

AIDY (Artificial Intelligence for Dysmorphology) : Détection automatisée des syndromes génétiques à partir de photographies 2D

AIDY (Artificial Intelligence for Dysmorphology): Automated Detection of Genetic Syndromes from 2D Photographs

Roman-Hossein KHONSARI

Résumé

Introduction.

Des signes caractéristiques craniofaciaux sont présents dans 30 à 40 % des maladies rares, dont on recense plus de 7 000 dans le monde. Leur reconnaissance repose généralement sur l'expertise subjective des dysmorphologistes. Afin de démocratiser et d'élargir l'accès au diagnostic en dysmorphologie faciale, nous avons développé AIDY, une nouvelle application mobile exploitant l'intelligence artificielle (IA) pour la reconnaissance automatisée des syndromes génétiques à partir de photographies faciales en 2D.

Méthodes.

Notre base de données provient des archives photographiques des services de chirurgie maxillo-faciale, de chirurgie plastique et de génétique médicale de l'Hôpital Necker - Enfants malades (AP-HP), comprenant plus d'un million d'images de plus de 30 000 patients vus depuis 1976. L'ensemble de données a été divisé en 80 % pour l'apprentissage, 10 % pour la validation et 10 % pour les tests. Un modèle d'apprentissage profond (ArcFace R-100, pré-entraîné sur Glint360K) a été ajusté sur ce jeu de données, couvrant plus de 500 syndromes génétiquement confirmés ainsi que des témoins non syndromiques. Les performances du modèle ont été évaluées par l'AUC et les précisions de classification top-1 et top-3. En parallèle, nous avons utilisé un modèle probabiliste de diffusion pour générer des visages synthétiques représentatifs de chaque syndrome, intégrant des traits ethniques diversifiés.

Résultats.

Le modèle a atteint une précision de classification top-1 de 71,3 % (IC 61,8–79,6) et une précision top-3 de 93,5 %. Des visages synthétiques ont été par ailleurs générés avec succès pour chaque syndrome et validés, offrant une ressource innovante pour l'entraînement et l'enrichissement des bases de données, avec une variabilité ethnique personnalisable.

Conclusion.

Nous présentons une application mobile fonctionnelle, fondée sur l'IA, capable d'analyser automatiquement le phénotype facial à partir d'images 2D standard. En combinant une classification robuste des syndromes et la génération d'images synthétiques, AIDY constitue à la fois un outil d'aide clinique et une ressource pédagogique puissante en dysmorphologie. Son potentiel de déploiement ouvre de nouvelles perspectives pour le diagnostic des maladies rares, en particulier dans les contextes de pénurie.

Quentin Hennocq, Olivier Lienhard, Ludovic Bénichou, Luan Breton, Valérie Cormier-Daire, Antoine Ferry, Ana Julia Hidalgo Bravo, Stanislas Lyonnet, Arnaud Picard, Marlène Rio, Ahmed Zaiter, Nicolas Garcelon, Roman H. Khonsari

Hôpital Necker - Enfants malades, AP-HP

Institut Imagine

Mots clés

- maladies rares
- dysmorphologie
- Intelligence artificielle

Abstract

Introduction

Characteristic craniofacial features are present in 30 to 40% of rare diseases, of which over 7,000 have been identified globally. Their recognition generally relies on the subjective expertise of clinical dysmorphologists. To democratise and broaden access to facial dysmorphology diagnostics, we developed AIDY, a novel mobile application that leverages artificial intelligence (AI) for the automated recognition of genetic syndromes using standard 2D facial photographs.

Methods

Our dataset was derived from the photographic archives of the Maxillofacial Surgery, Plastic Surgery, and Medical Genetics departments at Necker–Enfants Malades Hospital (AP-HP), comprising over one million images from more than 30,000 patients seen since 1976. The dataset was divided into 80% for training, 10% for validation, and 10% for testing. A deep learning model (ArcFace R-100, pre-trained on Glint360K) was fine-tuned on this dataset, which included over 500 genetically confirmed syndromes as well as non-syndromic controls. Model performance was evaluated using the area under the curve (AUC), along with top-1 and top-3 classification accuracy. In parallel, we employed a probabilistic diffusion model to generate representative synthetic facial composites for each syndrome, incorporating ethnically diverse features.

Results

The model achieved a top-1 classification accuracy of 71.3% (95% CI: 61.8–79.6) and a top-3 accuracy of 93.5%. Synthetic facial representations were successfully generated and validated for each syndrome, providing an innovative resource for training and database augmentation, with the option of adjustable ethnic variability.

Conclusion

We present a functional AI-based mobile application capable of automatically analysing facial phenotypes from standard 2D images. By integrating robust syndrome classification with synthetic image generation, AIDY offers both a clinical decision support tool and a powerful educational resource in the field of dysmorphology. Its potential for global deployment opens new perspectives for the diagnosis of rare diseases, particularly in resource-limited healthcare settings.

Quentin Hennocq, Olivier Lienhard, Ludovic Bénichou, Luan Breton, Valérie Cormier-Daire, Antoine Ferry, Ana Julia Hidalgo Bravo, Stanislas Lyonnet, Arnaud Picard, Marlène Rio, Ahmed Zaiter, Nicolas Garcelon, Roman H. Khonsari

Necker–Enfants Malades Hospital, AP-HP

Imagine Institute

Keywords

- rare diseases
- dysmorphology
- Artificial intelligence