

## QUAND L'IA REDÉFINIT LE SYNDROME DE BINDER :

phénotype facial objectivé et repositionnement dans les chondrodysplasies ponctuées

Marie Feigna, Quentin Hennocq, Valérie Cormier-Daire, Geneviève Baujat, Hossein Khonsari, Arnaud Picard, Natacha Kadlub

### CONTEXTE

**Syndrome de Binder (SB)** : malformation craniofaciale rare

Phénotype facial : face arhinoïde avec des ailes narinaires en demi-lune, position anormale des os nasaux, épine nasale antérieure réduite ou absence et hypoplasie du maxillaire.

**Chondrodysplasies ponctuées (CDP)** : ensemble de maladies caractérisées par la présence de dépôts calciques anormaux au sein des os et des cartilages pendant l'embryogénèse.

BS retrouvé dans les CDP liées à des mutations d'*ARSL* ou dans les embryopathies induites par des déficits en vitamine K (vomissements gravidiques, prise d'AVK, malabsorption digestive) ou des maladies auto-immunes maternelles.

⚠ Atteintes extrafaciales : malformation rachidienne, détresse respiratoire néonatale (DRN), déficit auditif, surdité, cécité

### COHORTE ET METHODE

Hôpital Necker Enfants Malades (Paris)

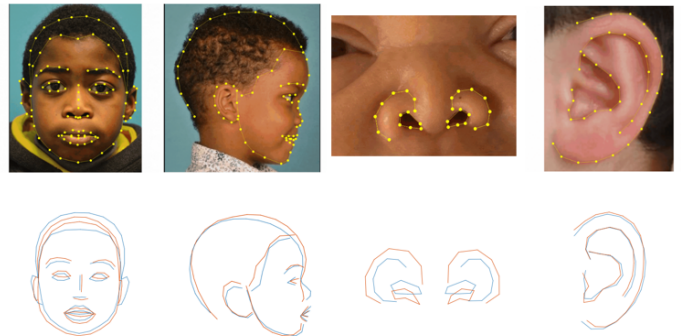
Services de chirurgie maxillo-faciale et de génétique  
79 patients / 229 témoins appariés sur âge/sexe/ethnie

Analyse par algorithme de machine learning

Landmarking sur photographies 2D

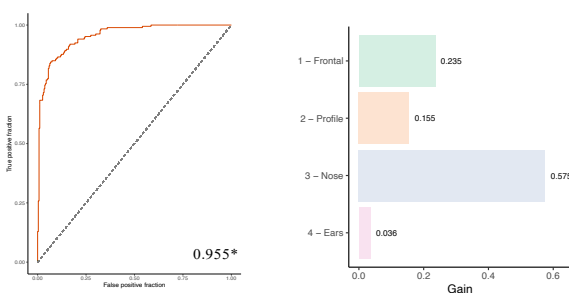
4 templates : face, profil, oreille et ailes narinaires

Analyse morphométrique par analyse de Procruste



### RÉSULTATS

#### 1. Diagnostic des patients atteints du SB



#### 2. Étude par sous-groupe étiologique

Différences phénotypiques significatives entre les patients présentant une embryopathie induite par déficit maternel en vitamine K et ceux présentant mutation sur *ARSL* (AUC = 0.724) ou ceux induit par une maladie auto-immune maternelle (AUC = 0.751)

#### 3. Association aux comorbidités des CDP

Pas de différence phénotypique entre les SB isolés et ceux associés aux CDP

Prédictions des comorbidités selon le phénotype facial pour les DRN (AUC = 0.706), le SAOS (AUC = 0.657) et la cécité (AUC = 0.651)

### CONCLUSION

- Diagnostic par IA performant : réduire l'errance diagnostique des syndromes rares
- Hétérogénéité phénotypique à travers les causes non décrite auparavant
- Importance de rechercher les atteintes extrafaciales de CDP en cas de SB

### PERSPECTIVES

- Extension de l'analyse à d'autres causes d'hypoplasies centro-faciales
- Étude fondamentale pour mieux comprendre la physiopathologie
- Développement de techniques sur imagerie anténatale pour mieux prédire les risques à la naissance