

# 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**



**Oodontoonychodermal Dysplasia, OODD**



Journées OFFOET 24/09/2021

# 2 gènes responsables

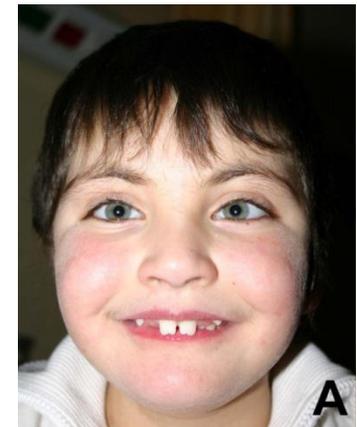
KS1

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

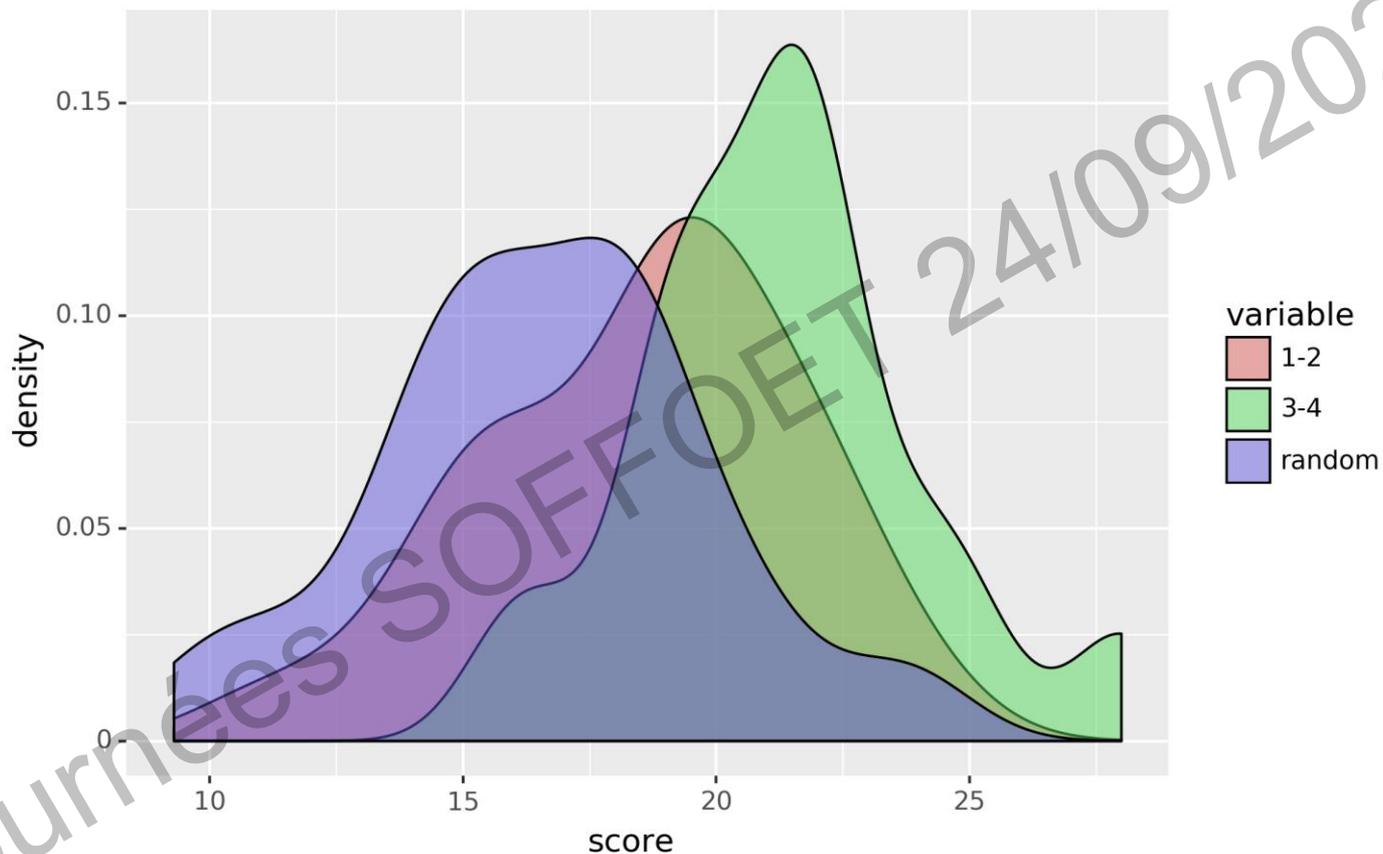
# Méthodologie - Cliniciens

- 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 classifier 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

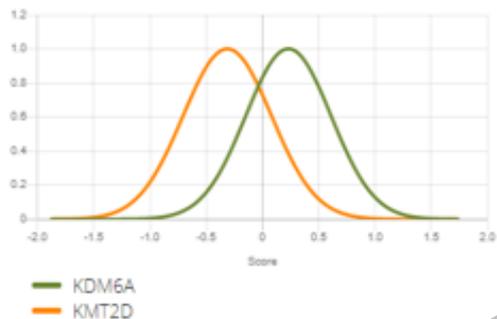


	Groupe 1-2	Groupe 3-4
Participants	28	32
Score moyen	18,5	21,3

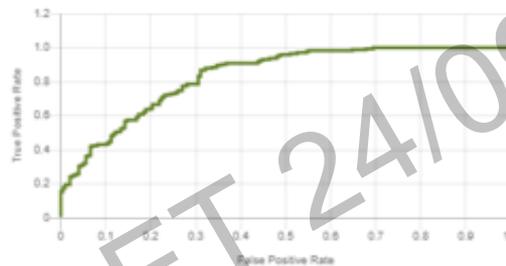
# Résultats – Face2Gene(1)

KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution



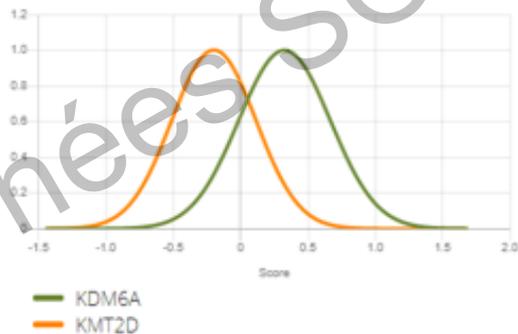
ROC



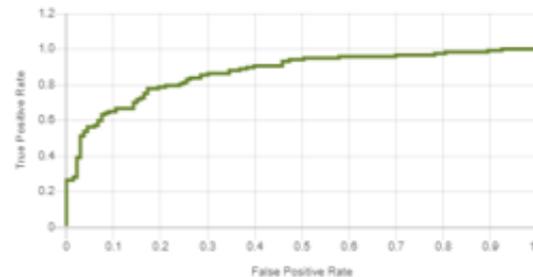
A

KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution



ROC



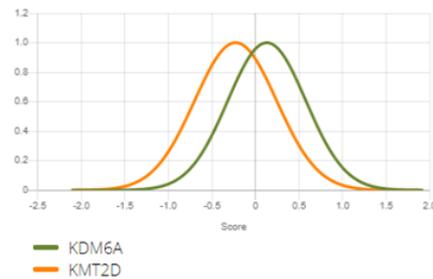
B

Analyse avec photos du challenge cliniciens

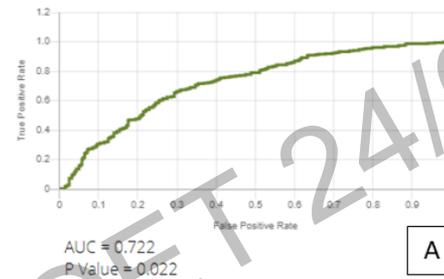
# Résultats – Face2Gene(2)

KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution

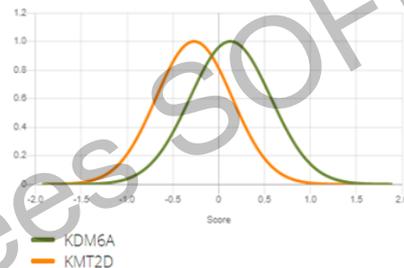


ROC

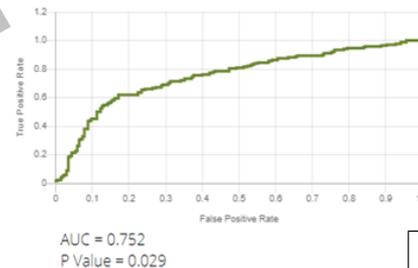


KDM6A vs. KMT2D

Score Distribution



ROC

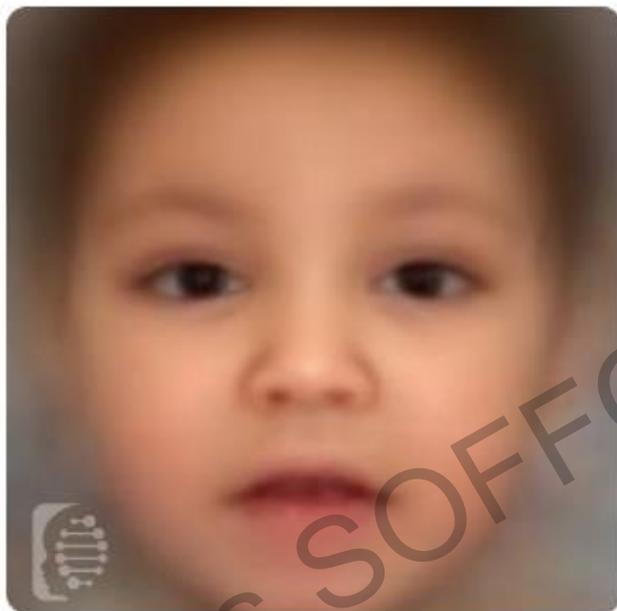


Analyse avec photos du challenge cliniciens + photos de la littérature

→ 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