtale aiguë à l'origine d'une monoparésie du membre inférieur gauche
 - ✓ surdit  de perception bilat rale appareill e, d' tiologie ind termin e
 - ✓ deux  pisodes de pneumopathie bact rienne dans la petite enfance
 - ✓ ad no dectomie   l' ge de 3 ans et amygdalectomie   l' ge de 5 ans pour des infections ORL r cidivantes
 - ✓ k ratite inflammatoire unilat rale   l' ge de 13 ans et uv ite ant rieure bilat rale   l' ge de 15 ans
 - ✓  d me papillaire bilat ral de d couverte fortuite   l' ge de 15 ans, sans  tiologie retrouv e, notamment pas d'hypertension intracr nienne
- **Ant c dents familiaux :**
 - ✓ un fr re a n ,  g  de 29 ans, en bonne sant 
 - ✓ rachialgies inflammatoires chroniques,  voluant depuis l' ge de 15 ans, chez le p re
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ douleurs de rythme inflammatoire des genoux, des hanches, des chevilles et des mains (interphalangiennes proximales et distales) ;  voluant par pouss es depuis cinq ann es ; sans  panchement articulaire objectif
 - ✓ premier  pisode articulaire aigu, survenu en 2008, dans les suites d'un tableau de laryngite aigu  virale et accompagn  d'une  ruption cutan e  ryth mateuse
 - ✓ efficacit  des anti-inflammatoires non st ro diens, pris lors des pouss es douloureuses
 - ✓ pas de signe extra-articulaire ou de fi vre accompagnant les pouss es
 - ✓ pas d'alt ration de l' tat g n ral

- **Examen clinique :**

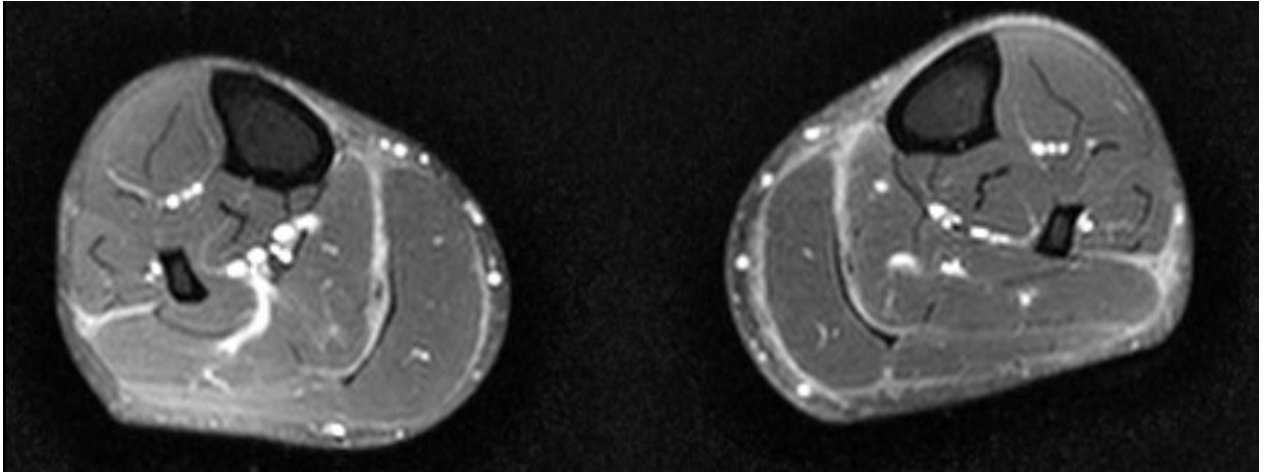
- ✓ taille = 1,55 m, poids = 49 kg, pas de dysmorphie faciale
- ✓ aucune articulation douloureuse à la pression, pas de synovite ou d'arthrite, pas de limitation articulaire
- ✓ asymétrie de longueurs des membres inférieurs, au détriment du membre gauche (2 cm)
- ✓ déficit moteur global du membre inférieur gauche évalué à 4/5, pas de déficit sensitif
- ✓ syndrome pyramidal bilatéral des membres inférieurs
- ✓ pas de syndrome cérébelleux, pas de syndrome vestibulaire, pas d'anomalies des paires crâniennes
- ✓ tachycardie sinusale à 150/min, sans bruit ou souffle cardiaque surajouté
- ✓ pas d'adénopathie, pas d'hépatosplénomégalie
- ✓ examens respiratoire et dermatologique sans anomalie

- **Bilan biologique :**

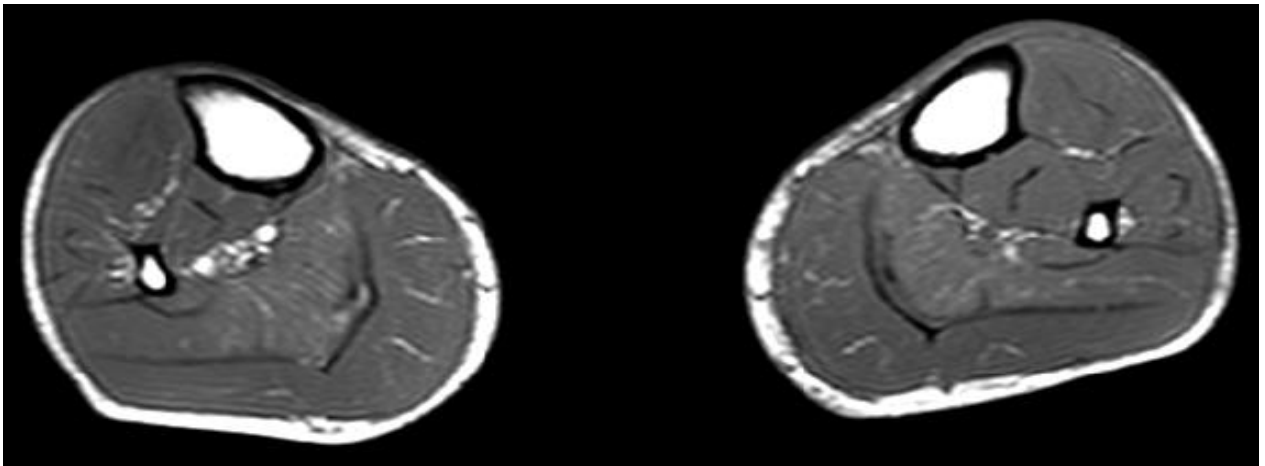
- ✓ syndrome inflammatoire biologique chronique depuis 2008 associant anémie microcytaire à 9,5 g/dL (VGM = 68), thrombocytose à 500 G/L, polynucléose neutrophile à 13 G/L, élévation de la VS et de la CRP (fluctuant entre 50 et 250 mg/L), hyperferritinémie, hyper-alpha2 et hyperglobulinémie polyclonale à l'électrophorèse des protéines sanguines
- ✓ bilan rénal et hépatique normaux
- ✓ bilan auto-immun : anticorps antinucléaires et anti-antigènes nucléaires solubles négatifs, ANCA négatifs, cryoglobulinémie négative, facteurs rhumatoïdes et anti-CCP négatifs, complément normal
- ✓ ferritine glycosylée normale
- ✓ uricémie et bilan phosphocalcique sanguin normaux
- ✓ CPK et aldolase normales
- ✓ protéinurie des 24 heures normale
- ✓ HLA B27 négatif

Cas 8

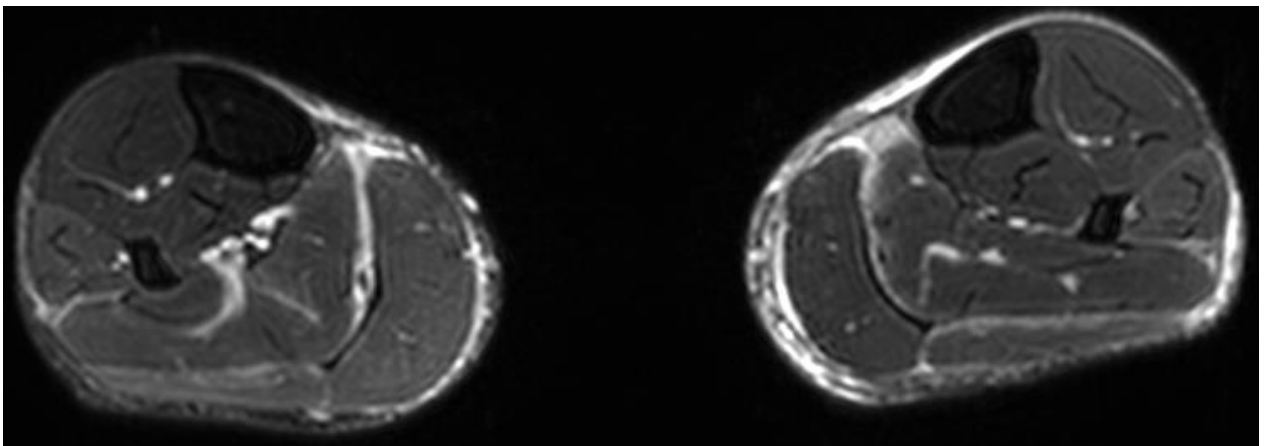
- Homme âgé de 52 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Fracture du calcanéum
 - ✓ Tendinopathies des épaules
 - ✓ Tabagisme chronique non sevré
- **Profession :** ouvrier agricole (vignes)
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Douleurs des faces postérieures des bras, des avant-bras et des jambes évoluant de manière progressive depuis quatre mois, non rythmées par les activités physiques
 - ✓ Perte de 6 kg en quatre mois, asthénie et anorexie
- **Examen clinique :**
 - ✓ Induration et rétraction cutanée des bras, des avant-bras et des jambes réalisant un aspect « en peau d'orange » avec hyper-visibilité des veines du bras sous forme de dépressions linéaires
 - ✓ Flessum bilatéral des coudes prédominant du côté gauche
 - ✓ Pas de synovite ou d'arthrite, épaules et hanches libres à la mobilisation passive
 - ✓ Discret signe de conflit sous-acromial bilatéral
 - ✓ Aires ganglionnaires libres
 - ✓ Examens neurologique, respiratoire et cardio-vasculaire sans anomalies
- **Biologie :**
 - ✓ NFS-plaquettes : hyperéosinophilie à 1500/mm³
 - ✓ Pas de syndrome inflammatoire
 - ✓ Bilan hépatique et rénal sans anomalies
 - ✓ Bilan auto-immun complet négatif, enzymes musculaires normales



Séquence T1 avec saturation du signal graisseux et injection de gadolinium



Séquence T1



Séquence T2 avec saturation du signal graisseux

Cas 9

- Garçon âgé de 12 ans
- **Aucun antécédent personnel ou familial notable**
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Adressé pour lombalgies chroniques d'horaire mécanique
- **Examen clinique :**
 - ✓ Taille = 1,50 mètres – Poids = 48 kg
 - ✓ Douleur à la pression de L4
 - ✓ Pas de raideur lombaire
 - ✓ Examen neurologique des membres inférieurs sans anomalies
 - ✓ Hépatomégalie à un travers de doigt
 - ✓ Sub-ictère conjonctival
 - ✓ Multiples varicosités du tronc et du dos
 - ✓ Souffle systolique au foyer pulmonaire à 3/6
- **Bilan biologique :**
 - ✓ Hémogramme : Hémoglobine = 13.4 g/dL, leucocytes = 6630/mm³ (neutrophiles=4000/mm³, lymphocytes = 2500/mm³), plaquettes = 185 000/mm³
 - ✓ VS = 8 mm et CRP = 2 mg/L
 - ✓ Urée = 7.7 mmol/L et créatinine = 54 µmol/L
 - ✓ Bilan hépatique : transaminases normales, hyper-bilirubinémie non conjuguée à 30 µmol/L, cholestase ictérique avec γGT à 154 U/L et phosphatases alcalines à 429 U/L
 - ✓ Bilan de coagulation : TP, TCA et facteur V normaux
 - ✓ 25-hydroxy vitamine D = 18 ng/mL, Vitamines A et E normales
 - ✓ Acides biliaires totaux légèrement élevés à 12,4 µmol/L

- **Echographie hépatique :**

- ✓ Hépatomégalie : flèche hépatique estimée à 15 cm en médio-claviculaire, pas de splénomégalie
- ✓ Dysmorphie hépatique : atrophie du segment IV et hypertrophie du segment I
- ✓ Pas de nodule dans le parenchyme hépatique
- ✓ Pas de dilatation des voies biliaires intra ou extra hépatiques
- ✓ Tronc portal circulant dans le sens physiologique
- ✓ Veines sus-hépatiques perméables

- **Echographie cardiaque trans-thoracique :**

- ✓ Fraction d'éjection systolique ventriculaire gauche normale estimée à 74%
- ✓ Oreillettes et ventricules de cinétique et de morphologie normales
- ✓ Hypoplasie des branches proximales des artères pulmonaires
- ✓ Pas de valvulopathie
- ✓ Pressions artérielle pulmonaire et ventriculaire droite normales



Séquence T2

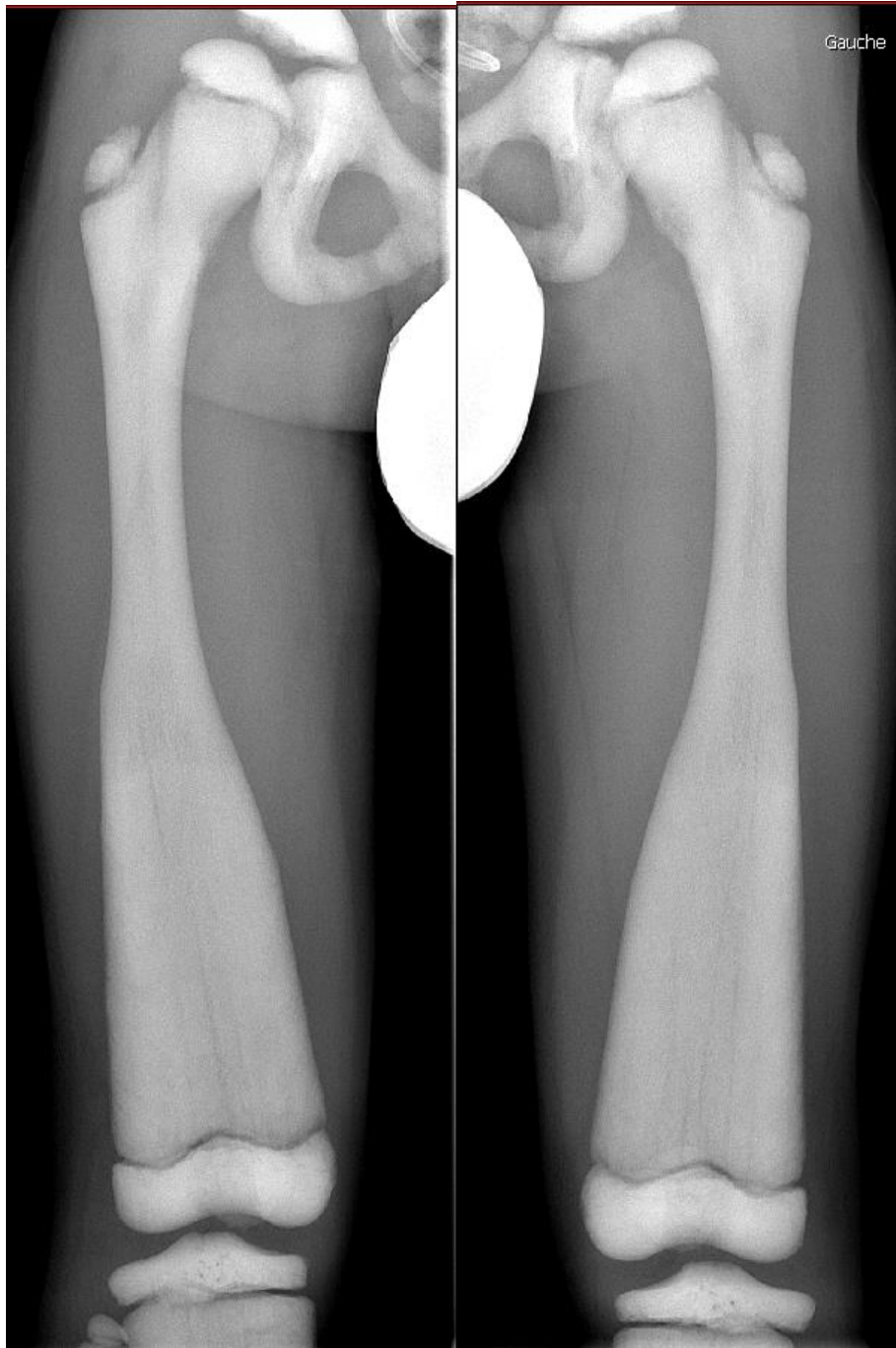


Cas 10

- Garçon âgé de 5 ans
- **Antécédents familiaux :**
 - ✓ Consanguinité parentale
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Craniosténose par fusion prématurée des sutures coronales, opérée à l'âge de 12 mois, avec ischémie cérébelleuse per-opératoire (bas débit cérébral sur hypotension artérielle au décours de l'induction anesthésique) et hypertension intracrânienne post-opératoire (hydrocéphalie bi-ventriculaire nécessitant la pose d'une valve de dérivation ventriculo-péritonéale)
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Adressé aux urgences pour un traumatisme thoracique droit (chute dans les escaliers)
- **Examen clinique :**
 - ✓ Douleur basi-thoracique droite, majorée à la pression avec hématome sous cutané en regard
 - ✓ Genu valgum et pieds plats bilatéraux
 - ✓ Auscultations pulmonaire et cardiaque normales
 - ✓ Nystagmus multidirectionnel, pas de syndrome vestibulaire ou cérébelleux associé

- **Echographie abdominale :**
 - ✓ Normale, pas d'hémopéritoine ou d'anomalie hépatique
- **Bilan biologique :**
 - ✓ NFS-plaquettes, bilan hépatique et rénal normaux
 - ✓ Pas de syndrome inflammatoire
 - ✓ Electrophorèse des protéines sanguines normale
 - ✓ Calcémie et phosphorémie à jeun normales
 - ✓ Parathormone et 25-(OH) vitamine D normales
- **Ostéodensitométrie :**
 - ✓ Z – score rachis lombaire = +5,5 DS
 - ✓ Z – score cols fémoraux = +4,8 DS





Cas 11

- Garçon âgé de 14 ans
- **Pas d'antécédents personnels ou familiaux notables**
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Tuméfactions indolores de la face dorsale de la main et du majeur droit d'apparition progressive
 - ✓ Pas d'altération de l'état général associée
- **Examen clinique :**
 - ✓ Tuméfactions multiples de consistance osseuse, indolores à la palpation, situées en regard des faces dorsales de la première phalange du 3^{ème} doigt, des 2^{ème}, 3^{ème} et 5^{ème} métacarpo-phalangiennes
 - ✓ Reste de l'examen clinique notamment dermatologique sans anomalies





Cas 12

- Fille âgée de 12 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Salmonellose à l'âge de 3 ans
 - ✓ Asthme traité par corticoïdes inhalés
- **Antécédents familiaux :**
 - ✓ Hypothyroïdie chez la mère
 - ✓ Atopie chez le père
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Déformation de la face dorsale du poignet droit (patiente droitère) associée à une douleur mécanique en fin d'extension, évoluant depuis environ 6 mois
- **Examen clinique :**
 - ✓ Limitation de l'extension et de la supination du poignet droit
 - ✓ Subluxation postérieure de l'extrémité inférieure de l'ulna à droite
 - ✓ Déviation radiale du poignet droit
 - ✓ Pas de synovite ou d'arthrite
 - ✓ Poignet gauche sans anomalies





Cas 13

- Femme âgée de 27 ans
- **Pas d'antécédents familiaux notables**
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Surdit  de perception bilat rale, appareill e
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Raideur cervicale ancienne
 - ✓ Cervicalgies diffuses d'horaire m canique,  voluant depuis plus de 6 mois
 - ✓ Pas de d'irradiation douloureuse dans les membres sup rieurs
 - ✓ Pas d'alt ration de l' tat g n ral associ e
- **Examen clinique :**
 - ✓ Cou l g rement raccourci
 - ✓ Limitation active et passive en extension (distance occiput-mur = 3 cm) et en flexion cervicale (distance menton-sternum = 2,5 cm)
 - ✓ Limitation active et passive en rotation cervicale (70  des deux c t s)
 - ✓ Pas de raideur lombaire
 - ✓ Examen neurologique des membres sup rieurs sans anomalies
 - ✓ Implantation basse des cheveux au niveau de la nuque
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies



Cas 14

- Femme âgée de 36 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Retard pubertaire
 - ✓ Syndrome de Raynaud modéré
 - ✓ Tabagisme chronique non sevré
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Douleurs diffuses des avant-bras et des chevilles d'horaire mixte, d'évolution chronique mais d'aggravation récente
 - ✓ Fatigabilité accrue des membres supérieurs et inférieurs
 - ✓ Quelques céphalées
- **Examen clinique :**
 - ✓ Douleurs bilatérales à la pression des diaphyses radiales et ulnaires
 - ✓ Douleurs à la pression du tiers distal des tibias
 - ✓ Pas de synovite ou d'arthrite
 - ✓ Pas d'ulcération pulpaire ou de sclérodactylie
 - ✓ Baisse globale de force musculaire des membres supérieurs et inférieurs à 4/5, démarche dandinante
 - ✓ Reste de l'examen sans anomalies
- **Bilan biologique :**
 - ✓ NFS sans anomalies, calcémie normale, électrophorèse des protéines sanguines normale
 - ✓ Recherche d'anticorps anti-nucléaires négative, enzymes musculaires normales



Cas 15

- Garçon âgé de 15 ans
- Pas d'antécédents familiaux notables
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Retard de croissance intra-utérin, macrocéphalie et fémurs courts échographiques : réalisation d'une amniocentèse à 20 semaines d'aménorrhée ne retrouvant pas d'anomalie chromosomique
 - ✓ Naissance à terme
 - ✓ Hypoparathyroïdie traitée par un-alpha hydroxy-vitamine D et substitution calcique, découverte à 6 mois devant un épisode convulsif sur hypocalcémie et hypomagnésémie
 - ✓ Insuffisance somatotrope (déficit en hormone de croissance) découvert à 3 ans devant un retard de croissance staturo-pondéral, corrigé par supplémentation hormonale (hypoplasie antéhypophysaire sur l'IRM cérébrale)
 - ✓ Hypermétropie bilatérale sévère et surdité de perception bilatérale (appareillée) découvertes à 3 ans et demi devant un retard de langage
 - ✓ Syndrome d'hypertension intracrânienne bénigne découverte à 9 ans
 - ✓ Insuffisance thyroïdienne découverte fortuite à 10 ans, sous hormonothérapie substitutive
 - ✓ Insuffisance gonadotrope découverte à 12 ans devant un retard pubertaire, substituée pendant 1 an
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Douleurs du rachis lombaire, des genoux et des jambes
 - ✓ Evolution sans aggravation depuis 1 an
 - ✓ Horaire mécanique : survenue après les efforts, pas de réveils nocturnes ou de dérouillage matinal
 - ✓ Pas de notion d'épisode de gonflement des genoux
 - ✓ Pas d'altération de l'état général associée

- **Examen clinique :**

- ✓ Taille = 1,36 m - Poids = 36,5 kg
- ✓ IMC = 19,6
- ✓ Petite taille semblant prédominer sur les membres
- ✓ Macrocéphalie et front proéminent
- ✓ Léger genu varum bilatéral
- ✓ Pieds plats
- ✓ Douleur à la pression des diaphyses tibiales
- ✓ Pas de limitation articulaire, pas de synovite ou d'arthrite
- ✓ Pas de raideur lombaire
- ✓ Examen neurologique des membres inférieurs sans anomalies
- ✓ Examens dermatologique, cardiovasculaire et abdominal sans anomalies

- **Bilan biologique :**

- ✓ NFS normale
- ✓ Pas de syndrome inflammatoire
- ✓ Calcémie et électrophorèse des protéines sanguines normales
- ✓ Bilans hépatique et rénal normaux

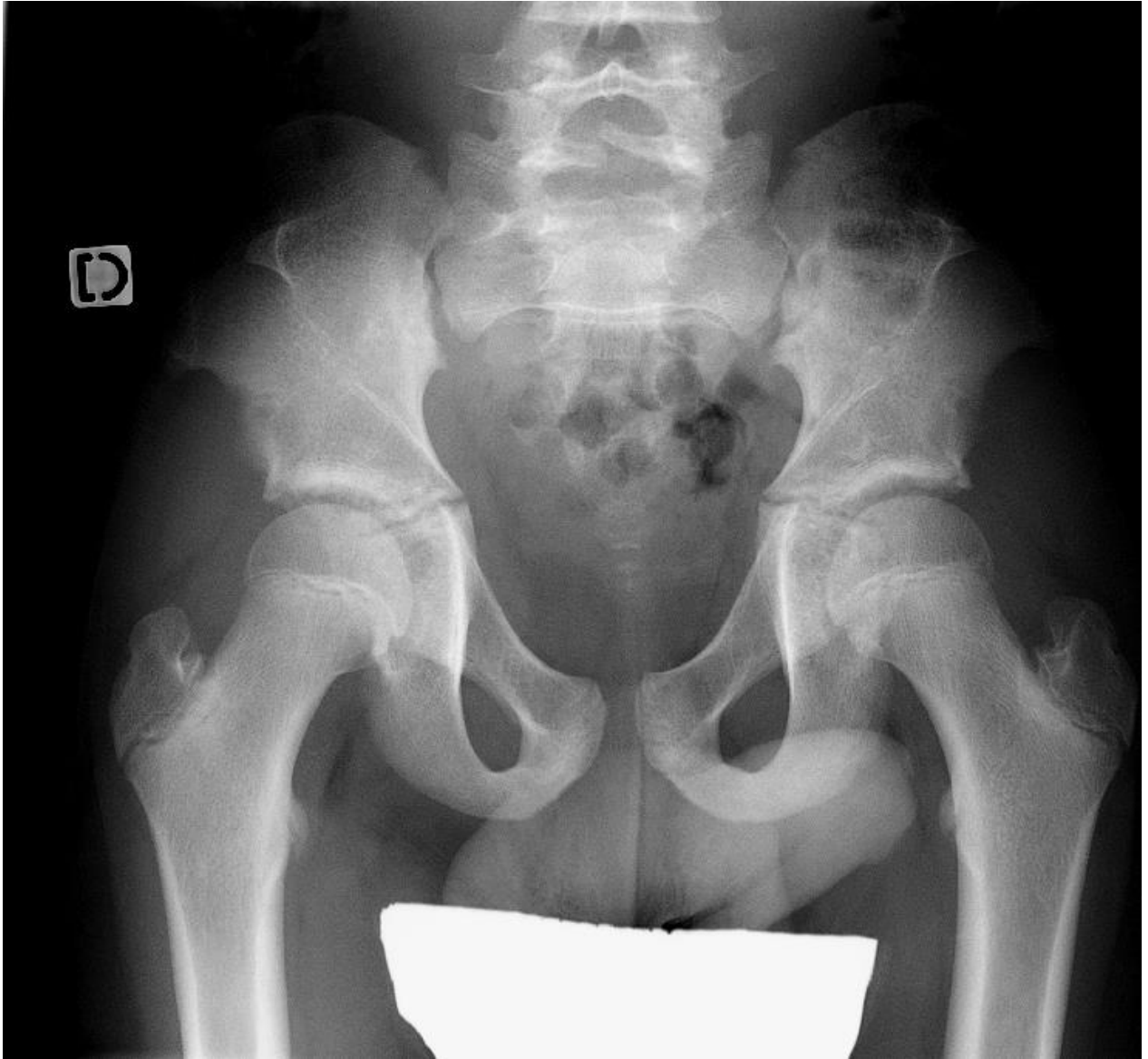
- **Ostéodensitométrie :**

- ✓ Z-score rachis lombaire = + 0.1 DS
- ✓ Z-score cols fémoraux = - 2.3 DS
- ✓ Z-score corps entier = - 2.7 DS



Cas 16

- Garçon âgé de 13 ans
- **Antécédents familiaux :**
 - ✓ Glaucome à angle ouvert chez le père
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Glaucome à angle ouvert découvert à 8 ans devant des céphalées et une vision floue
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Adressé pour douleurs en regard des ailes iliaques d'horaire mixte et d'apparition récente
 - ✓ Pas d'altération de l'état général associée
- **Examen clinique :**
 - ✓ Douleurs à la pression des ailes iliaques et des épines iliaques antéro-supérieures
 - ✓ Hanches libres et indolores à la mobilisation passive
 - ✓ Onycho-dystrophie, lunules triangulaires
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies
- **Bilan biologique standard :**
 - ✓ Pas de syndrome inflammatoire
 - ✓ NFS et calcémie normales
 - ✓ Bilans hépatique et rénal sans anomalies



Cas 17

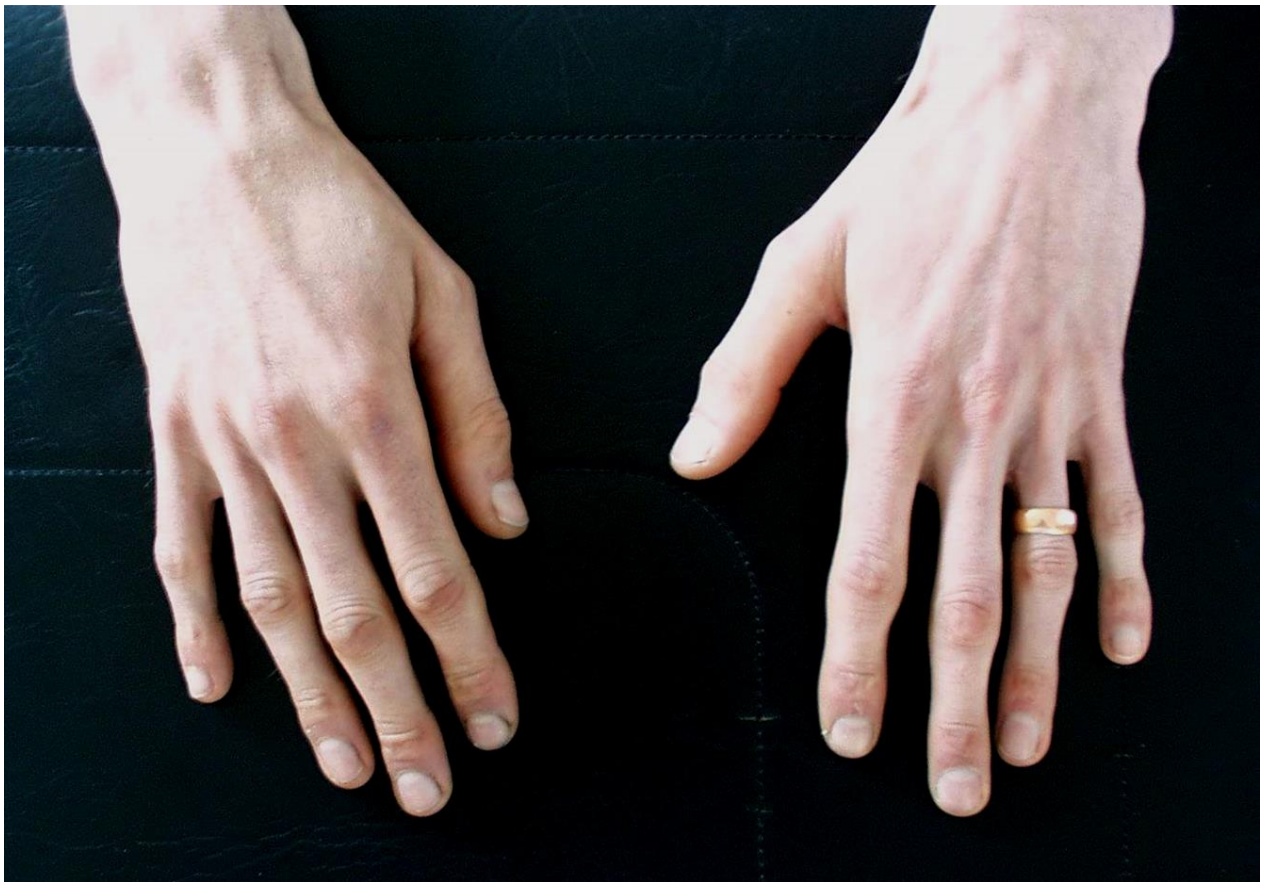
- Femme âgée de 30 ans
- **Antécédents familiaux :**
 - ✓ Diabète de type 2 chez le père et un oncle
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Tabagisme chronique non sevré
 - ✓ Névralgie cervico-brachiale C6 sur hernie discale C5-C6 survenue dans les suites d'une chute de cheval, cure chirurgicale en 2010
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Nouvelle chute de cheval avec traumatisme du bassin amenant à la découverte fortuite de multiples lésions ostéocondensantes du bassin
 - ✓ Pas de notion d'altération de l'état général, de douleurs osseuses ou de syndrome infectieux
- **Examen clinique :**
 - ✓ Bon état général
 - ✓ Pas de douleurs ou de déformations osseuses, pas de synovite ou d'arthrite
 - ✓ Lésions cutanées à type de papules, présentes depuis l'enfance et d'extension progressive avec la croissance, de couleur chair, indolores, non prurigineuses, de surface irrégulière, situées sur le tronc et la face antérieure de la cuisse droite
- **Bilans biologique et radiologique à la recherche d'un cancer primitif négatifs**
- **Biopsie cutanée d'une lésion de la cuisse :** épaissement homogène des fibres de collagène au niveau du derme, fibres élastiques larges et entrecroisées sans modification de leur structure au microscope électronique.



Cas 18

- Homme âgé de 52 ans
- **Antécédents familiaux :**
 - ✓ Père décédé d'une embolie pulmonaire massive
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Chirurgie oculaire pour ectopie bilatérale du cristallin découverte à 3 ans, à l'origine d'une forte myopie
 - ✓ Léger retard mental d'étiologie indéterminée
 - ✓ Ostéotomie tibiale bilatérale pour genu valgum sévère à 14 ans
 - ✓ Deux thromboses veineuses profondes des membres inférieurs survenues dans des contextes post-chirurgicaux (cure de hernie inguinale à 31 ans et pose de prothèse totale de genou droit pour gonarthrose à 54 ans)
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Adressé pour la prise en charge diagnostique et thérapeutique d'une ostéoporose, découverte dans les suites d'un tassement vertébral L3 post traumatique (chute de sa hauteur, d'une échelle) survenue 3 mois auparavant
 - ✓ Pas d'altération de l'état général
- **Examen clinique :**
 - ✓ Poids = 77 kg – Taille = 1.87 m – IMC = 22 kg/m²
 - ✓ Pas de douleur résiduelle à la percussion des corps vertébraux lombaires
 - ✓ Scoliose à convexité gauche
 - ✓ Membres supérieurs long et grêles ; doigts longs et fins
 - ✓ Pectus excavatum
 - ✓ Pieds creux (port d'orthèses plantaires)
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies

- **Ostéodensitométrie :**
 - ✓ T-score au rachis lombaire = - 3.4 DS
 - ✓ T-score aux cols fémoraux = - 2.4 DS
 - ✓ T-score au poignet = - 3.4 DS
- **Bilan biologique d'ostéopathie fragilisante :**
 - ✓ NFS, bilans hépatique et rénal normaux
 - ✓ Electrophorèse des protéines sanguines normale
 - ✓ Calcémie et phosphorémie à jeun normales
 - ✓ Parathormone et 25(OH)-vitamine D normales
 - ✓ TSH, cortisolémie à jeun, FSH, LH et testostéronémie normales
 - ✓ Bilan martial normal



Cas 19

- Femme âgée de 62 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ HTA sous inhibiteur calcique
 - ✓ Dyslipidémie sous statine
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Douleurs des doigts en regard des inter-phalangiennes proximales, sans gonflements, évoluant par poussées depuis plus de 3 ans
 - ✓ Horaire mécanique
 - ✓ Pas d'autre douleur articulaire associée
 - ✓ Pas d'altération de l'état général
 - ✓ Aucun signe extra-articulaire
- **Examen clinique :**
 - ✓ Douleurs reproduites à la pression des inter-phalangiennes proximales des deux mains
 - ✓ Déformations digitales marquées à type de nodules de Bouchard
 - ✓ Déviations radiales des 3^{ème} et 4^{ème} doigts à droite, du 3^{ème} doigt gauche
 - ✓ Pas de synovite ou d'arthrite
 - ✓ Pas de syndrome dysmorphique mais aspect de nez bulbeux
 - ✓ Cheveux clairsemés
- **Bilan biologique :**
 - ✓ pas de syndrome inflammatoire, facteurs rhumatoïdes et anticorps anti-CCP négatifs

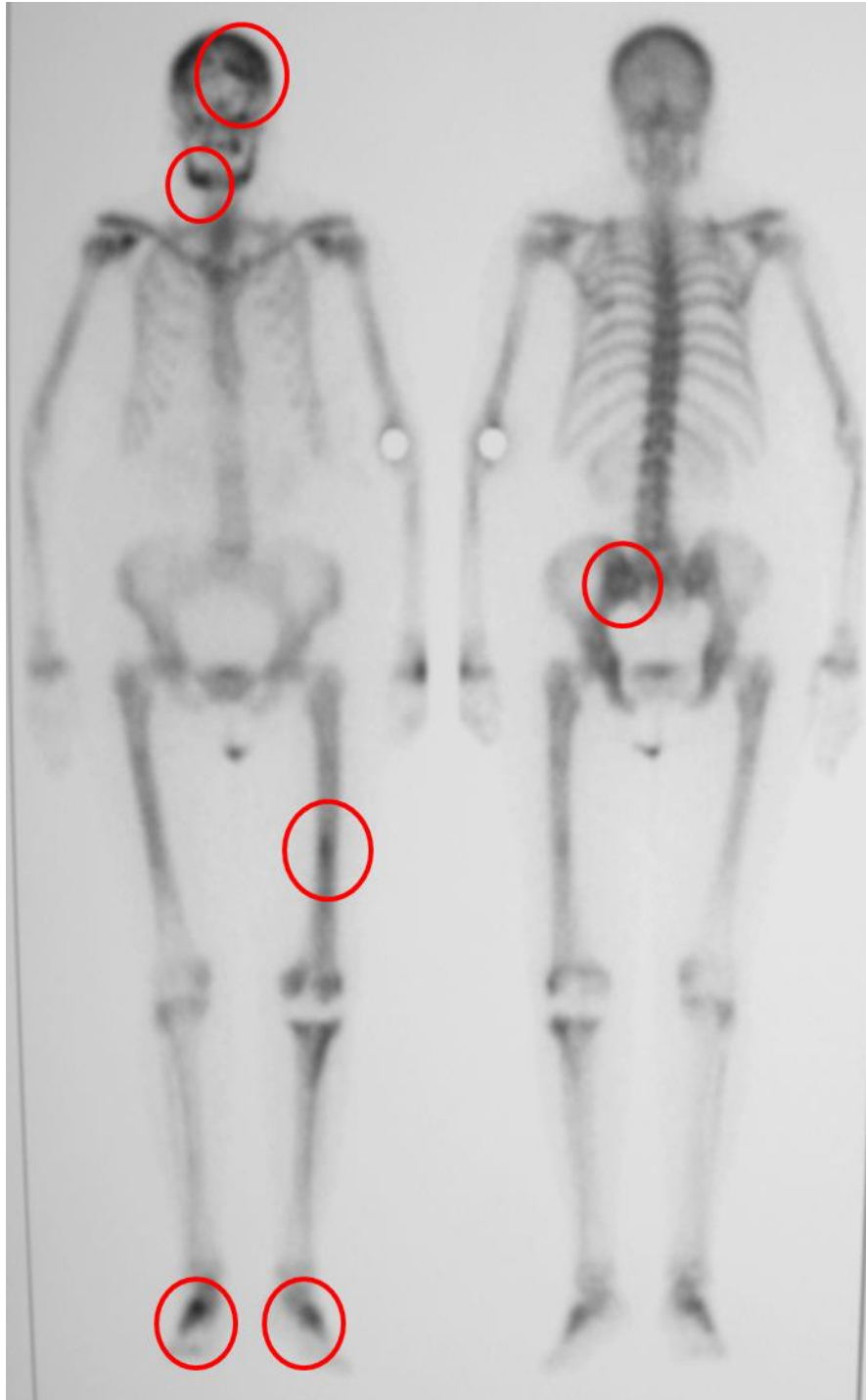


Cas 20

- Femme âgée de 69 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ HTA sous inhibiteur de l'angiotensine
 - ✓ Anémie et thrombopénie d'évolution chronique et d'étiologie indéterminée
 - ✓ Pose de prothèse totale du genou gauche pour gonarthrose
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Douleurs mécaniques des avant-pieds, apparues suites à la pose la prothèse de genou, au décours de la rééducation, non soulagées par le port d'orthèses plantaires
- **Examen clinique :**
 - ✓ Douleurs reproduites à la pression des têtes métatarsiennes et de la corticale médiale du premier métatarsien gauche
 - ✓ Surcharge pondérale
 - ✓ Légère pâleur cutanée
 - ✓ Tachycardie sinusale à 95/min
 - ✓ Hépto-splénomégalie
 - ✓ Pas d'adénopathie palpable
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies
- **Bilan biologique :**
 - ✓ Hémogramme : hémoglobine à 7.7 g/dL, VGM normal, réticulocytes à 50 G/L, plaquettes à 70 G/L, formule leucocytaire normale
 - ✓ VS=100 et CRP = 20
 - ✓ Electrophorèse et immunoélectrophorèse des protéines sanguines : pic monoclonal IgG Kappa à 2.3 g/L
 - ✓ Calcémie et fonction rénale normales

- **Scanner thorax-abdomen-pelvis :**
 - ✓ Hépatosplénomégalie homogène et non nodulaire
 - ✓ Pas de dysmorphie hépatique
 - ✓ Pas d'adénopathie ou de tumeur profonde
- **Mammographie normale**
- **Echographie thyroïdienne normale**
- **Biopsie ostéo-médullaire en crête iliaque :**
 - ✓ Syndrome myélodysplasique
 - ✓ Pas de blastes
 - ✓ Infiltrat composé de cellules fusiformes à cytoplasme granuleux









Cas 21

- Femme âgée de 26 ans
- Adressée pour le diagnostic d'une pathologie malformative
- Pas de cas similaires connus dans la famille
- **Examen clinique :**
 - ✓ Taille = 1.46 m
 - ✓ Scoliose
 - ✓ Inégalité de longueur des membres supérieurs et inférieurs
 - ✓ Boiterie d'esquive du membre inférieur gauche
 - ✓ Angulation de la jambe gauche en « lame de sabre »
 - ✓ Déformation de l'avant-bras gauche
 - ✓ Nombreuses pseudotumeurs sous-cutanées d'aspect vasculaire, présentes depuis la première année de vie, situées en regard des extrémités
 - ✓ Pas de douleurs osseuses reproduites à la palpation
 - ✓ Pas de dysmorphie faciale
 - ✓ Pas d'altération de l'état général







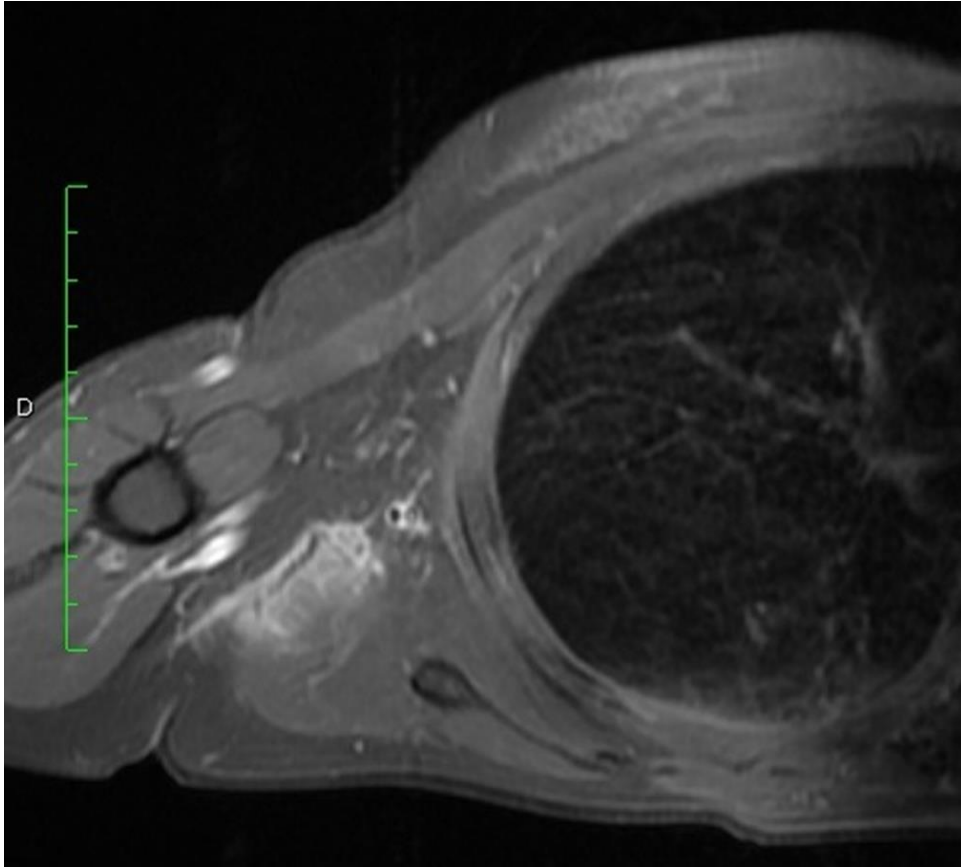




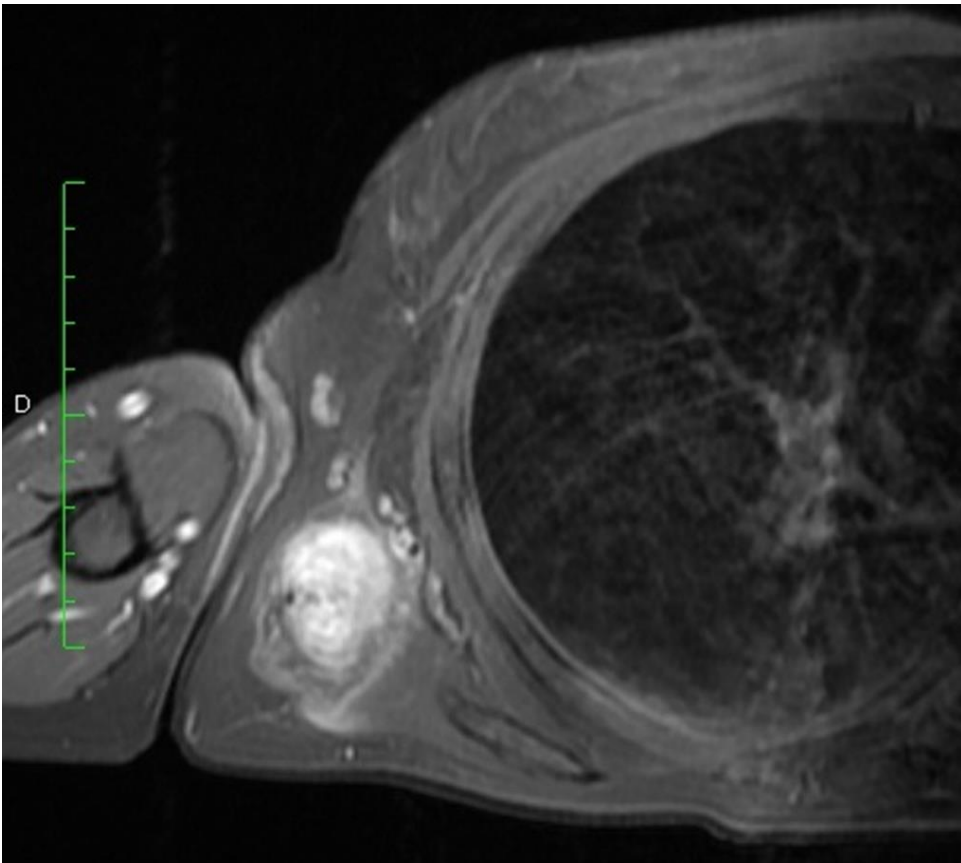
Cas 22

- Femme, âgée de 71 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Dyslipidémie sous statines
 - ✓ HTA sous inhibiteur de l'angiotensine
 - ✓ Cancer in situ du sein gauche, 15 ans auparavant, traité par tumorectomie
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Douleur et impotence fonctionnelle de l'épaule droite, évoluant depuis 2 semaines et d'aggravation progressive suite à des efforts de jardinage
 - ✓ Bilan cardiologique éliminant un syndrome coronarien
- **Examen clinique :**
 - ✓ Limitation de l'épaule droite à la mobilisation active en élévation antérieure (90°) et en abduction (70°)
 - ✓ Pas de limitation à la mobilisation passive
 - ✓ Palm-up et Jobe indolores et bien tenus
 - ✓ Pas de nodule à la palpation mammaire mais présence d'une tuméfaction sensible et indurée, située à la face latérale du sein droit
 - ✓ Pas de d'adénopathie axillaire palpable
 - ✓ Bon état général
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies
- **Bilan biologique :**
 - ✓ VS = 32 mm et CRP = 12.5 mg/L
 - ✓ Hémogramme, électrophorèse des protéines sanguines, calcémie et marqueur tumoral CA 15.3 normaux





Séquences T1 avec saturation du signal graisseux et injection de gadolinium

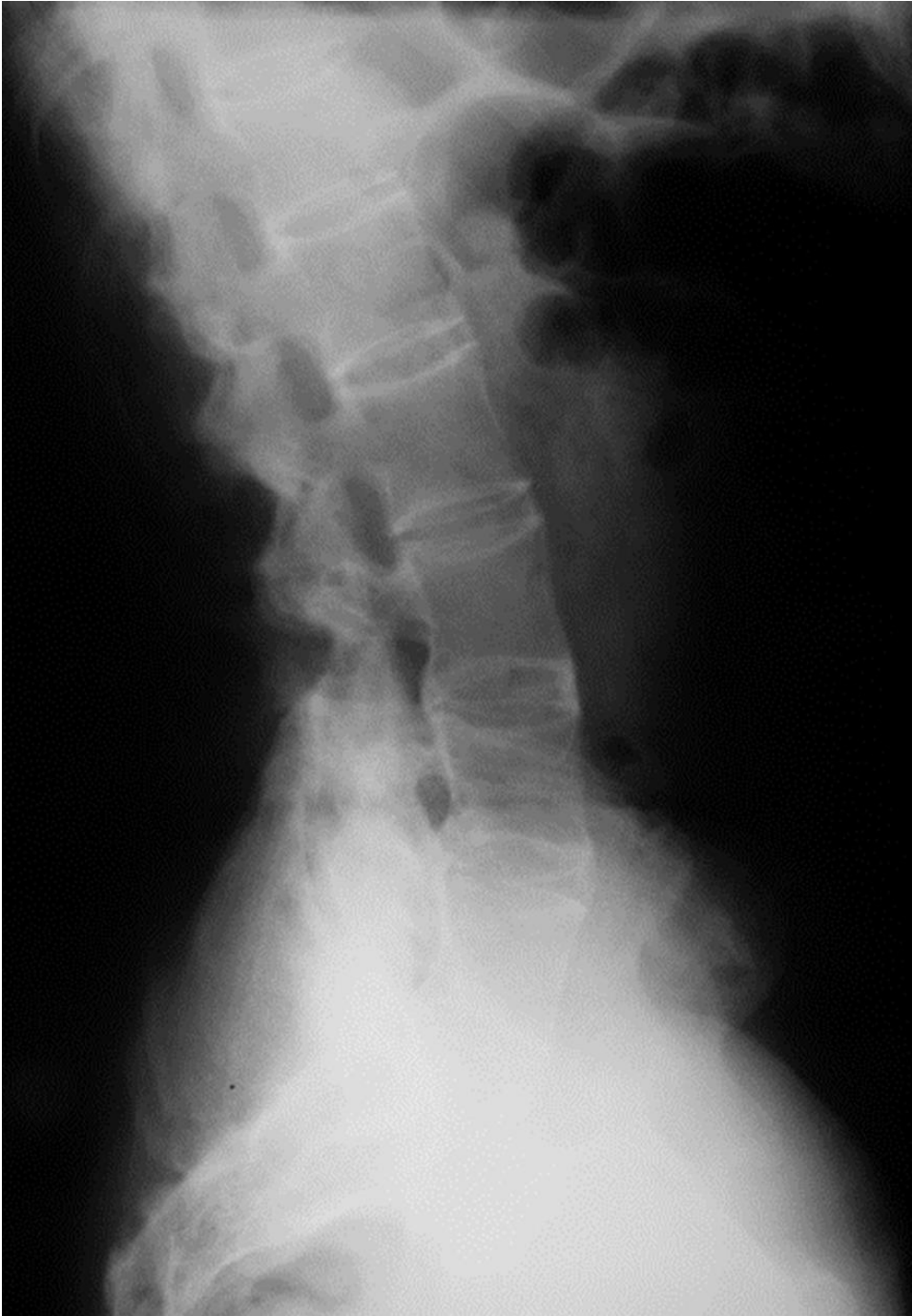




Cas 23

- Femme âgée de 35 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Retard de croissance staturo-pondéral traité temporairement par hormone de croissance
 - ✓ Tabagisme actif non sevré
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Boiterie ancienne d'aggravation récente, sans facteur traumatique déclenchant
- **Examen clinique :**
 - ✓ Taille = 1.52 m
 - ✓ Démarche dandinante
 - ✓ Membres inférieurs arqués
 - ✓ Fatigabilité musculaire des membres inférieurs
 - ✓ Pas de déficit moteur des membres inférieurs
 - ✓ Pas de dysmorphie faciale
- **Bilan biologique :**
 - ✓ Hémogramme normal, pas de syndrome inflammatoire
 - ✓ Phosphorémie à jeun = 0.47 mmol/L, calcémie = 2.30 mmol/L
 - ✓ Parathormone et 25(OH) - vitamine D normales

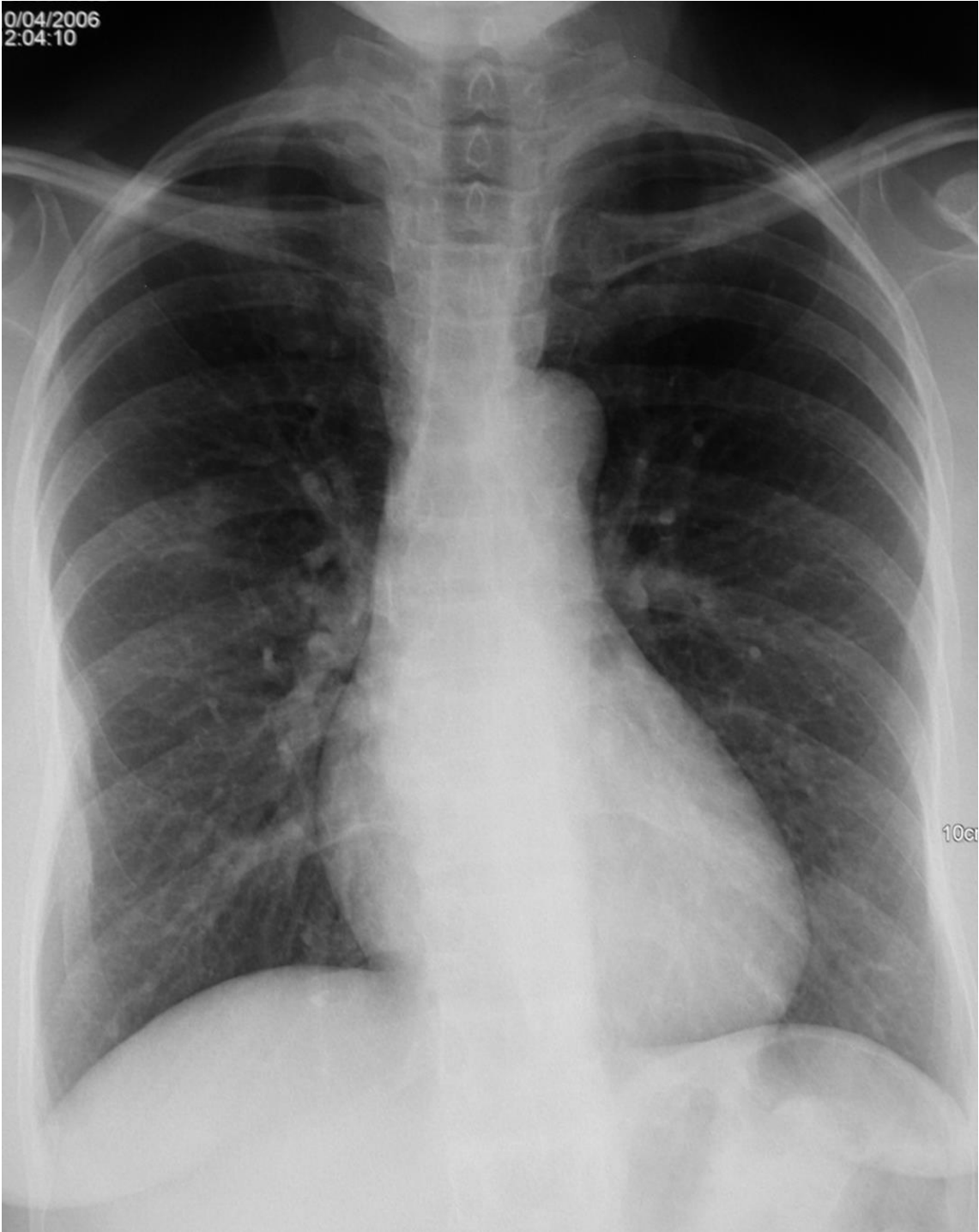








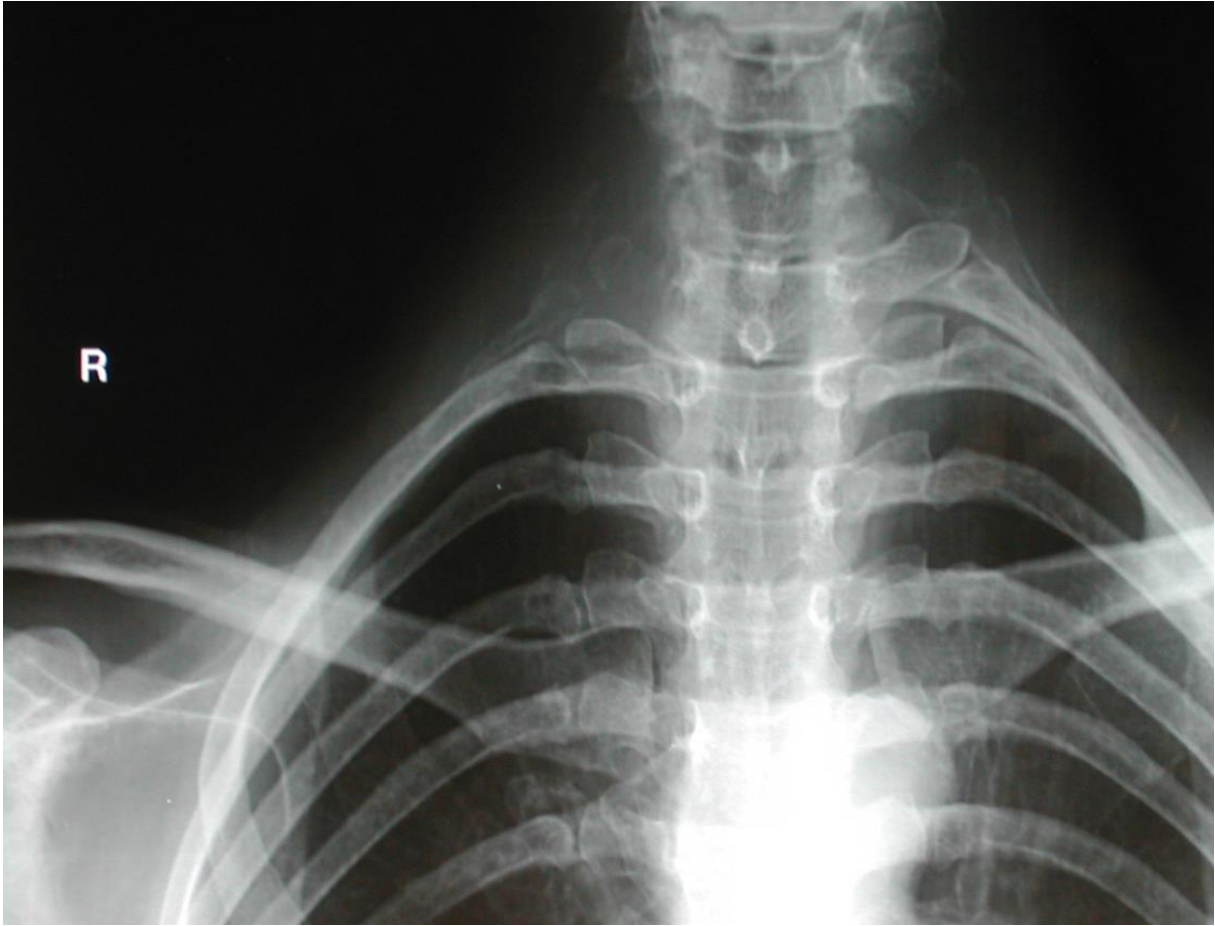
0/04/2006
2:04:10

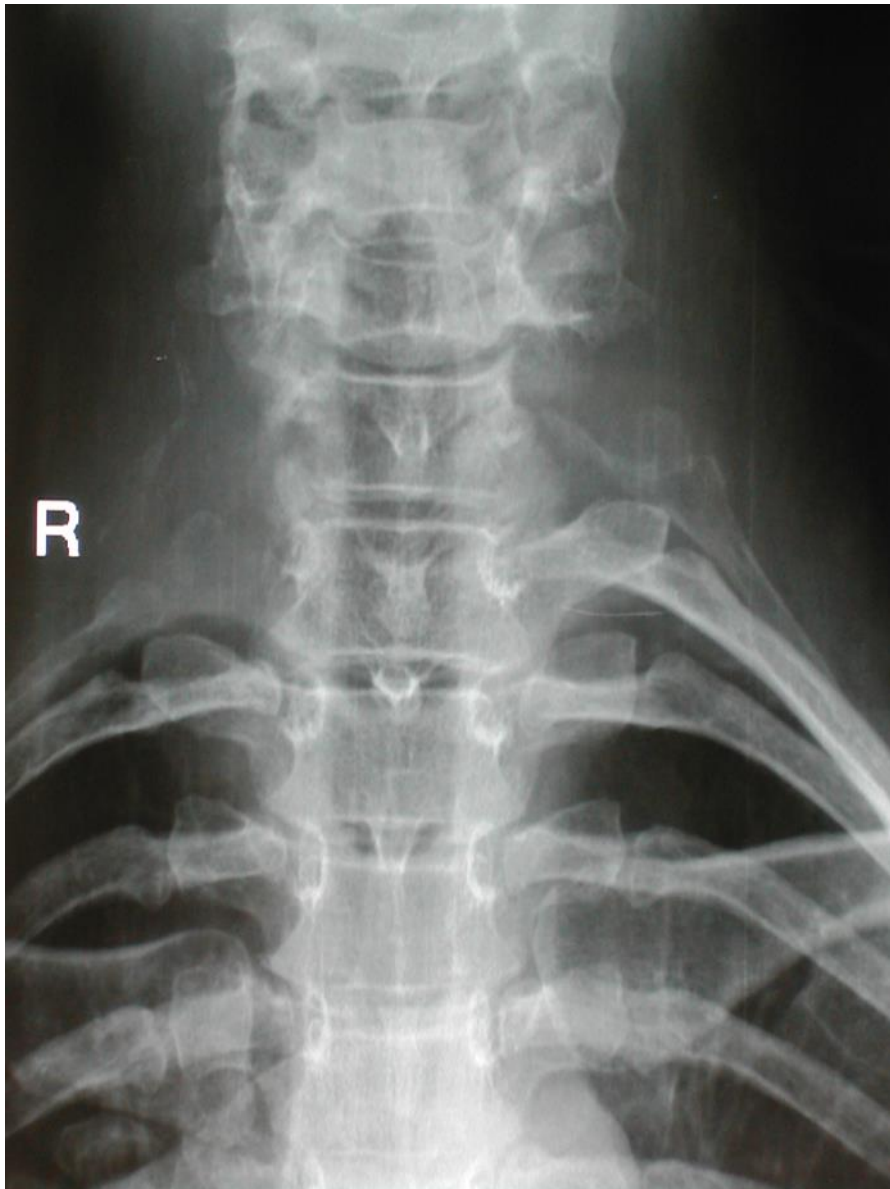


10c

Cas 24

- Femme âgée de 37 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Accident de voiture avec entorse cervicale bénigne
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Douleurs cervicales et dorsales, apparues progressivement, 3 semaines auparavant, sans facteur traumatique déclenchant, mécaniques, actuellement en cours d'amélioration
 - ✓ Pas d'irradiation douloureuse dans les membres supérieurs
- **Examen clinique :**
 - ✓ Bon état général
 - ✓ Pas d'anomalies notables notamment pas de raideur cervicale
- **Bilan biologique :**
 - ✓ NFS et calcémies normales
 - ✓ Pas de syndrome inflammatoire
 - ✓ Electrophorèse des protéines sanguines normale



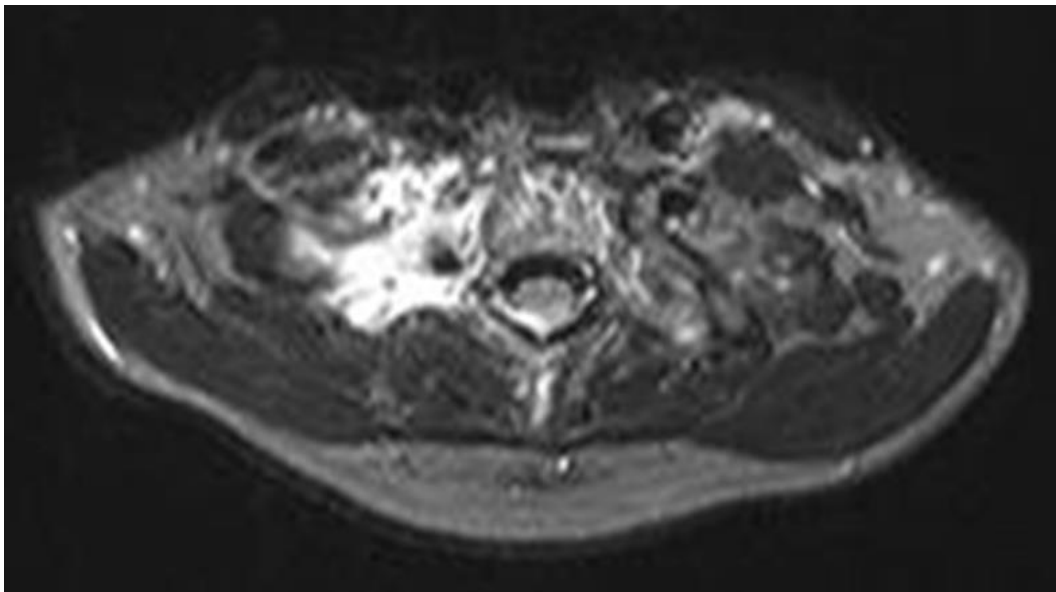




- **Biopsie osseuse :**
 - ✓ Prolifération non tumorale de petits vaisseaux sanguins et lymphatiques
 - ✓ Résorption osseuse
 - ✓ Pas d'infiltrat tumoral
 - ✓ Cultures bactériologiques (standard et *Mycobacterium Tuberculosis*) négatives



Séquence T1 avec injection de gadolinium



Séquence T1 avec saturation du signal graisseux et injection de gadolinium

Cas 25

- Homme âgé de 25 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Surdit  mixte, bilat rale et appareill e
- Consulte pour le diagnostic d'un syndrome malformatif,   priori pr sent chez un oncle et une s eur
- **Histoire de la maladie :**
 - ✓ Raideur des mains et des pieds  voluant depuis l'enfance avec apparition r cente de douleurs m caniques, sans gonflement articulaire associ 
- **Examen clinique :**
 - ✓ Taille = 1.70 m
 - ✓ Ankylose des poignets et des chevilles
 - ✓ Raccourcissement des mains, bradym tcarpie
 - ✓ Flessum des coudes
 - ✓ Equinisme des pieds, clinodactylie et orteils en griffe
 - ✓ Majoration de la cyphose dorsale
 - ✓ Raideur lombaire
 - ✓ Pas de scoliose
 - ✓ Pas de dysmorphie faciale
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies notables







Cas 26

- Homme, âgé de 28 ans
- Adressé pour le diagnostic d'une pathologie malformative
- Aucun antécédent personnel ou familial notable
- **Examen clinique :**
 - ✓ Asymétrie de la paroi thoracique avec hypoplasie voire agénésie du grand pectoral gauche
 - ✓ Hypoplasie de l'aréole mammaire du côté gauche
 - ✓ Brachydactylie du côté gauche



Cas 27

- Garçon âgé de 11 ans
- Pas d'antécédents personnels ou familiaux notables
- Adressé pour une surélévation de l'épaule droite, indolore et connue depuis la naissance
- **Examen clinique :**
 - ✓ Surélévation et hypoplasie de la scapula droite
 - ✓ Hypoplasie des arcs antérieurs des 3ème et 4ème côtes droites
 - ✓ Pas de limitation de l'épaule droite aux mobilisations active et passive
 - ✓ Pas de scoliose ou d'attitude scoliotique
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalie

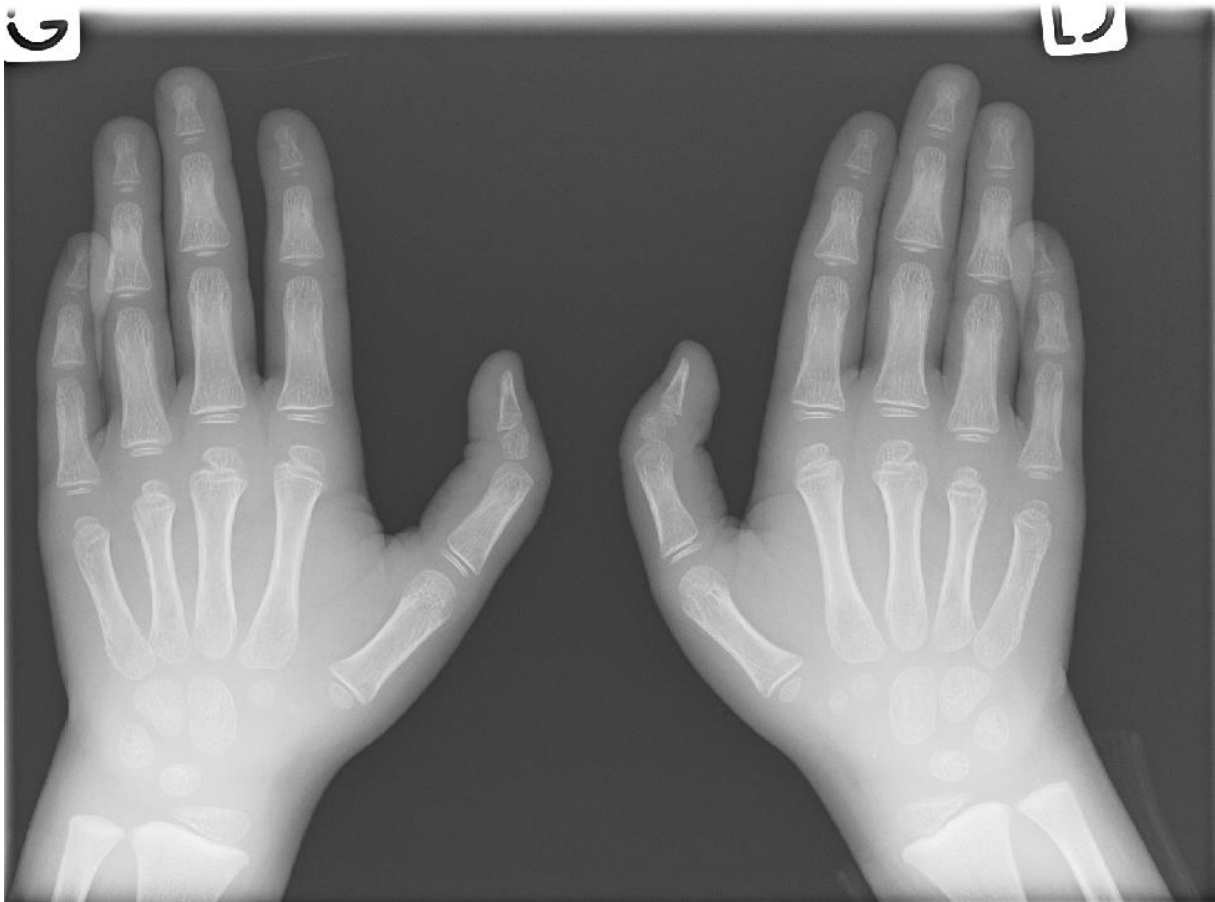


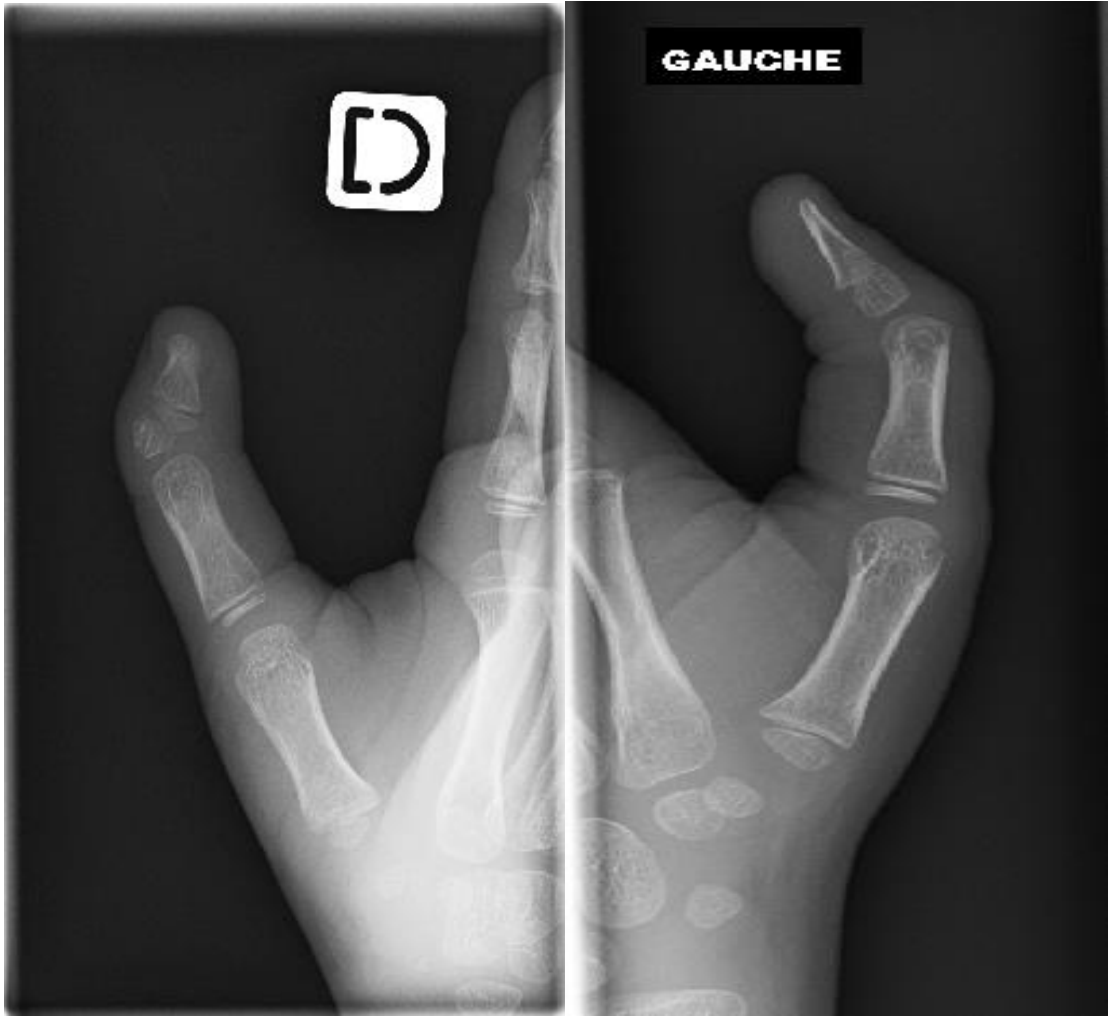




Cas 28

- Garçon âgé de 5 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Communication inter-auriculaire opérée à l'âge de 2 ans
- **Antécédents familiaux :**
 - ✓ Communication inter-auriculaire opérée à l'âge de 15 ans et pose de pacemaker, pour bloc auriculo-ventriculaire complet, à l'âge de 22 ans chez la mère
 - ✓ Adressé pour le diagnostic d'une malformation des pouces, présente également chez la mère
- **Examen clinique :**
 - ✓ Présence de phalanges surnuméraires aux deux pouces (triphalangie)
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies notables



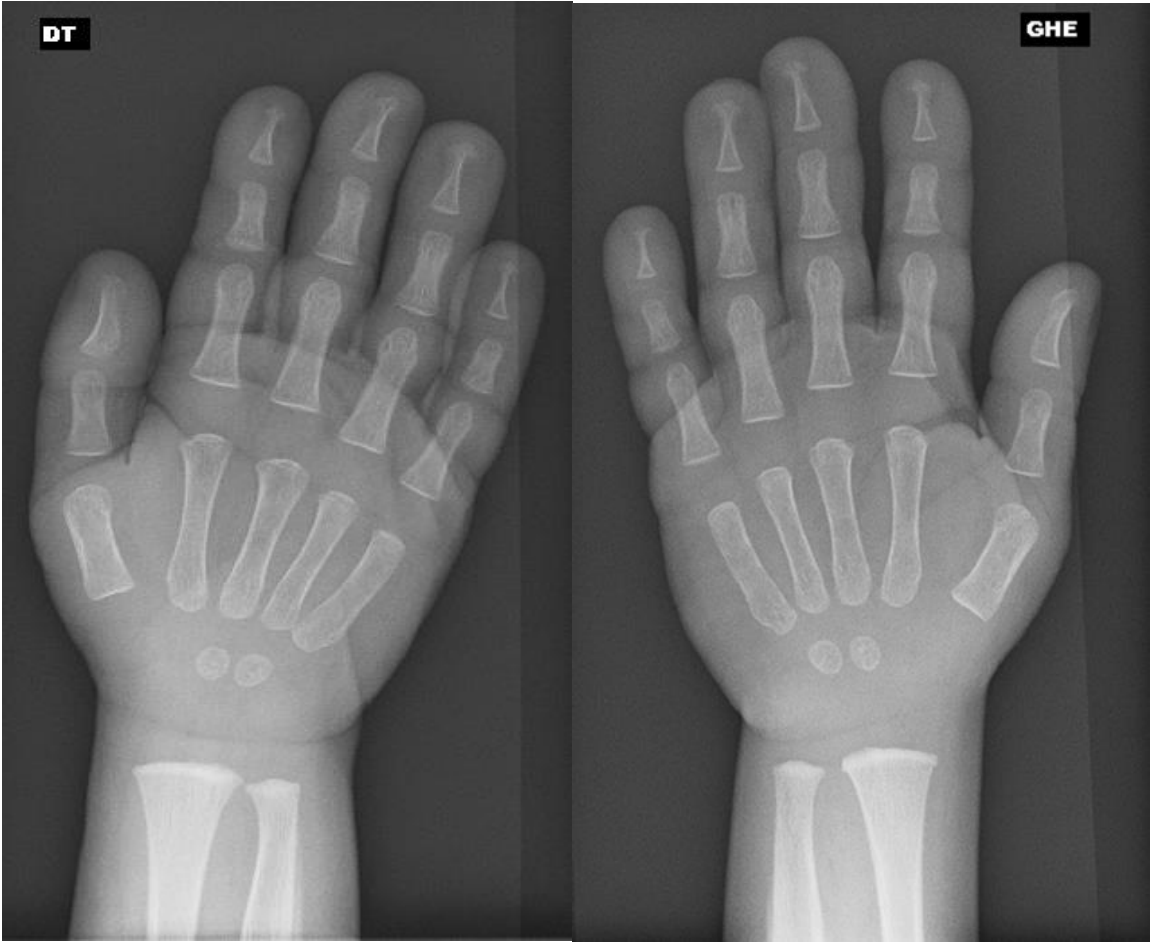


Cas 29

- Garçon âgé de 2 ans
- **Antécédents personnels :**
 - ✓ Prématurité à 34 semaines d'aménorrhées (poids de naissance = 2.7 kg, hypotonie néonatale)
 - ✓ Dermatite atopique
- **Antécédents familiaux :**
 - ✓ Consanguinité parentale
 - ✓ Adressé pour le diagnostic d'une pathologie congénitale, à priori présente chez deux frères du garçon
- **Examen clinique :**
 - ✓ Poids = 11,25 kg – Taille = 84 cm
 - ✓ Macrocrânie avec périmètre crânien de 52 cm
 - ✓ Absence de fermeture de la fontanelle antérieure, élargissement de la suture lambdoïde et avec palpation de multiples os surnuméraires (wormiens)
 - ✓ Dysmorphie faciale : front haut, nez épaté et oreilles basses implantées
 - ✓ Bon développement psychomoteur
 - ✓ Aspect en baguette de tambour des extrémités des mains et des pieds
 - ✓ Clinodactylie
 - ✓ Reste de l'examen clinique sans anomalies

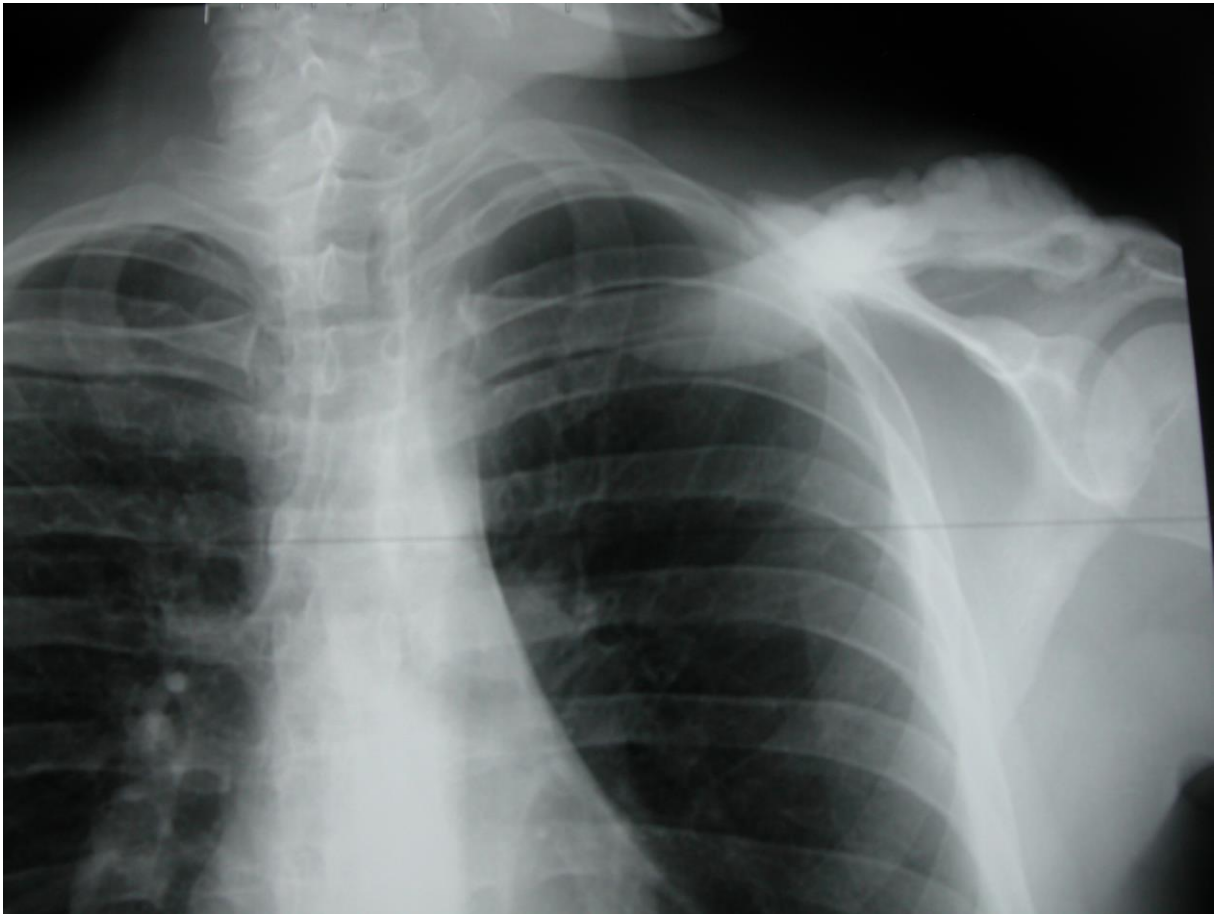
DROIT





Cas 30

- Homme, âgé de 34 ans
- **Aucun antécédent personnel ou familial notable**
- Adressé pour une déformation douloureuse de la clavicule gauche, connue depuis l'adolescence, sans notion de traumatisme, initialement indolore et localisée au tiers moyen de la clavicule, d'extension progressive suite à la réalisation d'une biopsie osseuse (pas de cellules tumorales, os condensé et scléreux), deux ans auparavant.
- **Examen clinique :**
 - ✓ Déformation irrégulière des tiers moyen et externe de la clavicule gauche
 - ✓ Reste de l'examen sans anomalies
- **Bilan biologique :**
 - ✓ Hémogramme, bilans hépatique et rénal normaux
 - ✓ Calcémie et électrophorèse des protéines sanguines normales





Annexe 2 : Exemple de réponse - participant B

Cas n°	Chaînes de mots clés	Nombre de mots clés	Nombre de chaînes de mots clés	Nombre de sites web consultés	Temps de recherche	Diagnostic proposé (+pour exact/- pour inexact)
1	<ul style="list-style-type: none"> Myosite ossifiante progressive 	1	1	1	5 min	Fibrodysplasie ossifiante progressive (+)
2	<ul style="list-style-type: none"> Xanthomes / appositions périostées 	2	1	1	5 min	Maladie d'Erdheim Chester (+)
3	<ul style="list-style-type: none"> Arthrite / abcès / génétique / vertèbres aplaties 	4	1	4	15 min	Dysplasie spondylo-épiphysaire (+)
4	<ul style="list-style-type: none"> Ostéoporose / résorption des phalanges Ostéoporose / acro-ostéolyse 	4	2	2	5 min	Hadju-Cheney (+)
5	<ul style="list-style-type: none"> Tassements vertébraux / ostéoporose / post-partum 	3	1	1	2 min	Ostéoporose du post-partum (+)
6	<ul style="list-style-type: none"> Ostéolyse vertébrale / séquestre osseux Ostéolyse vertébrale / séquestre osseux / ostéocondensation périphérique 	5	2	2	5 min	Granulome éosinophile (+)
7	<ul style="list-style-type: none"> Maladie autoinflammatoire / surdité / kératite Maladie autoinflammatoire / surdité/ kératite / œdème papillaire 	7	2	2	10 min	Syndrome CINCA (+)
8	<ul style="list-style-type: none"> Fasciite /hyperéosinophilie 	2	1	1	2 min	Syndrome de Shulman (+)
9	<ul style="list-style-type: none"> Vertèbre papillon /cholestase 	2	1	1	2 min	Syndrome d'Alagille (+)
10	<ul style="list-style-type: none"> Ostéocondensation diffuse / augmentation de la densité osseuse 	2	1	1	5 min	Ostéopétrose (+)
11	<ul style="list-style-type: none"> Tumeurs soufflantes des doigts Chondromes multiples des doigts 	2	2	2	7 min	Maladie d'Ollier (+)
12	<ul style="list-style-type: none"> Malformation congénitale du poignet 	1	1	1	2 min	Déformation de Madelung (+)

Cas n°	Chaînes de mots clés	Nombre de mots clés	Nombre de chaînes de mots clés	Nombre de sites web consultés	Temps de recherche	Diagnostic proposé (+pour exact/- pour inexact)
13	<ul style="list-style-type: none"> • Surdit� / bloc cervical / implantation basse des cheveux 	3	1	1	2 min	Syndrome de Klippel-Feil (+)
14	<ul style="list-style-type: none"> • Retard pubertaire / appositions p�riost�es / ost�ocondensation • Retard pubertaire / appositions p�riost�es / ost�ocondensation / Raynaud • Apposition p�riost�es / baisse de force musculaire / retard pubertaire / Raynaud • Appositions p�riost�es / myopathie / retard pubertaire / Raynaud 	15	4	7	15 min	Syndrome de Turner (-)
15	<ul style="list-style-type: none"> • Corticale �paissie / hypoparathyro�die / panhypopituitarisme • Corticale �paissie / hypoparathyro�die / panhypopituitarisme / syndrome d'hypertension intracr�nienne b�nigne • Corticale �paissie / hypoparathyro�die / panhypopituitarisme / syndrome d'hypertension intracr�nienne b�nigne / retard de croissance intra-ut�rin 	12	3	5	15 min	Dysplasie �piphysaire multiple type Al-Gazali (-)
16	<ul style="list-style-type: none"> • Glaucome / exostose iliaque / onycholyse 	3	1	1	2 min	Onycho-ost�odysplasie (+)
17	<ul style="list-style-type: none"> • Ost�ocondensations multiples / papules • Ost�opoeilie / l�sions cutan�es 	4	2	2	5 min	Syndrome de Buschke-Ollendorf (+)
18	<ul style="list-style-type: none"> • Ost�oporose / pectus excavatum / thrombose veineuse 	3	1	2	2 min	Homocystinurie (+)
19	<ul style="list-style-type: none"> • Epiphyses triangulaires / alop�cie / nez bulbeux 	3	1	1	3 min	Syndrome trichorhino-phalangien (+)
20	<ul style="list-style-type: none"> • Cellules fusiformes � cytoplasme granuleux / my�lodysplasie 	2	1	3	5 min	Mastocytose (+)

Cas n°	Chaînes de mots clés	Nombre de mots clés	Nombre de chaînes de mots clés	Nombre de sites web consultés	Temps de recherche	Diagnostic proposé (+pour exact/- pour inexact)
21	• Chondromes multiples / angiomes sous-cutanés multiples	2	1	1	3 min	Syndrome de Maffucci (+)
22	• Tumeurs des parties molles / calcifications	2	1	1	5 min	Myosite ossifiante (+)
23	• Hypophosphorémie / congénital	2	1	1	3 min	Rachitisme hypophosphatémique (+)
24	• Ostéolyse première côte	1	1	1	3 min	Maladie de Gorham-Stout (+)
25	• Surdité / bradymétacarpie / fusion osseuse	3	1	1	3 min	Maladie des synostoses multiples (+)
26	• Agénésie pectorale	1	1	1	3 min	Syndrome de Poland (+)
27	• Hypoplasie scapula • Hypoplasie côte / scapula alta • Surélévation scapula / hypoplasie costale	5	3	3	5 min	Malformation de Sprengel (+)
28	• Triphalangie/cardiopathie • Triphalangie / communication inter-auriculaire / bloc auriculo-ventriculaire	5	2	2	3 min	Syndrome de Holt-Oram (+)
29	• Macrocéphalie / os wormiens / dysmorphie faciale • Macrocéphalie / os wormiens / dysmorphie faciale / clinodactylie • Macrocéphalie / os wormiens / dysmorphie faciale / clinodactylie / hippocratisme digital	12	3	6	15 min	Syndrome de Sotos (-)
30	• Déformation clavicule / ostéocondensation • Epaissement cortical	3	2	5	10 min	Maladie de Paget (-)

Annexe 3 : Liste des abréviations

- ANCA : *Anti Neutrophil Cytoplasmic Antibodies*
- CCP : *Cyclic Citrullinated Peptide*
- CINCA : *Chronic Infantile Neurological, Cutaneous and Articular syndrome*
- CPK : Créatine phosphokinase
- CRP : *C- Reactive Protein*
- CTX : C-télopeptide du collagène de type I
- DS : déviation standard
- FSH : *Follicle Stimulating Hormone*
- HLA : *Human Leukocyte Antigen*
- HTA : hypertension artérielle
- IMC : indice de masse corporelle
- IRM : imagerie par résonance magnétique
- LH : *Luteinizing Hormone*
- NFS : numération formule sanguine
- 25(OH) vitamine D : 25-hydroxy vitamine D
- TCA : temps de céphaline activée
- TP : temps de prothrombine
- TSH : *Thyroid Stimulating Hormone*
- VGM : volume globulaire moyen

Serment d'Hippocrate

Au moment d'être admis à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré et méprisé si j'y manque.

Annexe 4 : Résumé

Traduction en anglais

Title : Contribution of the search engine Google for the diagnosis of rare diseases in Rheumatology: a descriptive analysis

Objective : The objective of this study was to evaluate the contribution of Google for the diagnosis of rare diseases in Rheumatology.

Methods :

Thirty cases of rare pathologies with osseous or articular expression were selected in the database of our hospital. Each medical record was summarized in the form of clinical observation including the not interpreted examinations of imaging.

Eight doctors rheumatologists not knowing these patients (five seniors and three interns at the end of course) were selected to participate in this study.

After reading of each of the observations, it was proposed to each doctor to write one or several chains of keywords to be submitted to the search engine and to analyze the data supplied by the request. Several successive requests were authorized. At the end of the search, the doctors were invited to propose a diagnosis.

An observant doctor (mute) followed the operation and noted the diagnosis selected (principal criterion), the number of keywords and chains of keywords used, the number of consulted websites and the time of Internet search (secondary criteria).

Results :

The average rate of exact diagnoses was 26/30 (86.7 % \pm 5 %) with a minimum of 23/30 and a maximum of 28/30.

All confused participants and all clinical cases, the use of 2.7 ± 1.1 keywords per request (1 at least and 6 at the most) and of 1.85 ± 1.3 chains of keywords (1 at least and 9 at the most), the consultation of 2.4 ± 1.9 websites (1 at least and 12 at the most) and a search time of 6.9 ± 4.9 minutes (2 at least and 20 at the most) were enough on average to propose a diagnosis.

Conclusion : In front of complex or rare clinical cases, doctors have to conceive Internet and search engines like integral part of their strategy to reduce the times of diagnosis and improve the medical care of their patients.

Titre : Apport du moteur de recherche Google pour le diagnostic de maladies rares en Rhumatologie : une analyse descriptive

Objectif : L'objectif de cette étude était d'évaluer l'apport de Google pour le diagnostic de maladies rares en Rhumatologie.

Méthodes :

Trente dossiers de pathologies rares à expression osseuse ou articulaire étaient sélectionnés dans la base de données de notre hôpital. Chaque dossier médical était résumé sous forme d'observation clinique comprenant les examens d'imagerie non interprétés.

Huit médecins rhumatologues ne connaissant pas ces patients (cinq séniors et trois internes en fin de cursus) étaient sélectionnés pour participer à cette étude.

Après lecture de chacune des observations, il était proposé à chaque médecin de rédiger une ou plusieurs chaînes de mots clés à soumettre au moteur de recherche et d'analyser les données fournies par la requête. Plusieurs requêtes successives étaient autorisées. A l'issue de la recherche, les médecins étaient invités à proposer un diagnostic.

Un médecin observateur (muet) suivait l'opération et notait le diagnostic retenu (critère principal), le nombre de mots clés et de chaînes de mots clés utilisés, le nombre de sites internet consultés et le temps de recherche sur Internet (critères secondaires).

Résultats :

Le taux moyen de diagnostics exacts était de 26/30 (86.7% ± 5 %) avec un minimum de 23/30 et un maximum de 28/30.

Tous participants et tous cas cliniques confondus, l'utilisation de 2.7 ± 1.1 mots clés par requête (1 au minimum et 6 au maximum) et de 1.85 ± 1.3 chaînes de mots clés (1 au minimum et 9 au maximum), la consultation de 2.4 ± 1.9 sites Internet (1 au minimum et 12 au maximum) et un temps de recherche de 6.9 ± 4.9 minutes (2 au minimum et 20 au maximum) suffisaient en moyenne pour proposer un diagnostic.

Conclusion : Face à des tableaux cliniques complexes ou rares, les médecins doivent concevoir Internet et les moteurs de recherche comme partie intégrante de leur stratégie afin de réduire les délais de diagnostic et d'améliorer la prise en charge médicale de leurs patients.

Mots clés : Google – diagnostic médical – maladies rares – Rhumatologie – mots clés – chaînes de mots clés – sites Internet – temps de recherche

**Université de Bordeaux – U.F.R des sciences médicales – 146 rue Léo Saignat
33 076 Bordeaux CEDEX**