

Using deep-neural-network-driven facial recognition to identify distinct Kabuki syndrome 1 and 2 gestalt

Flavien Rouxel

Dr Kevin Yauy

Pr David Genevieve

Journées SOFFOET 24/09/2021

Syndrome Kabuki orphanet: 2322

- Clinique:
 - DI légère à modérée
 - Atteinte squelettique
 - Malformations viscérales
 - Manifestations immunopathologiques
 - Anomalies des dermatoglyphes
 - **Morphologie du visage spécifique**

1ere cause génique de malformation cardiaque congénitale séries anténatales

Exam Visit

Files & Photos



Phenotypic Features

SUGGESTED PHENOTYPIC FEATURES

- Strabismus
- Intellectual Disability
- Scoliosis
- Prominent nasal bridge
- Seizure
- Short stature
- Microcephaly
- Cleft palate

SHOW MORE PHENOTYPIC FEATURES

EXTRACT FEATURES FROM CLINICAL NOTES

Measurements

height cm weight kg HxO2 saturation %

Show More Measurements

Share Phenotype with Lab

For more accurate and efficient results, share phenotypic information with your lab.

Diagnostic Labs



Research Studies


Select research study

Case Analysis

SELECTED SYNDROMES (0)

SUGGESTED SYNDROMES (30)


Kabuki Syndrome



HSN MED LDN

- Differential
- Clinically Diagnosed
- Molecularly Diagnosed

Oodontoonychodermal Dysplasia, OODD



HSN MED LDN

- Differential
- Clinically Diagnosed
- Molecularly Diagnosed

Journées OFFOET 24/09/2021

2 gènes responsables

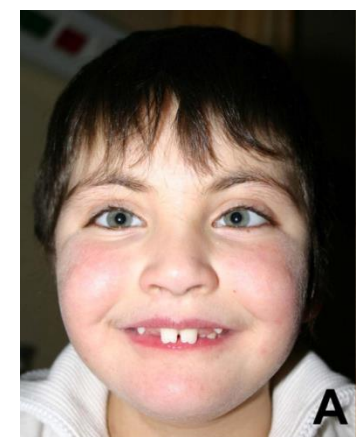
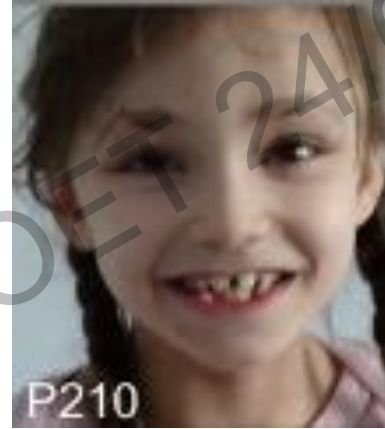
KS1

KMT2D: AD, 34-76% des cas



KS2

KDM6A: lié à l'X, environ 10% des cas



**PEUT-ON METTRE EN ÉVIDENCE UNE
DIFFÉRENCE ENTRE LES DEUX SOUS-
TYPES DE SYNDROME KABUKI?**

Journées SCF-OE 24/09/2021

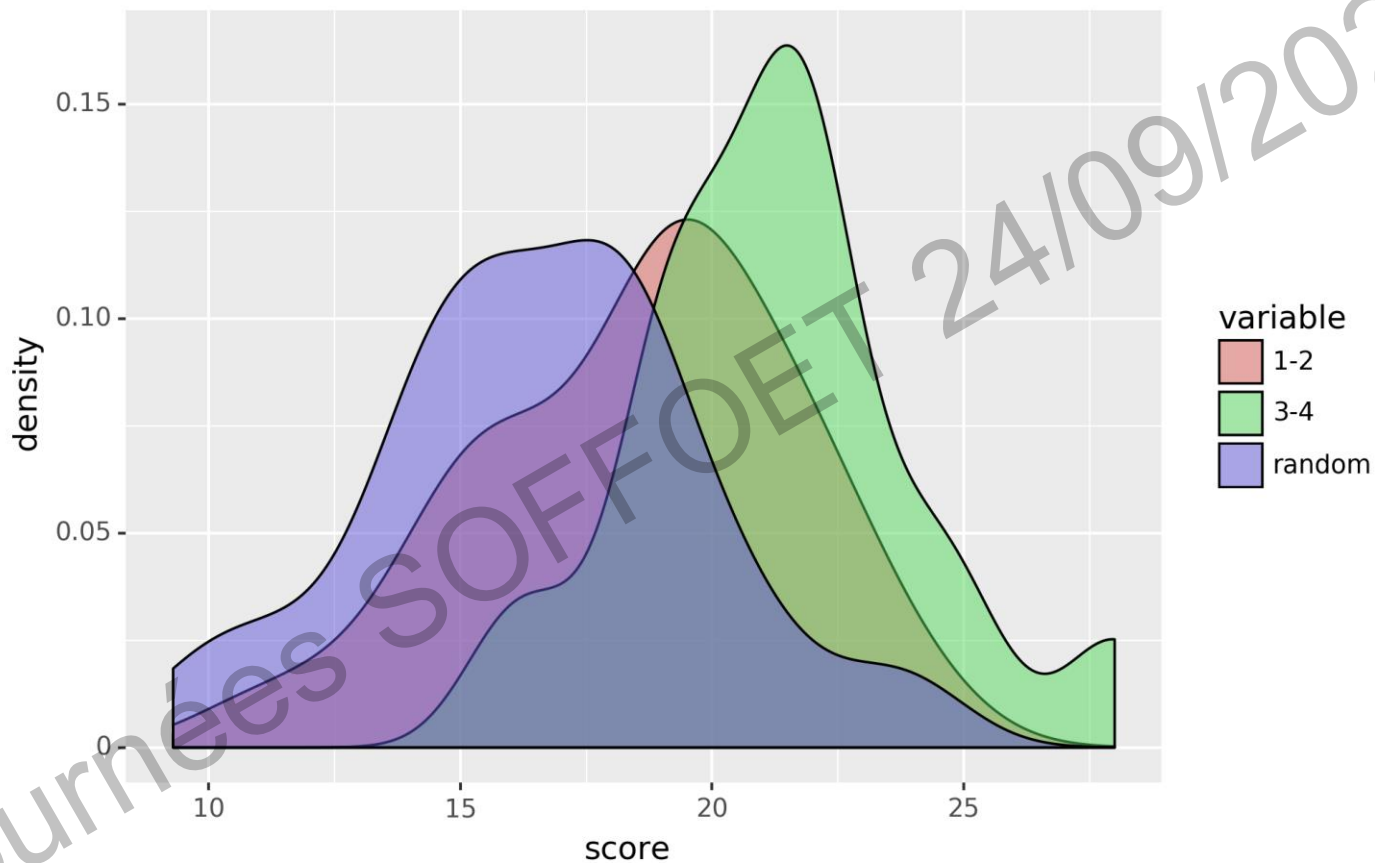
Méthodologie - Cliniciens

- Challenge cliniciens
 - Explication de l'étude
 - Auto-évaluation des participants selon expertise en dysmorphologie du syndrome Kabuki de 1= débutant à 5= expert puis répartition en 2 classes: niveau 1-2= débutants, niveau 3-4 = experts
 - Slides de la littérature: 8 photographies de chaque sous-type de syndrome Kabuki
 - Images à évaluer: 33 individus à classier entre KS1 et KS2

Méthodologie – Face2Gene

- 2 Analyses:
 - Une avec utilisation des mêmes photos que pour le challenge cliniciens
 - Une avec photos du challenge + photos de la littérature
- Analyse par logiciel DeepGestalt et création d'une courbe ROC
- Création d'images composites

Résultats – Challenge cliniciens

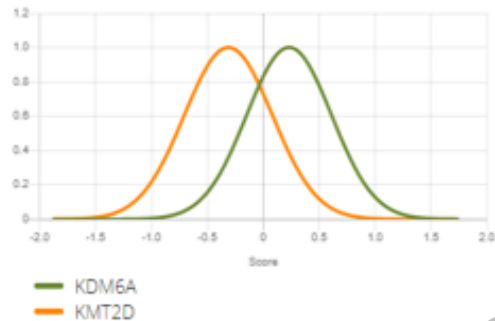


	Groupe 1-2	Groupe 3-4
Participants	28	32
Score moyen	18,5	21,3

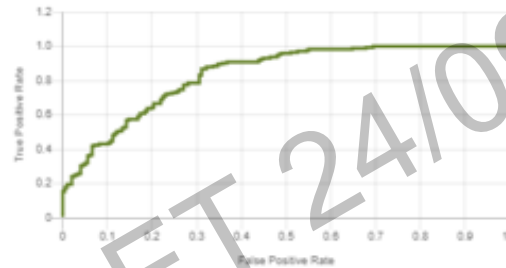
Résultats – Face2Gene(1)

KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution



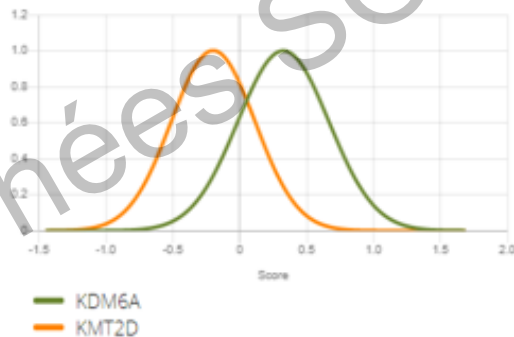
ROC ⓘ



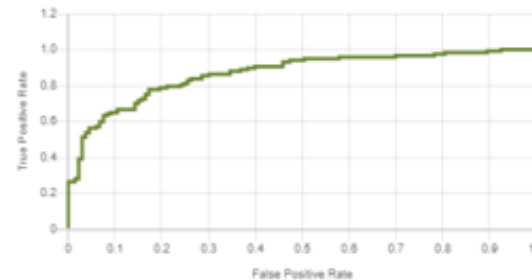
A

KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution



ROC ⓘ



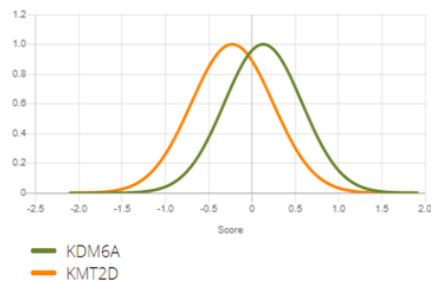
B

Analyse avec photos du challenge cliniciens

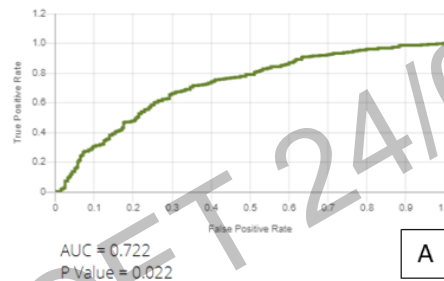
Résultats – Face2Gene(2)

KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution

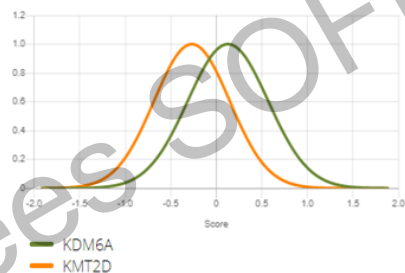


ROC ⓘ

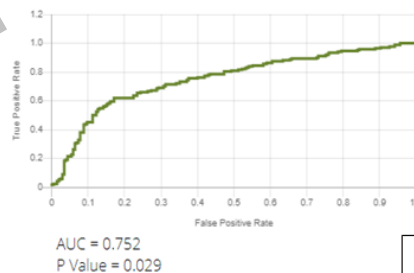


KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution



ROC ⓘ



Analyse avec photos du challenge cliniciens + photos de la littérature

→ Diminution de l'AUC

Hypothèse: qualité des photos de la littérature très inférieure à la qualité des photos pour le challenge cliniciens → Impact de la qualité des photos

Resultats – Face2Gene(3)



KDM6A



KMT2D

KMT2D: Visage allongé (HPO no.: HP:0000276), nez tubulaire (HP:0003189),
Vermilion de la lèvre supérieure fin (HP:0000219), étage moyen du visage
plus allongé (no HP number)

KDM6A: Visage arrondi (HP:0000311), Vermilion épais (HP:0012471), narines
antéversées (HP:0000463)

Discussion/conclusion

- Différence perceptible par les généticiens
- Utilisation de l'algorithme: confirme qu'une différence existe + création d'une image composite → aide à la différenciation
- Limites: pas d'utilisation en routine, nécessité de photographies de bonnes qualité

Remerciements

Article en cours de révision
pour publication dans EJHG

Dr Guilaine Boursier
Dr Sophie Julia
Dr Vincent Gatinois
Dr Mathilde Nizon
Dr Mouna Barat-Houari
Dr Alexandra Afenjar
Elodie Sanchez
Dr Boris Keren
Pr Didier Lacombe
Dr Aurélia Jacquette
Dr Stéphanie Arpin
Dr Sébastien Moutton
Dr Fabienne Giuliano
Dr Marie-Line Jacquemont

Dr Damien Haye
Dr Claire Duflos
Dr Marlène Rio
Dr Yline Capri
Pr Annick Toutain
Pr Jeanne Amiel
Dr Klaus Dieteriech
Dr Patricia Blanchet
Dr Elise Brischoux-Boucher
Pr Stanislas Lyonnet
Pr Damien Sanlaville

Et tous les cliniciens participants au
challenge « geneticists against the
machine »

Merci de votre attention!

Journées SOFFOËT 24/09/2021