

AIDY : Application of AI to Dysmorphology

Détection automatique de syndromes génétiques sur photographies

Quentin Hennocq, Olivier Lienhard, Ahmed Zaiter, Thomas Courtin, Ludovic Bénichou, Jeanne Amiel, Valérie Cormier-Daire, Geneviève Baujat, Caroline Michot, Marlène Rio, Stanislas Lyonnet, Arnaud Picard, Nicolas Garcelon, Roman Khonsari

Necker Enfants Malade Hospital / Imagine Institute – Paris, France

Contexte

Maladies rares

5^{ème} cause de décès neonatal
8 / 140 millions des décès néonataux
7000 maladies rares
30 – 40 % présentent des caractéristiques faciales

Errance diagnostique en France = 5 ans
38% non diagnostiqués¹

Données

Hôpital Necker Enfants Malades (Paris)
Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique

Institut Imagine (Paris)
Service de génétique clinique

22 000 patients / 1 042 468 photos
Consentements / photographe professionnel
1976 - 2023

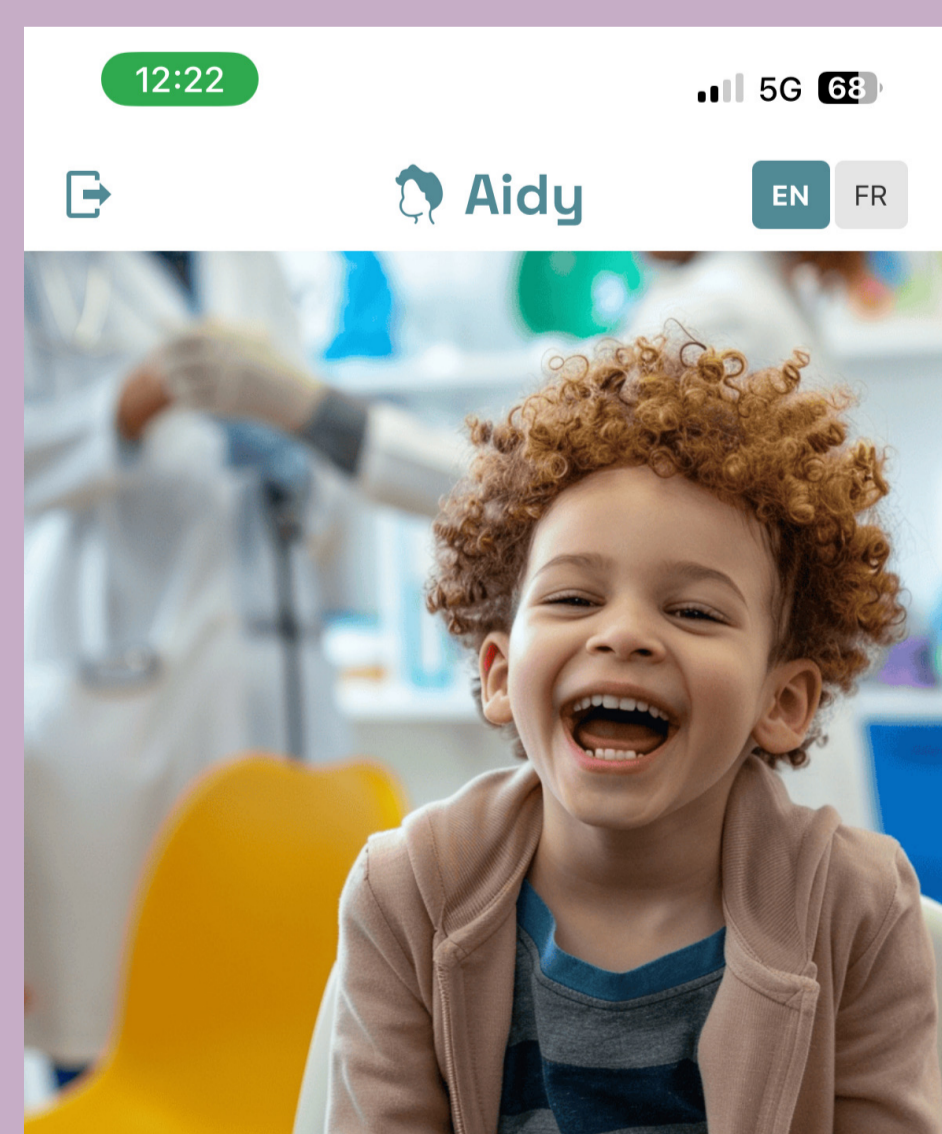
Méthodes

Modèle de classification

80% entraînement / 10% test / 10% validation
Modèle ArcFace R-100 pré-entraîné sur Glint360K²

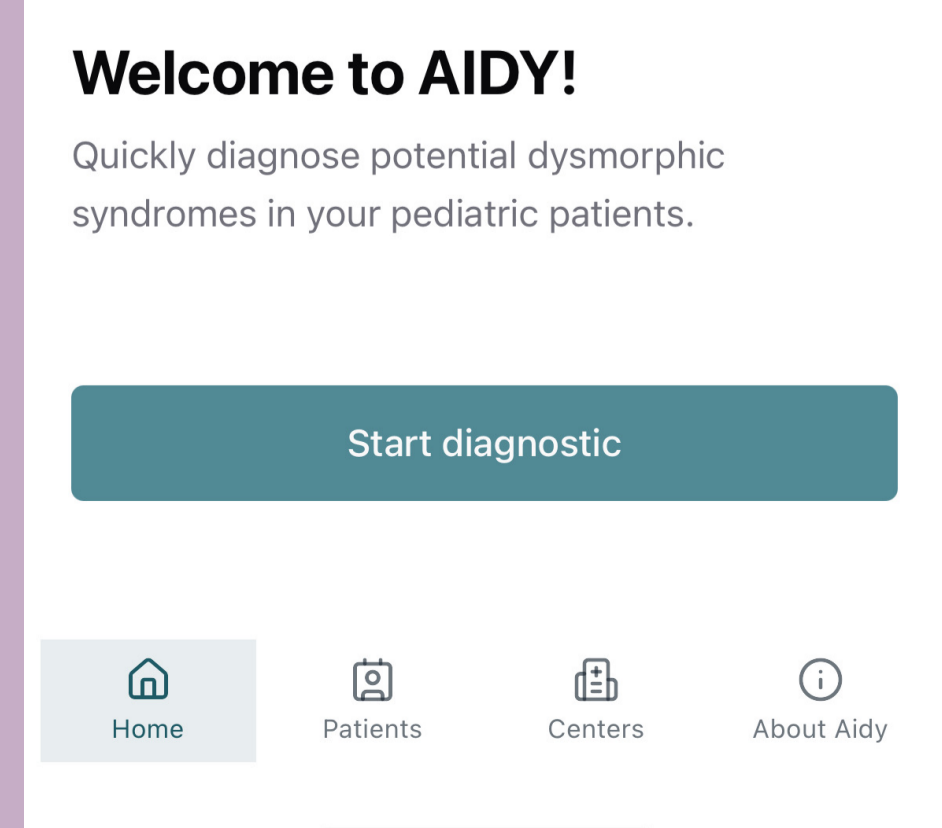
Visages synthétiques

Modèles de diffusion / DreamShaper XL Turbo



Association
Fonctionne par dons
Pour les médecins

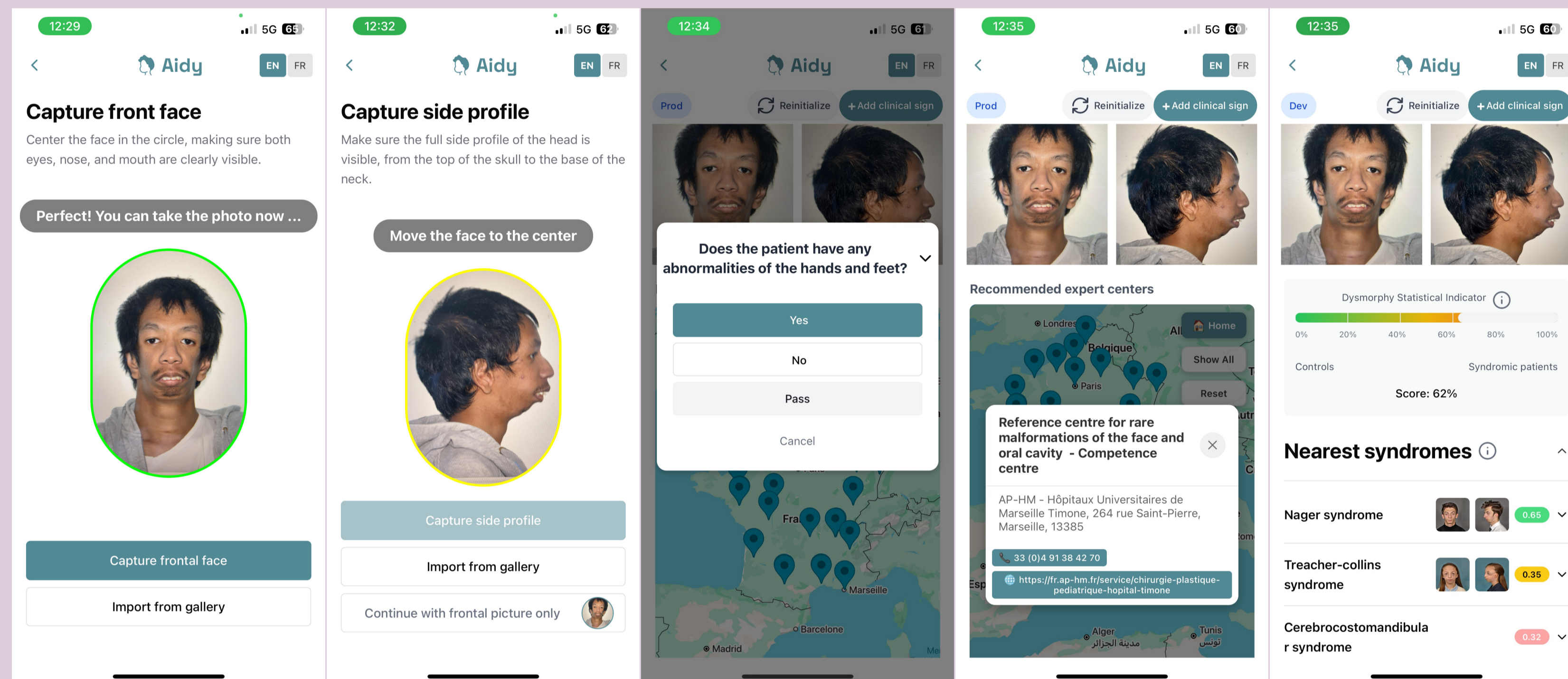
Pour des collaborations :
quentin.hennocq@aphp.fr



Démo de l'application

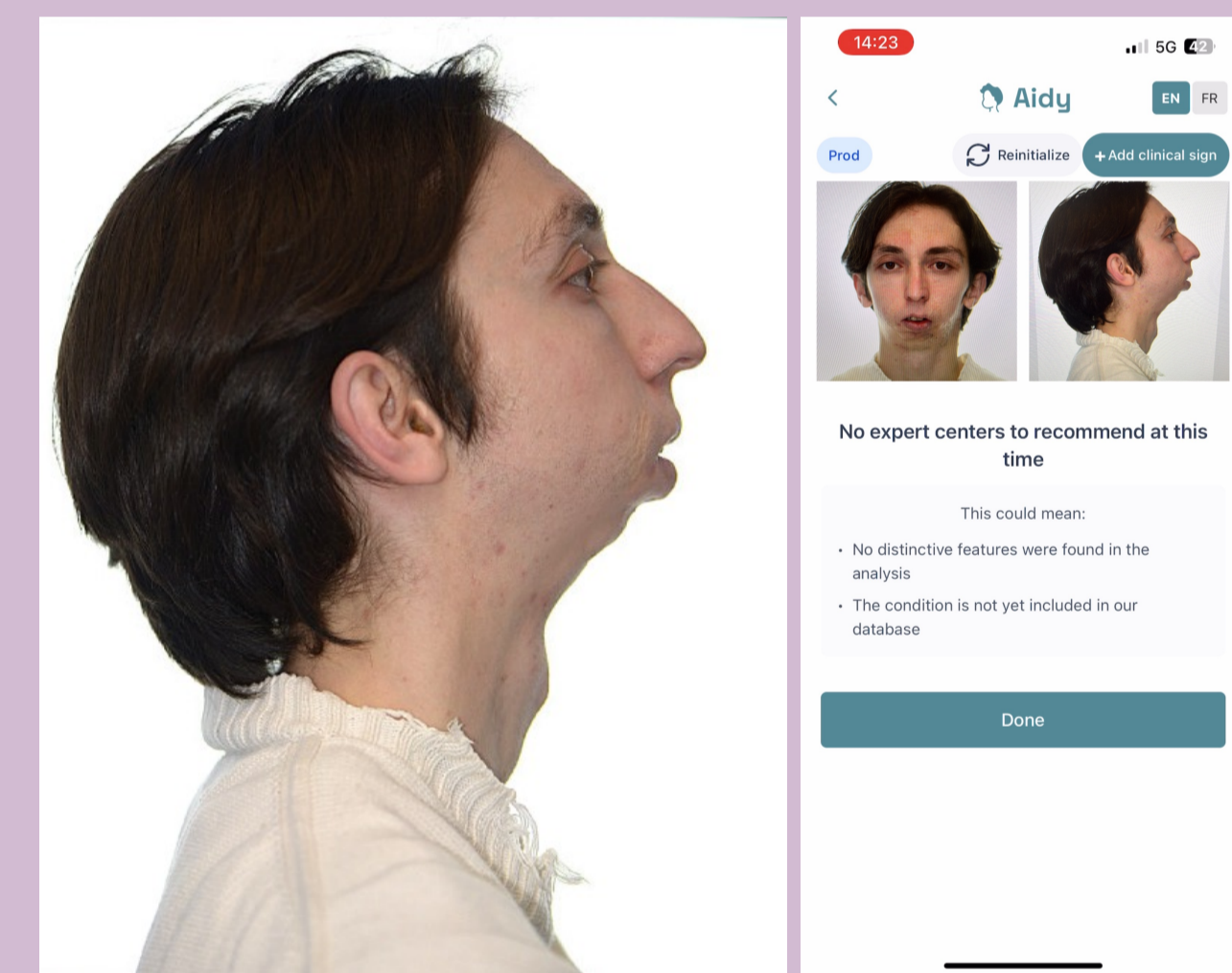


32 ans
Arrivant du Cambodge



Nouveautés

Patients contrôles non-syndromiques
Profils
Manifestations extra-faciales
Index de dysmorphisme



Visages synthétiques

Augmentation de données + objectif pédagogique



Publications AIDY

9 publications sur les méthodes / syndromes spécifiques

¹ Christianson et al, 2021. March of Dimes: global report on birth defects, the hidden toll of dying and disabled children.
² Deng et al, 2022. ArcFace: Additive Angular Margin Loss for Deep Face Recognition.

