



HAL
open science

Élaboration d'une grille de phénotypage des dysmorphoses faciales par imagerie 3D osseuse et cutanée

Guillaume Provost

► **To cite this version:**

Guillaume Provost. Élaboration d'une grille de phénotypage des dysmorphoses faciales par imagerie 3D osseuse et cutanée. Sciences du Vivant [q-bio]. 2017. dumas-02351683

HAL Id: dumas-02351683

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02351683>

Submitted on 6 Nov 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0
International License

UNIVERSITE PARIS DIDEROT - PARIS 7

FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE

5, Rue Garancière 75006 PARIS

Année 2017

Thèse N°: 5153

N° attribué par la bibliothèque : 2017PA07G073

THESE pour le DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR

en CHIRURGIE DENTAIRE

présentée et soutenue publiquement le

Par PROVOST Guillaume

**Elaboration d'une grille de phénotypage des dysmorphoses
faciales par imagerie 3D osseuse et cutanée**

Directeur de thèse : Docteur FELIZARDO Rufino

JURY

Mme le Professeur Laurence JORDAN

Président

Mme le Docteur Vanessa BAAROUN

Assesseur

M. le Docteur Stéphane BAREK

Assesseur

M. le Professeur Yves BOUCHER

Assesseur

Mme le Docteur Rufino FELIZARDO

Assesseur

UNIVERSITE PARIS DIDEROT – PARIS 7

Présidente de l'Université :

Mme la Professeure Christine CLERICI

Doyen de l'U.F.R. d'Odontologie :

Mme la Professeur Ariane BERDAL

Directrice Générale des Services :

Madame Pascale SAINT-CYR

JURY

Mme le Professeur Laurence JORDAN

Président

Mme le Docteur Vanessa BAAROUN

Assesseur

M. le Docteur Stéphane BAREK

Assesseur

M. le Professeur Yves BOUCHER

Assesseur

Mme le Docteur Rufino FELIZARDO

Assesseur

Mme le Professeur Laurence JORDAN Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Professeur des Universités - Praticien Hospitalier

Pour l'honneur que vous nous faites en acceptant la présidence du jury de cette thèse. Merci de l'intérêt que vous avez porté à cette thèse, ainsi que de votre disponibilité pendant mes années de scolarité à Garancière. Veuillez trouver ici l'expression de ma profonde et respectueuse considération.

Mme le Docteur Vanessa BAAROUN Docteur en Chirurgie Dentaire
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

Pour l'honneur que vous nous faites en participant au jury de cette thèse, la qualité de votre enseignement et votre disponibilité au sein du service de chirurgie de la Pitié Salpêtrière. Veuillez trouver ici l'expression de mes plus sincères remerciements.

M. le Docteur Stéphane BAREK Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

Pour l'honneur que vous nous faites en participant au jury de cette thèse, pour la qualité de votre enseignement. Veuillez trouver ici l'expression de mon plus profond respect.

M. le Professeur Yves BOUCHER Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Professeur des Universités - Praticien Hospitalier

Pour l'honneur que vous nous faites en participant au jury de cette thèse, pour la qualité de votre enseignement, et de votre disponibilité au sein du service de la Pitié Salpêtrière. Veuillez trouver ici l'expression de mes plus sincères remerciements.

M. le Docteur Rufino FELIZARDO Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

Pour l'honneur que vous m'avez fait en me proposant ce travail, pour votre grande disponibilité, de votre patience et de votre accompagnement. Merci de la confiance que vous m'avez accordée. Veuillez trouver ici l'expression de ma profonde reconnaissance et de mes plus sincères remerciements.

Table des matières

1. Introduction	3
1.1 Description du contexte de prise en charge des maladies rares et de la nécessité d'une grille de phénotypage	3
1.1.1 Définition	3
1.1.2 Les différents plans nationaux.....	3
1.2 Classification des maladies rares	6
1.3 Historique	9
1.4 Les techniques de phénotypages	11
1.4.1 Stéréophotogrammétrie	11
1.4.2 Morphoanalyse	12
1.4.3 Laser.....	12
1.4.4 La morphométrie 3D.....	12
1.4.5 La stéréolithographie	12
1.4.6 Techniques ultrasonores	13
1.4.7 La céphalométrie 2D et 3D	13
1.4.8 Cone beam CT et scanner	14
2. Elaboration des grilles de phénotypage :	17
2.1 Méthodologie	17
2.1.1 Rappel des différents niveaux de preuve	17
2.1.2 Les critères de sélection des articles.....	18
2.1.3 Classement des études	19
2.2 Les résultats	20
2.2.1 Les points osseux	20
2.2.2 Mesures et indices osseux	35
2.2.3 Les points cutanés	44
2.2.4 Les distances et les proportions cutanées.....	52
3 Application de la grille en situation :	58
3.1 Mesures et indices sur sujet témoin	61
3.1.1 Matériel et méthode.....	62
3.1.2 Les points cutanés.....	63
3.1.3 Les points osseux.....	67

3.2. Mesures et indices sur un sujet témoin avec déformation volontaire (la partie cutanée)	69
3.2.1 Les mesures avec la grille cutanée.....	69
3.2.2 Comparaison avec et sans déformation sur le même patient.....	72
3.2.3 Analyse biométrique	77
3.3 L’application de la grille sur un patient atteint d’un syndrome de Romberg	81
3.3.1 Application de la grille cutanée.....	81
3.3.2 Application de la grille osseuse.....	83
3.3.3 Application de la grille biométrique	84
4 Discussion	85
5 Conclusion	85
Bibliographie	98
Annexes	106
Liste des tableaux	107
Listes des illustrations	108

1. Introduction

1.1 Description du contexte de prise en charge des maladies rares et de la nécessité d'une grille de phénotypage

1.1.1. Définition

Une maladie est considérée comme « rare » lorsqu'elle atteint une personne sur deux mille selon le seuil européen ou moins de 30 000 personnes par pathologie. 80 à 85 % des maladies rares sont d'origine génétique avec pour la plupart un seul gène défaillant en cause. Le nombre de maladies rares répertoriées est estimé entre 6000 et 8000, Elles sont en général graves, chroniques et invalidantes avec une mortalité infantile dans 30 % des cas.

A défaut de traitement étiologique, seules les répercussions engendrées peuvent actuellement être prise en charge.

1.1.2 Les différents plans nationaux

Un plan au niveau national a été mise en œuvre depuis 2005 et a permis de structurer l'offre de soins et d'améliorer la prise en charge de ces patients en désignant les acteurs et les structures adéquates pour leur suivi. Cet objectif a été atteint grâce à la reconnaissance des structures en leur donnant le label de « centre de référence » pour une ou plusieurs pathologies et la création de centres de compétences souvent plus proche des domiciles des patients pour un suivi plus régulier et simplifier la prise en charge. Ce label est attribué par le ministre chargé de la santé pour une durée de 5 ans.

Les centres de références :

Des centres de références ont été créés pour répertorier des données épidémiologiques, faciliter le diagnostic et l'accès aux soins spécialisés aux malades et aux familles. Les centres de références permettent aussi la formation des professionnels de santé pour le diagnostic précoce de ces maladies. Ils coordonnent les travaux de recherche et la surveillance épidémiologique grâce à l'Institut de Veille Sanitaire, ils forment et informent les professionnels, les malades et les familles avec la participation de l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé.

Ces centres permettent de structurer l'offre de soins autour d'un petit nombre de centres (avec un label spécifique) (figures 1 et 2) et faciliter l'organisation des soins en ayant une vision globale et transversale avec toutes les filières médicales. Ils doivent faciliter la coordination entre toutes les structures, aider les autorités administratives (en lien avec la haute autorité santé et l'union nationale des caisses de l'assurance maladie) en apportant des données essentielles pour mettre en place des politiques de santé.

Au niveau de la sphère oro-faciale il existe 6 centres de références nationaux regroupés au sein de la Filière Tête et Cou sous l'animation des Prs Ariane Berdal et Marie Paule Vazquez.

-CRMR Maladies Orales et Dentaires Rares (O-Rares) Hôpitaux universitaires de Strasbourg ;

-CRMR Craniosténoses et Malformations Crânio-Faciales (CRANIOST), AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malade ;

-CRMR Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion / déglutition congénitaux (SPRATON), AP-HP Hôpital Necker Paris;

-CRMR Malformations ORL rares (MALO), AP-HP Hôpital Necker Paris;

-CRMR Fentes et Malformations faciales (MAFACE), AP-HP Hôpital Hôpital Necker Paris

Quatre sont présents dans des Hôpitaux d'Ile de France l'accès aux soins n'étant pas équitable, les centres de compétences ont été mise en place.

On retrouve au sein du Pôle Odontologie de l'Hôpital Rothschild le site constitutif O-RARES Paris (Pr A. Berdal – Dr. de la Dure Molla) rattaché au Centre de Référence de Strasbourg (Pr. MC Manière).

Les acteurs de la filière de santé maladies rares :

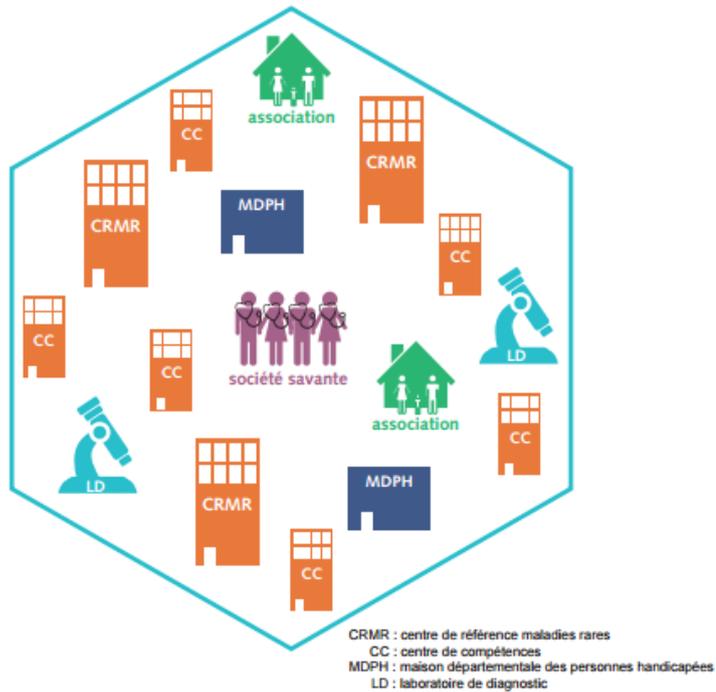


Figure 1 : Les acteurs de santé pour la prise en charge des maladies rares.

La difficulté est le retard de diagnostic à cause d'une certaine errance dans le parcours. Il y a une perte de chance, les premiers symptômes sont présents mais le diagnostic approprié n'est pas fait.

Le déficit d'information sur la maladie et sa prise en charge est extrêmement présent en France et est devenu un enjeu politique depuis 2004 avec le premier plan national des maladies rares.

La prise en charge est multidisciplinaire et doit aboutir aux rétablissements des fonctions dans un premier temps et de l'esthétique dans un second temps.

Durant cette prise en charge des examens sont réalisés bilan radiographique, analyse phénotypique et des examens complémentaires peuvent être réalisés.

1.2 Classification des maladies rares

Les maladies rares peuvent avoir répercussion oro-faciale, en touchant le développement de la face, des maxillaires, des dents, et des tissus de soutien (osseux et muqueux).

Il existe différents groupes de malformations oro-faciales : les fentes embryonnaires, les anomalies quantitatives ou qualitatives de développement, les anomalies de structure, les anomalies anatomo-fonctionnelles, nerveuses et vasculaires.

Les différents groupes sont :

- les fente faciales et syndromes associés ;
- dysplasies oto manibulaires et syndromes associés ;
- dysmorphies des syndromes d'hypercroissance, ;
- les autres dysmorphies malformatives ;
- malformations paralytiques et syndromes associés ;
- malformations vasculaires et syndromes associés ;
- malformation dentaires et parodontales isolées et syndromes associés.

Région	Nombre de syndromes
Faciale	1080
Orale	837
Buccale	677
Dentaire	535

Tableau 1 : Nombre de syndromes touchant les région bucco orofaciales selon London
Dysmorphology Database Oxford Medical Univerity Press version 2.2 2000.

Des anomalies de nombre et de structure au niveau des dents peuvent exister et doivent alerter le chirurgien-dentiste. Celui-ci doit envoyer le malade dans un centre de référence pour le diagnostic et la prise en charge. Le traitement doit être mise en place de manière précoce afin de guider la croissance jusqu'à l'âge adulte.

Le nombre de syndromes touchant la sphère oro-faciale (tableau 1) étant élevé, nous nous intéresseront qu'aux plus fréquents. En l'espèce, nous analyserons les phénotypes résultants du syndrome de Romberg pour illustrer notre travail.

Il existe deux grands portails permettant de référencer les maladies rares Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) et ORPHANET.

Ils permettent de faire un inventaire et de classifier les pathologies, ainsi que de nous informer sur les gènes impliqués, de nous donner les signes cliniques et phénotypiques. Ces signes sont parfois insuffisamment renseignés, nous essaierons donc de les implémenter.

Quels sont les autres réseaux existants ?

Il existe d'autres services pour s'informer sur les maladies rares, pour aider les patients et leurs familles dans leur prise en charge. En effet il existe « maladies rares info service » qui permet aux patients de poser toutes les questions qu'ils souhaitent, « Eurordis » qui fédère plus de 600 associations dans 61 pays ou encore l' « Alliance Maladies Rares » Fédération Française des Associations des Maladies Rares.

Problématique – objectifs :

A ce jour il n'existe aucune grille quantitative descriptives sur les dysmorphoses faciales engendrées par les maladies rares de la sphère oro-faciale. Il est donc nécessaire d'élaborer une grille de phénotypage avec différents niveaux d'analyse (globale ou par zones anatomiques) à partir de données issues des trois principales disciplines couvrant le champ anthropométrique : l'orthodontie, l'anthropologie au sens large et l'anthropologie médico-légale, afin d'implémenter les informations d'OMIM et d'ORPHANET.

1.3 Historique

L'analyse des phénotypes a été utilisée depuis longtemps pour décrire les variations visibles (et mesurables) entre les individus sains et les individus atteints d'une maladie.

La compréhension des malformations cranio-faciales n'a eu pendant longtemps comme base d'étude que l'observation clinique morphologique externe aidée par une radiologie conventionnelle bidimensionnelle limitée (Leboucq et Montoya y Martinez 1990).

Durant les années 1970 à 1990 les analyses anthropologiques viennent conforter les rapprochements entre patrimoine génétique et l'expression phénotypique qui en résulte.

Dès 1982 Robinow établit des liens entre les aspects morphologiques cliniques de certains patients et des critères génétiques.

Dans la pratique quotidienne des médecins de famille ce sont la publication de telles classifications et descriptifs morphologiques qui vont de manière moins empirique permettre ce qui se fait depuis l'Antiquité : faciliter le diagnostic d'une atteinte d'ordre génétique par la reconnaissance de critères morphométriques incluant les signes faciaux dans notre cas d'espèce (Allanson, 1985).

Vingt ans auparavant, Martin et Saller (1962) commencent à établir des référentiels anthropométriques faciaux de sujets dits « normaux ». En les confrontant avec leurs propres mesures issues de cohortes de patients atteints de divers syndromes, les descriptifs morphologiques seront précisés dans une abondante littérature : syndrome du cri du chat (Neihbur, 1979), de Noonan (Allanson 1985), alcool-fœtal (Sokol et al. 1991), Down mais aussi Rubinstein-Taybi (Allanson 1993), William (Hovis et Butler 1997), le syndrome Velo-cardio-facial (en 2005 Mc Donald-McGinn et al.) etc...

Toutes ces descriptions, du point de vue cutané ou osseux, ont été possibles grâce aux évolutions technologiques en photographie et en radiologie.

Les prémices de la photographie tridimensionnelle remontent à 1967 et aux travaux de Burke et Bear (1967) mettent au point la stéréophotogrammétrie permettant plusieurs photographies simultanées d'un même objet.

Hounsfield à l'origine du premier scanner crânien en 1971 (Hounsfield, 1976) perfectionne sa chaîne technologique permettant de reconstituer une image en 3 dimensions à partir des acquisitions en coupes. En 1990 Leboucq et Montoya y Martinez publient en français un atlas de tomodynamométrie tridimensionnelle des malformations crânio-faciales chez l'enfant où pour la première fois, grâce à ces images, sont analysées toutes les composantes : morphologie, physiopathologie et indications thérapeutiques.

En parallèle de ces avancées technologiques, la méthodologie de description des phénotypes est affinée (Stengel -Rutkowski et al.1984).

En 1993 des études sont mises en place avec la photogrammétrie 2D (Sharland et al.,1993) et dès 1997 des études montrent que la spectrophotogrammétrie est un moyen, non irradiant, rapide et précis pour placer des points sur une reconstitution 3D d'un visage (Ayoub et al.,1997).

A partir de 1996 Farkas et al. exposent leur méthode pour une analyse non invasive, facile, peu coûteuse et précise mais avec un inconvénient majeur : le fait qu'elle soit chronophage, car le calcul n'est pas automatisé par un ordinateur. Cette méthode est très largement reprise et améliorée notamment en 2002 par Hajeer et al.

En 1999 la tomographie Volumique à Faisceau Conique ou Cone Beam CT (CBCT) évolue et permet de reconstituer les planches 2D en 3D (Arai et al.,1999), en 2005 la précision du CBCT est reconnue et deux ans plus tard il est considéré comme aussi fiable que l'analyse céphalométrique standard 2D pour l'orthodontie.

En 2011 les CBCT et les photographies 3D sont faites en même temps par la même machine pour simplifier les protocoles et faciliter la prise en charge des patients.

1.4 Les techniques de phénotypages

1.4.1 Stéréophotogrammétrie

La photogrammétrie est une technique qui se définit comme « la science ou l'art d'obtenir des mesures fiables aux moyens de photographies. »

Le mot stéréo fait référence au fait que les appareils, ici des caméras, sont utilisés en même temps pour enregistrer des données notamment des distances 3D qui caractérisent les visages grâce à une triangulation. Le nombre d'appareils peut augmenter pour accroître le nombre de mesures à faire. Les images sont prises simultanément et pendant la même durée. Ras et al (1996) ont démontré que la stéréophotogrammétrie donne des coordonnées 3D de n'importe quels points des tissus mous de la face. Cependant la configuration du système ne peut pas couvrir tout le visage et l'information finale ne donne pas la couleur pour plus de précision au repérage des points.

De nombreuses méthodes ont été décrites avec des résultats et précisions très variables (Ayoub et al. 1996 et Hajeer et al ; 2002).

Le C3D est une technique qui est devenue commune, elle repose sur l'utilisation d'une paire d'appareils numériques et d'un éclairage spécifique fournissant un enregistrement très rapide (environ 30 millisecondes). Un troisième appareil est ajouté pour la couleur afin d'enregistrer l'apparence naturelle du patient. Il y a au total six appareils, deux paires de caméras monochromes qui sont synchronisées et deux caméras pour la couleur. Ce système fournit un modèle réaliste en trois dimensions de la tête du patient qui peut être vue sous tous les angles et agrandie au besoin.

Des mesures sont ici permises selon les besoins pour le diagnostic, la planification du traitement et l'analyse. Des évaluations de la précision ont démontré que le niveau d'erreurs était acceptable (Ayoub et al,1997).

1.4.2 Morphoanalyse

La morphoanalyse est une technique qui, à partir de photographies, de radiographies et des modèles d'un patient récréé une vue en 3D. Cette méthode est utilisée en chirurgie orthognathique, de bonne précision mais chronophage pour le praticien.

1.4.3 Laser

Le laser est une technique de scanner non invasive pour enregistrer la région maxillo-faciale en 3 dimensions. Souvent utilisé en chirurgie pour des mesures et des comparaisons avant et après intervention. Les informations sont analysées par un ordinateur qui va repérer environ 20 000 coordonnées surfaciques. Cette technique est un peu lente et prend environ 10 secondes. Il est impossible d'enregistrer la texture de la surface des tissus ce qui rend difficile l'identification de certains points de repères cutanés. Mais les améliorations techniques tendent à diminuer ces inconvénients (Hajeer et al. 2002).

1.4.4 La morphométrie 3D

La morphométrie 3D permet en utilisant deux caméras distinctes permettent d'enregistrer et de reconnaître en temps réel les coordonnées de points de repères placés sur le patient et de les comparer à des modèles préenregistrés (environ 320 faces) (Ferrario et al. 1994) Cette méthode est chronophage elle demande de placer les points sur le visage des patients, et est très dépendant de l'expression faciale. Aucun modèle n'a pour l'instant réussi à montrer l'aspect naturel des tissus mous. Il ne peut pas être utilisé en complément de la chirurgie pour l'instant.

1.4.5 La stéréolithographie

La stéréolithographie est une technique de production de modèles basée sur des tomodensitogrammes, c'est-à-dire des coupes 3D issues de scanners à rayons X. Cela va permettre de représenter des structures anatomiques complexes mais cette méthode a besoin d'opérateurs expérimentés, expose le patient à un rayonnement ionisant et ne permet pas la représentation de la teinte des tissus mous.

1.4.6 Techniques ultrasonores

L'utilisation d'ultrasons ou échographie est une technique récente qui permet d'enregistrer des données 3D. Elle donne une image par la réflexion de l'onde qui est transformée en une information numérisée. Cependant les ondes ne permettent pas de visualiser l'os qui forme une barrière ou cône d'ombre. Une sonde 3D spécifique est nécessaire et permet d'obtenir des coordonnées tridimensionnelles de points choisis mais ne produit pas une image 3D. Cette méthode nécessite un patient coopératif, et un opérateur expérimenté.

Les mouvements de la tête introduit des erreurs pendant l'acquisition.

1.4.7 La céphalométrie 2D et 3D

La téléradiographie de profil correspond à une radiographie en 2D donnant une visualisation du profil osseux et cutané du patient. C'est une imagerie à rayons X envoyés depuis un foyer situé en général à 1,50 mètre du patient. Cet examen est, selon les recommandations de la Haute Autorité de Santé (2002), utilisé pour l'orthodontie en vue de l'analyse sagittale des dysmorphoses dento-faciales ou dento-facio-crâniennes pour l'évaluation céphalométrique. Avant le traitement, lors de la planification d'un traitement d'orthopédie dento-faciale ou d'une intervention chirurgicale maxillo-faciale, ou après un traitement lors des corrections dento-faciales à la fin d'une phase de traitement fonctionnel, ou encore lors des corrections dento-faciales avant la fin du traitement multibague, si les informations fournies sont susceptibles d'influer sur les finitions du traitement ou sur la contention, et enfin lors des corrections dento-faciales à la fin d'une préparation ortho-chirurgicale et après la phase chirurgicale d'une intervention maxillo-faciale.

La céphalométrie 3D est basée sur une méthode d'extraction de coordonnées 3D à partir d'une téléradiographie latérale et d'une radiographie antéropostérieure. Le mélange de ces deux techniques permet de recréer des coordonnées 3D pour certains points de repères.

Cette technique expose le patient à d'avantage de rayonnements ce qui doit être justifié. Il est par ailleurs, difficile de localiser les mêmes points de repères et les tissus mous ne sont que très peu visibles.

La céphalométrie 3D, un temps utilisé en scanner est maintenant plus souvent utilisée avec un CBCT à moindre cout dosimétrique. Toute la difficulté est de transposer des repères bidimensionnels d'analyse céphalométrique basée sur des superpositions de l'ensemble des structures maxillo-faciale, où les coordonnées sont projetées en un seul plan autorisant des mesures linéaires vers une anatomie vraie, en trois dimensions et des repères qui retrouvent alors des plans de profondeurs différentes dont les normes ne correspondent plus aux chartes d'analyses conventionnelles.

1.4.8 Cone beam CT et scanner

Parfois appelé scanner dentaire, le CBCT diffère de son aîné par une technique d'acquisition différente. D'un point de vue fondamental les images ne résultent plus des calculs liés à la densité des tissus traversés mais d'une multitude de projections radiographiques en 2D réalisées autour de l'objet étudié assemblées en un volume tridimensionnel.

Dans un scanner classique, le faisceau de rayons x est continu, laminaire (on parlera de « fan beam » ou faisceau en éventail) traverse le patient alors que celui-ci est sur une table qui avance dans le plan de coupe. Il en résulte une acquisition spiralée. En face du générateur de rayons x on retrouve une couronne de détecteurs, dont le nombre est un des facteurs clé de la résolution du scanner (actuellement il est possible d'atteindre les 128 détecteurs). Ainsi, la vitesse de déplacement de la table, l'épaisseur de coupe et la résolution choisie déterminent le nombre de rotations du couple tube-capteur pour analyser un volume anatomique donné.

A l'inverse, le CBCT fait appel à un faisceau pulsé, ouvert, de forme conique, collimaté réalisant l'acquisition d'un volume en un seul balayage ou rotation d'au moins 180° autour du sujet. Il s'agit en fait d'une série de clichés bidimensionnels réalisés à chaque changement d'incidence lors de la rotation. Chaque image peut être comparée à une téléradiographie selon une incidence unique, l'ensemble formant les données de base permettant la reconstruction du volume exploré selon les programmes issus des travaux de Feldkamp, Davis, et Kress afin de calculer l'atténuation du faisceau de rayons x dans chaque élément de l'image.

Lors de l'acquisition le nombre d'images en deux dimensions varie de 150 à plus de 600 en fonction des fabricants mais surtout de la résolution choisie.

Plus on recherchera une information nécessitant une haute résolution, plus il faudra acquérir d'images et donc d'informations brutes pour que la reconstruction 3D soit pertinente. Ce qui implique une rotation supérieure à 180°, donc un allongement du temps de rotation, et par conséquent, un risque accru d'artéfacts cinétiques dû à des mouvements du patient sur des temps dépassant les 20 secondes (Felizardo et Martin-Duverneuil. 2017).

Selon la Haute Autorité de Santé le CBCT est indiqué pour l'exploration de structures minéralisées (os et dents) tout en répondant aux principes de justification et d'optimisation et au respect des règles de radioprotection.

En effet bien que moins irradiant que le scanner, le CBCT délivre une dose supérieure à celle d'une radiographie dentaire type panoramique (de 4 à 42 fois selon les appareils, et le champ de vue déterminé).

Il existe différents appareils qui vont différer : selon la position du patient, le détecteur utilisé et le champ d'examen, le temps d'acquisition et la résolution spatiale.

Les indications et les champs d'application clinique pour l'utilisation du CBCT ont fait l'objet de recommandations nationales et internationales (European Commission. Radiation Protection 136, 2004.)

Il sera utilisé :

-en endodontie et chirurgie endodontique pour seulement certains cas précis type bilan péri-apical pré-chirurgical, recherche et localisation du canal radiculaire supplémentaire, bilan pathologique à type de fêlure, fracture ou résorption radiculaire ;

-en parodontologie pour un très petit nombre de cas sélectionnés comme les bilans pré-chirurgicaux pour le traitement de certaines lésions de la furcation des molaires maxillaires ;

-en implantologie et chirurgie buccale afin de préciser la position des éléments anatomiques en rapport avec l'intervention ;

-en chirurgie maxillo-faciale pour les pathologies osseuses, en traumatologie ou avant une chirurgie orthognatique ;

-en ORL en vue de l'exploration du sinus, de l'oreille moyenne ou pour la navigation en per opératoire en chirurgie endoscopique du sinus ;

-au niveau de l'articulation temporo mandibulaire, afin de visualiser les tissus osseux de l'ATM.

Ainsi en fonction de la zone anatomique examinée, de la question clinique posée, un champ de vue (ou FOV field of view) adapté sera choisi (4X5 cm jusqu'à 21X19 cm) ainsi que la résolution (de 80microns à 400microns selon les constructeurs) afin de pouvoir répondre à la question clinique avec la meilleure résolution spatiale.

Dans tous les cas, le volume acquis doit permettre des reconstructions surfaciques donnant une représentation dynamique en trois dimensions de la zone anatomique (et a fortiori du crane en grand champ).

Que choisir entre CBCT et Scanner ?

Le Scanner et le CBCT peuvent tous les deux fournir des clichés en coupes fines d'un volume étudié cependant les techniques diffèrent le CBCT est plus précis en apportant une résolution nettement supérieure sur les structures osseuses, mais a contrario une résolution en contraste plus faible et une analyse peu efficace sur les tissus mous. Ainsi le scanner sera plus utile pour l'analyse des extensions aux parties molles. Le scanner et le CBCT se différencient aussi sur leurs dosimétries. Le cone beam CT présente un degré d'exposition moindre aux rayons X (deux à quatre fois moins). Cette différence est d'autant plus grande qu'une acquisition partielle en limitant le champ d'examen peut être réalisée avec le CBCT.

2. Elaboration des grilles de phénotypage :

L'objectif principal de cette thèse est de définir une grille de phénotypage crânio-faciale osseuse et cutanée permettant d'améliorer la description des syndromes malformatifs présente dans OMIM^c et ORPHANET^c. Cela permettra dans la pratique quotidienne des services de maladies rares ; de mieux identifier, comprendre et intercepter les dysmorphoses.

2.1 Méthodologie de recherche documentaire

2.1.1 Rappel des différents niveaux de preuve

La gradation des différentes recommandations (tableau 2) est fondée sur le niveau de preuve scientifique. Celui-ci se base sur la littérature scientifique. Ce niveau de preuve ne présume pas forcément de la force de recommandation.

Grade des recommandations	Niveau de preuve scientifique fourni par la littérature
A : preuve scientifique établie	Niveau 1 -essais comparatifs randomisés de forte puissance -méta-analyse de décision fondée sur les études bien menées
B : présomption scientifique	Niveau 2 -essais comparatifs randomisés de faible puissance -études comparatives non randomisées bien menées -études de cohortes
C : faible niveau de preuve scientifique	Niveau 3 -études cas témoin
	Niveau 4 -études comparatives comportant des biais importants -études rétrospectives -séries de cas -études épidémiologiques descriptives (transversale, longitudinale)

Tableau 2 : Les niveaux de preuves.

2.1.2 Les critères de sélection des articles

La recherche des articles utilisant des points de références radiographiques ou photographiques a été effectuée dans la base électronique PubMed (tableau 3). Cette sélection a été faite en utilisant des équations de recherches de mots, indexés dans le MeSH (Medical Subject Headings) ou grâce aux mots clés trouvés de la bibliographie, avec la restriction de date suivante : articles publiés entre le 01 /01/1995 et le 01/01/2016. Nous avons une période étendue sur 20 ans avec un filtre supplémentaire « full text ».

3d facial landmarks	320
Photogrammetry facial landmarks	118
Cone beam computed tomography facial landmarks	127
Soft tissues facial landmarks	111
Facial landmark	564
Forensic science facial landmark	23
Orthodontics facial landmark	76
Anthropology facial landmark	50
Total	1389
Total après fusion des doublons	1058

Tableau 3 : Résultats de la recherche bibliographique.

La recherche a permis de trouver les références de 1389 articles. La suppression des doublons a été permise par le logiciel de gestion des références Zotero pour nous donner un total de 1058 articles.

Parmi ces articles un tri a été effectué grâce aux titres dans un premier temps et grâce aux résumés dans un second temps.

Une fois les articles d'intérêts choisis, une première lecture a été faite 61 articles ont été finalement retenus. Par la suite d'autres ouvrages de référence sont venus compléter cette recherche.

2.1.3 Classement des études

Grade des recommandations	Niveau de preuve scientifique fourni par la bibliographie
A : preuve scientifique établie	2
B : présomption scientifique	20
C : faible niveau de preuve	32
Autres	2 thèses

Tableau 4 : Classement des études selon le niveau de preuve.

Une analyse de la bibliographie (tableau 4) a été faite à partir des différentes disciplines que sont : l'orthopédie dento-faciale, l'anthropologie et la médecine légale.

L'orthopédie dento-faciale ou ODF est une discipline odontologique permettant la correction d'une ou plusieurs anomalies des mâchoires (orthopédie) et le rétablissement de l'axe des dents (orthodontie). L'ordre des chirurgiens-dentistes la définit comme « la partie de l'odontologie et de la stomatologie consacrée à l'étude et au traitement des troubles liés aux anomalies de la forme des mâchoires et de la position des dents ». Selon Bassigny (1997) l'ODF a trois objectifs : étudier le développement de la face, des maxillaires et des dents, analyser des anomalies de développement et essayer de corriger ces anomalies. Ainsi le traitement a pour but de diminuer les handicaps liés à l'anomalie, d'amener le patient vers un bien-être et de stabiliser le résultat dans le temps. Les dysmorphies des patients suivis en ODF peuvent être mieux comprises grâce aux connaissances anthropologiques.

L'anthropologie est une discipline scientifique dont l'objet d'étude est l'être humain à travers plusieurs techniques, nous ne retiendrons ici que l'aspect morphologique restreint à la zone crânienne. L'anthropologie s'est développée pendant le XIXe siècle afin d'étudier la diversité de l'espèce humaine. Ainsi sa branche anthropométrique permet de quantifier les différentes structures les unes par rapport aux autres. Cette discipline naît en 1870 grâce à un statisticien Adolphe Quetelet et est rapidement reprise par Paul Broca puis par Alphonse Bertillon développant le concept d'anthropométrie judiciaire au travers de ces fiche de signalement et de photographies normalisées. Ce système a été largement utilisé puis supplanter par l'analyse dactyloscopique et plus récemment par la reconnaissance faciale lié aux systèmes de surveillance omniprésents dans notre environnement. L'analyse, par des logiciels de

surveillance, permet grâce à un signalement et une photographie (même partielle) de reconnaître un individu recherché.

Dans chaque discipline nous avons répertorié les points de références osseux et cutanés les plus utilisés et reproductibles (tableaux et schémas dans les annexes). Selon les disciplines, nous avons pu observer certaines différences entre les points utilisés. En effet, certains référentiels en deux dimensions ne peuvent pas être transposés directement sur les analyses tridimensionnelles, car issus de superpositions anatomiques (céphalométrie de profil) et peuvent être à l'origine d'erreurs d'interprétation.

Malgré ces différences il existe des référentiels communs aux différentes publications que l'on retiendra pour l'élaboration de nos grilles de phénotypage.

Pour nous donner des mesures et des indices afin d'implémenter les informations sur certaines dysmorphoses faciales dans les bases de données existantes.

2.2 Les résultats

Dans un souci de lisibilité, du fait d'un grand nombre de référentiels tant osseux que cutanés, il a été choisi d'en faire immédiatement l'analyse et la discussion au sein de chaque zone anatomique après l'exposé des résultats.

2.2.1 Les points osseux

Dans un premier temps nous verrons les éléments globaux intéressants le crâne puis nous détaillerons les différentes zones anatomiques (orbites, fosses nasales, maxillaire et mandibule). Ceci afin d'affiner les descriptions concernant certaines dysmorphoses qui possèdent un terrain d'expression spécifique.

Voici le tableau récapitulatif des points osseux (tableau 5) les plus retrouvés dans la bibliographie.

Points de references	Nombres d'articles utilisant ces points	Pourcentage
Alare	10	34%
Basion	10	34%
Condylion	11	38%
Dacryon	9	31%
Epine nasale antérieure	14	48%
Epine nasale postérieur	9	31%
Glabelle	10	34%
Gnathion	18	62%
Gonion	19	66%
Incision	10	34%
Menton	14	48%
Nasion	21	72%
Orbital point droit et gauche	12	41%
Pogonion	15	52%
Point A	11	38%
Point B	10	34%
Porion droit et gauche	12	41%
Prosthion	11	38%
Zygion	11	38%

Tableau 5 : Fréquence de citation des points osseux.

Seuls les référentiels qui étaient dans au moins 30% des articles ont été retenus. Nous avons répertorié 19 points osseux au total au sein de 29 publications couvrant les trois disciplines.

Nous avons attribué un code couleur sur les schémas à la fréquence de citation des points : ainsi ceux retrouvés entre 30 et 45% des articles sont en bleu, entre 45 et 65% en jaune, puis un affichage en rouge entre 65 et 75% (figures 3,4 et 5).

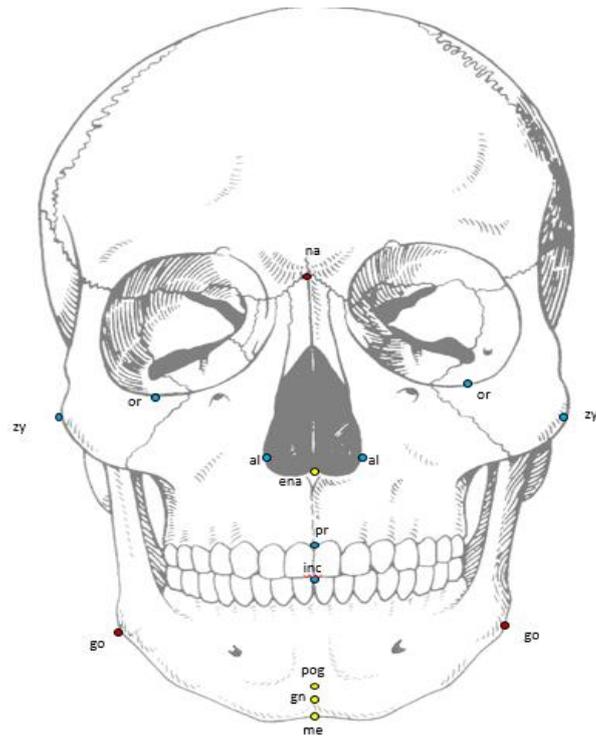


Figure 3 : Points de références osseux de la face.

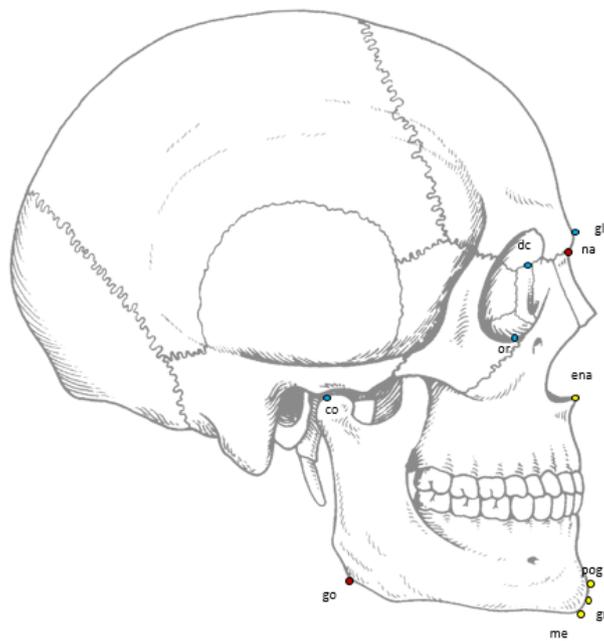


Figure 4 : Points de références osseux de profil(1).

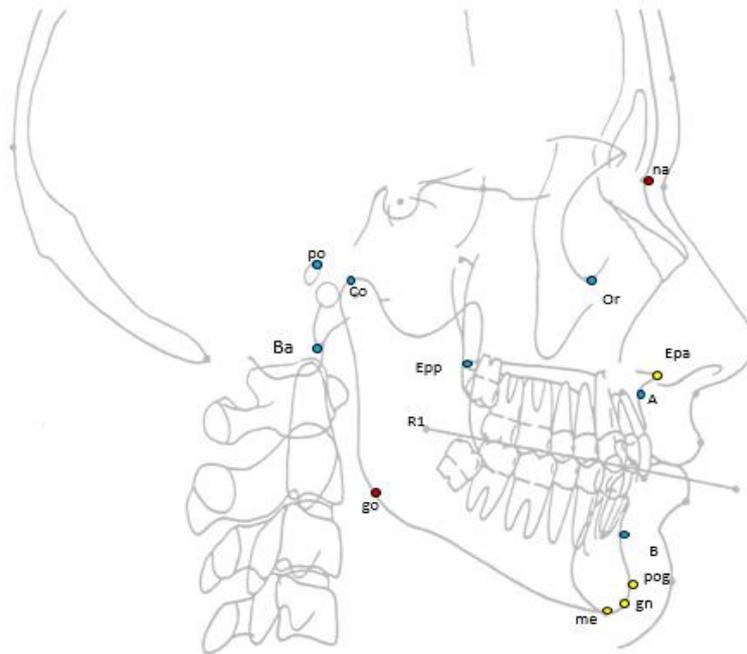


Figure 5 : Points de références osseux de profil (2).

2.2.1.1 Cadre osseux orbitaire

La cavité orbitaire (figure 6) est une cavité profonde placée de part et d'autre des fosses nasales. Elle a pour rôle de contenir et protéger les globes oculaires et les muscles oculomoteurs. Chaque orbite a une forme d'une pyramide quadrangulaire dont la base est en avant et le sommet en arrière. La paroi supérieure est constituée de l'os frontal et de la petite aile du sphénoïde, la paroi latérale par l'os frontal, l'os zygomatique et la grande aile du sphénoïde. La paroi inférieure est formée par l'os zygomatique, le maxillaire et l'os palatin, et enfin la paroi médiale par le maxillaire, l'os lacrymal, l'ethmoïde et le sphénoïde.

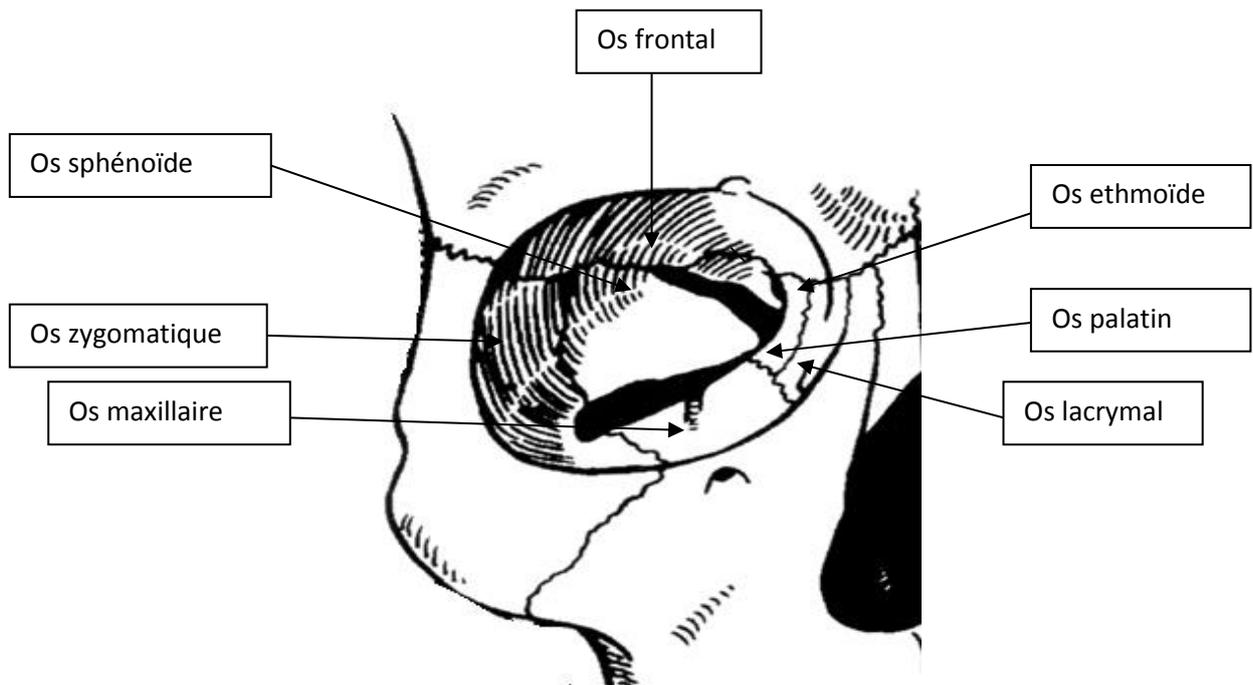


Figure 6 : Cadre osseux orbitaire.

Certains orifices sont créés par la confluence de certaines structures osseuses : le canal optique et la fissure orbitaire supérieure et la fissure orbitaire inférieure.

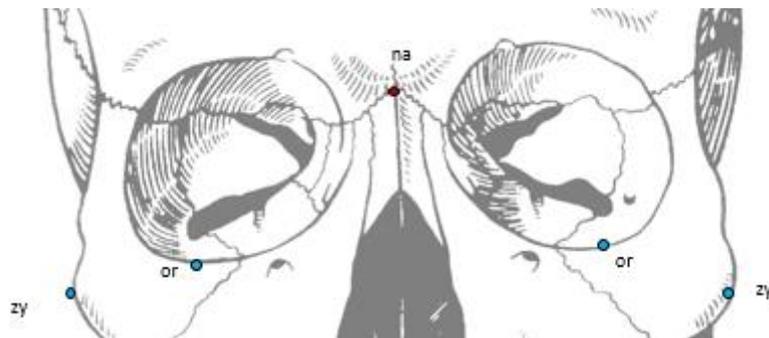


Figure 7 : Points osseux de l'orbite principaux.

A l'issue de l'analyse de littérature trois points majeurs ressortent dans ce secteur (figure 7):

-**Zygion** [Zy], point le plus latéral de l'arche de l'os zygomatique ;

-**Orbital** [Or], point le plus bas de l'orbite ;

-**Dacryon** [Dc], point à l'intersection entre l'os frontal, lacrymal et maxillaire.

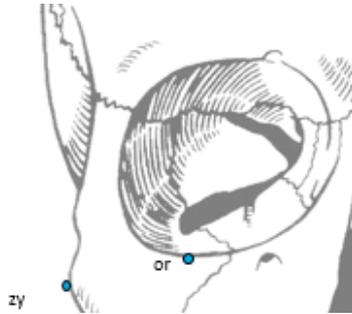


Figure 8 : Points osseux orbitaire (vue de face).

Sur une vue de face (figure 8) deux points peuvent être placés : ils sont symétriques à droite et gauche du visage chez un individu dit « normal ».

Le point **Orbital** est présent dans 41% de la bibliographie étudiée et sera affiché en bleu. Ce point est considéré comme un point difficile à placer d'un examinateur à l'autre comme précisé par Ludlow et al. (2009) ainsi que Oliviera et al. (2015). C'est son placement dans le plan transversal (horizontal) qui est le plus source d'erreur.

Le point **Zygion**, présent dans 38 % des publications, sera affiché en bleu. Il permet de déterminer la largeur maximale du crâne, et utile pour l'appréciation d'une d'asymétrie du visage.

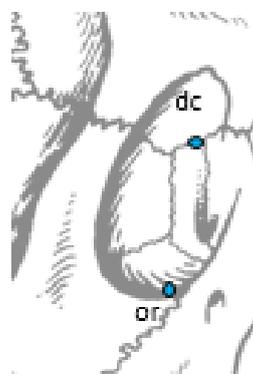


Figure 9 : Points osseux orbitaire (vue de profil).

En vue latérale (figure9), il est possible de placer le troisième point : le **dacryon**, présent dans 31 % des publications et facilement identifiable car situé à l'intersection de plusieurs structures osseuses.

L'analyse de ces trois points intervient dans toutes les malformations faciales qui peuvent toucher les orbites : cranio-facio-sténoses (Crouzon, Apert...), plagiocéphalies, dystopies orbitaires, télorbitisme, hypertélorisme, céphalopolysyndactylie (SGPG ou Syndrome de Grieg) répercussions orbitaires des craniosténoses. Selon les auteurs on utilisera en complément (figure 10):

-le point **sous orbitaire** [s-or], situé au niveau du foramen infra orbitaire, identifiable uniquement dans les reconstructions 3D est considéré plus précis d'après Schlicher et al. (2012) que le point orbital.

-le point **sus orbitaire** [S-or], situé au niveau du foramen supra orbitaire est celui qui présente la plus grande marge d'erreur dans son placement (variant de 10 à 12 % selon Zamora et al. 2012).

-le point **maxillo-frontal** [mf], situé au niveau de l'intersection de la crête lacrymale antérieure et de l'os maxillaire et de la suture fronto-maxillaire.

-le point **exocanthion** [ex] zone la plus latérale de l'orbite et le point **endocanthion** point le plus médial de l'orbite sont deux référentiels moins utilisés dans la description osseuse que cutanée. Localisés sur une zone courbe ils sont sources d'erreurs et de variations dans leurs placements.

Ces points complémentaires (figure 10) sont surtout employés pour la détermination des distances et des indices.

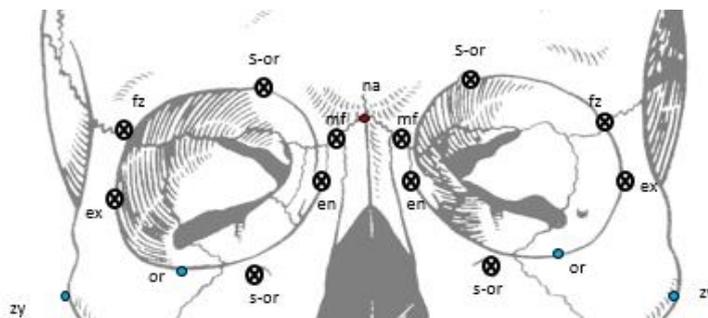


Figure 10 : Points osseux orbitaire complémentaires.

2.2.1.2 L'orifice piriforme et les os associés

Les fosses nasales sont deux espaces séparés par une cloison ou septum. Elles sont au-dessus de la cavité buccale, en dessous des sinus frontaux, en dedans des orbites et en avant du rhinopharynx. Elles constituent une partie importante de l'appareil respiratoire afin de réchauffer et de filtrer l'air respiré.

Les fosses nasales sont formées à partir des bourgeons nasaux. Ces bourgeons naissent au cours de la cinquième semaine de développement de part et d'autre du bourgeon frontal en formant un bourrelet en forme de fer à cheval. Les extrémités de ces bourrelets se développent et se séparent du bourgeon maxillaire par une dépression le sillon lacrymo-nasal. Les deux bourgeons nasaux internes vont fusionner et former ce qui sera à l'origine de la partie moyenne du nez, du philtrum et de la partie antérieure du palais définitif.

Ainsi les fosses nasales sont formées par la rencontre des os maxillaires droite et gauches et en haut par les os propres du nez.

Ces fosses sont limitées par l'orifice piriforme en avant, les choanes en arrière, l'os nasal et l'éthmoïde en haut, l'os maxillaire, une partie de l'éthmoïde et le cornet inférieur latéralement et enfin le palais en bas (figure 11).

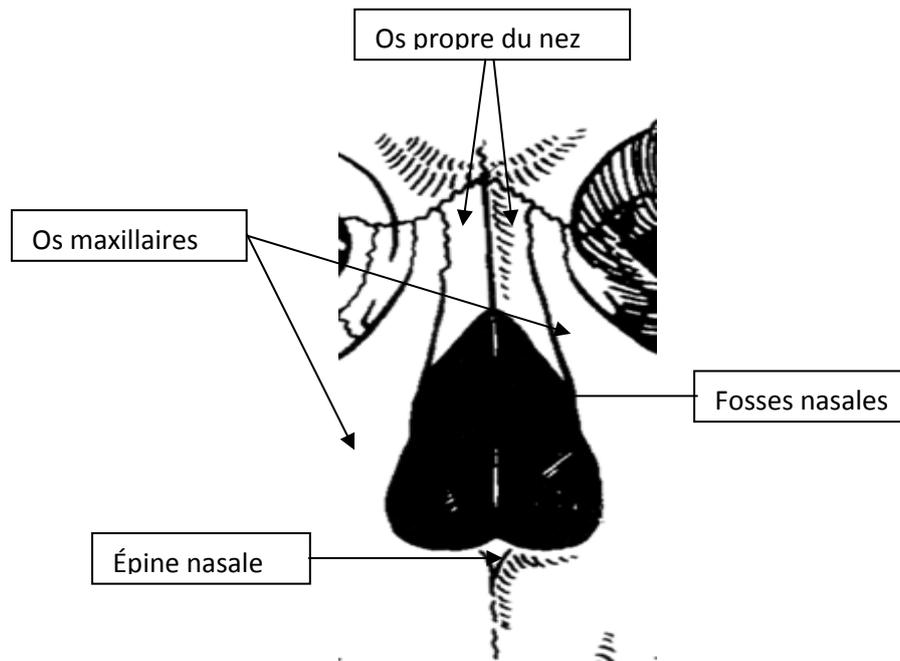


Figure 11 : Les os de l'orifice piriforme.

Le septum nasal provient quant à lui d'un prolongement issu de la face inférieure du bourgeon frontal. Celui-ci va descendre en suivant une ligne médiane pour rejoindre le processus palatin. C'est ainsi que les narines droite et gauche vont être séparées avant de communiquer avec la partie postérieure de la cavité buccale par les choanes. Ce phénomène se manifeste entre la 5^{ème} semaine de développement et la 7^{ème} semaine. Le septum est composé par l'ethmoïde prolongé du vomer.



Figure 12 : Points les plus utilisés de l'orifice piriforme (vue de face).

Dans cette zone 4 référentiels sont apparus (figures 12 et 13) comme importants et reproductibles à travers les trois disciplines :

- glabelle** [gb], point le plus en avant sur une vue de profil au niveau de la jonction nez / front.
- nasion** [na], point d'intersection entre la suture fronto-nasale et le plan sagittal médian. Ce point a une bonne reproductibilité grâce à sa localisation au niveau d'une intersection de structures facilement identifiables.
- épine nasale antérieure** [ena] point le plus antérieur de la protubérance à la base des fosses nasales. Cette structure peut être difficilement identifiable dans une radiographie latérale car les rayons X peuvent traverser facilement l'épine et ne pas être atténués. A contrario c'est aussi la structure la plus facilement identifiable sur un volume obtenu sur un CBCT selon Schlicher et al. (2012)
- alare** [al] est le point le plus latéral sur le bord de l'orifice piriforme, c'est le seul point symétrique par rapport à l'axe sagittal médian au niveau des fosses nasales.



Figure 13 : Points de l'orifice piriforme (vue de profil).

La glabelle est retrouvée dans 34 % tout comme le point **alare**. L'**épine nasale** antérieure est présente dans 48% et le **nasion** dans 72% c'est le point le plus utilisés parmi tous les articles de la bibliographie. Nous retrouvons aussi le **rhinion**[rh] (figure 14), point le plus bas au niveau de la suture des os nasaux. Il est facilement identifiable sur des supports 2D ou 3D sur une vue de profil.

Ces points pourront peuvent être utilisés pour affiner les descriptions des atteintes osseuses sous-jacentes aux sténoses ou hypoplasies congénitales des orifices piriformes, aux agénésies nasales, rhinoschizis ou aux conséquences de traumatismes pré- ou péri-nataux.

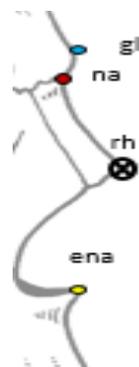


Figure 14 : Point rhinion.

2.2.1.3 Les maxillaires

Ce secteur est constitué de trois os (figure 15) : deux os maxillaires et l'os mandibulaire. Ils se forment à partir de la 3ème semaine de développement, avec la fusion des bourgeons mandibulaires constituant le plancher du stomodeum.

Les deux bourgeons maxillaires permettent de limiter latéralement le stomodeum et se mettent entre le bourgeon frontal et les bourgeons mandibulaires. Ils donneront donc les os maxillaires qui fusionneront en dessous de l'orifice piriforme.

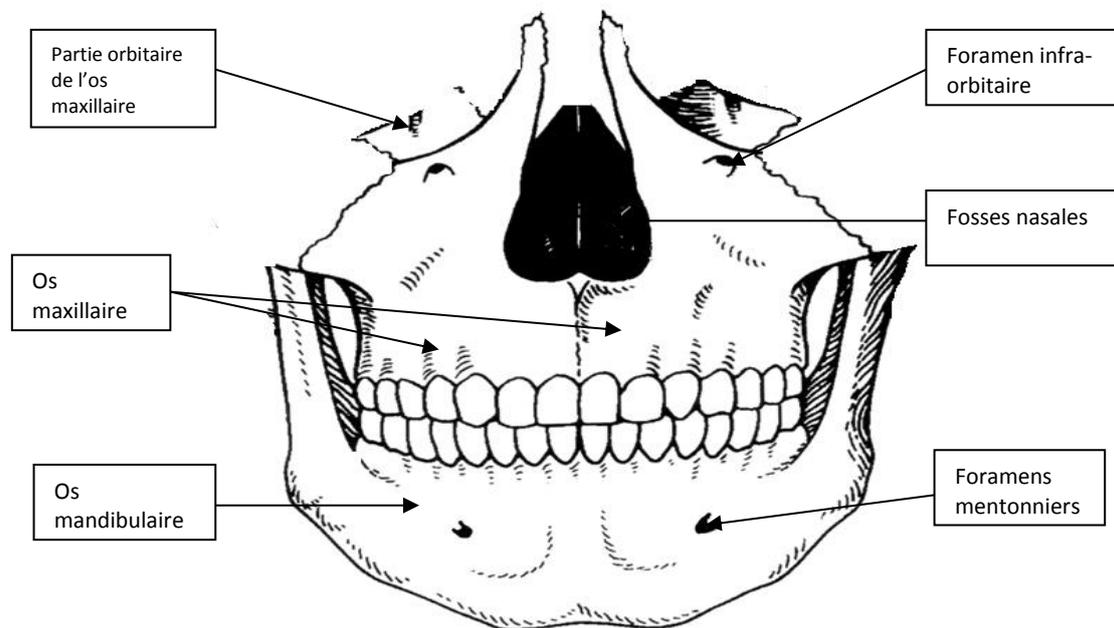


Figure 15 : Les os maxillaires et mandibulaire.

Le palais séparant la cavité nasale de la cavité buccale est quant à lui constitué à partir de deux bourgeons qui sont apparus à partir des bourgeons maxillaires. Des éminences les processus palatins vont proliférer dans un plan horizontal et se rejoindre pendant la 8^{ème} ou 9^{ème} semaine de développement et se terminer à la 12^{ème}.

Il existe trois os dans ce secteur les maxillaires droit et gauches et la mandibule. L'os palatin est ici, considéré comme une partie de l'os maxillaire.

Dans cette zone 10 points (figure 16) sont utilisés comme des références à travers les trois disciplines :

- gonion** [go], point au maximum de la convexité de l'angle mandibulaire,
- le **menton** [me] point d'intersection entre le bord inférieur de la mandibule et la corticale externe inférieure,

-**gnathion** [gn], point perpendiculaire à la symphyse mandibulaire, à mi-distance entre le menton et le pogonion,

-**pogonion** [pog], point le plus antérieur de la symphyse mandibulaire,

-l'**incision** [inc], point le plus occlusal où se rencontre les incisives supérieures,

-le **prosthion** point le plus bas dans le plan sagittal médian sur le procès alvéolaire du maxillaire,

-le **condylion** [co], point le plus postérieur et supérieur du condyle,

-le **point B** [B], point au niveau du maximum de la concavité au niveau de la symphyse mandibulaire.

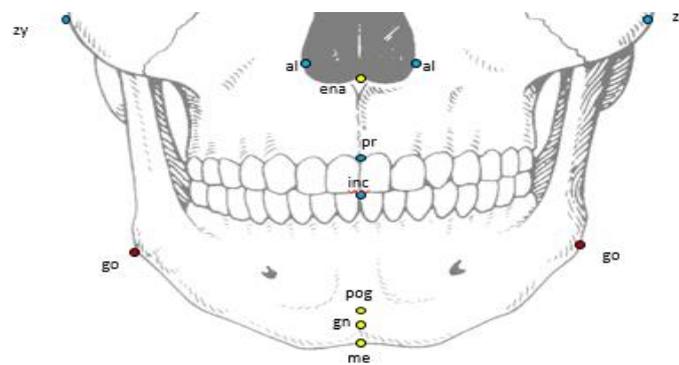


Figure 16 : Points fréquemment utilisés au niveau des os maxillaires et mandibulaire.

De face nous pouvons placer 6 points dont la fréquence de citation est variable : **prosthion** (38 %), **incision** (34 %), **pogonion** (52 %), **gnathion** (62 %) et **menton** (48%).

Le point le plus utilisé est le **gonion** avec 66 %.

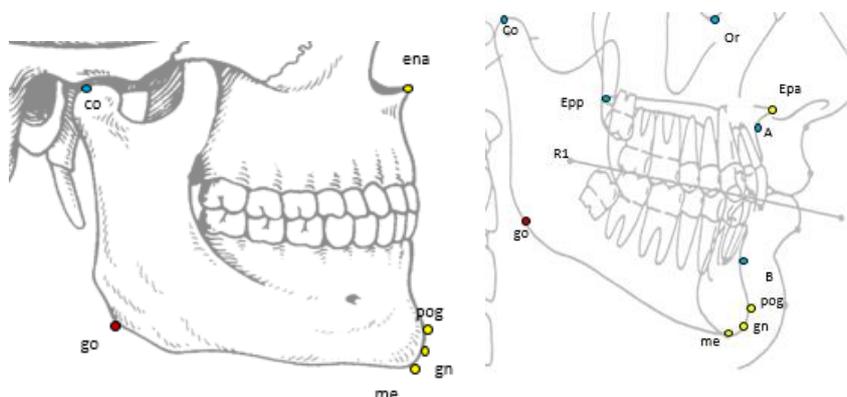


Figure 17 : Points les plus fréquemment utilisés au niveau des os maxillaires et mandibulaire (vue de profil).

En vue latérale (figure 17) on peut placer le **Condylion** avec 38 %, **l'épine nasale** postérieure avec 31 %, point le moins utilisé, et les **points A** avec 38 % et **B** avec 34%.

Le point A et le point B sont deux repères très souvent utilisés en orthodontie mais pas nécessairement dans les autres disciplines car considérés comme imprécis de par leur définition (Schilcher et al.,2012). Les points pogonion, gnathion et menton sont aussi concernés.

Ces référentiels ont été plusieurs fois décrits comme difficiles à placer notamment le point pogonion, le gnathion et un troisième : le condyle. L'imprécision des points pogonion et gnathion a été souvent décrite, l'imprécision du point condyle a été prouvée par Oliviera et al.(2015) et Chien et al.(2009) en 2D. Contrairement à Schlicher et al. (2012) pour lequel ce point peut être identifié avec précision en CBCT.

Le point Gonion est localisé sur une courbe au niveau postérieur de la mandibule et sa localisation est sujette à interprétation en fonction des différentes définitions qui lui sont attribuées (Schlicher et al, 2012).

D'autres points peuvent être ajoutés pour une analyse complémentaire (figures 18 et 19):

-**zygo-maxillaire** [zm], point le plus bas de l'intersection entre l'os zygomatique et l'os maxillaire, utilisé pour le dimorphisme sexuel ;

-**infra-dental** [id], point le plus haut sur la crête alvéolaire dans le plan sagittal médian entre les incisives inférieures ;

-**Upper first molar** [ufm], point sur la cuspide distale de la première molaire supérieure et le point **down first molar** [dfm], point sur la cuspide distale de la première molaire inférieure sont deux points avec le moins d'erreur environ 1% selon l'étude menée par Zamora et al. (2012). Leurs définitions ne sont pas sujettes à interprétation, on peut les placer avec plus de reproductibilité ;

-les **foramen mentonniers** [fm] correspondant au foramen présent à droite et gauche de la mandibule, leurs localisations peuvent varier d'un individu à l'autre mais ces points sont facilement identifiables.

Ces repères seront utiles pour préciser les atteintes dysmorphiques antéro-postérieures, transversales, endognathies, hypoplasies mandibulaires par hypovascularisation, syndromes oto-mandibulaires, de Romberg, de Treacher-Collins-Franceschetti, de Goldenhar ou

microsomie hémifaciale, les fentes faciales à expression alvéolaire, palatine, maxillaire voire orbitaires simples ou complexes.

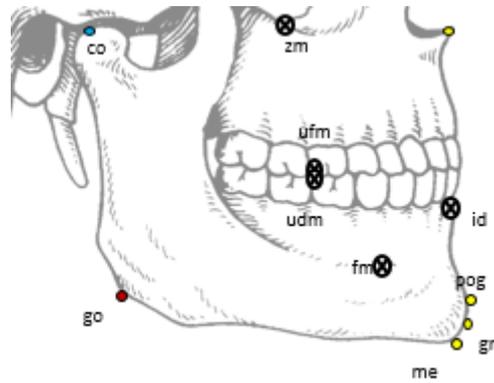


Figure 18 : Points au niveau des os maxillaires et mandibulaire (vue de profil).

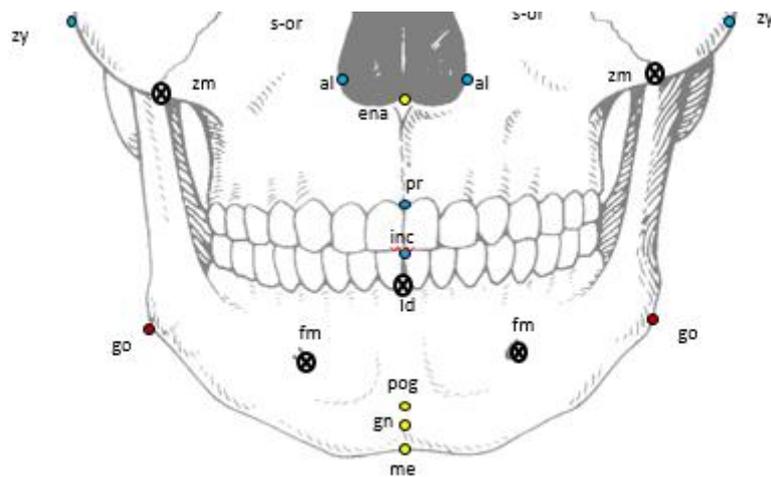


Figure 19 : Points au niveau des os maxillaires et mandibulaire (vue de face).

2.2.1.4 Le conduit auditif externe

Seulement un point a été retrouvé au niveau du conduit auditif externe le **porion**, à 41%. Il est considéré comme ayant la plus faible reproductibilité selon différents auteurs (Oliviera et al. 2015). Ce point correspond au point le plus haut au niveau du conduit auditif externe (figure 20).

Selon Schlicher et al. (2012) la définition de ce point ne le décrit pas dans le plan transversal source d'erreur pour sa localisation 3D. Les résultats suggèrent d'utiliser ce point pour une analyse verticale et sagittale des mesures mais pas pour une analyse transversale (horizontale).



Figure 20 : Points intéressant le conduit auditif externe.

2.2.1.5 Les autres points : sellion, basion, opisthocranion, euryon et vertex

Le **basion** correspond au point le plus bas et le plus antérieur du foramen magnum, le **sellion** correspond au point central de la selle turcique. Le basion est retrouvé dans 34% des articles étudiés alors que le sellion est présent dans moins de 30% de la littérature. Ces deux points sont les mieux identifiés et les plus constants selon Schlicher et al. (2012).

L'**opisthocranion** correspondant au point occipital le plus postérieur crâne il est facilement identifiable sur une coupe de profil et va nous permettre l'utilisation d'indices. Le second point participant à l'analyse de proportions est l'**euryon**, point le plus latéral de l'os pariétal sur une vue de face. Le **vertex** correspond au point le plus haut du crâne (figure 21).

Ces points présentent un intérêt direct dans les cranio-facio-sténoses et plagiocéphalies.

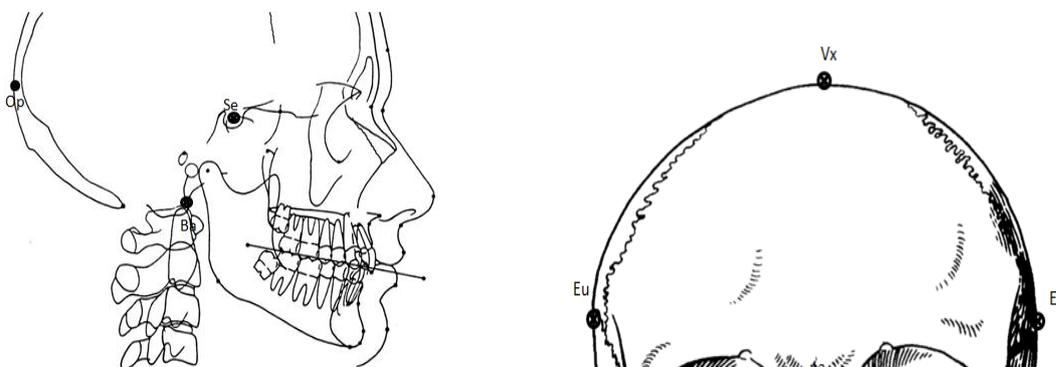


Figure 21 : Les autres points osseux.

La différence entre les points centraux et bilatéraux :

D'après Schlicher et al. (2012), il existe des différences entre les points centraux, présents dans le plan sagittal médian, et les points bilatéraux. Selon ces auteurs tous les points centraux, exceptés le point articulaire et pogonion sont identifiés avec plus de précisions. Trois théories sont données pour expliquer cela, la première serait une meilleure visualisation des structures dans plan sagittal avec la 3D, sans avoir de superposition des structures comme avec la 2D. La seconde serait liée à la localisation des points centraux, ces structures étant regroupées, cela améliorerait la précision et la constance de leur placement. En effet une fois la selle turcique ou fosse hypophysaire placée il n'y a besoin que de deux coordonnées pour placer ces points. La troisième hypothèse serait que les points centraux sont moins affectés par l'orientation du patient comparé aux autres.

Les points bilatéraux sont plus faciles à identifier sur un support 2D que 3D pour l'instant, cela est lié aux définitions des points, certaines doivent être remaniées pour s'appliquer à la 3D. Elles doivent être complétées pour éviter une ambiguïté, comme pour le point orbital où il manque très souvent la composante transversale. La difficulté est donc de redéfinir les points et changer le point de vue de certains cliniciens. Il faut aussi garder à l'esprit que les points bilatéraux sont souvent sur des courbures, ce qui rend l'identification moins précise et constante.

2.2.1 Mesures et indices osseux

La craniométrie correspond à l'étude quantitative du crâne par différentes mesures des structures crâniennes. Beaucoup d'études ont été menées concernant la discrimination du groupe biologique à partir des mensurations crâniennes. Celles-ci isolées, peuvent donner à elles seules un certain nombre d'informations ou bien être combinées, afin de donner des indices. Dès 1928 Todd et Lindala ont mené des études afin de mesurer des structures du crâne et de la face sur des sujets d'origines ethniques différentes (euro-américains, afro-américains).

A travers les différentes études les moyennes des mesures varient mais on observe un certain recouvrement entre les origines et les sexes (avec les écarts types). Quatrehomme décrit les études menées depuis 1928 pour étudier les différences morphologiques ethniques (1928 et 1957 par Martin, par Olivier en 1960, par Stewart en 1970 et 1979, par Krogman en 1986...). Au niveau du neurocrâne beaucoup de mesures sont faites et peuvent paraître excessives mais en anthropologie et en médecine légale, les crânes sont souvent incomplets, il est important de pouvoir substituer une mesure par une autre. La combinaison des mesures donne des indices permettant de donner la forme générale du crâne : allongée ou arrondie.

Au niveau du splanchnocrâne il existe des mesures et d'indices qui permettent d'estimer le sexe et l'origine ethnique, et permettent d'apprécier d'avantage l'harmonie du visage.

Ce ne sont pas les distances qui vont nous permettre de décrire une dysmorphose mais bien plus les proportions ou indices.

Dans la bibliographie analysée peu de distances sont utilisées, les principaux articles utilisant les distances sont surtout retrouvés en médecine-légale.

2.2.2.1 Les distances

Nous avons pu établir 11 distances entre les différents repères osseux pouvant nous aider dans notre analyse diagnostique (tableau 6).

Neuf articles ont été utilisés bien que le traité d'anthropologie médico-légale de Quatrehomme soit la plus grande source d'informations.

Distances	Nombres d'article traitants de la distance	%
A pr	2	22%
Ba-na	4	44%
Ba- pr	2	22%
Go -Gn	3	33%
Hauteur supérieure de la face (prosthion nasion)	3	33%
Largeur bizygomatique	2	22%
Largeur maximale du nez	2	22%
Na-a	2	22%
Na-ans	2	22%
Na-me	2	22%
S-na	2	22%

Tableau 6 : Distances osseuses (% de citation).

Ainsi Quatrehomme (2015) sépare l'analyse du splanchnocrâne (la face) de celle du neurocrâne.

Dans un souci de lisibilité nous avons séparé le visage en différentes parties.

La face ou splanchnocrâne :

La **hauteur totale** de la face correspond, selon Quatrehomme (2015), à la distance nasion - gnathion, elle n'est pas retrouvée dans la majorité des articles mais elle permet la création d'indices.

La **hauteur supérieure** de la face correspond à la distance nasion jusqu'à l'épine nasale.

La **largeur bizygomatique** correspond à la largeur maximale de la face, il est compris entre 100 et 160 mm.

La distance **vertex-gnathion** va correspondre à la hauteur du crane.

La distance entre le vertex et le gnathion va permettre de connaître la hauteur totale du visage et la distance euryon-euryon la largeur maximale du visage. Ces mesures vont être utile pour une analyse globale du visage (figure 22).

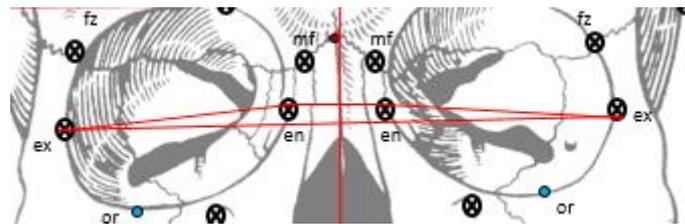


Figure 22 : Distances osseuses (zone orbitaire).

D'autres mesures peuvent être ajoutées en fonction des dysmorphoses notamment pour celles touchant les orbites.

La distances séparant les deux exocanthions, les deux endocanthions ou entre les exocanthions et endocanthions. Ces différentes mesures vont permettre d'apprécier l'écartement des orbites et la largeur de chacune d'elles.

Ces distances vont permettre de décrire les différentes anomalies au niveau des yeux lorsque ceux-ci sont touchés. En effet certains syndromes sont caractérisés par des anomalies de développement des os constituant l'orbite :

-l'hypotélorisme qui est défini comme une diminution de la distance entre les structures médianes de l'orbite ;

-l'hypertélorisme qui se définit comme une « latéralisation » des structures orbitaires, l'angle entre les orbites est alors augmenté.

Ainsi des variations des distances endocanthion-endocanthion ou exocanthion-exocanthion peuvent apparaître par rapport à la normale. Or la difficulté de placer ces points au niveau osseux implique que ces mesures se font le plus souvent au niveau cutané. Rappelons que l'on

ne peut pas se baser sur le point orbital pour l'analyse d'hyper ou d'hypothélorisme selon Schlicher et al (2012).

-le proptosis ou exophtalmie correspond à un déplacement des yeux vers l'avant souvent lié à une réduction du diamètre de l'orbite avec un œil normal alors que le pseudoproptosis correspond à un agrandissement de l'œil en soit et n'est pas lié à une dysmorphose osseuse. Cette réduction de la taille de l'orbite est liée à la fermeture des sutures crâniennes de manière prématurée. Nous mesurerons la distance entre l'endocanthion et l'exocanthion au niveau de chaque orbite.

Pour la région nasale :

Les distances inter-alare, nasion-prosthion, nasion-épine nasale permettent de construire les indices faciaux intéressants cette zone et d'évaluer les malformations nasales et/ou maxillaire dont les fentes faciales en sont les principaux représentants (figure 23).

De manière complémentaire la distance entre le point A et le prosthion a été décrit dans plusieurs articles mais n'est intéressante que dans l'étude du profil du patient.

L'étude de la symétrie du visage est aussi intéressante pour la description de différents syndromes. On pourrait donc comparer les distances des points bilatéraux par rapport à l'axe sagittal médian et comparer le côté gauche et le droit.

Les anomalies de développement au niveau des fosses nasales vont intervenir pendant la fusion des bourgeons, et vont donner tout ce qui s'apparente à des fentes plus ou moins graves et rares. En fonction du ou des bourgeons touchés on aura différents phénotypes, sur les CBCT cela se concrétisera par une asymétrie d'un côté par rapport à un autre, ou déformation ou l'absence d'une structure. Elles vont affecter principalement le nez et le palais au niveau osseux.

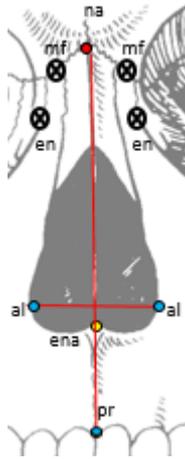


Figure 23 : Distances osseuses au niveau de l'orifice piriforme.

Les distances complémentaires (figure 24):

La longueur basion-prosthion correspond à la longueur totale du splanchnocrâne, celle-ci permet l'estimation du sexe et de l'origine ethnique selon Quatrehomme (2015).

La distance entre la glabelle et l'opisthocranion donne la longueur maximale du crane en vue de profil.

Les mesures nasion-basion et gonion-gnathion sont les plus fréquemment citées avec respectivement 44% et 33% des articles retenus. En complément certains auteurs décrivent les distances : nasion-sellion, nasion-menton, nasion-point A.

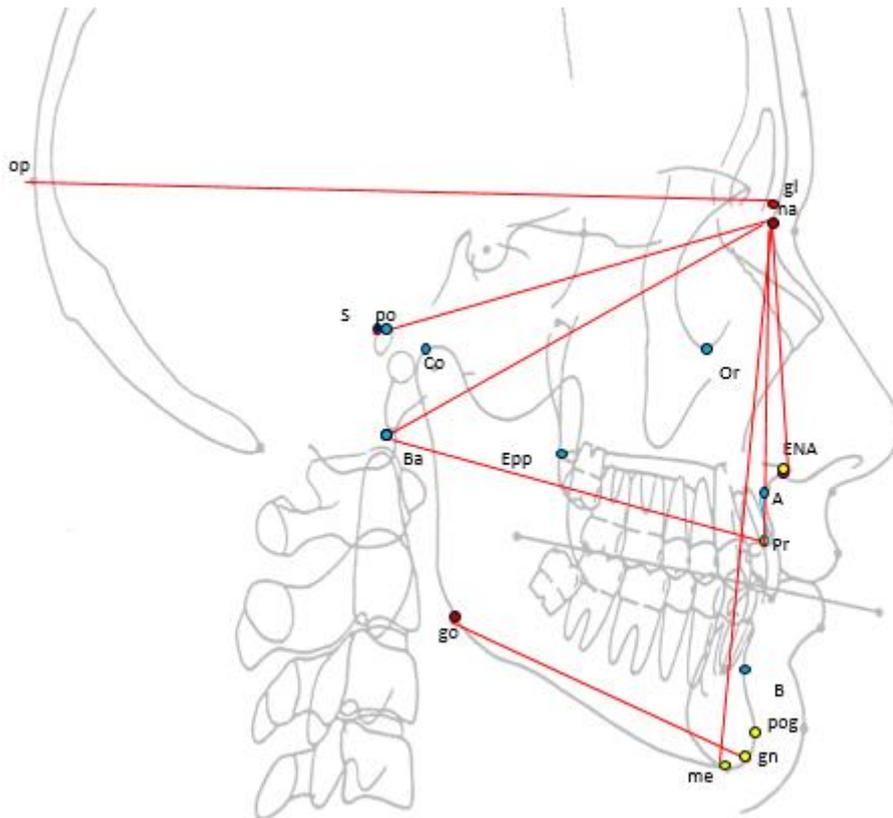


Figure 24 : Distances osseuses sur une téléradiographie.

2.2.2.2 Les indices

Au niveau du splanchnocrâne

Il existe deux indices selon Quatrehomme (2015) :

R1=L'indice facial total = $100 \times (\text{hauteur totale de la face} / \text{largeur zygomatique})$
 R2=L'indice facial supérieur = $100 \times (\text{hauteur supérieure} / \text{largeur zygomatique})$

Ces deux indices donnent la forme générale du visage. Chez la femme ces indices sont plus faibles que chez l'homme car elles ont un visage plus large. Ces indices faciaux sont indépendants des indices du neurocrâne.

Au niveau du neurocrâne

On trouvera les indices :

L'indice crânien horizontal correspond à la forme du crâne, c'est-à-dire allongée /dolichocrane ou arrondie/brachycrane ou mesocrane/intermédiaire :

$R3 = 100 \times \text{largeur transversale maximale (euryon-euryon)} / \text{longueur maximale (glabelle-opisthocranion)}$

Les indices verticaux :

$R4 = 100 \times (\text{hauteur du crane}) / (\text{largeur transversale maximale})$

$R5 = 100 \times (\text{hauteur du crane}) / (\text{longueur maximale})$

De manière synthétique l'ensemble des points, mesures, et indices peuvent être représentés sous forme d'une première grille de phénotypage osseux (tableau 7):

GRILLE DE PHENOTYPAGE OSSEUSE		
Les Points	Etage supérieur	Vx Eu GL
	Intermédiaire	Na
	Etage moyen	Ex En Zy Al
	Intermédiaire	Ena
	Etage inférieur	Pr A Go Gn me
	Les autres points	Se Ba Op
Les distances	Du visage	Vx-Gn Eu-Eu Na-Ena Na-Pr Ex-Ex Ex-En En-En Zy-Zy Al-Al A-Pr
	Du profil	Gl-Op Na-Se Na-Me Na-Ba Na-A Ba-Pr Go-Gn
Les indices	<u>L'indice facial total :</u> $100 * (\text{hauteur totale de la face} / \text{largeur zygomatique})$ <u>L'indice facial supérieur :</u> $100 * (\text{hauteur supérieure} / \text{largeur zygomatique})$ <u>L'indice crânien horizontal :</u> $100 * \text{largeur transversale maximale} / \text{longueur maximale}$ <u>Les indices verticaux :</u> $100 * (\text{hauteur du crane}) / (\text{largeur transversale maximale})$ $100 * (\text{hauteur du crane}) / (\text{longueur maximale})$	

Tableau 7 : Grille de phénotypage osseux.

2.2.3 Les points cutanés

Une analyse de la littérature sur les parties cutanées du visage a été menée avec la même méthodologie que précédemment, les trois disciplines ont été utilisées. Les points répertoriés seront utilisés de la même manière qu'avec les points de repères osseux, afin de créer une grille de phénotypage cutanée. Les disciplines utilisées ont bien souvent un peu moins d'informations sur les parties cutanées par rapport aux parties osseuses (tableau 8).

Points de reference	Nombres d'articles	Pourcentage :
Alare	17	59%
Chelion	13	45%
Gnathion	9	31%
Inner canthi	19	66%
Labiale sup	9	31%
Nasion	15	52%
Outer canthi	17	59%
Pogonion	9	31%
Pronasal	17	59%
Subnasal	18	62%

Tableau 8 : Les points cutanés et leurs fréquences d'utilisation dans la littérature.

Nous avons utilisé 29 articles pour l'analyse des points de références cutanés (figure 25).

Nous n'avons conservé que les référentiels retrouvés dans plus de 30% de la littérature soit 10 points au total, le code couleur sera le même que celui utilisé précédemment pour les repères osseux.

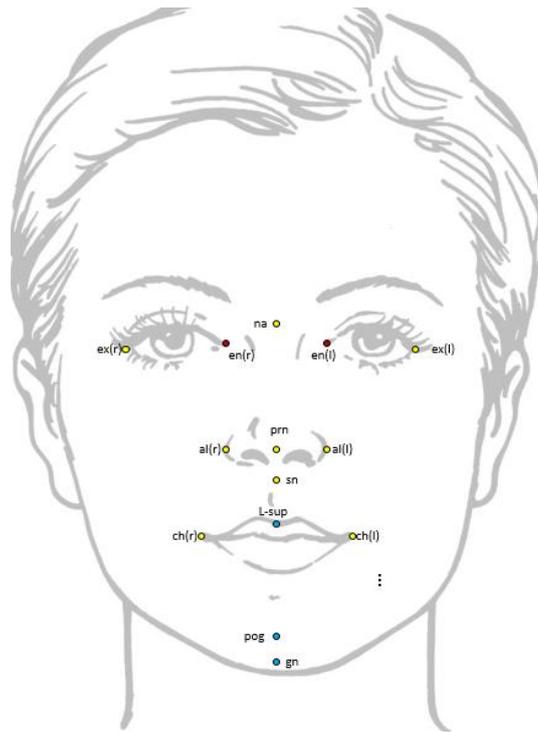


Figure 25 : Points cutanés les plus utilisés.

2.2.3.1 Les yeux

Ce secteur sera formé de 5 entités : les sourcils, les paupières (supérieures et inférieures), le globe oculaire constitué de la pupille et du blanc d'œil.

L'analyse des points a fait ressortir trois repères cutanés (figure 26) :

- exocanthion** [ex], point le plus latéral de la fissure palpébrale au niveau de la rencontre de la paupière supérieure et inférieure, il ne peut être repéré que si les sujets ont les yeux ouverts. Le maquillage peut contribuer au mauvais placement de ce point.
- endocanthion** [en], point le plus médial de la fissure palpébrale, à ne pas confondre avec la pointe du blanc de l'œil. Il peut être repéré avec les yeux ouverts ou fermés.

Ces deux points sont, chez un sujet normal, symétrique, on peut calculer la distance de chacun de ces points par rapport à l'axe de symétrie du visage afin de quantifier l'éventuelle asymétrie.

Ces points retrouvés dans plus d'un article sur deux, sont situés au niveau des extrémités de la fissure palpébrale : l'exocanthion (59% des publications) et l'endocanthion (66%).

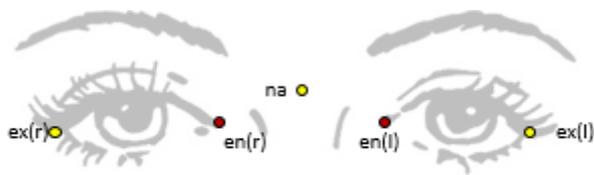


Figure 26 : Points les plus fréquemment utilisés au niveau des yeux.

Un troisième repère : **pupille** [P] peut être positionné : situé au centre anatomique de l'ouverture circulaire centrale présente au sein de l'iris.

D'autres points complémentaires peuvent être ajoutés si l'on étudie une malformation qui touche précisément cette zone (figure 27):

-le point du **sourcil le plus médial** [eyeb-m]

-le point du **sourcil le plus latéral** [eyeb-l]

On peut aussi ajouter la glabelle et l'ophryon. Ce dernier va être intéressant notamment pour diviser le visage en 3 étages. Ces deux points sont utilisés pour diviser les différents étages de du visage en fonction des auteurs afin de limiter la partie haute de la partie médiane. Il existe une certaine ambiguïté entre ces deux repères cutanés.

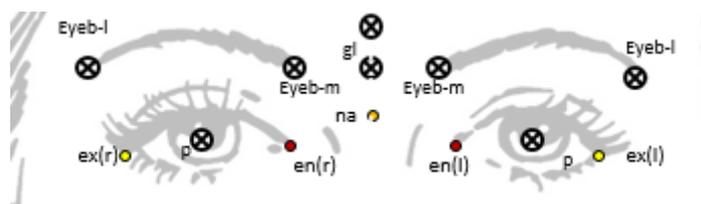


Figure 27 : Points au niveau des yeux (principaux et complémentaires).

Le point le plus latéral et le plus médial du sourcil sont utilisés comme des « pseudo-repères (pseudo-landmarks) » dans les études, ils ne sont pas considérés comme fiables dans leurs positionnements selon Fagertun et al. (2014), du fait des variations anatomiques et de l'expression faciale du sujet.

2.2.3.2 Le nez

Le nez est chez l'être humain la saillie médiane du visage située au-dessus de la lèvre supérieure et qui, en le surplombant, recouvre l'orifice des fosses nasales, qui constituent le segment supérieur des voies respiratoires.

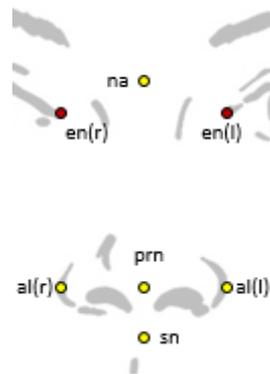


Figure 28 : Points les plus utilisés au niveau du nez.

Au niveau du secteur nasal on retrouve 5 repères différents (figure 28):

-le **nasion** [na], point antérieur à la suture naso frontal sur la ligne sagittale médiane, en 3D ce point est placé au milieu entre les deux orbites, verticalement au niveau du sommet le plus élevé des paupières.

-le **pronasal**, [prn] point le plus antérieur de la pointe du nez, sa position peut changer en fonction de l'orientation, il est placé le plus facilement sur une vue frontale et sa position doit être vérifiée sur une vue latérale.

-le **subnasal** [sn], point médian à la jonction entre le bord inférieur du septum nasal et le philtrum. Après avoir été placé, il doit être vérifié sur une vue latérale. Si l'angle nasolabial est très pentu il est souvent au maximum de la concavité.

-et le **point alar** [al], point le plus latéral des ailes du nez, il est dépendant de l'expression facial.

Le point alar est le seul symétrique par rapport à l'axe sagittal médian, chez un sujet « normal ». Le subnasal est présent dans 62 % des publications retenues, les points alar et pronasal dans 59% et le point nasion dans 52%.

D'autres référentiels peuvent être ajoutés : la **glabelle**, point le plus antérieur dans le plan sagittal médian entre les cils et la **columelle point** de jonction entre la base du nez et la lèvre blanche (figure 29).

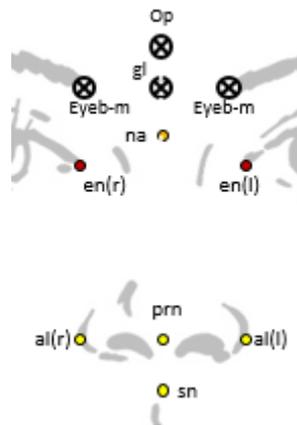


Figure 29 : Points au niveau du nez (principaux et complémentaires).

La **glabelle** [gl] se place le long des axes médiolatéraux et antéropostérieurs avec peu de difficulté, mais la localisation de ce repère le long de l'axe vertical pose un défi majeur. Ce point montre le plus grand degré d'erreur par rapport aux autres points. Ce point est sujet à erreur en fonction du positionnement de la tête en 2D, mais pas nécessairement en 3D, il faut donc un dispositif pour maintenir la tête. Ce dispositif peut ainsi poser deux problèmes : il peut occulter des points d'intérêts et l'individu peut voir cela comme quelque chose d'invasif d'après Kristina Aldridge (2005).

Le point glabelle est considéré comme reproductible dans son placement dans les trois plans de l'espace selon Jamie R. Gwilliam (2006).

2.2.3.3 La bouche et le menton

La bouche est constituée de la lèvre supérieure et inférieure qui se rejoignent latéralement au niveau des commissures. Chez l'être humain, le menton est la partie saillante du visage située sous la bouche.

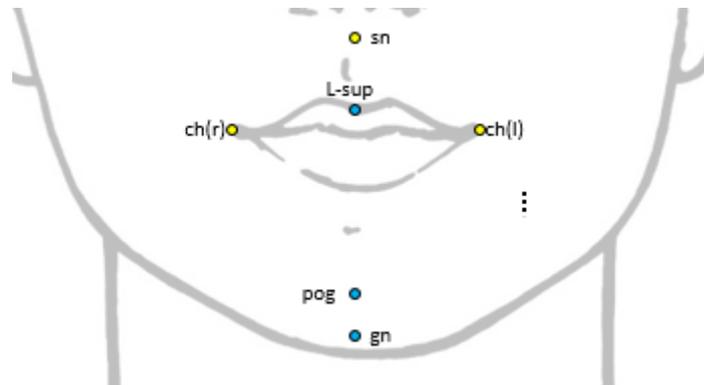


Figure 30 : Points les plus utilisés au niveau de la bouche.

Au niveau de l'étage inférieure du visage on va retrouver 4 points différents (figure 30):

- **labial supérieur** [L-sup], point au milieu du vermillon. Ce point doit être placé sur une vue frontale et est particulièrement sensible aux expressions faciales, pour éviter les erreurs l'expression doit absolument être neutre.

- **chelion** [ch] point à l'extrémité de la commissure labiale, sur les personnages âgés ces structures peuvent plus difficilement repérables et elles sont très sensibles aux expressions faciales.

- **pogonion** [pog], point le plus antérieur sur la ligne sagittale médian au niveau du menton

- **gnathion** [gn], point à mi-distance entre le point pogonion et menton et est placé grâce à une vue latérale et est dépendant de l'ouverture buccale.

Le point chelion, symétrique est le plus utilisé parmi les 4 points 45% alors que les autres sont autour de 31%.

Un certain nombre de points complémentaires peuvent être ajoutés (figure 31):

- **labial inférieur** [L-inf], point le plus bas de la lèvre inférieure, son emplacement est aussi dépendant de l'ouverture buccale et l'expression faciale ;

- **stomion** [sto] point sur la ligne sagittale médiane à la jonction de la lèvre supérieure, facilement identifiable sur une vue frontale, souvent au centre de la bouche sauf s'il y a une asymétrie d'après Kolar and Salter (1997) ;

-**menton** [me] point le plus inférieur du menton ;

-**philtrum** [-ph] reliant la columelle au bord du vermillon gauche ou droit.

Le point menton n'est pas très fiable dans l'analyse tridimensionnelle car l'une de ses coordonnées est très peu reproductible (celle correspondant à l'axe Z). Toutes les informations qui en découlent, doivent donc être traités avec précaution d'après Jamie R.Gwilliam (2006).

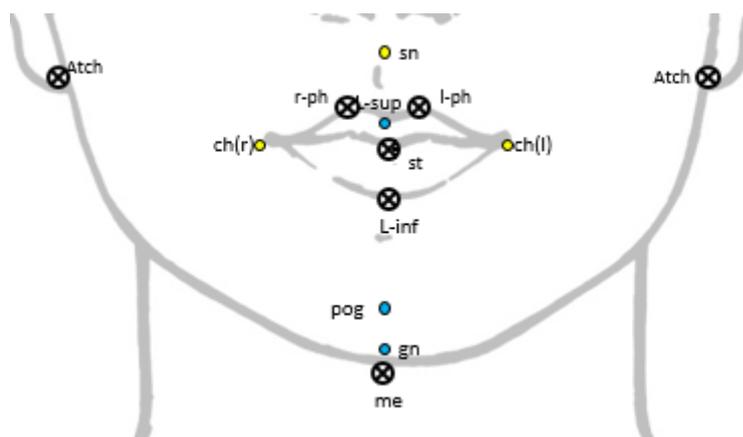


Figure 31 : Points au niveau de la bouche (principaux et complémentaires).

2.2.3.4 L'oreille

Le pavillon de l'oreille, ou pavillon auriculaire, est la partie la plus visible de l'oreille externe. Il permet de mieux capter les sons et participe à la qualité de l'audition. Le pavillon est une excroissance de tissus mous.

Le pavillon possède une structure squelette en cartilage semi-rigide ou mou, qui donne sa forme au pavillon et permet par élasticité le retour en position normale après une déformation ou un mouvement

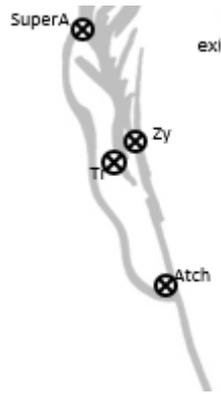


Figure 32 : Points au niveau de l'oreille.

Au niveau de l'étage moyen au niveau de l'oreille on peut retrouver trois points (figure 32):
-**tragus**[tr], point le plus postérieur de la petite saillie à l'entrée du conduit auditif externe sur la partie antérieure de l'oreille,

-**supra-aurale** [SuperA], point situé sur la partie la plus haute de l'oreille,

-**point d'attache** [atch] de l'oreille, point de jonction le plus bas entre l'oreille et la face.

Le point d'attache est très peu utilisé parce qu'il est très variable selon les populations et au sein d'une population d'après Faguertun et al. (2014).

Le Supra aural dépend de la taille des oreilles et est donc très peu fiable. Mais ce n'est pas cela qui rend son positionnement difficile, c'est le fait que l'ombre des cheveux cache ou obscurcit les oreilles. Il est donc suggéré de mettre les cheveux le plus en arrière du visage et des oreilles, si ces points sont utilisés d'après Kristina Aldridge (2005).

2.2.4 Les distances et les proportions cutanées

2.2.4.1 Les distances

Dans cette partie 11 publications ont été retenues pour analyser les distances cutanées (tableau 9).

Distances	Nombres d'article traitants de la distance	%
Euryon-euryon	2	18%
Exocanthion-exocanthion	6	55%
Iner pupil distance	2	18%
Endocanthion-endocanthion	2	18%
Labial fissure width(ch-ch)	1	9%
Nasion –subnasal	6	55%
Nasion-pronasal	2	18%
Palpebral fissure lenght(en-ex)	2	18%
Subnasale-menton(profil)	3	27%
Subnasale-pronasal	2	18%
Subnasal-stomion	3	27%
Tragus-gnathion	2	18%
Tragus-nasion	2	18%
Tragus-subnasal	2	18%
Zygion-zygion	2	18%

Tableau 9 : Distances cutanées et fréquence de citation.

Les données cutanées visibles pendant l'examen clinique sont retrouvées informatisées par la photographie 3D. La première information à analyser est la symétrie du visage, cette étude est à faire lorsque le patient est en occlusion au repos.

La ligne correspondant à l'axe de symétrie correspond à la ligne joignant les points médians du visage, ligne normalement rectiligne. Lors d'une asymétrie cette ligne est « brisée » ou « courbe ».

La situation anatomique du menton est aussi intéressante par rapport cet axe médian, une déviation de celui-ci révèle lui aussi une asymétrie. La variation du parallélisme des lignes horizontales bipupillaires, bitragiales, bicommissurales et bigoniaques est susceptible de montrer des asymétries.

L'étude verticale comprend l'égalité des étages : trichion-ophryon, ophryon-sous nasal et sous nasal-menton

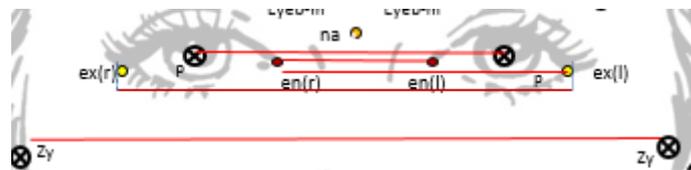


Figure 33 : Distances cutanées (1).

Les distances que l'on va retrouver sont : endocanthus-endocanthus (55% de la bibliographie, la plus utilisée) eurion-aurion (18%) décrivant la largeur maximale du visage, endocanthus-endocanthus (18%), interpupillaire (18%) et zygion-zygion (18%) (figure 33).

Les variations anormales des distances au niveau des yeux :

Les anomalies osseuses sont exprimées au niveau cutané, nous allons donc retrouver l'hypertélorisme, l'hypotélorisme, l'exophtalmie, la dystopia canthorum.

Il va aussi y avoir d'autres pathologies touchantes, les paupières, les sourcils (il faudra donc associer les points au niveau de ces zones pour comparer la symétrie).

La nomenclature utilise les mêmes termes pour les éléments osseux et cutanés de cette région c'est pourquoi nous retrouvons un hypotélorisme défini comme la diminution de la distance inter endocanthus ou inter exocanthus. L'hypertélorisme correspond à l'augmentation de ces mêmes distances. L'exophtalmie va correspondre à une différence d'un rapport entre la taille de l'œil et la taille de l'orbite.

La dystopia canthorum est un déplacement latéral du canthus interne, l'œil pareil moins large, la mesure intéressante est donc celle entre l'exocanthus et l'endocanthus. Cependant selon certains auteurs il n'existe pas véritablement d'orientation normale puisque selon les origines ethniques, elles peuvent être très variées.

L'abaissement de la paupière peut être une conséquence secondaire d'une microphthalmie ou une diminution du volume de l'orbite lors d'une dysmorphose. L'épaisseur et la largeur des sourcils vont aussi être une aide diagnostique même si en aucun cas il peut être décisif.

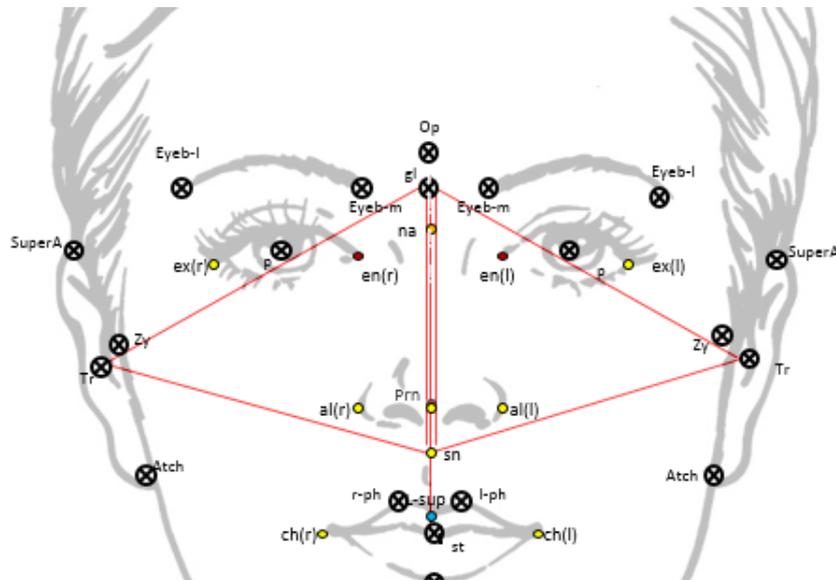


Figure 34 : Distances cutanées (2).

Au niveau de cette zone nous allons retrouver les mesures suivantes : **nasion-subnasale** (18%), **nasion-pronasal** (18%), **subnasal-pronasal** (18%), **subnasal menton** 27%, **subnasal stomion** 27%, **chelion-chelion** (9%)(figures 34 et 35). Celles-ci peuvent être modifiées (augmentées ou diminuées) par rapport à la normalité en cas de syndromes malformatifs notamment lorsque les anomalies s'apparentent aux fentes.

On aura aussi : **tragus nasion** (18%), **trichion-glabelle** (18 %), **tragus –subnasal** (18%), **tragus-gnathion** 18%. Ces distances seront appréciées comparativement entre le coté gauche et le côté droit lors d'atteintes à type de syndrome oto-mandibulaire, Romberg, Moebius, neurofibromes plexiformes sous-cutanés etc... Les points cutanés sont alors parfois difficiles à positionner.

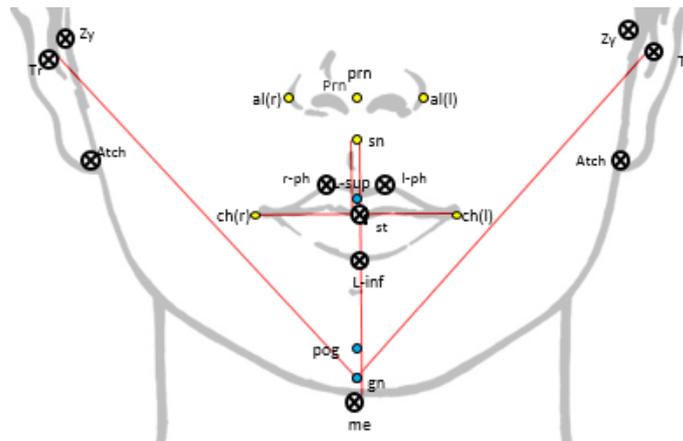


Figure 35 : Distances cutanées (3).

2.2.4.2 Les indices

Nous allons retrouver trois indices :

$R1' = \text{Trichion-ophryon} / \text{ophryon-sous nasal}$

$R2' = \text{Trichion-ophryon} / \text{sous nasal-menton}$

$R3' = \text{Ophryon-sous nasal} / \text{sous nasal-menton}$

Ces trois rapports doivent être égaux, les étages de la face devant tous correspondre chacun à 1/3. Ces rapports permettent d'analyser l'harmonie du visage et de décrire les éventuels déséquilibres liés à une dysmorphoses.

Dans la littérature, Quatrehomme donne différents indices que l'on va retrouver notamment dans la médecine légale pour tout ce qui concerne l'identification biométrique d'après une image ou une vidéo et en orthodontie pour apprécier l'harmonie du visage. Farkas et al. (1996) ont résumé une liste de 129 proportions anthropométriques cranio-faciales de base mais qui ne sont que très peu utilisés en biométrie, trop nombreux et difficile à mettre en application.

Les indices issus de notre analyse bibliographique sont :

R4'=Trichion-menton /trichion-subnasal

R5'=Trichion-menton/nasion-menton

R6'=Trichion-subnasal/subnasal menton

R7'=Subnasal-menton/stomion-menton

R8'=Nasion-subnasal/alar-alar

R9'=Stomion-chelion/labial upper -labial inf

Ils permettent d'analyser et de comparer les différentes structures du visage les unes par rapport aux autres. D'après Akan et al. (2017) ces rapports permettent d'apprécier les proportions de référence du visage pour les corrélérer avec « la beauté » ou plutôt « l'harmonie » du visage. En effet il existe des différences significatives entre les indices des deux groupes comparés entre les personnes dites « attirantes » et le groupe contrôle.

Ces ratios sont déterminants pour pouvoir comparer les patients dysmorphiques avec les patients de la population générale puisqu'en fonction des différents visages les mesures peuvent être différentes au sein d'une même population contrairement aux ratios qui doivent être équivalents.

GRILLE DE PHENOTYPAGE CUTANEE		
Les Points	Étage supérieur	Gl Eu Ex En Zy
	Intermédiaire	Na
	Étage moyen	Tr Prn
	Intermédiaire	Sn
	Étage inférieur	Ch St Gn me
Les distances	Du visage	eu-eu Ex-ex P-P En-en ch-ch Na -sn na-prn en-ex Sn-prn Sn-sto zy-zy
	Du profil	t-gn t-n Trichion-glabelle t-sn Subnasale-menton
Les indices	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal Trichion-ophryon /sous nasal-menton Ophryon-sous nasal / sous nasal-menton Trichion-menton /trichion-subnasal Trichion-menton/nasion-menton trichion-subnasal/subnasal menton Subnasal-menton/stomion-menton Nasion-subnasal/al-al Stomion-ch/labial upper -labial inf	

Tableau 10 : Grille de phénotypage cutanée.

3 Application de la grille en situation :

Nous avons créé une grille de phénotypage cutanée et osseuse avec différents points de repères choisis en fonction de leurs reproductibilités et leurs fréquences comme vu précédemment.

Ces points ont permis en étant reliés les uns aux autres de donner des distances au niveau du visage de face et de profil. Ces distances ont été reliées les unes aux autres pour créer des indices afin de pouvoir par la suite analyser des proportions.

En consultation de maladies rares il sera possible à présent de compléter les deux fiches osseuses et cutanées afin d'avoir un support pour implémenter les bases de données très peu fournies pour certaines pathologies (tableaux 11 et 12).

FICHE OSSEUSE

		Normal	Mesuré	
Les distances	Du visage	Vertex-Gnathion		
		Euryon-Euryon		
		Nasion-Epine nasale antérieure		
		Nasion-Prosthion		
		Exocanthion-Exocanthion		
		Exocanthion-Endocanthion		
		Endocanthion-Endocanthion		
		Zygion-Zygion		
		Alar-Alar		
		A-Prosthion		
	Du profil	Glabelle-Opisthion		
		Nasion-Sellion		
		Nasion-Menton		
		Nasion-Basion		
		Nasion-A		
		Basion-Prosthion		
	Gonion-Gnathion			
Les indices	<u>L'indice facial total :</u> 100* (hauteur totale de la face / largeur zygomatique)			
	<u>L'indice facial supérieur :</u> 100*(hauteur supérieure / largeur zygomatique)			
	<u>L'indice crânien horizontal :</u> 100* largeur transversale maximale longueur maximale			
	<u>Les indices verticaux :</u> 100* (hauteur du crane) / (largeur transversale maximale) 100*(hauteur du crane) / (longueur maximale)			

Tableau 11 : Modèle de fiche osseuse.

FICHE CUTANEE

		Normalité	Mesuré
Mesures du visage	Euryon-euryon		
	Exocanthion-exocanthion		
	Interpupil distance		
	Endocanthion-endocanthion		
	Palpebral fissure lenght		
	Chelion-chelion		
	Trichion-ophryon		
	Ophryon-sous nasal		
	Zygion-zygion		
	Subnasal-stomion		
	Alar-alar		
	Stomion-ch		
	Labial upper -labial inf		
	Tragus-gnathion		
	Tragus-nasion		
Tragus-subnasal			
Mesures du profil	Trichion-subnasal		
	Trichion-menton		
	Nasion-subnasal		
	Nasion-menton		
	Subnasal menton		
	Somion-menton		
Les indices	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal		
	Trichion-ophryon /sous nasal-menton		
	Ophryon-sous nasal / subnasal-menton		
	Trichion-menton /trichion-subnasal		
	Trichion-menton/nasion-menton		
	Trichion-subnasal/subnasal menton		
	Subnasal-menton/stomion-menton		
	Nasion-subnasal/al-al		
	Stomion-ch/labial upper -labial inf		

Tableau 12 : Modèle des fiches cutanée.

Elles seront associées aux définitions et schémas afin de pouvoir placer les points correctement.

Différents points peuvent être soulevés et critiqués sur la méthode mise en place, nous allons les mettre en évidence et les expliquer.

En premier lieu, la bibliographie met en évidence une multitude de points (plus d'une centaine), or, afin de réaliser des grilles simples d'utilisation, reproductibles et non chronophages nous avons dû faire des choix. Selon les auteurs différents points sont utilisés, nous avons donc basé nos critères sur la fréquence d'utilisation des repères, sur leur facilité d'utilisation et de placement sur un schéma. Autre critère de taille : leurs présences ou non dans les distances participantes aux indices. En effet les indices seront les seuls critères véritables pour décrire une dysmorphose faciale et permettre une comparaison avec d'autres sujets.

Les volumes 3D cutanés (sans exposition aux rayons) nécessitent une absolue rigueur dans la réalisation afin d'être reproductible, en évitant les déformations faciales liées aux mimiques du patient ou aux mouvements. Il est important de donner des consignes précises aux patients avant de faire l'acquisition du volume.

Le réglage de la machine est aussi important pour avoir tout le volume cutané nécessaires aux mesures (surtout au niveau du front, du menton et des oreilles), il est souvent difficile d'avoir tout le contour du visage avec une acquisition.

Au niveau osseux, il est difficile d'avoir une acquisition entière du menton au vertex avec le CBCT puisque les recommandations ne justifient pas d'avoir le crâne entier surtout sur un sujet dit « sain » à cause des rayonnements.

Le placement des points est aussi opérateur dépendant, le praticien doit se référer aux schémas et aux définitions proposés avec la grille. Le placement des points ne doit pas être subjectif et soumis à interprétation, il doit être rigoureux et reproductible d'un praticien à un autre et d'un patient à l'autre.

3.1 Mesures et indices sur sujet « témoin »

3.1.1 Matériel et méthode

A seule fin de tester la faisabilité de nos grilles d'analyse, nous avons réalisé une acquisition faciale de masque cutané sans rayonnement sur un sujet témoin (l'auteur), puis une analyse sur un volume osseux existant (sur indication initiale à visée ORL). Enfin, un dossier d'archive concernant une patiente atteinte d'un syndrome de Romberg à permis une mise en situation sur dysmorphose.

Les acquisitions ont été réalisées avec un CBCT Planmeca Promax Mid 3D à l'hôpital Rothschild (APHP Paris) équipé du programme Proface© de photographie 3D:

Tension anodique	54-90 KV
Intensité anodique	1-12 mA
Tache focale	0,6 mm (anode fixe)
Détecteur d'image	Capteur plan
Acquisition d'image	Rotation à 200 /360°
Temps de balayage	9-33 s
Temps de reconstruction	2-55 s

La photographie 3D va nous permettre d'avoir une représentation en trois dimensions des visages des patients. Des caméras présentes au niveau de l'appareil vont tourner à 180° autour du patient pour filmer la face et les deux profils pour reconstituer les tissus mous. La géométrie est quant à elle rendue par un laser. Le logiciel va ensuite en traitant l'information, grâce à des algorithmes définis, reconstituer le visage. Pendant ce laps de temps aucun rayonnement n'est émis, aucune dose de radiation n'est reçue par le patient. Dans notre test, nous utiliserons le logiciel ProFace© intégré dans l'appareil utilisé : CBCT Planmeca ProMax Mid 3D©.

La photographie 3D peut également être associée à une acquisition volumique en CBCT, mettant en évidence les rapports entre les volumes et textures des tissus mous avec les tissus dentaires et osseux.

Si le CBCT et la photographie 3D sont associés ils doivent être faits en une fois, dans la même session pour que la posture du patient, l'orientation du visage, l'expression faciale et

la position des muscles ne changent pas. C'est un impératif à la possibilité de superposition des images.

Les reconstructions sont réalisées sur une console DELL et un logiciel de visualisation multiplanaire et tridimensionnelle Planmeca Romexis©.

3.1.2 Les points cutanés

		normalité	mesuré
mesures du visage	Euryon-euryon		136,1
	Exocantion-exocanthion		95,5
	Interpupil distance		62,8
	Endocanthion-endocanthion		35,1
	Palpebral fissure lenght		30,0-30,4
	Chelion-chelion		53,7
	Trichion-ophryon		54,6
	Ophryon-sous nasal		61,7
	Zygion-zygion		144,5
	Subnasal-stomion		23,4
	Alar-alar		35,8
	Stomion-ch		15,6
	Labial upper -labial inf		16,7
	Tragus-gnathion		np
	Tragus-nasion		np
Tragus-subnasal		np	
mesures du profil	Trichion-subnasal		115,2
	Trichion-menton		173,6
	Nasion-subnasal		50,3
	Nasion-menton		109,2
	Subnasal menton		61,5
	Stomion-menton		37,6
indice	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal	54,6/61,7	0,88349515
	Trichion-ophryon /sous nasal-menton	54,6/61,5	0,88636364
	Ophryon-sous nasal / subnasal-menton	61,7/61,5	1,00162338
	Trichion-menton /trichion-subnasal	173,6/115,2	1,50563747
	Trichion-menton/nasion-menton	173,6/109,2	1,58828911
	Trichion-subnasal/subnasal menton	115,2/61,5	1,87012987
	Subnasal-menton/stomion-menton	61,5/37,6	1,63129973
	Nasion-subnasal/al-al	50,3/35,8	1,40111421
	Stomion-ch/labial upper -labial inf	15,6/16,7	0,92857143

Tableau 13 : Fiche cutanée avec les mesures sujet témoin.

Après réalisation des acquisitions, la procédure est simplifiée, il suffit de placer les points que l'on souhaite visualiser, le calcul de la distance est alors affiché automatiquement.

Les premiers point placés ont été les points situés au niveau des orbites et ensuite au niveau du nez, de la bouche, les points localisés au niveau des oreilles n'ont pas été placés, l'acquisition n'a pas été suffisante (figures 36,37 et 38).

Une petite déformation au niveau du nez a été visualisée mais ne portant pas atteinte aux mesures, l'acquisition n'a pas été refaite.



Figure 36 : Distances sur le masque facial 3D (1).

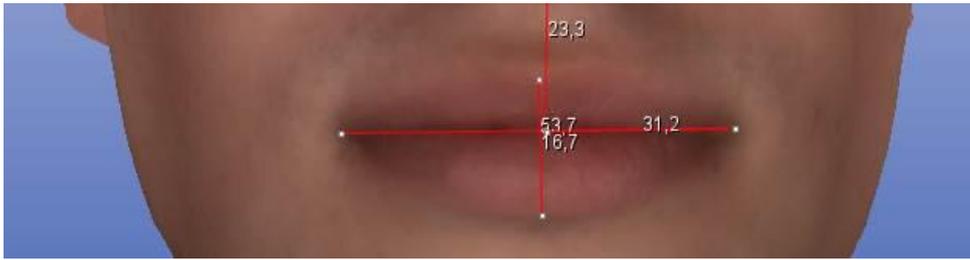


Figure 37 : Distances sur le masque facial 3D (2).

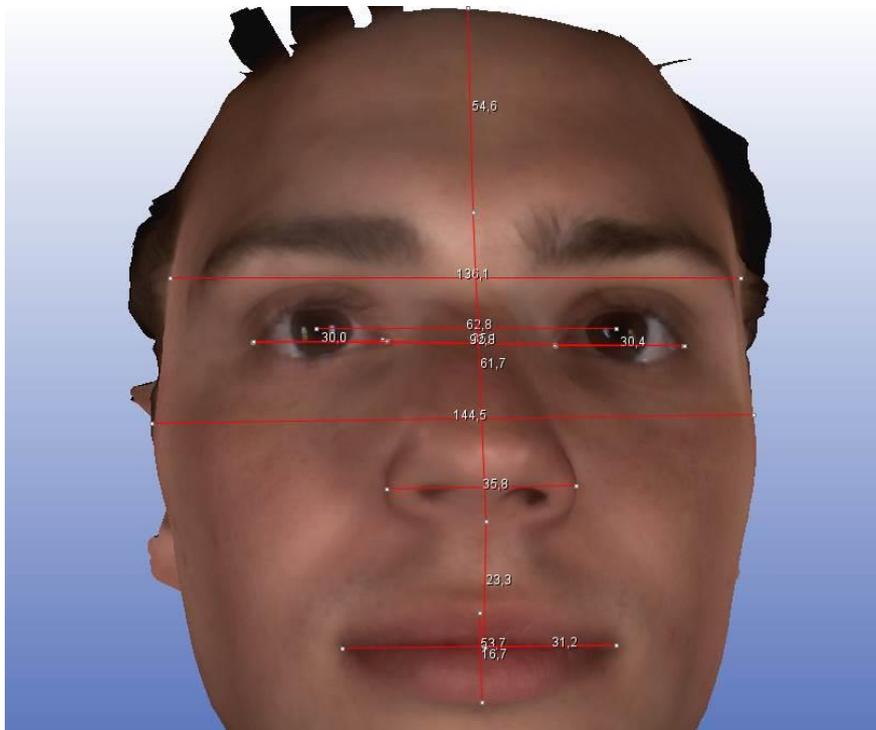


Figure 38 : Ensemble des distances sur le masque facial 3D (vue de face).

Une fois les mesures faites de face, les mesures ont été faites de profil afin de compléter les données. Le fait de pouvoir bouger le visage dans tous les sens, il est possible de bien positionner chaque point dans les 3 sens de l'espace à condition que les définitions soient assez précises.

Sur cette vue de profil (figure 39) nous voyons qu'il nous est impossible de placer le point tragus et donc toutes les mesures qui en découlent n'ont pas été possibles.

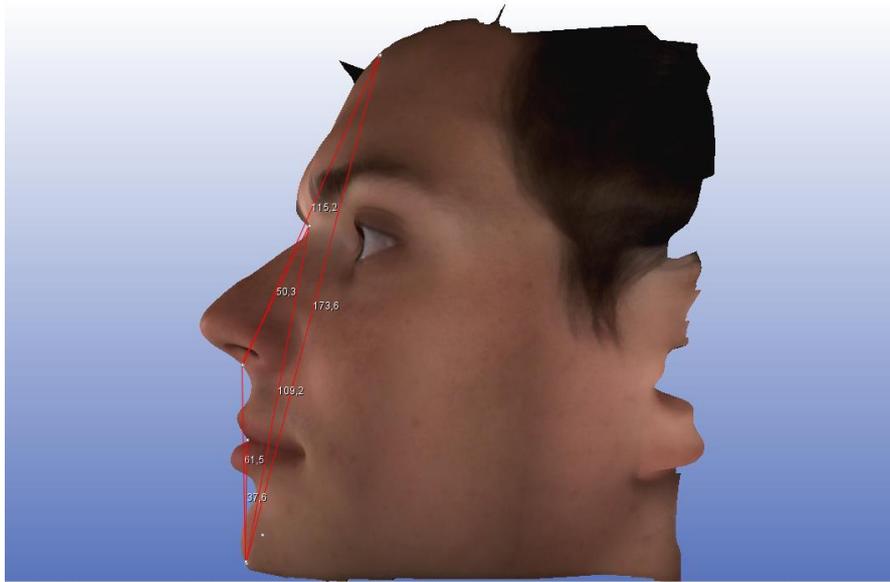


Figure 39 : Ensemble des distances sur le masque facial 3D (vue de profil).

3.1.3 Les points osseux

Comme dit précédemment les volumes osseux cranes complets n'étant pas dans les recommandations il est difficile d'avoir un crane entier chez un sujet sain contrairement aux sujets atteints de dysmorphoses, nous allons donc manquer de valeurs au niveau des mesures mais surtout au niveau des indices.

		normal	mesuré
Les distances	Du visage	Vx-Gn	np
		Eu-Eu	98,81
		Na-Ena	48,75
		Na-Pr	np
		Ex-Ex	94,6
		Ex-En	np
		En-En	18,2
		Zy-Zy	96,8
		Al-Al	29,6
		A-Pr	np
	Du profil	Gl-Op	np
		Na-Se	64,39
		Na-Me	np
		Na-Ba	np
Na-A		np	
Ba-Pr		125,66	
Go-Gn		90,42	
Les indices	<u>L'indice facial total :</u> 100* (hauteur totale de la face / largeur zygomatique)		np
	<u>L'indice facial supérieur :</u> 100*(hauteur supérieure / largeur zygomatique)		np
	<u>L'indice crânien horizontal :</u> 100* largeur transversale maximale longueur maximale		np
	<u>Les indices verticaux :</u> 100* (hauteur du crane)/(largeur transversale maximale) 100*(hauteur du crane)/(longueur maximale)		np

Tableau 14 : Fiche osseuse avec les mesures sujet témoin.

Les points sont placés sur les coupes contrairement aux points cutanés, en effet le logiciel Romexis© ne permet pas de placer les points directement sur le volume osseux reconstitué. Cela permet d'être plus précis et éviter les soucis de superposition des structures en fonction de l'angle de vu (figure 40).

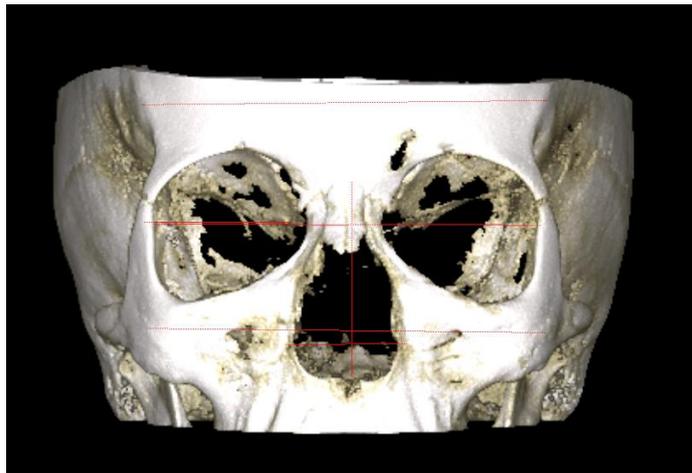


Figure 40 : Distances osseuses sur le volume d'une portion de crane.

3.2. Mesures et indices sur un sujet témoin avec déformation volontaire (la partie cutanée)

3.2.1 Les mesures avec la grille cutanée

		normalité	mesuré
Mesures du visage	Euryon-euryon		138,2
	Exocanthion-exocanthion		92,1
	Interpupil distance		np
	Endocanthion-endocanthion		33,7
	Palpebral fissure length		32,5- 30,1
	Chelion-chelion		53
	Trichion-ophryon		
	Ophryon-sous nasal		62
	Zygion-zygion		136,7
	Subnasal-stomion		25,8
	Alar-alar		31,3
	Stomion-ch		15,6
	Labial upper -labial inf		13,4
	Tragus-gnathion		np
	Tragus-nasion		np
	Tragus-subnasal		np
Mesures du profil	Trichion-subnasal		np
	Trichion-menton		np
	Nasion-subnasal		50,7
	Nasion-menton		113,9
	Subnasal menton		66,7
	Stomion-menton		43,7
Indices	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal		
	Trichion-ophryon /sous nasal-menton		
	Ophryon-sous nasal / subnasal-menton	62/66,7	0,92814371
	Trichion-menton /trichion-subnasal		
	Trichion-menton/nasion-menton		
	trichion-subnasal/subnasal menton		
	Subnasal-menton/stomion-menton	66,7/43,7	1,52283105
	Nasion-subnasal/al-al	50,7/31,3	1,61464968
	Stomion-ch/labial upper -labial inf	15,6/13,4	1,15555556

Tableau 15 : Fiche cutanée avec les mesures sujet « déformation volontaire ».

Ces mesures ont été calculées (tableau 15) sur un visage témoin « sain » mimant une déformation en gonflant la joue gauche, permettant une déformation de la partie inférieure du visage, accentué sur la joue, la bouche, le nez et déformant la symétrie du visage.

3.2.1.1 Les mesures de face

Après l'acquisition des volumes nous avons pu grâce au logiciel Romexis faire toutes les mesures nécessaires de face (figures 41 et 42) :

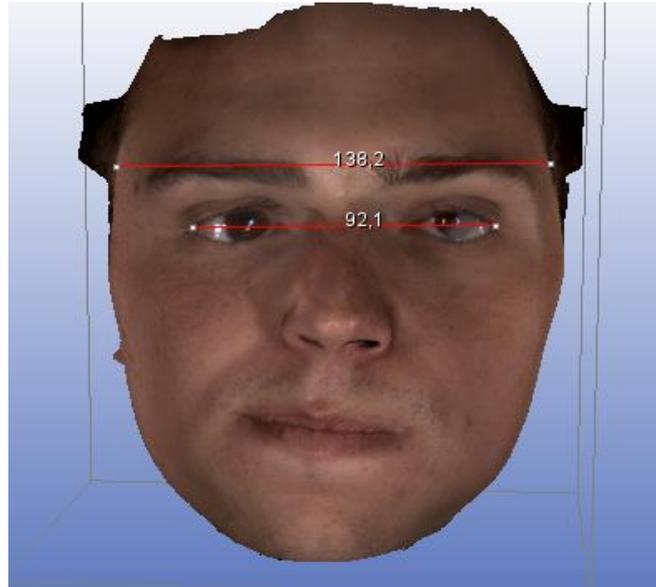


Figure 41 : Distances sur le masque facial avec déformation volontaire.

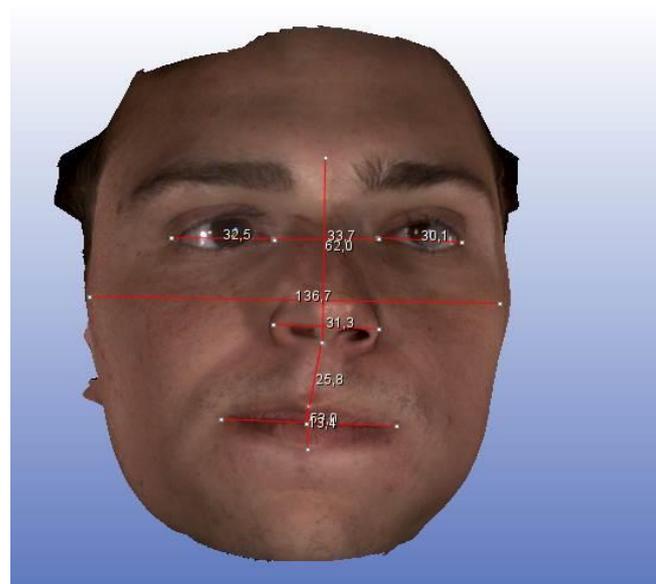


Figure 42 : Ensemble des distances sur le masque facial avec déformation volontaire (vue de face).

3.2.1.2 Les mesures de profil

Après l'acquisition des volumes nous avons pu grâce au logiciel Romexis faire toutes les mesures nécessaires de profil (figures 43 et 44) :

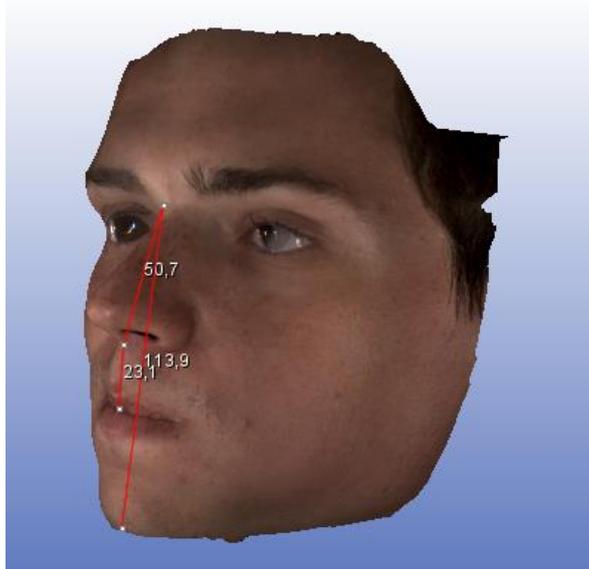


Figure 43 : Distances sur le masque facial avec déformation volontaire (vue ¾ profil).

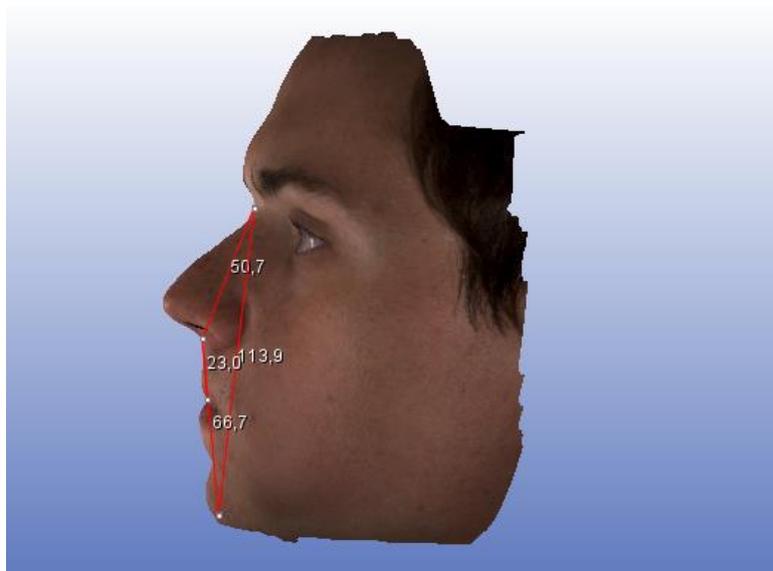


Figure 44 : Ensemble des distances sur le masque facial avec déformation volontaire (vue de profil).

3.2.2 Comparaison avec et sans déformation sur le même patient

D'un point vu purement numérique on a :

Indice (avec déformation)	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal		
	Trichion-ophryon /sous nasal-menton		
	Ophryon-sous nasal / subnasal-menton	62/66,7	0,928143713
	Trichion-menton /trichion-subnasal		
	Trichion-menton/nasion-menton		
	Trichion-subnasal/subnasal menton		
	Subnasal-menton/stomion-menton	66,7/43,7	1,52283105
	Nasion-subnasal/al-al	50,7/31,3	1,614649682
	Stomion-ch/labial upper -labial inf	15,6/13,4	1,155555556

Indice (sans déformation)	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal	54,6/61,7	0,88349515
	Trichion-ophryon /sous nasal-menton	54,6/61,5	0,88636364
	Ophryon-sous nasal / subnasal-menton	61,7/61,5	1,00162338
	Trichion-menton /trichion-subnasal	173,6/115,2	1,50563747
	Trichion-menton/nasion-menton	173,6/109,2	1,58828911
	Trichion-subnasal/subnasal menton	115,2/61,5	1,87012987
	Subnasal-menton/stomion-menton	61,5/37,6	1,63129973
	Nasion-subnasal/al-al	50,3/35,8	1,40111421
	Stomion-ch/labial upper -labial inf	15,6/16,7	0,92857143

Tableau 16 : Comparaison des indices avec et sans déformation du visage.

En comparant les données numériques on voit des différences de 15% et 24% entre les deux derniers indices avec et sans déformation (tableau 16). On remarque de plus petites différences au niveau des autres indices.

Les données numériques ne mettent pas en évidence les différences de manière explicite, contrairement aux traitements par la superposition d'images.

Par les images on va avoir différentes étapes : dans un premier temps on choisit les images à comparer avant/après, on peut imaginer la comparaison avant et après une chirurgie pour un patient atteint de dysmorphoses (figure 45).



Figure 45 : Choix des volumes à comparer (1).

Le masque bleu va correspondre au visage déformé et le masque vert au visage non déformé (figure 46) :

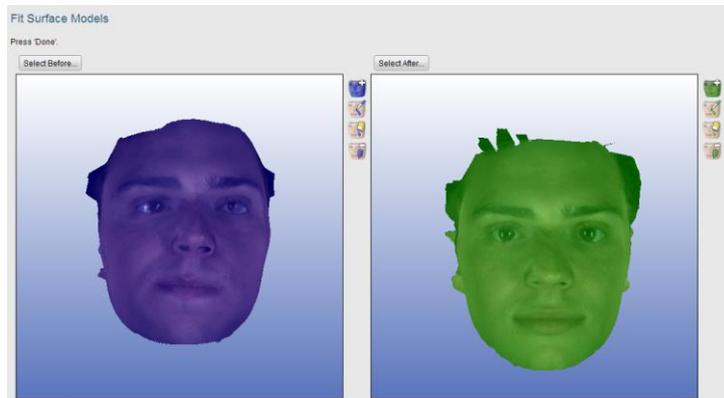


Figure 46 : Choix des volumes à comparer (2).

Après superposition ou « Matching » des images on obtient un seul visage (figures 47, 48 et 49) :

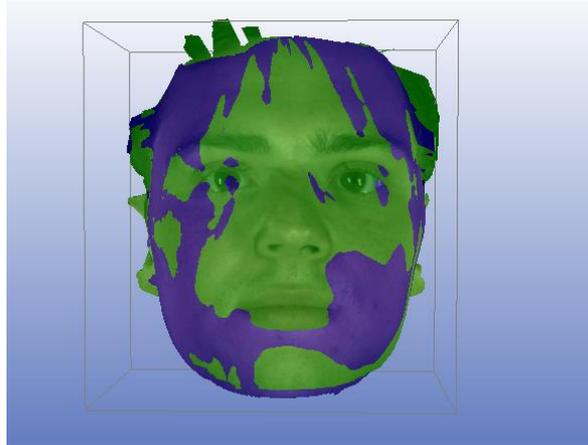


Figure 47 : Image obtenue après superposition des deux masques (vue de face).

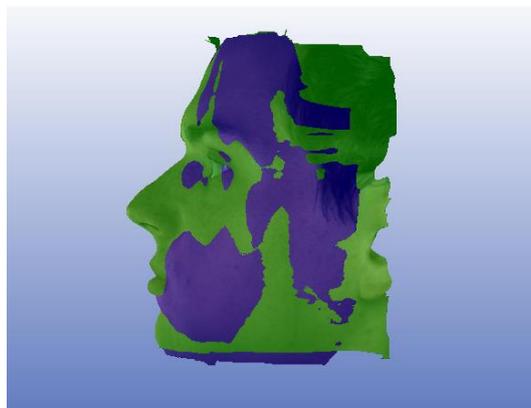


Figure 48 : Image obtenue après superposition des deux masques (vue de profil) (1).

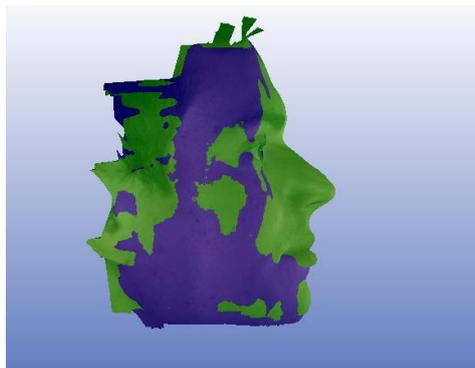


Figure 49 : Image obtenue après superposition des deux masques (vue de profil) (2).

Une fois ce visage obtenu, nous pouvons appliquer un filtre afin d'obtenir les zones qui ont subi des transformations entre les deux acquisitions. On voit que la zone concernée est la joue gauche là où la déformation était la plus importante. L'échelle colorimétrique va du vert au rouge, de la zone la moins touchée à la zone subissant le plus de modifications (figures 50, 51 et 52).

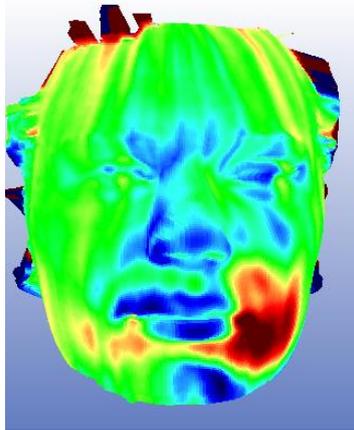


Figure 50 : Image obtenue après l'application de filtre en vue de face.

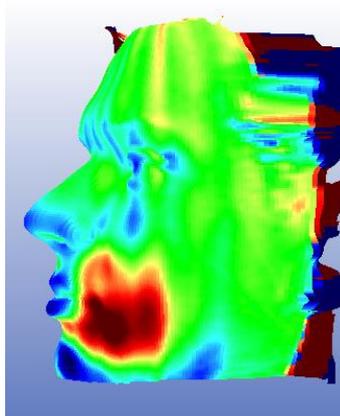


Figure 51 : Image obtenue après l'application de filtre en vue de profil (1).

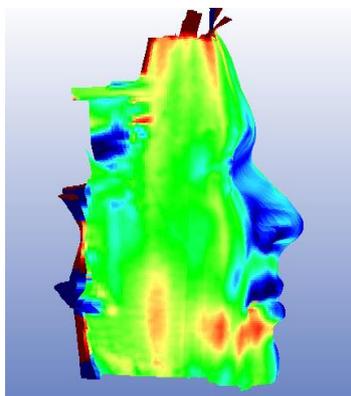


Figure 52 : Image obtenue après l'application de filtre en vue de profil (2).

En faisant varier le seuil, nous allons voir apparaître des changements plus fins : notamment au niveau de la joue droite, du coin de la lèvre et du menton (figure 53).

On obtient :

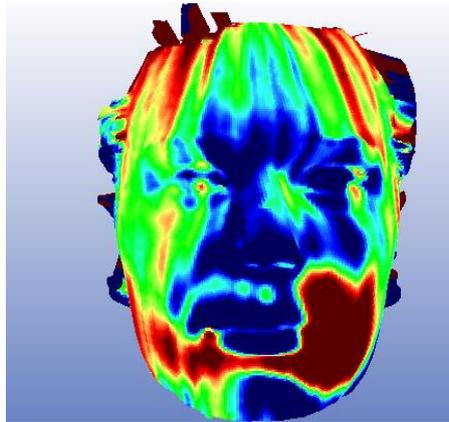


Figure 53 : Image obtenue après changement du seuil pour visualiser les changements plus fins.

Grace aux filtres nous obtenons de manière visuelle quelque chose de beaucoup plus concrète qu'avec les mesures.

3.2.3 Analyse biométrique

Les données résultantes de nos mesures n'étant pas tout le temps pertinentes pour évaluer la symétrie nous allons utiliser des calculs propres à la biométrie du visage. La biométrie se développe de plus en plus dans tous les domaines (moyen de paiement, sécurité, lutte anti-terrorisme, médecine...) Les points utilisés sont les mêmes, il nous suffit d'ajouter les mesures suivantes (9 par hémiface) (figure 54) :

- Endocanthion-alar
- Endocanthion-pronasal
- Endocanthion-nasion
- Exocanthion-alar
- Endocanthion-nasion
- Zygion-chelion
- Zygion-alar
- Chelion-pronasal
- Chelion-alar

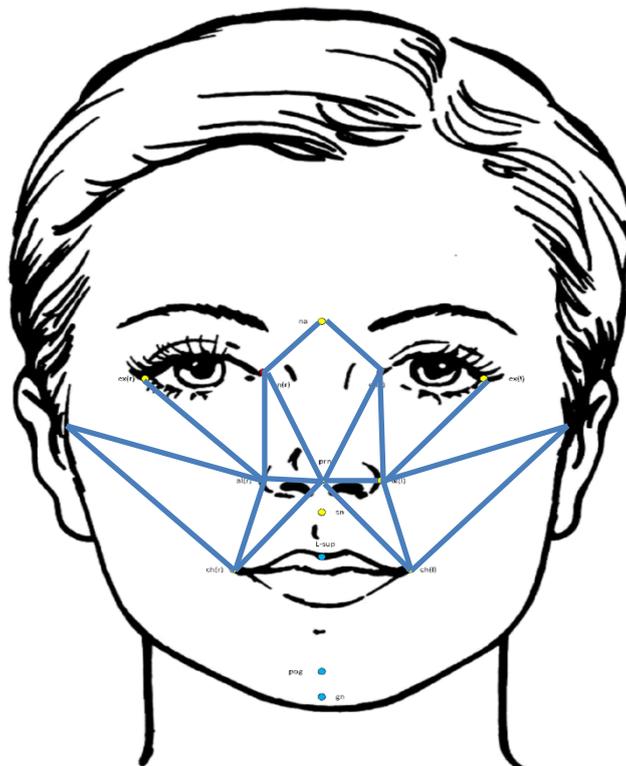


Figure 54 : Analyse biométrique résumée en un schéma.

GRILLE DE PHENOTYPAGE CUTANEE BIOMETRIQUE		
Les Points	Etage supérieur	Na Ex En Zy
	Intermédiaire	Na
	Etage moyen	Prn
	Intermédiaire	Sn
	Etage inférieur	Ch pog Gn
Les distances	Du visage	Na-en En-prn En-al Ex-al Al-prn Al-chl Al-zy Chl-zy Ch-prn
Les indices	Rapport des distances de gauches par rapport à celle de droite.	

Tableau 17 : Grille de phénotypage biométrique.

Ces distances placées grâce le système Romexis donnent les volumes suivants (figures 55 et 56) :

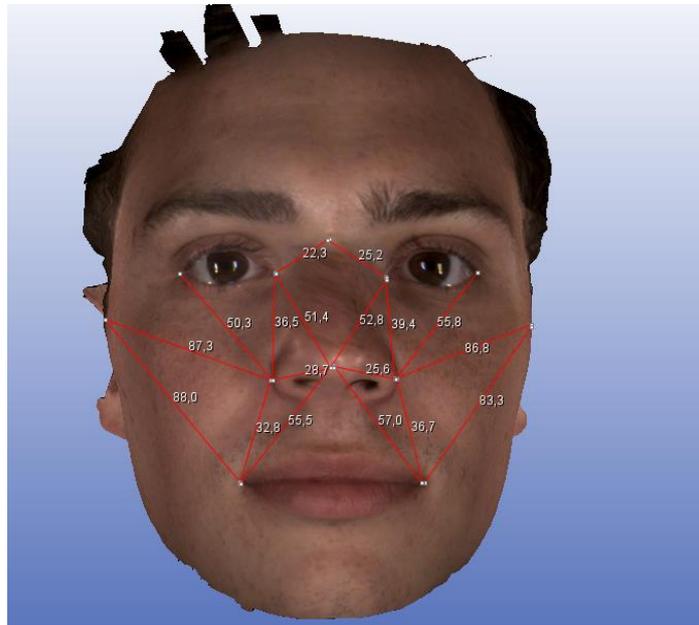


Figure 55 : Analyse biométrique sur le masque facial sans déformation.

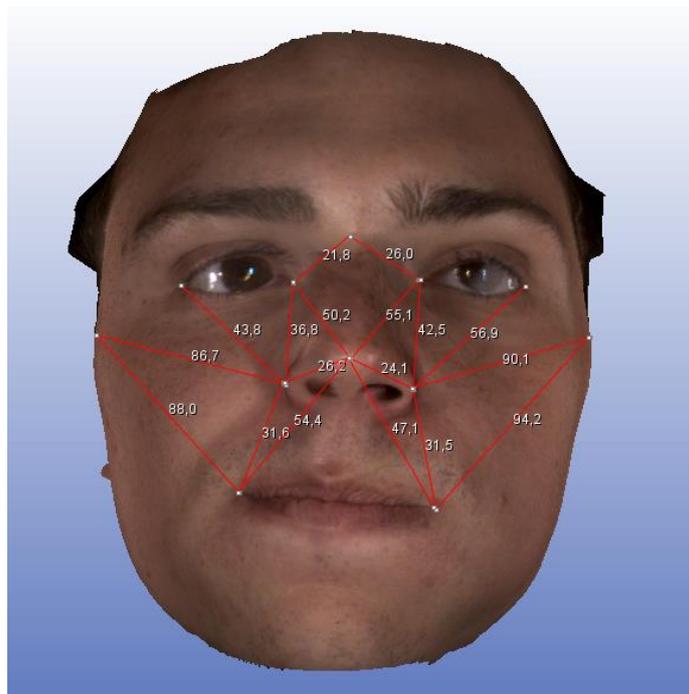


Figure 56 : Analyse biométrique sur le masque facial avec déformation.

L'analyse des distances mesurées nous permet d'établir la comparaison suivante (tableau 18) :

Distances	Mesures		Colonne4	Mesures		Différence sain malade	(Différence sain-malade / mesure individu malade)x 100
	INDIVIDU SAIN	ratios D/G		INDIVIDU MALADE	ratios D/G2		
nasion endocanthion droite	22,3	0,88492063		21,8	0,838461538	0,5	2,29357798
nasion endocanthion gauche	25,2			26		-0,8	-3,17460317
endocanthion pronasal droite	51,4	0,97348485		50,2	0,91107078	1,2	2,39043825
endocanthion pronasal gauche	52,8			55,1		-2,3	-4,35606061
endocanthion alar droite	36,5	0,92639594		36,8	0,865882353	-0,3	-0,82191781
endocanthion alar gauche	39,4			42,5		-3,1	-7,8680203
exocanthion alar droite	50,3	0,90143369		43,8	0,769771529	6,5	14,8401826
exocanthion alar gauche	55,8			56,9		-1,1	-1,93321617
pronasal alar droite	28,7	1,12109375		26,2	1,087136929	2,5	9,54198473
pronasal alar gauche	25,6			24,1		1,5	6,22406639
pronasal chelion droite	28,7	1,12109375		26,2	1,087136929	2,5	9,54198473
pronasal chelion gauche	25,6			24,1		1,5	6,22406639
alar zygon droite	87,3	1,00576037		86,7	0,962264151	0,6	0,69204152
alar zygon gauche	86,8			90,1		-3,3	-3,80184332
alar chelion droite	32,8	0,89373297		31,6	1,003174603	1,2	3,79746835
alar chelion gauche	36,7			31,5		5,2	16,5079365
zygon chelion droite	88	1,05642257		88	0,93418259	0	0
zygon chelion gauche	83,3			94,2		-10,9	-13,0852341

Tableau 18 : analyse biométrique sujet sain et sujet malade

L'analyse numérique à travers ce tableau nous permet de comparer les distances droite-gauche afin de quantifier la symétrie et de comparer les individus témoins et déformés. On remarque que les plus grandes différences se retrouvent entre les distances zygon-chelion et alar-chelion gauche entre l'individu sain et malade. En effet la distance est augmentée avec la déformation, le point chelion étant décalé sur le côté droit. La distance exocanthion-alar droit diminue fortement avec la déformation comparée avec la distance témoin.

3.3 L'application de la grille sur un sujet un patient atteint d'un syndrome de Romberg

Le syndrome de Romberg touche le visage et correspond à une atrophie qui touche toutes les structures en dessous du front c'est-à-dire de l'œil jusqu'à la mandibule en passant par l'os maxillaire. La maladie se développe surtout entre deux et douze ans avant de se stabiliser.

Au niveau clinique nous avons une atrophie de l'hémiface au niveau des tissus sous cutanés, des matières grasses, des muscles et des tissus cranio-faciaux. Au niveau cutané l'atteinte est minime même si des répercussions peuvent avoir lieu au niveau de la langue, des gencives, des dents et du palais. Les chirurgies sont pour la majorité esthétique en utilisant le tissu graisseux de l'individu afin de le placer au niveau des zone hypotrophiées.

3.3.1 Application de la grille cutanée

Nous allons appliquer la grille cutanée sur un volume tiré d'un scanner, l'analyse va être faire sur Romexis (figure 57 et tableau 19) :

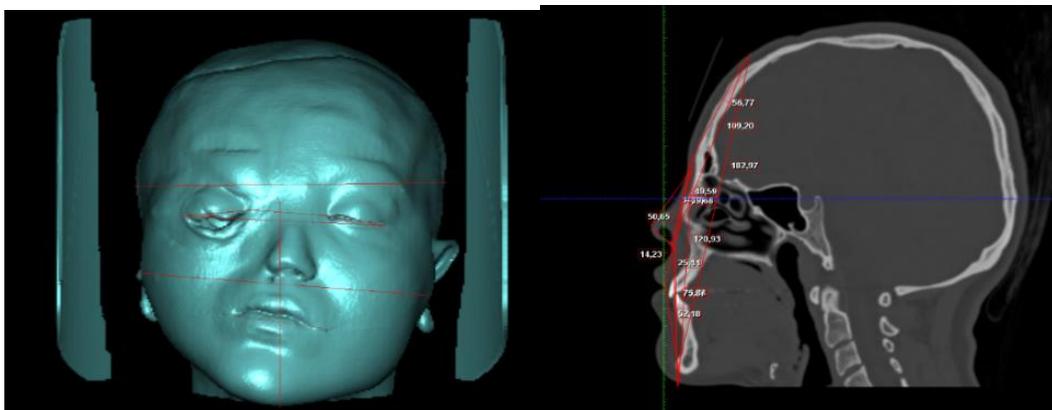


Figure 57 : application de la grille cutanée sur un volume de scanner

		Normalité	Mesuré
Mesures du visage	Euryon-euryon		156,88
	Exocantion-exocanthion		102,3
	Interpupil distance		np
	Endocanthion-endocanthion		39
	Palpebral fissure lenght		34,76-26,1
	Chelion-chelion		43,86
	Trichion-ophryon		56,77
	Ophryon-sous nasal		50,65
	Zygion-zygion		145,01
	Subnasal-stomion		25,11
	Alar-alar		22,71
	Stomion-ch		19,1
	Labial upper -labial inf		20,28
	Tragus-gnathion		np
	Tragus-nasion		np
Tragus-subnasal		np	
Mesures du profil	Trichion-subnasal		109,2
	Trichion-menton		182,97
	Nasion-subnasal		49,59
	Nasion-menton		120,93
	Subnasal menton		73,8
	Stomion-menton		52,18
Les indices	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal	54,6/61,7	0,88349515
	Trichion-ophryon /sous nasal-menton	54,6/61,5	0,88636364
	Ophryon-sous nasal / subnasal-menton	61,7/61,5	1,00162338
	Trichion-menton /trichion-subnasal	173,6/115,2	1,50563747
	Trichion-menton/nasion-menton	173,6/109,2	1,58828911
	Trichion-subnasal/subnasal menton	115,2/61,5	1,87012987
	Subnasal-menton/stomion-menton	61,5/37,6	1,63129973
	Nasion-subnasal/al-al	50,3/35,8	1,40111421
Stomion-ch/labial upper -labial inf	15,6/16,7	0,92857143	

Tableau 19 : Fiche cutanée sur un sujet atteint du syndrome de Romberg.

3.3.2 Application de la grille osseuse

Nous allons appliquer la grille osseuse sur le volume osseux du même patient (figure 59 et tableau 20) :

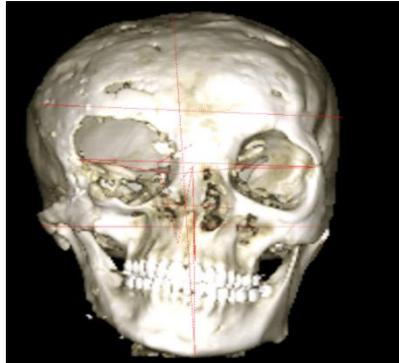


Figure 58 : Application de la grille osseuse sur un volume de scanner.

		Normal	Mesuré
Les distances	Du visage	Vx-Gn	133,9
		Eu-Eu	107,33
		Na-Ena	29,52
		Na-Pr	54,14
		Ex-Ex	105,39
		Ex-En	43,62-37,8
		En-En	26,5
		Zy-Zy	122,3
		Al-Al	33,68
	A-Pr	13,39	
	Du profil	Gl-Op	163,68
		Na-Se	56,08
		Na-Me	107,69
		Na-Ba	80,83
Na-A		41,54	
Ba-Pr		100,42	
Go-Gn		90,42	
Les indices	<u>L'indice facial total :</u> 100* (hauteur totale de la face / largeur zygomatique)		109,484873
	<u>L'indice crânien horizontal :</u> 100* largeur transversale maximale longueur maximale		65,6934753
	<u>Les indices verticaux :</u> 100* (hauteur du crane)/(largeur transversale maximale) 100*(hauteur du crane)/(longueur maximale)		124,755427 81,8059629

Tableau 20 : Fiche osseuse sur un sujet atteint du syndrome de Romberg.

3.3.3 Application de la grille biométrique :

Nous allons appliquer la grille biométrique sur le volume cutanéé (figure 59 et tableau 21) :

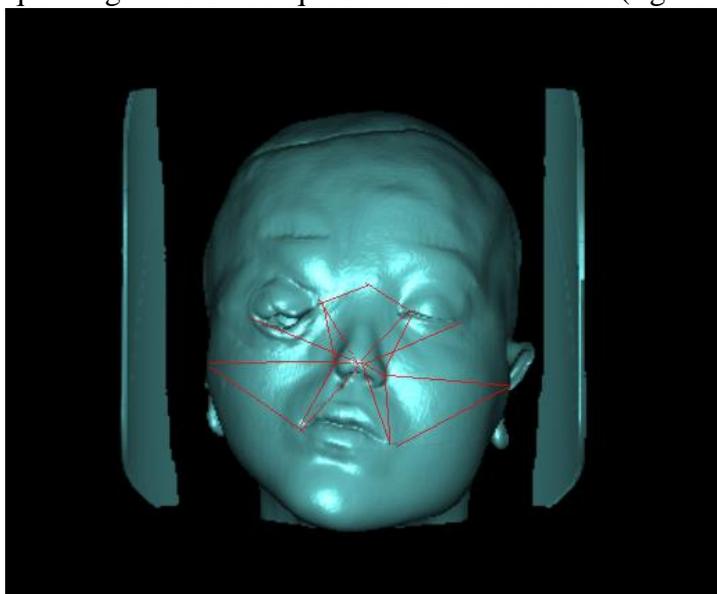


Figure 59 : Application de la grille biométrique sur un volume de scanner.

Nasion endocanthion droite	27,12	0,88126844
Nasion endocanthion gauche	23,9	
Endocanthion pronasal droite	30,06	1,20159681
Endocanthion pronasal gauche	36,12	
Endocanthion alar droite	38,41	0,91330383
Endocanthion alar gauche	35,08	
Exocanthion alar droite	60,37	0,92231241
Exocanthion alar gauche	55,68	
Pronasal alar droite	11,33	1,09355693
Pronasal alar gauche	12,39	
Pronasal chelion droite	44,22	0,94843962
Pronasal chelion gauche	41,94	
Alar zygion droite	61,41	1,01172447
Alar zygion gauche	62,13	
Alar chelion droite	36,49	0,92189641
Alar chelion gauche	33,64	
Zygion chelion droite	55,97	1,14257638
Zygion chelion gauche	63,95	

Tableau 21 : Fiche biométrique sur un sujet atteint du syndrome de Romberg.

Les plus grandes déformations sont visibles d'un point de vu numérique au niveau du nez et des yeux avec les distances : endocanthion-pronasal droite et gauche et nasion endocanthion droite et gauche, et au niveau de la bouche avec la distance zygon-chelion.

4 Discussion

Ces grilles de phénotypage peuvent très vite devenir obsolète si une mauvaise utilisation est faite du matériel ou si le patient n'est pas coopérant.

En effet il faut une configuration optimale de la machine pour acquérir l'ensemble du volume nécessaire c'est-à-dire le crane dans sa globalité : du vertex au menton et du point pronasal à l'opisthocranion dans le sens antéro-postérieur. Ce volume est nécessaire afin de pouvoir réaliser toutes les mesures nécessaires pour les grilles et d'avoir des volumes homogènes et comparables d'un patient à l'autre.

La coopération du patient est essentielle, et vient de sa capacité à rester droit, de ne pas bouger et fixer un point. Aucun mouvement ne doit perturber l'acquisition sous peine d'avoir un volume déformé et inutilisable. Le patient doit avec l'expression la plus neutre possible sous peine de fausser les mesures et l'analyse toute entière par des mimiques.

Une fois les volumes acquis, les mesures doivent être faites mais les grilles proposées permettent de comparer les sujets « normaux ou témoins » aux sujets atteints de dysmorphoses. Il est alors possible d'exploiter les bases de données existantes (London Dysmorphology Database, Facebase, FACE-R). Il est ainsi possible de recueillir des valeurs moyennes « de normalité » à comparer avec les mesures faites dans la population atteinte sous réserve de pouvoir apprécier le type de population « source » ayant permis d'établir ces valeurs.

5 Conclusion

L'objectif de ce travail était de réaliser une synthèse ouverte des différentes analyses morphométriques permettant de caractériser ou d'approcher un phénotype facial de patients pris en charge au centre de maladies rares de la face (O RARE).

En reprenant les méthodes existantes, publiées, validées aussi bien en orthopédie dento-faciale, anthropologie physique ou médico-légale il a été possible d'en faire la synthèse sous forme de deux grilles de référentiels et mesures osseuses et cutanées.

L'idée initiale visait à mettre en évidence des descripteurs comparables entre une population de patients atteints de dysmorphoses cranio-faciales et une population générale non dysmorphique en utilisant les « codes » et usages de la littérature scientifique.

Or, on s'est rapidement aperçu que l'évolution des nouvelles technologies avait rendu « artisanales » ces méthodes.

Fort du développement technique de l'industrie de la sécurité couvrant les contrôles aux frontières, les accès aux sites sensibles et industriels. Les logiciels actuels de reconnaissance faciale ont progressivement essaimé dans notre quotidien, que cela soit pour allumer le dernier téléphone mobile par reconnaissance non plus des empreintes digitales de son propriétaire mais ses caractéristiques morphologiques faciales en 3D, payer aux bornes d'un restaurant, reconnaître automatiquement ses amis sur les photos publiées sur les réseaux sociaux etc...

Mais aussi depuis peu une aide au diagnostic dans le cas des malformations et autres maladies génétiques. Si comme nous l'avons décrit en introduction, les critères morphométriques faciaux sont publiés pour certaines pathologies depuis le début des années 1990, ils restaient essentiellement manuels, effectués sur photos ou écran par le praticien. En complément de l'expertise clinique des équipes soignantes et de diagnostic des centres de référence et en amont des tests cytogénétiques, la reconnaissance faciale permet désormais la confrontation automatisée d'une photo d'un patient « au fauteuil » avec une large base de données accessible à partir d'un simple Smartphone. Les algorithmes développés par certaines sociétés (Fastgene ©) permettent à ces applications de balayer une large base de données d'images comparables avec un indice de probabilité d'une ou plusieurs pathologies à infirmer ou confirmer par la sémiologie clinique.

La boîte de Pandore est ouverte et beaucoup de questions vont se poser en termes d'éthique, de confidentialité, de secret médical.

Comment une image de patient non anonymisée (sans masquage des yeux) va-t-elle être traitée, par qui, sera t'elle stockée dans le terminal ou sur un espace virtuel (cloud) chez le concepteur du programme ? De plus certaines applications sont bi-directionnelles puisque nos datas peuvent venir (si l'on accepte) implémenter, « nourrir » diront certains, la base de données

initiale. Cela permet, à l'instar de ce qu'il se fait déjà sur les applications photos liées aux acteurs de réseaux sociaux d'améliorer le processus de reconnaissance automatique. Plus il y a de sujets, par la suite confirmés par le génotype, plus fine sera la reconnaissance automatisée. Mais avec quels respects de la vie privée et du secret médical ?

Si cela est actuellement possible dans certains pays (USA, Grande Bretagne) à l'initiative de telles bases de données, comment cela va t'il s'intégrer dans le droit européen et national. Comment les directives de la CNIL ou les restrictions de la loi Jardé permettront de telles avancées. Autant de pages qui restent à écrire.

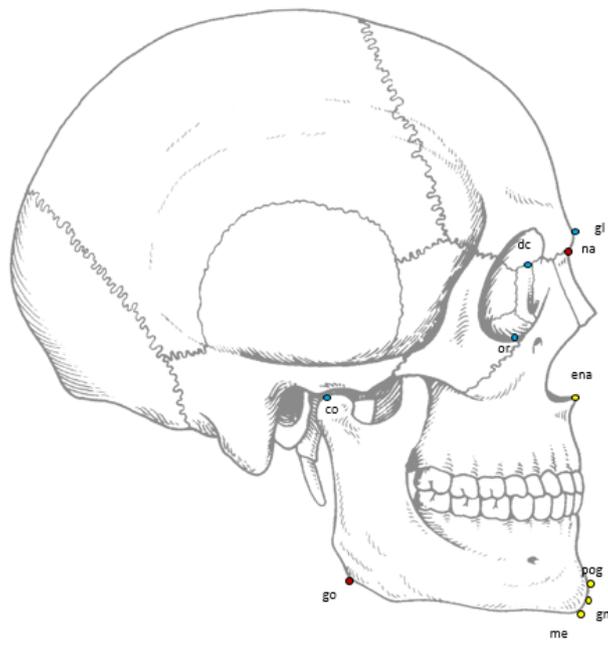
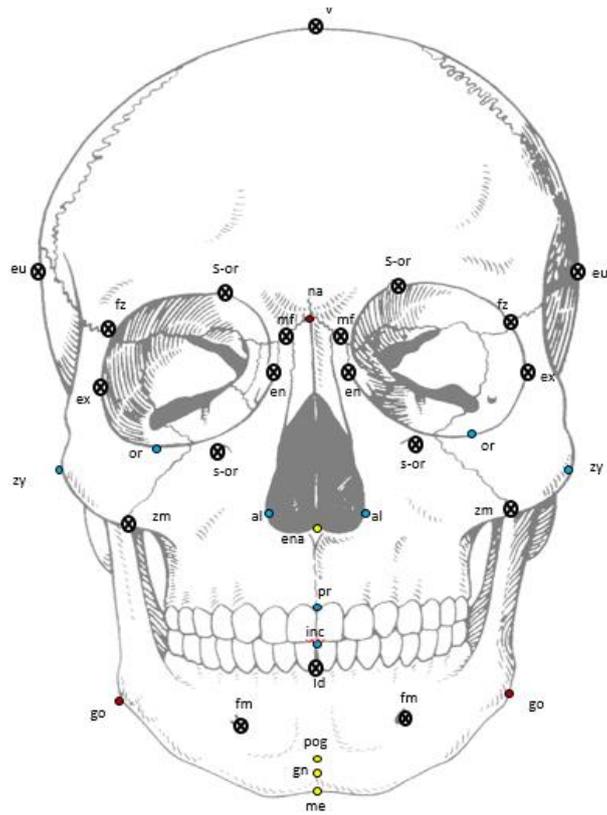
Cependant, ce travail, s'il respecte les codes et usages des publications actuelles, sans quoi il n'aurait que peu d'intérêt en dehors d'un cadre purement local, apporte quelques éléments supplémentaires, en définissant des référentiels et des mesures non plus seulement anthropométriques mais glissant progressivement vers ceux utilisés par les algorithmes de reconnaissance faciale.

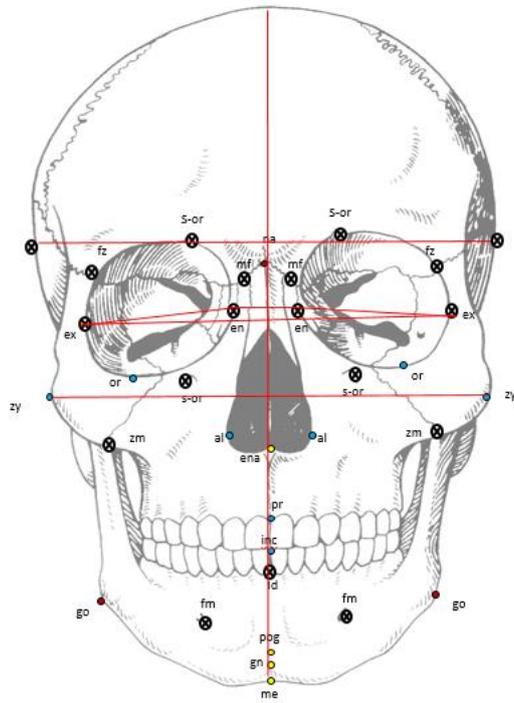
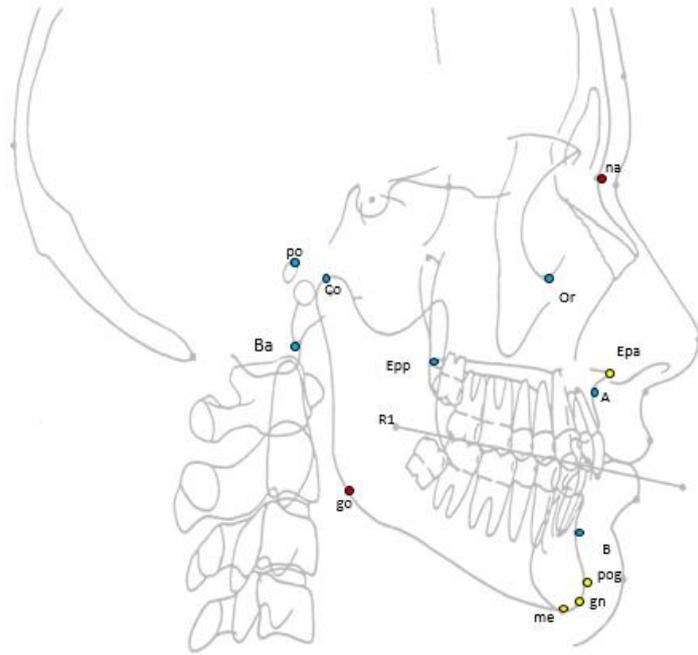
Les grilles présentées sont préfiguratives de ce qui, dans un délai court, sera automatiquement intégré aux programmes de reconstruction des images 3D qu'elles soient osseuses ou cutanées surfaciques, dans le champ de l'aide numérique au diagnostic.

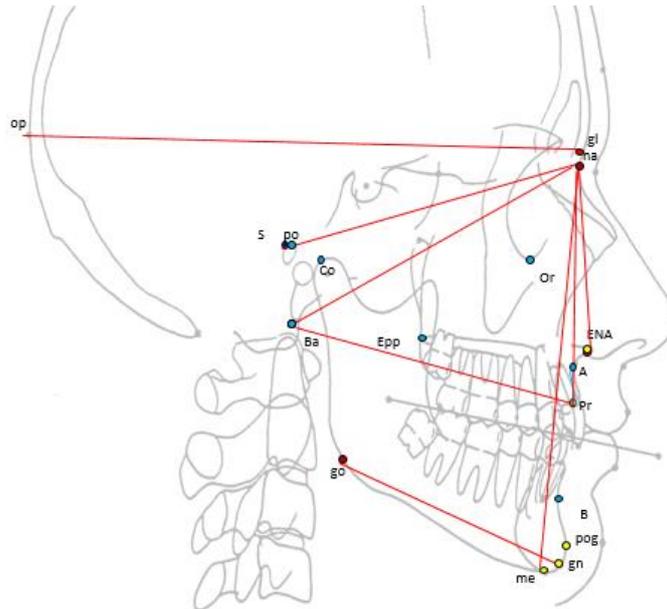
GRILLE DE PHENOTYPAGE OSSEUSE		
Les Points	Etage supérieur	Vx Eu GL
	Intermédiaire	Na
	Etage moyen	Ex En Zy Al
	Intermédiaire	Ena
	Etage inférieur	Pr A Go Gn me
	Les autres points	Se Ba Op
Les distances	Du visage	Vx-Gn Eu-Eu Na-Ena Na-Pr Ex-Ex Ex-En En-En Zy-Zy Al-Al A-Pr
	Du profil	Gl-Op Na-Se Na-Me Na-Ba Na-A Ba-Pr Go-Gn
Les indices	<u>L'indice facial total</u> : 100* (hauteur totale de la face / largeur zygomatique) <u>L'indice facial supérieur</u> : 100*(hauteur supérieure / largeur zygomatique) <u>L'indice crânien horizontal</u> : 100* largeur transversale maximale longueur maximale <u>Les indices verticaux</u> : 100* (hauteur du crane) / (largeur transversale maximale) 100*(hauteur du crane) / (longueur maximale)	

Tableau 9 : La grille de phénotypage osseuse

A utiliser avec l'ensemble des figures 60.







Figures 60 : Ensemble des figures pour l'utilisations de la grille.

Définitions des points osseux :

ALARE : point le plus latéral de l'orifice piriforme.

BASION : point le plus bas et antérieur du foramen magnum.

ENDOCANTHION : point le plus medial de l'orbite.

EPINE NASALE ANTERIEUR : point le plus antérieur de la crête nasal dans le plan sagittal médian.

EURYON POINT : le plus latéral du crâne.

EXOCANTHION : point le plus latéral de l'orbite.

GLABELLE : projection du point le plus antérieur au niveau de la région sourcilière dans le plan sagittal médian au niveau osseux.

GONION : point à équidistance du point menton et pogonion osseux au niveau du menton.

MENTON : point d'intersection entre le bord inférieur de la mandibule et la corticale de la symphyse mentonnière.

NASION : point au niveau de la suture nasofrontal dans le plan sagittal médian.

OPHRYON : point le plus postérieur du crâne.

POINT A : point au maximum de la courbure de l'os alvéolaire maxillaire dans le plan sagittal médian.

PROSTHION : point le plus antérieur de l'os alvéolaire maxillaire.

SELLION : point au centre de la selle turcique.

VERTEX point au sommet du crâne.

ZYGION : point le plus latéral au niveau de l'os zygomatique.

GRILLE DE PHENOTYPAGE CUTANEE		
Les Points	Etage supérieur	Gl Eu Ex En Zy
	Intermédiaire	Na
	Etage moyen	Tr Prn
	Intermédiaire	Sn
	Etage inferieur	Ch St Gn Me
Les distances	Du visage	Eu-eu Ex-ex P-P En-en En-ex Ch-ch Lup-Linf Na –sn Na-prn Oph-Sn Sn-prn Sn-sto Zy-zy
	Du profil	t-gn t-n Tr-gb t-sn sn-me
Les indices	Trichion-ophyon/ophryon-sous nasal Trichion-ophryon /sous nasal-menton Ophryon-sous nasal / sous nasal-menton Trichion-menton /trichion-subnasal Trichion-menton/nasion-menton trichion-subnasal/subnasal menton Subnasal-menton/stomion-menton Nasion-subnasal/al-al Stomion-ch/labial upper -labial inf	

Tableau 10 : Grille de phénotypage cutanée.

A utiliser avec les figures 61et 62.

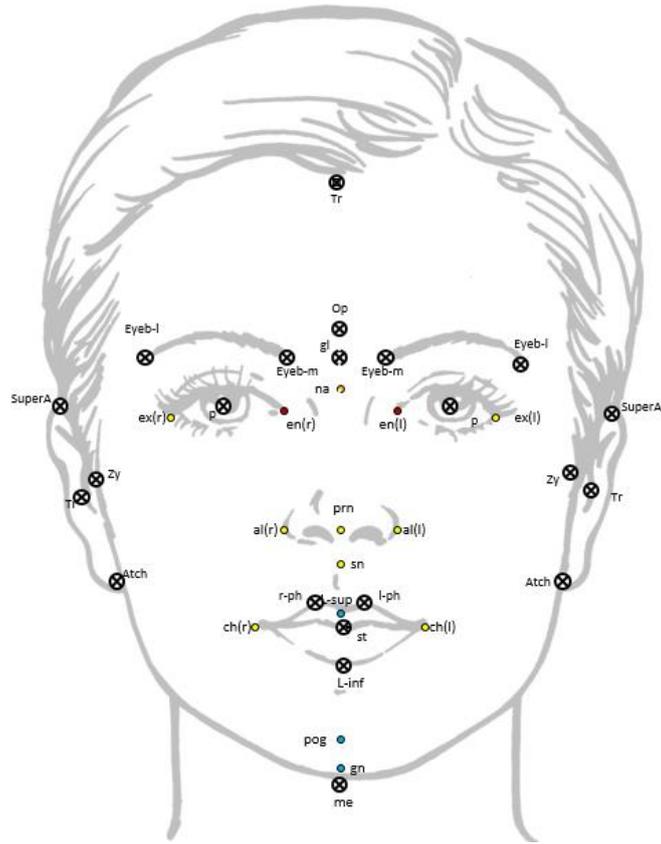


Figure 61 : Ensemble des points cutanés.

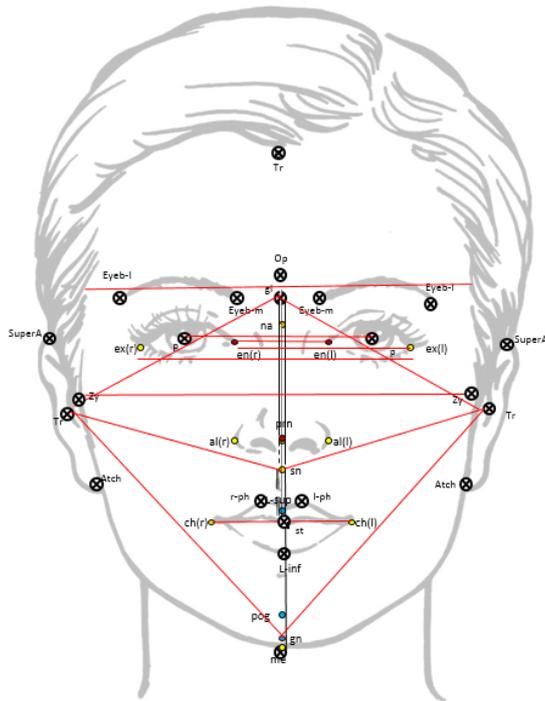


Figure 62 : Ensemble des distances cutanées.

GRILLE DE PHENOTYPAGE CUTANEE BIOMETRIQUE		
Les Points	Etage supérieur	Na Ex En Zy
	Intermédiaire	Na
	Etage moyen	Prn
	Intermédiaire	Sn
	Etage inférieur	Ch pog Gn
Les distances	Du visage	Na-en En-prn En-al Ex-al Al-prn Al-chl Al-zy Chl-zy Ch-prn
Les indices	Rapport des distances de gauches par rapport à celle de droite.	

Tableau 17 : Grille de phénotypage biométrique.

A utiliser avec la figure 64.

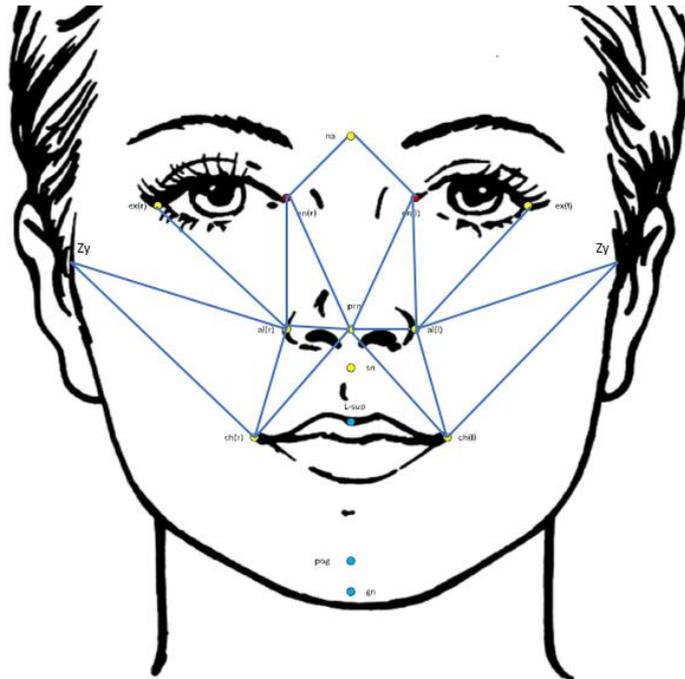


Figure 54 : Analyse biométrique résumée en un schéma.

Définitions des points cutanés :

CHEILION : extrémités latérales de la bouche à la rencontre des vermillons des lèvres supérieures et inférieures.

ENDOCANTHION : point le plus médial de la fissure palpébrale.

EXOCANTHION : point le plus latéral de la fissure palpébrale.

GLABELLE : point le plus antérieur dans le plan sagittal médian au niveau de la région des sourcils.

GNATHION point à équidistance entre le pogonion et le point menton au niveau du menton.

LABIALE INFÉRIEUR : point médian du vermillon inférieur ;

LABIALE SUPÉRIEUR : point médian du vermillon supérieur.

MENTON point le plus inférieur du menton.

PRONASAL : point le plus antérieur de la pointe du nez.

TRAGUS : projection cartilagineuse antérieure du conduit auditif externe.

STOMION point médian à la jonction des vermillons des lèvres supérieures et inférieures.

SUBNASAL : point médian à la jonction entre le bord inférieur du septum nasal et la région du philtrum.

ZYGION : point cutané le plus latéral recouvrant l'arche zygomatique.

Bibliographie :

1. Akan S, Torgut AG, Oktay H., *Effects of malocclusions on facial attractiveness and their correlations with the divine proportion*, Journal of Orofacial Orthopedics. 2017, Volume 78, Issue 5, pp 427–436.
2. Aldridge K., Boyadjiev SA, Capone GT et al., *Precision and error of three-dimensional phenotypic measures acquired from 3dMD photogrammetric images*, American journal of medical genetics.2005; 15;0(3): 247-253.
3. Allanson J, Hall J., *Hughes et al. Noonan syndrome the changing phenotype*, American journal of medical genetics. 1985; 21(3):507-14.
4. Allanson J., *Microcephaly in Rubinstein-Taybi syndrome*, American journal of medical genetics.1993; 46(2):244-6.
5. Allanson J., O'hara P., Farkas L., et al., *Anthropometric craniofacial pattern profiles in down syndrome*, American journal of medical genetics. 1993;47(5):748-52.
6. American Academy of Oral and Maxillofacial Radiology, regarding *use of cone beam computed tomography in orthodontics position statement by the American Academy of Oral and Maxillofacial Radiology*. Oral Surgery Oral Medicine Oral Pathology Oral Radiology. 2013; 116:238-57.
7. Arai Y.et Tammisalo E., Iwai K., et al., *development of a compact computed tomographic apparatus for dental use*, Dentomaxillofacial radiology.1999 28, 245–8.
8. Ayoub A., Wray D., Moos K., et al., *a three-dimensional imaging system for archiving dental study casts: a preliminary report*, international Journal of Adult Orthodontics and Orthognathics Surgery. 1997; 12(1): 79–84.
9. Ayoub A., Siebert P., Moos K., et al., *a vision-based three-dimensional capture system for maxillofacial assessment and surgical planning*, journal of oral maxillofacial surgery 1998; 36:353–357.
10. Ayoub A., Wray D., Moos K. et al., *three-dimensional modeling for modern diagnosis and planning fmasin maxillofacial surgery*, international Journal of Adult Orthodontics and Orthognathics Surgery. 1996; 11:225–233.
11. Badawi-Fayad J., Cabanis E., *Three-dimensional Procrustes analysis of modern human craniofacial form*, The anatomical record.2007; 290:268-276.
12. Bassigny F. *Manuel d'orthopédie dento faciale*. Elsevier Masson Paris 1997.
13. Berlin N., Berssenbrügge P., Runte C. et al., *Quantification of facial asymmetry by 2D analysis- a comparison of recent approaches*, journal of cranio-maxillo-facial surgery. 2014; 42 265-271.

14. Bertillon A., *La photographie judiciaire avec un appendice sur la classification et l'identification anthropométriques*, édition Gauthier-villars et fils, Paris 1890.
15. Bhandan V. Singla A., Mahajan V., et al., *Soft tissue facial profile in himachal population: A photogrammetric analysis*, Indian journal dental research. 2015; Volume 26 issue 5 pages 469-476.
16. Boy-Lefevre M., De La Dure-Molla M., Toupenay S. et al., *Maladies rares et centres de référence*, revue d'orthopédie Dento faciale 2013 ;47 :345-353.
17. Bruner E., Manzi G., *Variability in facial size and shape among north and east African human populations*, Italian journal of zoology. 2009; 71:1,51-56.
18. Burke P., Bear L., *Stereo-photogrammetry of the face*, Report of the congress European orthodontic society.1967; 279-93.
19. Caple J., Stephan C., *A standardized nomenclature for craniofacial and facial anthropometry*, international journal of legal medicine.2016;130:863-879.
20. Chien PC, Parks T., Eraso F. et al., *Comparison of reliability in anatomical landmark identification using two dimensional digital cephalometrics and three-dimensional cone beam computed tomography in vivo*, dentomaxillofacial radiology. 2009; 38:262-273.
21. Davis J., Valentine T., Davis R., *computer assisted photo-anthropometric analyses of full-face and profile facial images*, forensic science international.2010 200 165-176.
22. Dollfus H., Verloes A., *Dysmorphology and the orbital region: a practical clinical approach*.2004, Survey of ophthalmology volume 49 n°6.
23. Dong Hyuck K., Rae Hyong K., Jun L. et al., *Evaluation of soft tissue asymmetry using cone-beam computed tomography after open reduction and internal fixation of zygomaticomaxillary complex fracture*, journal Korean association oral maxillofacial surgery.2014; 40:103-110.
24. Douglas T., *Image processing for craniofacial landmark identification and measurement: a review of photogrammetry and cephalometry, computerized medical imaging and graphics*.2004; 28 401-409.
25. Dula K., Bornstein M., Buser D. et al. *Guidelines for the use of Cone-Beam Computed Tomography/ Digital Volume Tomography*, Swiss Dental Journal. 2014; 124:1169-83.
26. European Commission. Radiation Protection 136: *European guidelines on radiation protection in dental radiology*. Luxembourg: Office for Official Publications of the European Communities, 2004.
27. Evison M., Bruegge R., *The magna database: a database of three dimensional facial images for research in human identification and recognition*, Forensic science communication.2008; volume 10 n°2.

28. Fagertun J., Harder S., Rosengren A. et al., *3D facial landmarks: inter-operator variability of manual annotation*, *BMC medical imaging* .2014.
29. Farkas L., *Accuracy of Anthropometric Measurements: Past, Present and Future*, *Cleft Palate-Craniofacial Journal*.1996 Vol. 33, n° 1: 10-22.
30. Farkas L., Forrest C., Litsas L., *Revision of Neoclassical Facial Canons in Young Adult Afro-Americans*, *Aesthetic Plastic Surgery*. 2000 24: 179–184.
31. Farkas L., Katic MJ., Forrest C. et al., *International Anthropometric Study of Facial Morphology in Various Ethnic Groups/Races*, *The Journal of Craniofacial Surgery*. 2005 Volume 16, Number 4 : 615-646
32. Faure J, Oueiss A, Marchal-Sixou C, Braga J, Treil J. *Céphalométrie tridimensionnelle : applications en clinique et en recherche*. *Orthodontie Française*. 2008 Mar;79(1):13-30.
33. Faure J, Oueiss A., Marchal-Sixou C.. et al., *Analyse céphalométrique tridimensionnelle à 14 points : compensations des dysmorphies maxillo-faciales*, *orthodontie française*.2008 ; 79 :251-261.
34. Felizardo R. Martin Duverneuil N. *Imagerie appliquée à la sphère orofaciale. Tomographie Volumique à Faisceau Conique : « Cone Beam CT »*. EMC Chirurgie Orale 22-010-D-35 ; 2017 sous presse.
35. Ferrario V., Sforza C., Poggio C. et al., *Facial Morphometry of Television Actresses Compared with Normal Women*, *Journal of Oral Maxillofacial Surgery*. 1995 53: 1014-1015.
36. Ferrario V., Sforza C., Poggio C., et al. *a three-dimensional study of sexual dimorphism in the human face*, *international journal of adult orthodontics and orthognathics Surgery*. 1994; 9:303–310.
37. Ferrario V., Sforza C., Poggio C., et al., *the relationship between facial 3-D morphometry and the perception of attractiveness in children*, *international journal of Adult Orthodontics and Orthognathics Surgery*. 1997; 12:145–152.
38. Ferrario V., Sforza C., Serrao G. et al., *comparison of soft tissue facial morphometry in children with Class I and Class II occlusions*, *International journal of adult orthodontics and orthognathics surgery*. 1994; 9:187–194.
39. Fraser N., Yoshino M., Imaizumi K., et al., *A Japanese computer-assisted facial identification system successfully identifies non-japanese faces*, *Forensic science international*.2003; 135:122-128.
40. Gaudio D., Olivieri L., De Angelis D. et al., *reliability of craniofacial superimposition using three-dimension skull model*, *journal of forensic science*. 2016; volume 61, n°1
41. Goos M., Alberink I., Ruifrok A., *2D/3D image (facial) comparison using camera matching*, *Forensic science international*.2006; 163 10-17.

42. Gordon G., Steyn M., *An investigation into the accuracy and reliability of skull-photo superimposition in a south African sample*, Forensic science international. 2012 216 198.e1-198.e6
43. Gwilliam J., Cunningham J., Hutton T., *Reproducibility soft tissue landmarks on three dimensional facial scans*, European journal of orthodontics.2006; 28: 408-415.
44. Hajeer et al., *three-dimensional imaging in orthognathix surgery: the clinical application of a new method*, the international journal of adult orthodontics and orthognathic surgery,2002;17(4):318-30.
45. Hammond P., Suttie M., *Large-scale objective phenotyping of 3d facial*, human mutation.2013; 33(5):817-825.
46. Hammond P.,Hutton T., Allanson J. et al., *3D analysis of facial morphology*, American journal of medical genetics.2004;126A :339-348.
47. Hassan B. Nijkamp P., Verheij H. et al., *Precision of identifying cephalometric landmarks with cone beam computed tomography in vivo*, European journal of orthodontics.2013;35 38-44.
48. Haute autorité de santé, *Indications de l'orthopédie dento-faciale et dento-maxillo-faciale chez l'enfant et l'adolescent*, recommandation pour la pratique clinique, juin 2002.
49. Hennessy R., Stringer C., *Geometric morphometric study of the regional variation of modern human craniofacial form*, American journal of physical anthropology.2002;117:37-48.
50. Holton N., Alsamawi A., Yokley T. et al., *The ontogeny of nasal shape: an analysis of sexual dimorphism in a longitudinal sample*, American journal of physical anthropology.2016; 160:52-61.
51. Hounsfield G., *Historical notes on computerized axial tomography*, journal of the Canadian association of radiologists. 1976;27(3): 135-42.
52. Hovis C., Butler M., *Photoanthropometric study of craniofacial traits in individuals with Williams syndrome*, Clinical genetics. 1997, 51(6):379-87.
53. Ibanez O., Cordon O., Damas S. et al., *An advanced Scatter search design for skull face overlay in craniofacial superimposition*, expert systems with application.2012; 39 1559-1473.
54. Isaacson, K. G., and A. R. Thom (4ème edition). 2015. *Guidelines for the use of radiographs in clinical Orthodontics*. British Orthodontic Society, London.
55. Joshi M., Wu L., Maharjan S. et al., *Sagittal lip positions in different skeletal malocclusions a cephalometric analysis*, Progress in orthodontics.2015;16:8 .

56. Kesterke M., Raffensperger Z., Heike C. et al., *using the 3D Facial Norms database to investigate craniofacial sexual dimorphism in healthy children, adolescents and adults*, *Biology of sex differences* 2016 7:23
57. Kim H., Lee J., Cha K. et al., *Three-dimensional assessment of upper lip positional changes according to simulated maxillary anterior tooth movements by white light scanning*, *Korean journal orthodontics*. 2014;44(6) :281-293.
58. Kim M., Huh K., Yi W. et al., *Evaluation of accuracy of 3D reconstruction images using multi-detector CT and cone beam CT*, *imaging science in dentistry*.2012; 42:25-33.
59. Kolar J., Salter E., *Preoperative anthropometric dysmorphology in metopic synostosis*, *American journal of physical anthropology*.1997; 103(3):341-51.
60. Leboucq N. Montoya Y Martinez P. *Tomodensitométrie tridimensionnelle des malformations cranio-faciales chez l'enfant*. Sauramps Medical Paris 1990.
61. Lee K., Song J., Cho J. et al., *Influence of head motion on the Accuracy of 3D reconstruction with cone-beam CT: landmark Identification errors in maxillofacial surface model*, *PLOS one*.2016.
62. Lesciotto K., Cabo L., Garvin H., *A morphometric analysis of prognathism and evaluation of the gnathic index in modern humans*, *HOMO-journal of comparative human biology*.2016; 67: 294-312.
63. Lin H., Chuang Y., Weng J. et al., *comparative validity and reproducibility study of various landmark-oriented reference planes in 3-dimensional computed tomographic analysis for patients receiving orthognathic surgery*, *PLOS one*.2015.
64. Lippold C., Liu X., Wangdo K. et al., *Facial landmark localization by curvature maps and profile analysis*, *head and ace medicine*.2014; 10:54.
65. Lisboa C., Masterson D., Motta A. et al., *Reliability and reproducibility of three dimensional cephalometric landmarks using cbct: a systematic review*, *journal of applied oral science*.2014; volume 23 n^o2.
66. London Dysmorphology database, Oxford University.2000.
67. Ludlow J., Gubler M., Cevidanes L. et al., *precision of cephalometric landmark identification: cone beam computed tomography vs conventional cephalometric views*, *American journal of orthodontics and dentofacial orthopedics*. 2009; 136:312. e1-313
68. Martin R, Saller K., *Lehrbruch der anthropologie*, Gustav Fischer verlag, Stuttgart, Germany 1962.
69. Mc Donald-MCGinn D., Minugh-purvis N., Kirshner R et al., *the 22q11.2 deletion in African - american patients, an underdiagnosed population*, *American journal of medical genetics*.2005; 134:242-246.

70. Moshkelgosha V., Fathinejad S., Pakizeh Z. et al., *Photographic facial soft tissue analysis by means of linear and angular measurements in an adolescent Persian population*, the open dentistry journal.2015; 9: 346-356.
71. Nair P., Cavallaro A., *3D face detection, landmark localization and registration using a point distribution model*, IEEE transactions on multimedia.2009, volume 11,611-623.
72. Niebuhr E., *Anthropometry in the cri du chat syndrome*, clinical genetic. 1979; 16(2):82-95.
73. Nino-Sandoval T. Guevara, S., Gonzalez F. et al., *An automatic method for skeletal patterns classification using craniomaxillary variables on a colombian population*, Forensic science international.2016; 261 159.e1-159.e6.
74. Oliviera C., Masterson D, Motta A. et al., *reliability and reproducibility of three-dimensional cephalometric landmarks using CBCT: a systematic review*, journal of applied oral science.2015, 23(2): 112–119.
75. Oz U., Orhan K., Abe N., *comparison of linear and angular measurements using two dimensional conventional methods and three-dimensional cone beam Ct images reconstructed from a volumetric rendering program in vivo*, dentomaxillofacial radiology. 2011; 40, 492-500.
76. Porto O., Freitas J., Alencar A; et al., *The use of three-dimensional cephalometric references in dentoskeletal symmetry diagnosis*, Dental press journal of orthodontics.2014; nov-dec19(6):78-85.
77. Quatrehomme G., *Traité d'anthropologie médico-légale*, édition de boeck, Belgique 2015.
78. Quetelet A., *Anthropometrie ou mesure des différentes facultés de l'homme*, édition muquardt, bruxelle 1870.
79. Ras F., Habets L., van Ginkel F. et al., *Quantification of facial morphology using stereophotogrammetry—Demonstration of a new concept*, Journal of Dentistry. 1996; 24:369–374.
80. Robinow M., *Clinical applications of physical anthropology*, American journal of physical anthropology. 1982; vol 25, suppl s3, 169-179.
81. Rosas A., Bastir M., *Thin-plate spline analysis of allometry and sexual dimorphism in the human craniofacial complex*, American journal of physical anthropology.2002; 117;236-245.
82. Scheenstra Alize, *3D facial image comparison using landmarks a study to the discriminating value of the characteristics of 3D facial landmarks and their automated detection*.2005; these de institute of information and computing sciences Utrecht university.

83. Schlicher W., Nielsen I, Huang JC, et al., *consistency and precision of landmark identification in three-dimensional cone beam computed tomography scans*, European journal of orthodontics.2012; 34: 263-275.
84. SedentextCT. *Radiation protection: Cone beam CT for dental and maxillofacial radiology. Evidence Based Guidelines*. www.sedentext.eu, 2011, 139 p.
85. Sharland M., Morgan M., Patton M., *photoanthropometric study of facial growth in noonan syndrome*, American journal of medical genetics. 1993,45:430-436.
86. Sokol R., Chik L., Martier S., et al., *Morphometry of the neonatal fetal acohol syndrome face from 'snaoshots'*, Alcohol and alcoholism supplement.1991; 1: 531-4.
87. Spradley M., Jantz R., *Ancestry estimation in forensic anthropology: geometric morphometric versus standard and nonstantard interlandmark distances*, journal of forensic. 2016; sciences Vol.61 n°4.
88. Stengel-rutkowski S, Schimanek P, Wernheimer A., *Anthropometric definitions of dysmorphic facial signs*, Human genetics. 1984,67(3):272-95.
89. Stratemann S.,Huang J., Maki K. et al., *Comparison of cone beam computed tomography imaging with physical measures*, Dentomaxillofacial radiology.2008; 37: 80-93.
90. Sun Y., Luebbers H., Agbaje J. et al., *Validation of anatomical landmarks-based registration for image-guided surgery: an in vitro study*, journal of cranio-maxillo-facial surgery.2013; 41 :522-526.
91. Taylor R., *Analysis of three-dimensional craniofacial images: applications in forensic sciences,anthropology and clinical medicine*.2008; PhD thesis, School of dental science, Melbourne dental school, the university of Melbourne.
92. Tilotta F., Richard F., Glaunès J. et al., *Construction and analysis of a head CT-scan database for craniofacial reconstruction*, forensic science ineternational.2009; 191 112.e1-112.e12.
93. Todd Wingate T., Lindala A., *Dimensions of the body: whites and American negroes of both sexes*, American journal of physical anthropology.1928, Vol 12, issue 1,p 36-119.
94. Weinberg S., Neiswanger K., Richtsmeier J. et al., *Three-dimensional morphometric analysis of craniofacial shape in the unaffected relatives of individuals with nonsyndromic orofacial clefts a possible marker of genetic susceptibility*, American journal of medical genetics.2008; part A 146A:409-420.
95. Williams F., Richtsmeier J., *Comparison of mandibular landmarks from computed tomography and 3d digitizer data*, clinical anatomy.2003; 16:494-500.
96. Yilmaz B., *Skeletal soft tissue and airway changes following the alternate maxillary expansions and constrictions protocol*, angle orthodontist.2015; Volume 85 n°1.

97. Yoshino M., Matsuda H., KuotaS., et al. *Computer-assisted facial image identification system, forensic science communications*.2001; Volume 3 n°1.
98. Yoshino M., Noguchi K., Atsuchi M. et al. *Individual identification of disguised faces by morphometrical matching*, forensic science international.2002; 127: 97-130.
99. Yoshino M., Taniguchi M., Imaizumi K. et al., *A new retrieval system for a database of 3D facial images*; forensic science international.2015; 148 113-120.
100. Zamora N., Llamas J., Cibrian R. et al., *A study on the reproducibility of cephalometric landmarks when undertaking a three-dimensional cephalometric analysis*, medicina oral, patologia oral y cirugia buccal.2012; 1;17(4): e678-88.
101. Zecca P., Fastuca R., Beretta M. et al., *Correlation assessment between three-dimensional facial soft tissue scan and lateral cephalometric radiography in orthodontic diagnosis*, international journal of dentistry. 2016 ;8p.

Annexes

http://www.hassante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/guide_exam_rx_oct2006_2007_12_07__12_37_35_794.pdf

http://ec.europa.eu/energy/nuclear/radiation_protection/doc/publication/172.pdf.

<http://imageriemedicale.fr/examens/imagerie-dentaire/cone-beam/questions-reponses/differences/>

http://www.fnro.net/ophtalmologie/Anatomie/AnatOE_Orbite/AnatOE_Orbite.html

http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/orthodontie_rap.pdf

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_centres_de_reference_labellises.pdf

<https://www.cleiss.fr/particuliers/venir/soins/ue/maladies-rares.html>

<https://www.cleiss.fr/particuliers/venir/soins/ue/maladies-rares.html>

Sites internet consultés

Liste des tableaux

Tableau 1 : Nombre de syndromes touchant les région bucco orofaciales selon London Dysmorphology Database Oxford Medical Univerity Press version 2.2 2000.

Tableau 2 : Les niveaux de preuves.

Tableau 3 : Résultats de la recherche bibliographique.

Tableau 4 : Classement des études selon le niveau de preuve.

Tableau 5 : Fréquence de citation des points osseux.

Tableau 6 : Distances osseuses (% de citation).

Tableau 7 : Grille de phénotypage osseux.

Tableau 8 : Les points cutanés et leurs fréquences d'utilisation dans la littérature.

Tableau 9 : Distances cutanées et fréquence de citation.

Tableau 10 : Grille de phénotypage cutanée

Tableau 11 : Modèle de fiche osseuse.

Tableau 12 : Modèle des fiches cutanée.

Tableau 13 : Fiche cutanée avec les mesures sujet témoin.

Tableau 14 : Fiche osseuse avec les mesures sujet témoin.

Tableau 15 : Fiche cutanée avec les mesures sujet « déformation volontaire ».

Tableau 16 : Comparaison des indices avec et sans déformation du visage.

Tableau 17 : Grille de phénotypage biométrique.

Tableau 19 : Fiche cutanée sur un sujet atteint du syndrome de Romberg.

Tableau 20 : Fiche osseuse sur un suet atteint du syndrome de Romberg

Tableau 21 : Fiche biométrique sur un sujet atteint du syndrome de Romberg.

Listes des illustrations

Figure 1 : les acteurs de santé pour la prise en charge des maladies rares

Figure 2 : Organigramme de prise en charge des maladies rares

Figure 3 : Points de références osseux de la face.

Figure 4 : Points de références osseux de profil (1).

Figure 5 : Points de références osseux de profil (2).

Figure 6 : Cadre osseux orbitaire.

Figure 7 : Points osseux de l'orbite principaux.

Figure 8 : Points osseux orbitaire (vue de face).

Figure 9 : Points osseux orbitaire (vue de profil)

Figure 10 : Points osseux orbitaire complémentaires.

Figure 11 : Les os de l'orifice piriforme

Figure 12 : Points les plus utilisés de l'orifice piriforme (vue de face).

Figure 13 : Points de l'orifice piriforme (vue de profil)

Figure 14 : Point rhinion

Figure 15 : Les os maxillaires et mandibulaire.

Figure 16 : Points fréquemment utilisés au niveau des os maxillaires et mandibulaire.

Figure 17 : Points les plus fréquemment utilisés au niveau des os maxillaires et mandibulaire (vue de profil).

Figure 18 : Points au niveau des os maxillaires et mandibulaire (vue de profil).

Figure 19 : Points au niveau des os maxillaires et mandibulaire (vue de face).

Figure 20 : Points intéressant le conduit auditif externe.

Figure 21 : Les autres points osseux.

Figure 22 : Distances osseuses (zone orbitaire).

Figure 23 : Distances osseuses au niveau de l'orifice piriforme.

Figure 24 : Distances osseuses sur une téléradiographie.

Figure 25 : Points cutanés les plus utilisés.

Figure 26 : Points les plus fréquemment utilisés au niveau des yeux.

Figure 27 : Points au niveau des yeux (principaux et complémentaires).

Figure 28 : Points les plus utilisés au niveau du nez.

Figure 29 : Points au niveau du nez (principaux et complémentaires).

Figure 30 : Points les plus utilisés au niveau de la bouche.

Figure 31 : Points au niveau de la bouche (principaux et complémentaires).

Figure 32 : Points au niveau de l'oreille.

Figure 33 : Distances cutanées (1).

Figure 34 : Distances cutanées (2)

Figure 35 : Distances cutanées (3)

Figure 36 : Distances sur le masque facial 3D (1).

Figure 37 : Distances sur le masque facial 3D (2).

Figure 38 : Ensemble des distances sur le masque facial 3D (vue de face).

Figure 39 : Ensemble des distances sur le masque facial 3D (vue de profil).

Figure 40 : distances osseuses sur le volume d'une portion de crane

Figure 41 : Distances sur le masque facial avec déformation volontaire.

Figure 42 : Ensemble des distances sur le masque facial avec déformation volontaire en vue de face.

Figure 43 : Distances sur le masque facial avec déformation volontaire (vue $\frac{3}{4}$ profil).

Figure 44 : Ensemble des distances sur le masque facial avec déformation volontaire (vue de profil).

Figure 45 : Choix des volumes à comparer (1).

Figure 46 : Choix des volumes à comparer (2).

Figure 47 : Image obtenue après superposition des deux masques (vue de face).

Figure 48 : Image obtenue après superposition des deux masques (vue de profil) (1).

Figure 49 : Image obtenue après superposition des deux masques (vue de profil) (2).

Figure 50 : Image obtenue après l'application de filtre en vue de face.

Figure 51 : Image obtenue après l'application de filtre en vue de profil (1).

Figure 52 : Image obtenue après l'application de filtre en vue de profil (2).

Figure 53 : Image obtenue après changement du seuil pour visualiser les changements plus fins.

Figure 54 : Analyse biométrique résumée en un schéma.

Figure 55 : Analyse biométrique sur le masque facial sans déformation.

Figure 56 : Analyse biométrique sur le masque facial avec déformation.

Figure 57 : Application de la grille osseuse sur un volume de scanner.

Figure 58 : Application de la grille biométrique sur un volume de scanner.

Figure 59 : Application de la grille osseuse sur un volume de scanner.

Figures 60 : Ensemble des figures pour l'utilisations de la grille.

Figure 61 : Ensemble des points cutanés.

Figure 62 : Ensemble des distances cutanées.

Les opinions émises dans les dissertations présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, sans aucune approbation ni improbation de la Faculté de Chirurgie Dentaire.

PROVOST Guillaume. Elaboration d'une grille de phénotypage des dysmorphoses faciales par imagerie 3D osseuse et cutanée.2017. 111 p. : ill., tabl. Réf. Biblio.98-105

Sous la direction de : M. Le Docteur Rufino FELIZARDO

Th: Chir Dent. : Paris 7 : 2017

RESUME:

Certains patients atteints de maladies rares présentent des malformations faciales mal définies au niveau des bases de données internationales du type OMIM ou ORPHANET où elles apparaissent sous le terme générique de « dysmorphose sévère » sans plus de précisions.

Face à cette lacune il est nécessaire de pouvoir implémenter des données permettant de mieux cerner le phénotype de ces patients.

Pour ce faire, des grilles d'analyses phénotypiques synthétiques, ouvertes, couvrant les plans osseux et cutanés ont été élaborées. Elles reposent sur l'analyse de la littérature et le recoupement des référentiels et mesures issues de trois disciplines que sont l'orthodontie, l'anthropologie et la médecine légale. Elles sont applicables sur des examens radiologiques de type Cone Beam CT ou Tomographie Volumique à Faisceau Conique pour l'analyse osseuse et sur des représentations photographiques tridimensionnelles cutanées de type Proface© sans exposition du patient aux rayonnements ionisants.

L'identification de ces marqueurs phénotypiques faciaux, reproductibles d'un volume à l'autre, permettra d'implémenter et d'affiner la description de certaines dysmorphoses. Ainsi que de les confronter aux bases de données accessibles en ligne, issues de population non atteintes.

Les grilles ont été ensuite testées sur différentes configurations de visages avec et sans déformations, ou d'atteintes sévères telles que le syndrome de Romberg.

A terme, l'évolution technologique des systèmes automatisés biométriques, formeront une alternative d'aide informatisée au diagnostic plus efficace, plus rapide et plus simple dans sa mise en œuvre qu'une définition manuelle des référentiels. Ces techniques se situant à l'interface entre le diagnostic posé par une équipe clinique expérimentée et en amont des explorations du génotype.

TITRE en anglais : Development of a phenotyping grid for facial dysmorphoses by 3D bone and soft tissue imaging.

DISCIPLINE : Sciences anatomiques et radiologie

MOTS-CLES Français : repères anatomiques faciaux 3D, photographie faciale 3D, tomographie volumique à faisceau conique, CBCT, repères anthropologiques faciaux, repères faciaux, repères orthodontiques, repères cutanés, repères osseux.

MOTS-CLES Anglais : 3d facial Landmark, photogrammetry facial landmarks, cone beam computed tomography CBCT facial landmarks, anthropology facial landmarks, facial landmarks, orthodontics landmarks, soft tissue landmarks, bone landmarks.
