



Politecnico
di Torino

Identificazione e classificazione di Labioschisi in ecografia prenatale tramite descrittori geometrici

GRUPPO 03

Rigazio Sofia
Roccaro Lucia
Romano Anastasio
Ruzzante Elena

REFERENTE PROGETTO

Prof.ssa Marcolin Federica

Labioschisi

Presentazione del problema

Labioschisi: presentazione del problema^[1]

Cos'è

La labioschisi, nota comunemente come "labbro leporino", è una malformazione che si sviluppa fin dalle prime settimane di gestazione e che si manifesta, alla nascita, con la mancata saldatura delle due parti che nell'embrione formano il labbro superiore.

Cause

- Origine genetica (ereditaria)
- Fattori ambientali quali: esposizione a radiazioni, assunzione di farmaci, età materna avanzata, alcool, fumo

Incidenza

1 ogni 800 nati vivi



Fonte immagine: Smarius B et al. - Accurate diagnosis of prenatal cleft lip/palate

Possibili problemi correlati

- Difficoltà nell'allattamento
- Alterazioni nel linguaggio
- Difetti nello sviluppo delle arcate dentali
- Otitis
- Problemi estetici
- Problemi psicologici

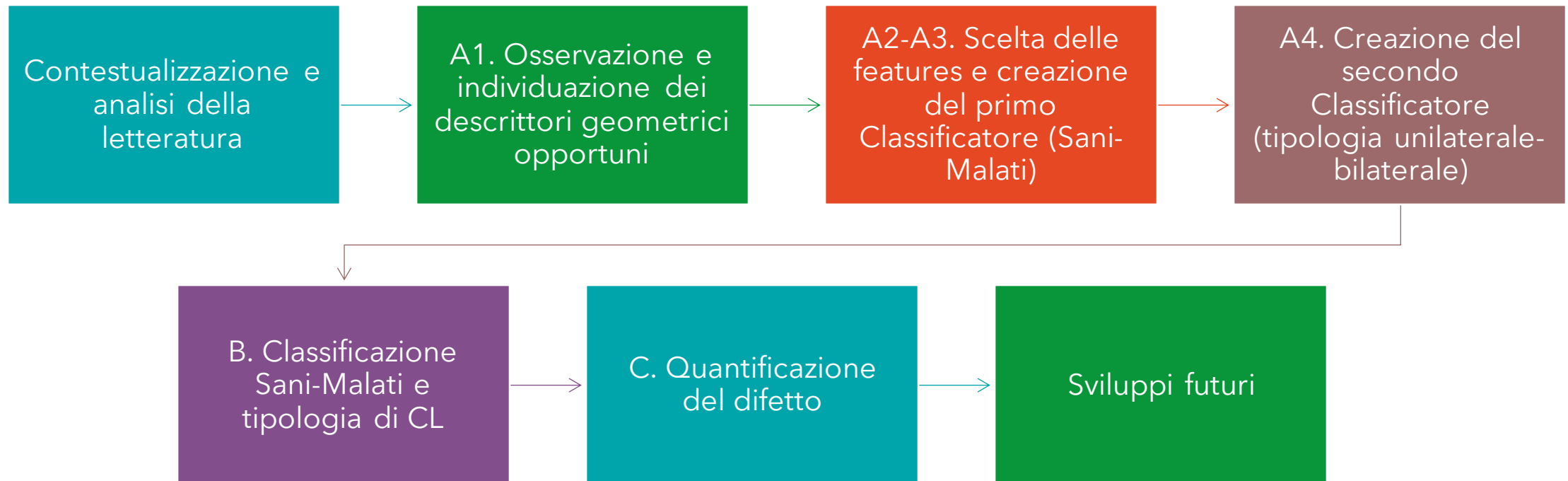
Diagnosi

Il labbro leporino può essere diagnosticato con gli ultrasuoni a partire dalla 13esima settimana di gravidanza. L'esame rientra nei controlli di routine ed è importante in quanto questa patologia può essere connessa ad altre patologie più gravi su cui è importante intervenire già in gravidanza.

Terapie mediche e chirurgiche

- Chirurgia ricostruttiva entro i primi 6 mesi di vita
- Eventuale terapia ortodontica

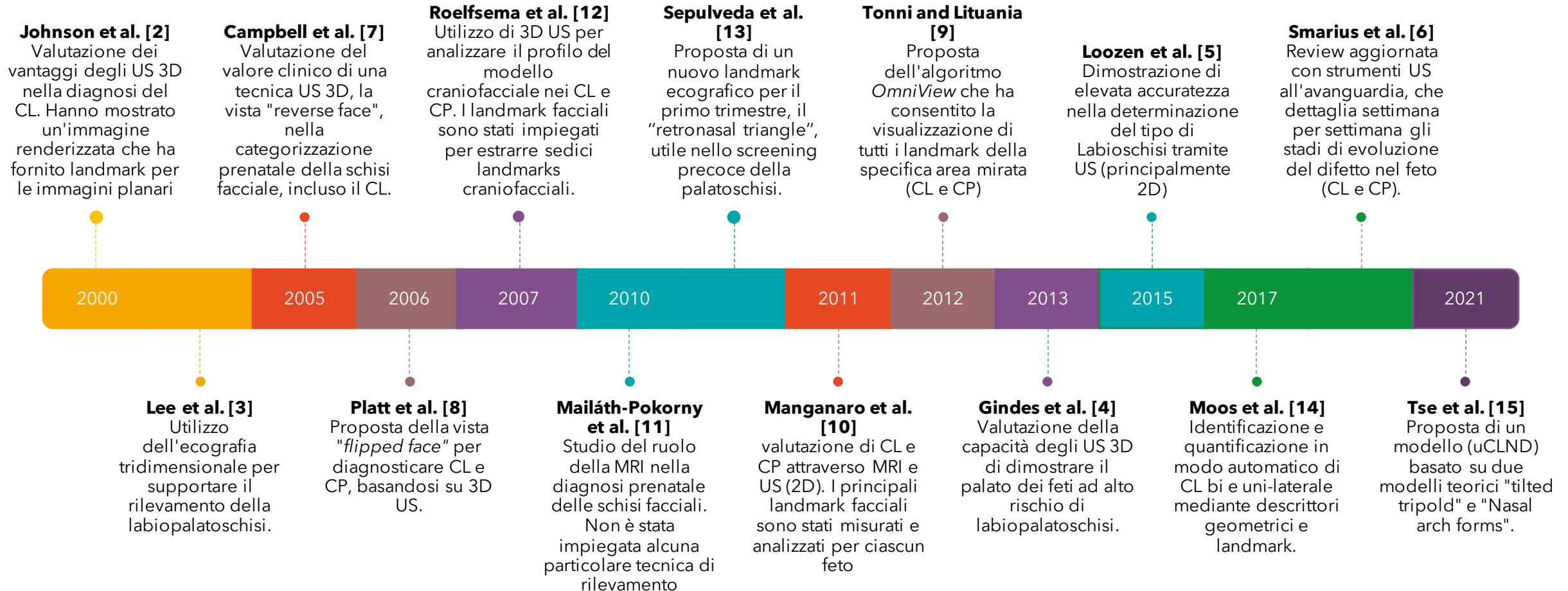
Fasi di sviluppo del progetto



Analisi della letteratura

CONTESTUALIZZAZIONE

Diagnosi di Labiopalatoschisi - Ultrasonografia



Creazione dei Classificatori

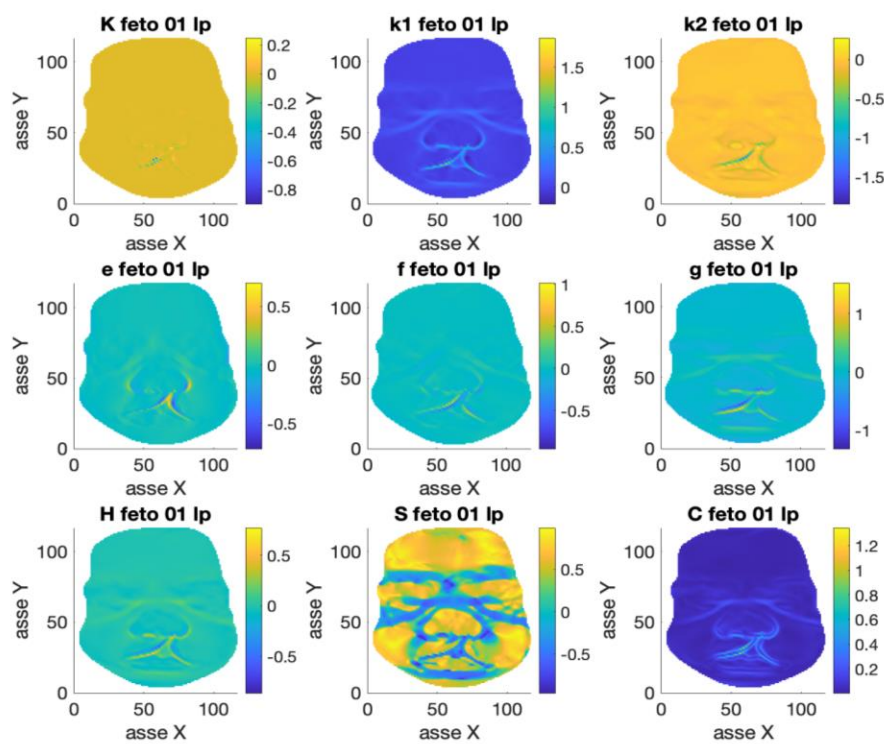
SEZIONE A

A1.

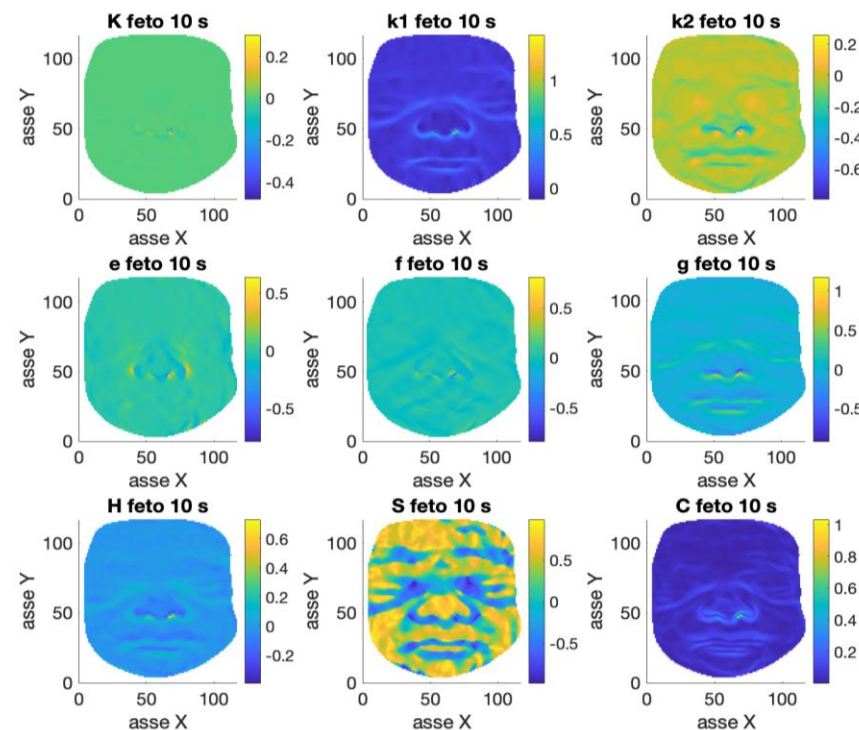
Osservazione e individuazione dei
descrittori geometrici opportuni

Individuazione dei descrittori geometrici opportuni

Dai grafici si osserva che l'*indice di Curvedness* **C** delinea la forma delle labbra, mentre il *coefficiente della seconda forma fondamentale* **e** ha valori massimi in corrispondenza del taglio. Per questo motivo abbiamo deciso di utilizzarli come discriminanti per la classificazione del difetto



Esempio di feto con CL

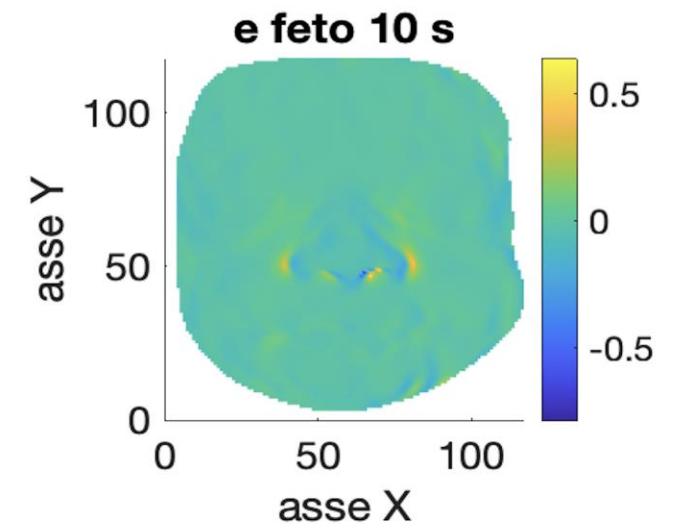
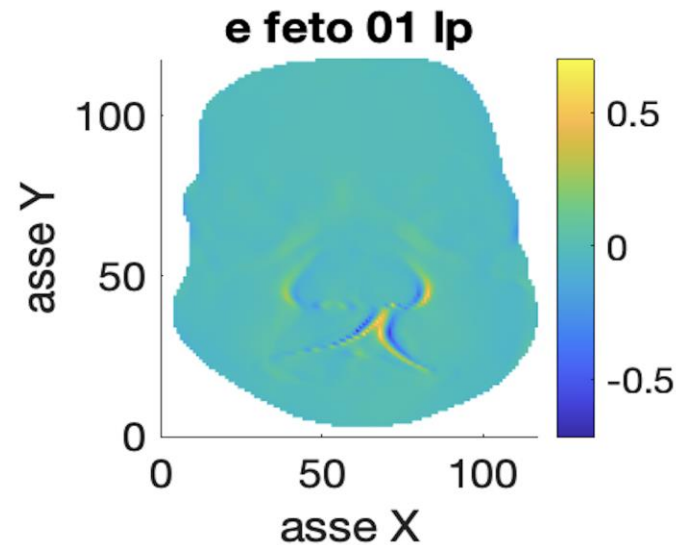
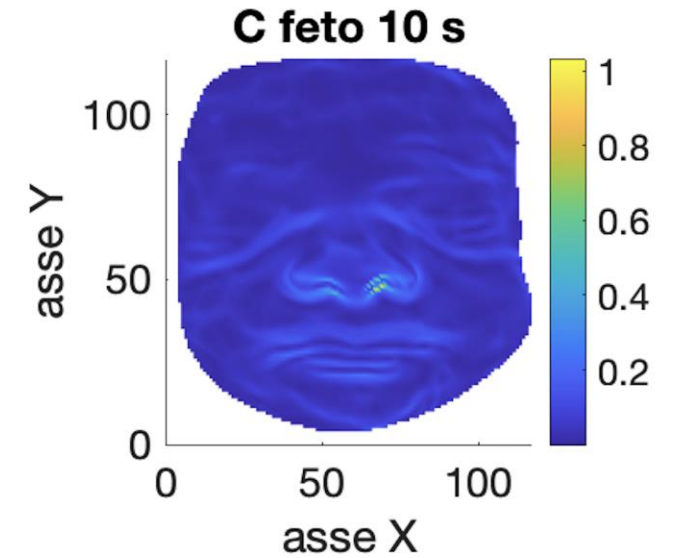
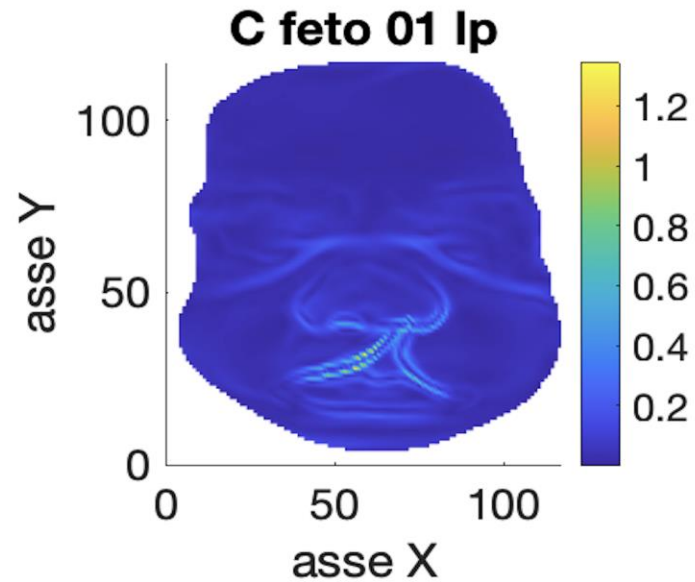



Esempio di feto sano

Confronto C ed e tra Sani e Malati

$$C = \sqrt{\frac{k_1^2 + k_2^2}{2}}$$

$$e = \frac{h_{xx}}{\sqrt{1 + h_x^2 + h_y^2}}$$





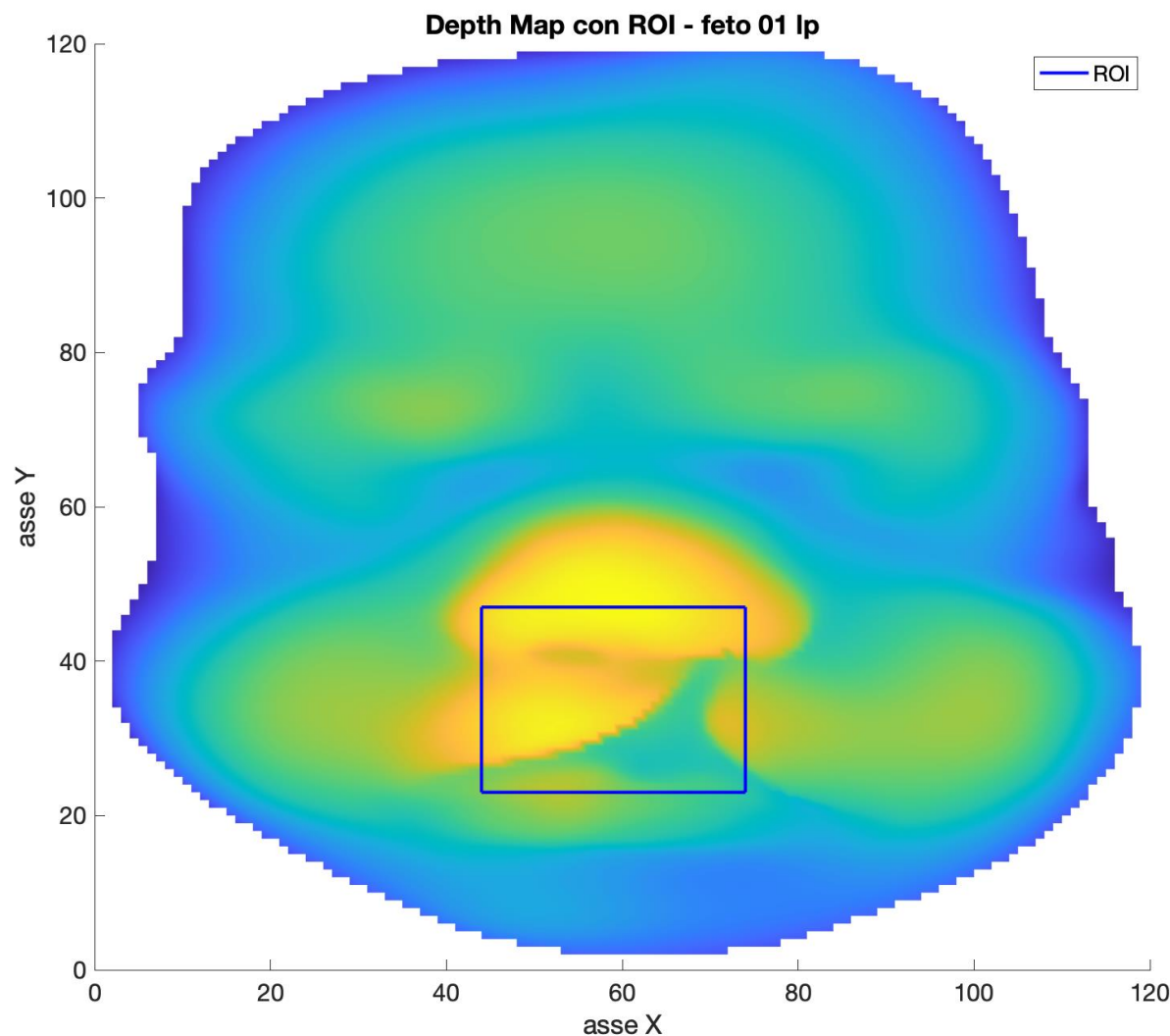
A2.

Feature Selection - primo Classificatore

Region of Interest (ROI)

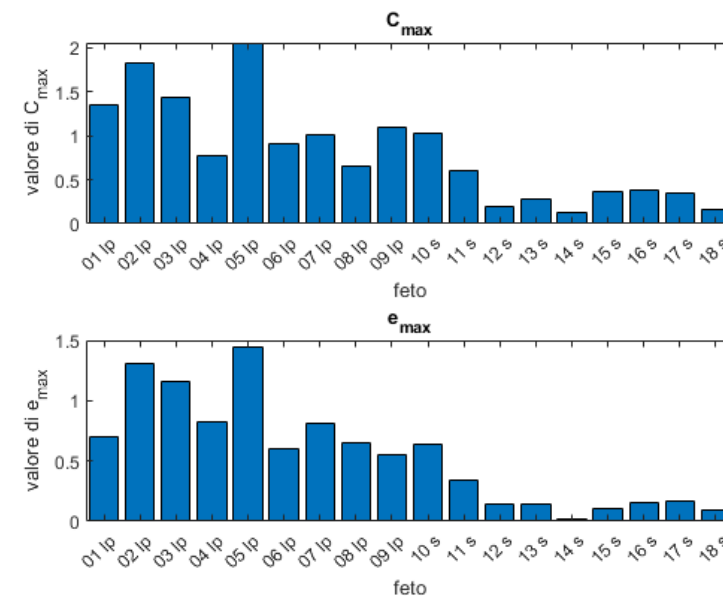
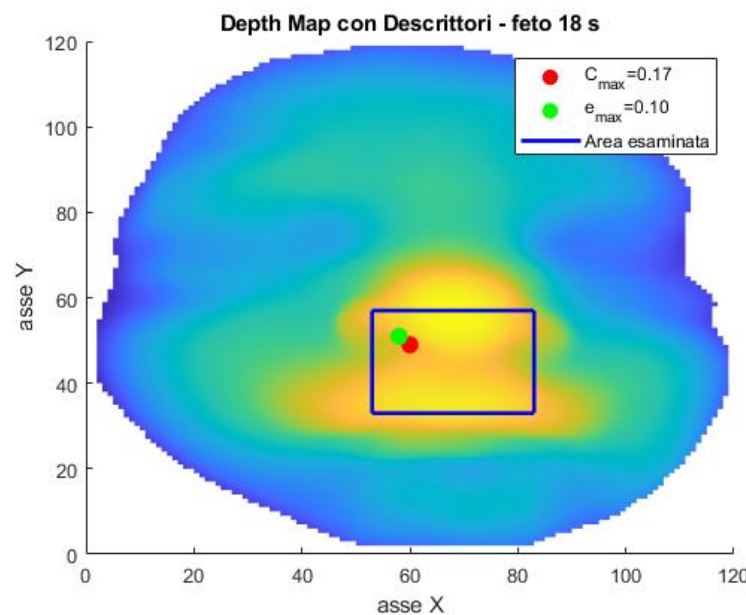
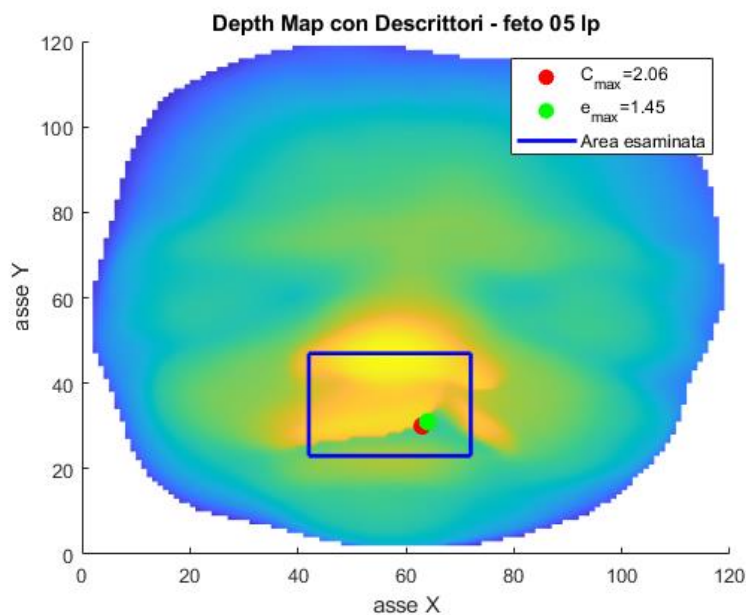
Per prima cosa abbiamo isolato una ROI contenente la porzione di viso del feto in cui si trova il labbro superiore, ovvero la zona in cui si presentano i sintomi della labioschisi.

La sottomatrice che rappresenta la ROI è identificata in modo automatico dall'algoritmo, a partire dalla posizione del pronasale (anch'essa identificata in modo automatico).



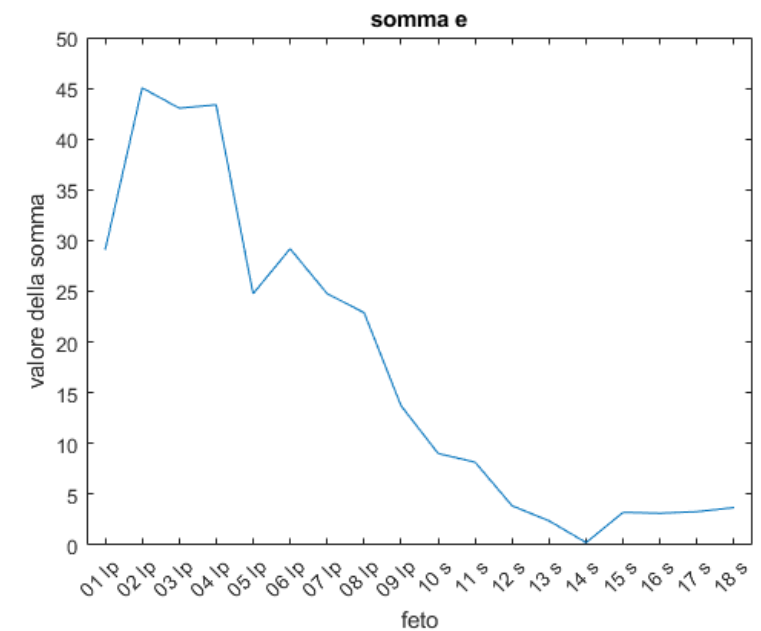
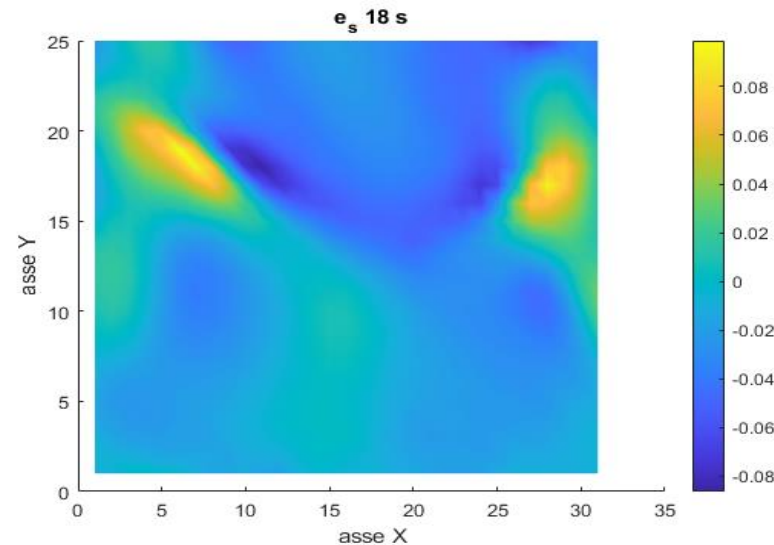
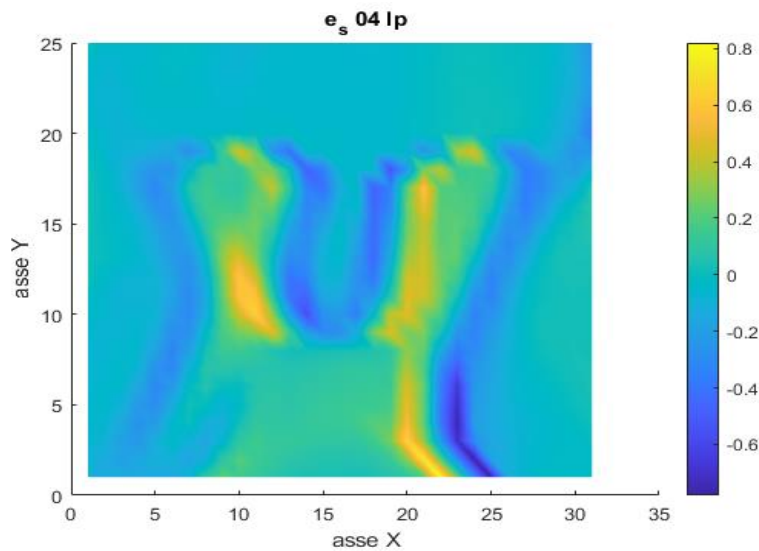
Feature Selection

- **Feature 1:** valore massimo dell'indice di Curvedness **C** nella ROI
- **Feature 2:** valore massimo del coefficiente **e** della seconda forma fondamentale nella ROI



Feature Selection

- **Feature 3** : quantificazione di e come somma di tutti i valori positivi di e nella ROI



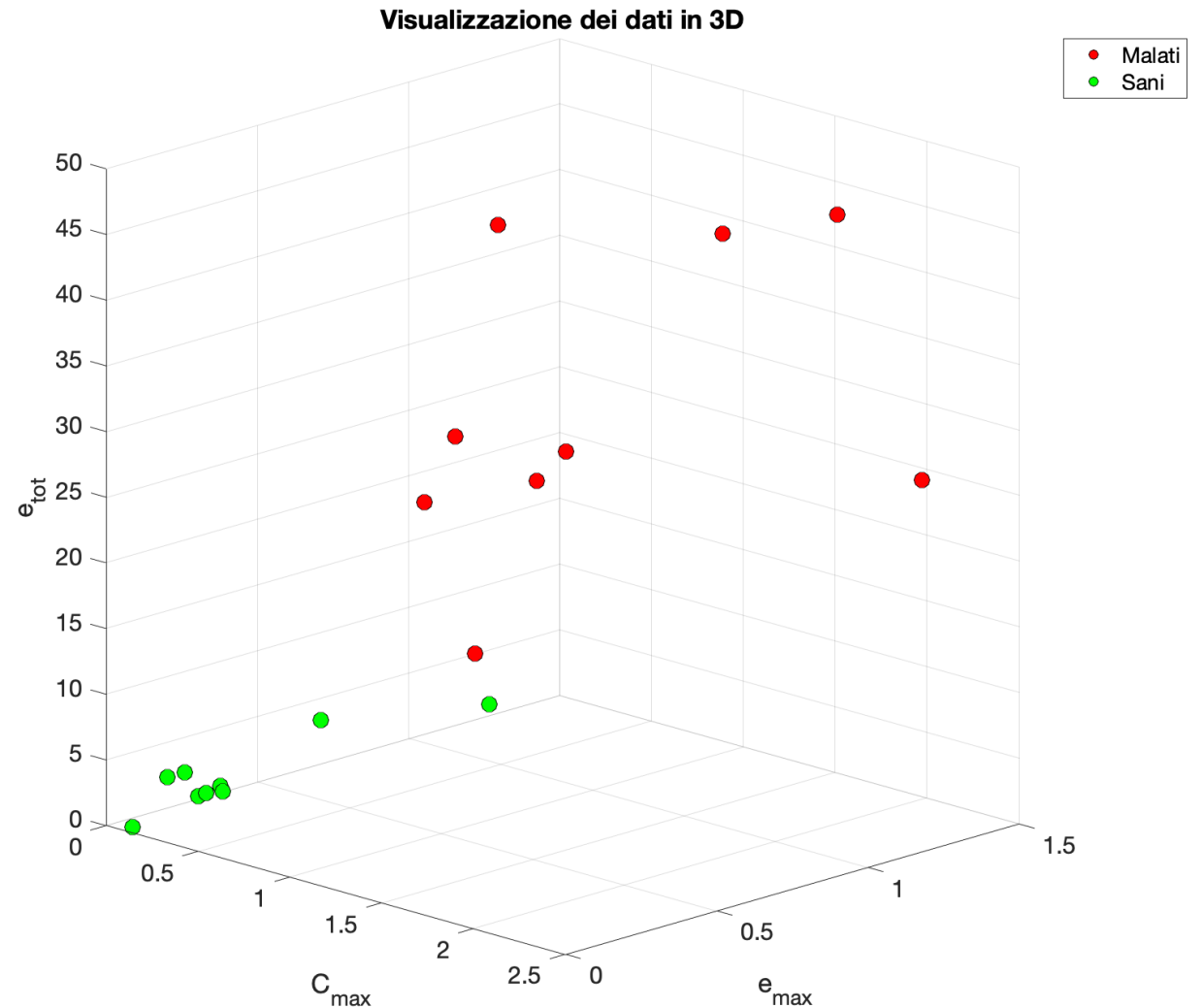
Visualizzazione 3D delle feature selezionate


Per verificare che i parametri scelti per la classificazione fossero effettivamente indicativi della presenza della lesione, abbiamo rappresentato mediante uno scatter plot a 3 dimensioni (una per ogni feature) i 18 soggetti del nostro dataset.

Ogni punto ha coordinate

$$[C_{max}, e_{max}, \sum_i (e_i > 0)]$$

Abbiamo osservato che le due classi (Malati - Sani) risultano essere ben separate nello spazio.





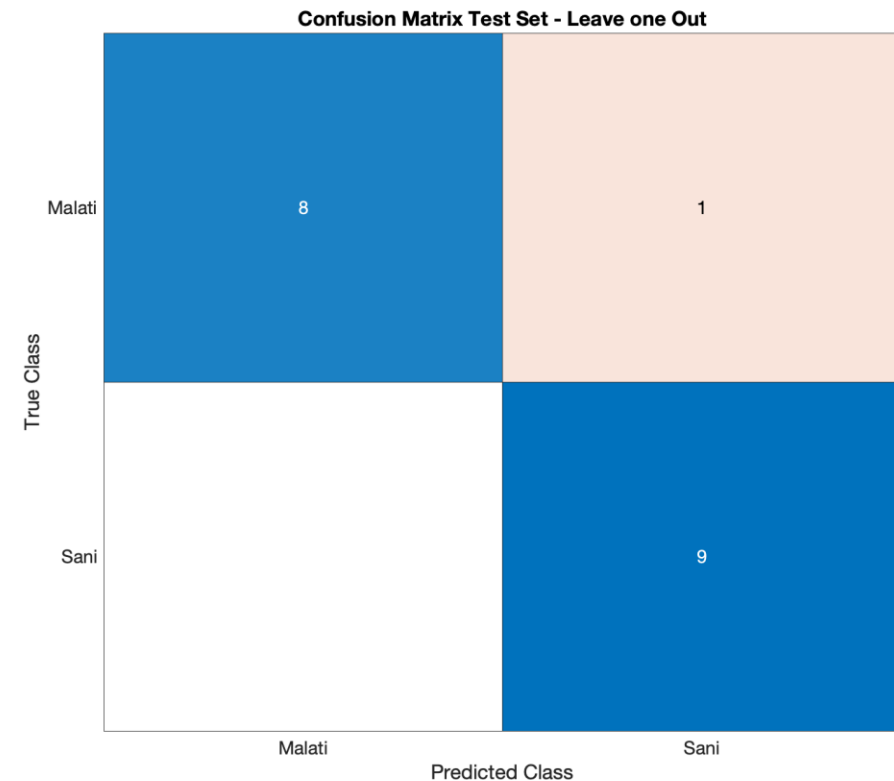
A3.


Creazione del primo Classificatore: Sani - Malati

Estrazione del TRS - Leave-one-Out

Data la ridotta numerosità dei soggetti presenti nel nostro Dataset, abbiamo scelto di effettuare l'estrazione del Training Set per il classificatore tramite approccio *Leave-one-Out*.

Abbiamo ottenuto la seguente Confusion Matrix, che mostra un'accuratezza di classificazione Sani-Malati del 94.4% (17/18 corretti classificati)





A4.

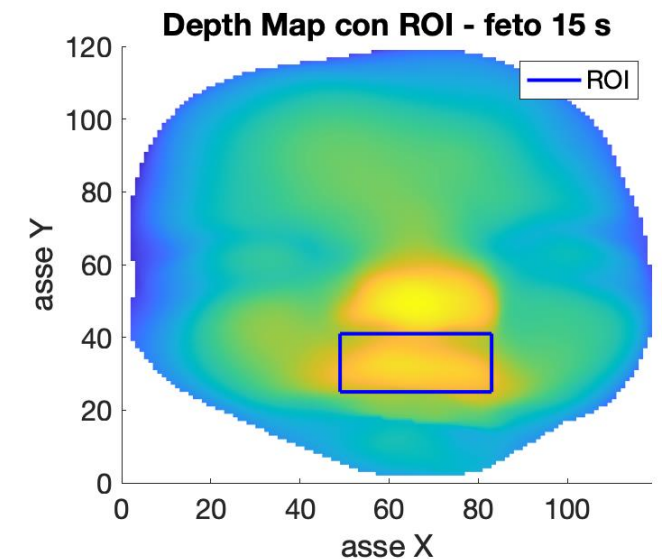
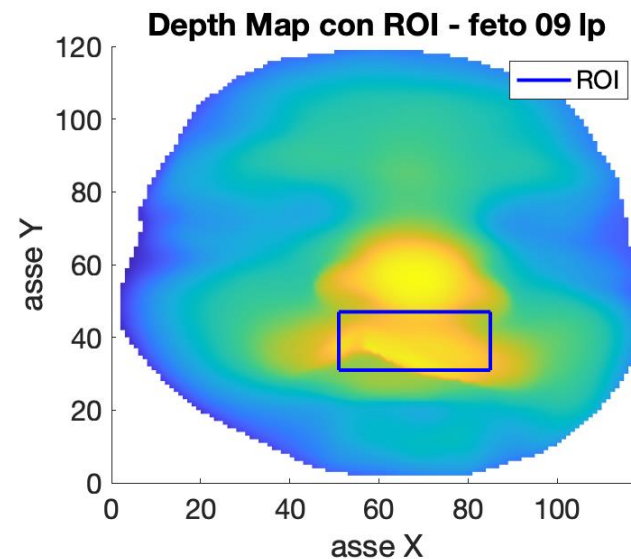
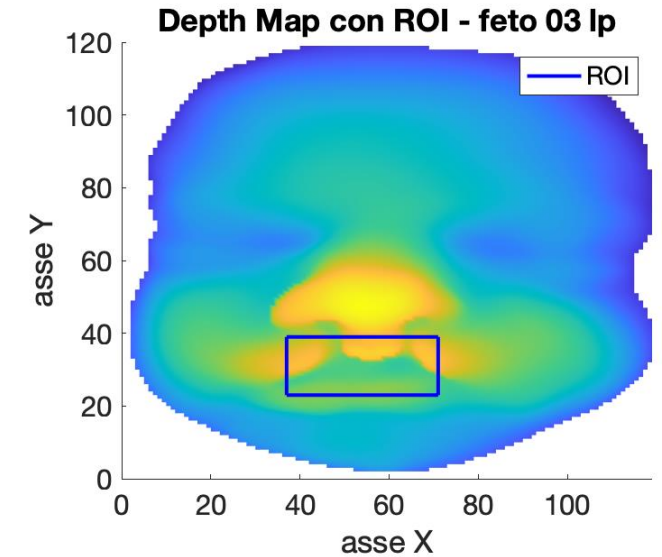
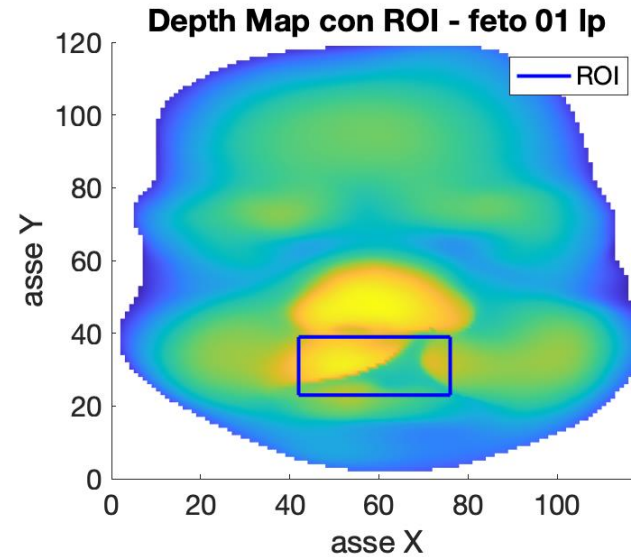
Creazione del secondo Classificatore: tipologia di lesione

Feature selection - Tipologia di lesione

Per identificare se la lesione fosse unilaterale o bilaterale, abbiamo implementato un algoritmo che quantificasse la profondità (Z) dell'area di interesse, al variare di X.

Abbiamo così ottenuto delle rappresentazioni bidimensionali riconducibili al profilo del labbro.

Per farlo abbiamo ristretto la regione di interesse al solo labbro superiore.



Feature Selection

Le variabili selezionate sono:

- **Feature 1:** numero di minimi relativi
- **Feature 2:** posizione dei minimi

La scelta delle feature e delle soglie è stata effettuata su un Training Set costituito da un campione di 4 elementi, uno per ogni tipologia di soggetto presente nel nostro limitato dataset: in questo modo abbiamo incluso il 33% dei feti malati.

La restante parte dei feti malati è stata quindi classificata sulla base delle soglie determinate, confermando la pertinenza dei criteri da noi scelti.

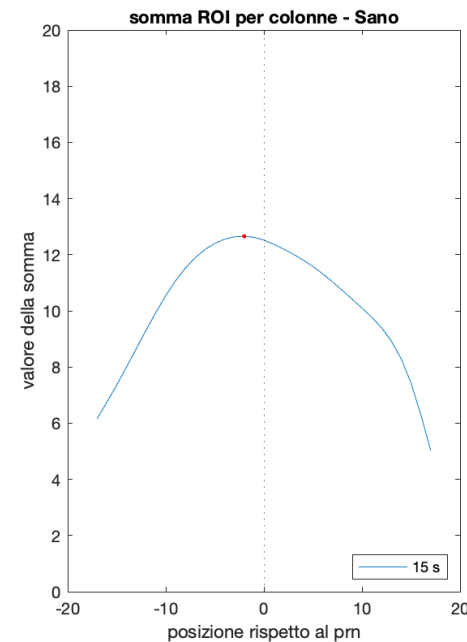
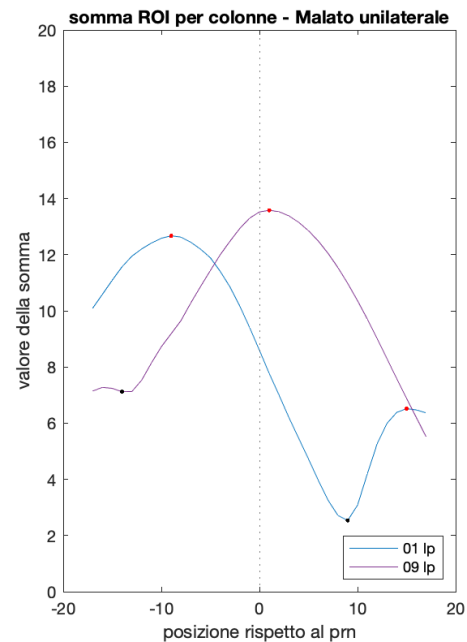
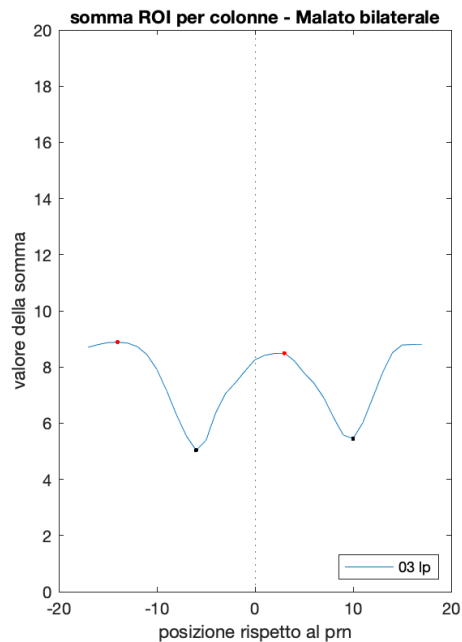
Il feto sano è stato riportato a titolo di esempio: la valutazione soggetto Sano-Malato viene infatti eseguita con il classificatore precedentemente descritto.

Determinazione delle Soglie

In base ai grafici, abbiamo scelto di utilizzare le seguenti soglie per il secondo classificatore:

- numero di minimi = 2
→ bilaterale
- Numero di minimi = 1
→ unilaterale

Nel caso unilaterale, viene valutata la posizione del minimo rispetto a quella del pronasale per affermare se è a destra o sinistra di esso. Se coincide con quella del pronasale, il sistema restituisce «lato non valutabile»



Classificazione

SEZIONE B

Combinazione dei due Classificatori

Dopo aver creato separatamente i due classificatori, li abbiamo testati su tutti i feti appartenenti al Dataset.

I risultati ottenuti sono riportati nella Confusion Matrix adiacente.

La percentuale di corretta classificazione è pari al 100%.

Confusion Matrix - Primo (1) e Secondo Classificatore - Dataset				
True Class	Malati - Bilaterale	Malati - Unilaterale DX	Malati - Unilaterale SX	Sani
	3			
		2		
			4	
				9
	Malati - Bilaterale	Malati - Unilaterale DX	Malati - Unilaterale SX	Sani

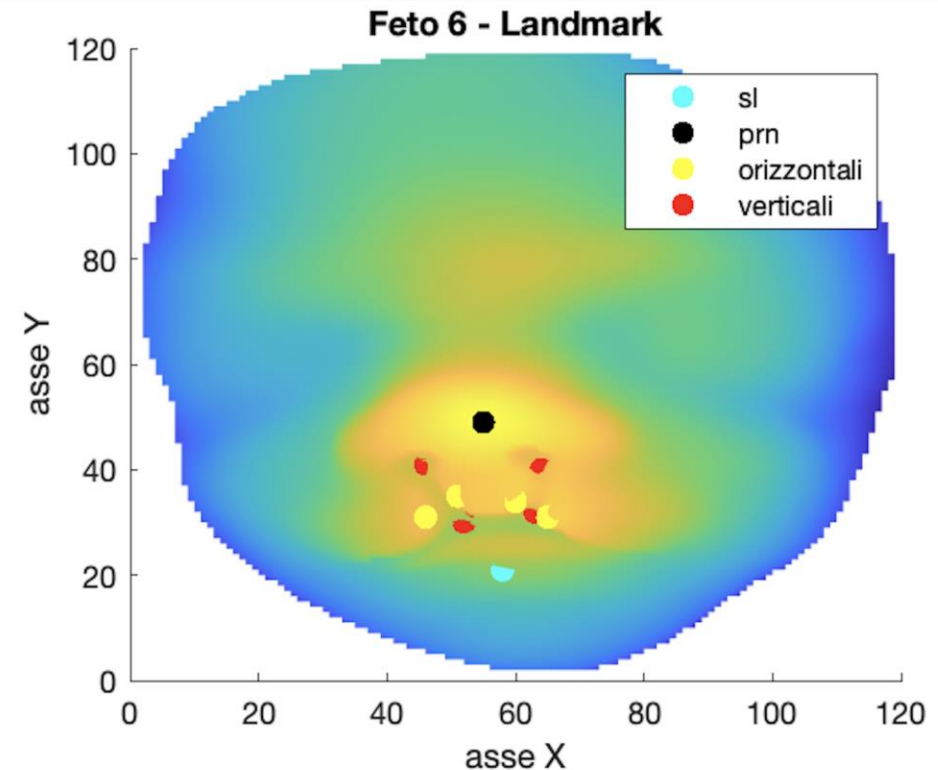
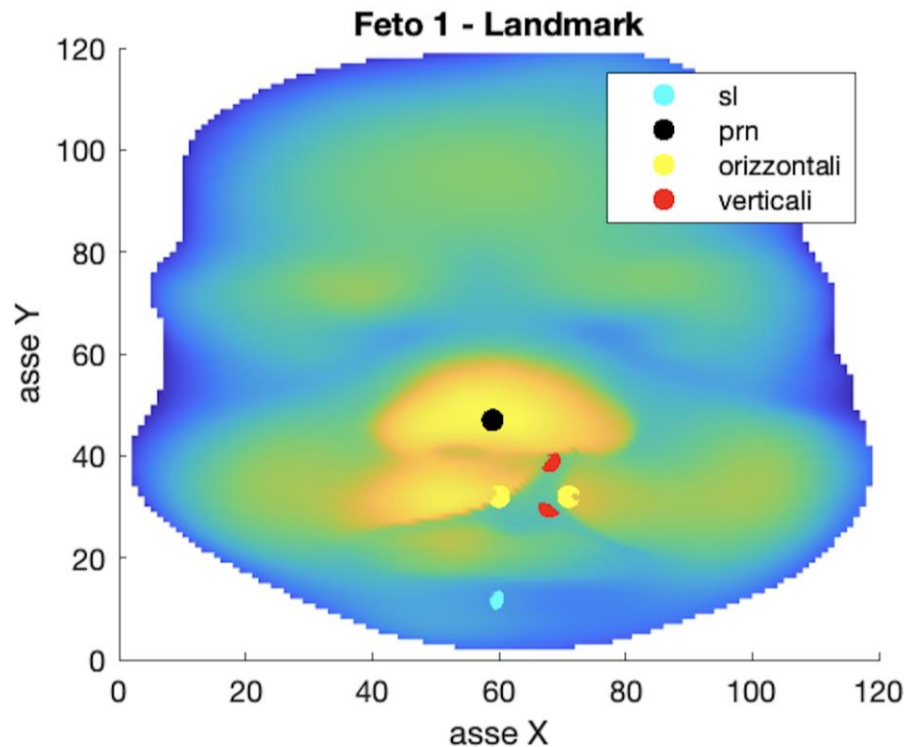
Quantificazione del difetto

SEZIONE C

Posizionamento dei Punti Chiave

Abbiamo posizionato degli appositi punti chiave per la quantificazione delle lesioni:

- **Verticali:** per la quantificazione della lunghezza cranio-caudale
- **Orizzontali:** per la quantificazione del diametro trasversale

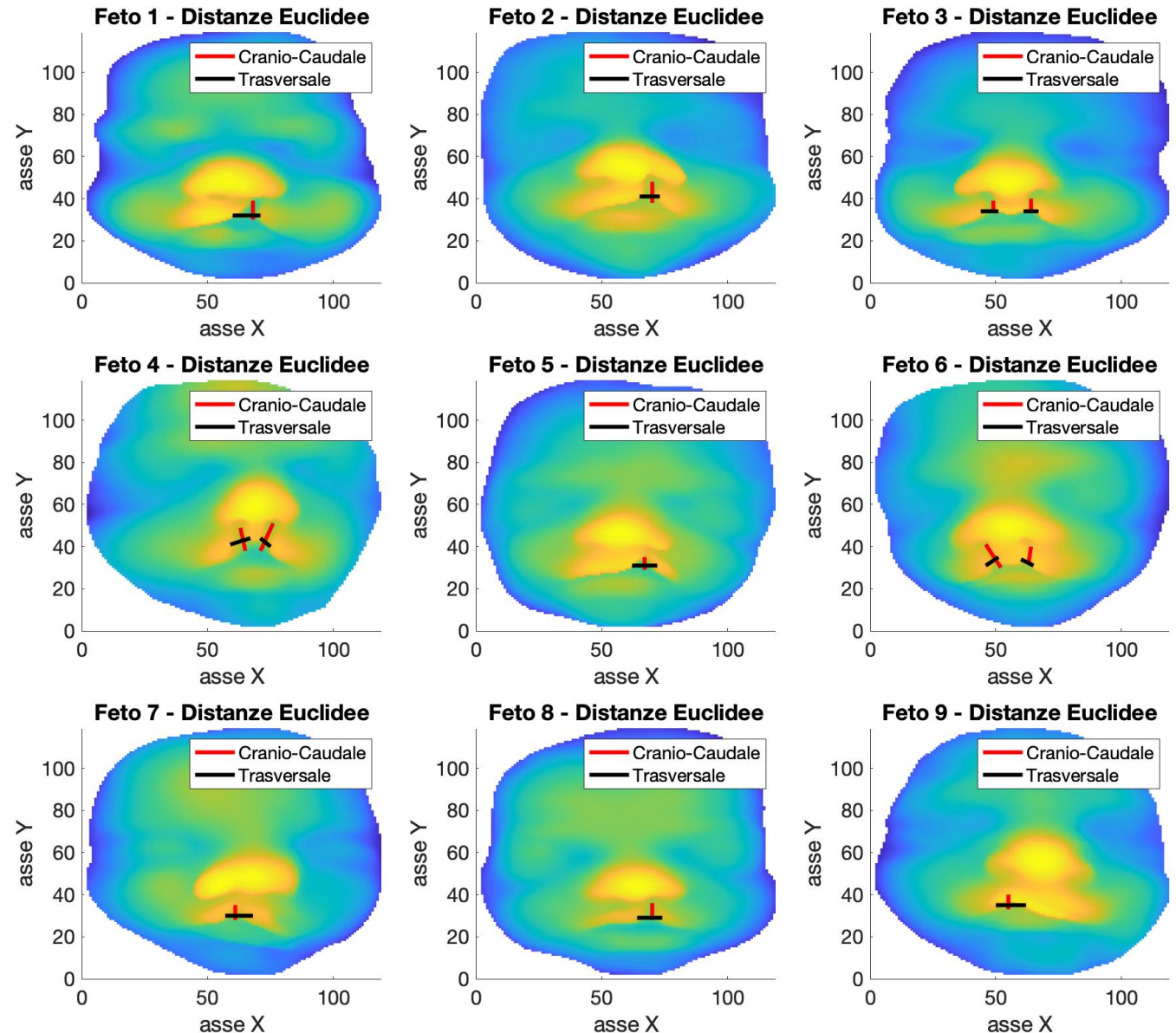


Calcolo delle distanze euclidee

Per prima cosa è stata calcolata la distanza euclidea tra le coppie di punti precedentemente posizionati:

$$\text{dist}(a, b) = \sqrt{(x_a - x_b)^2 + (y_a - y_b)^2 + (z_a - z_b)^2}$$

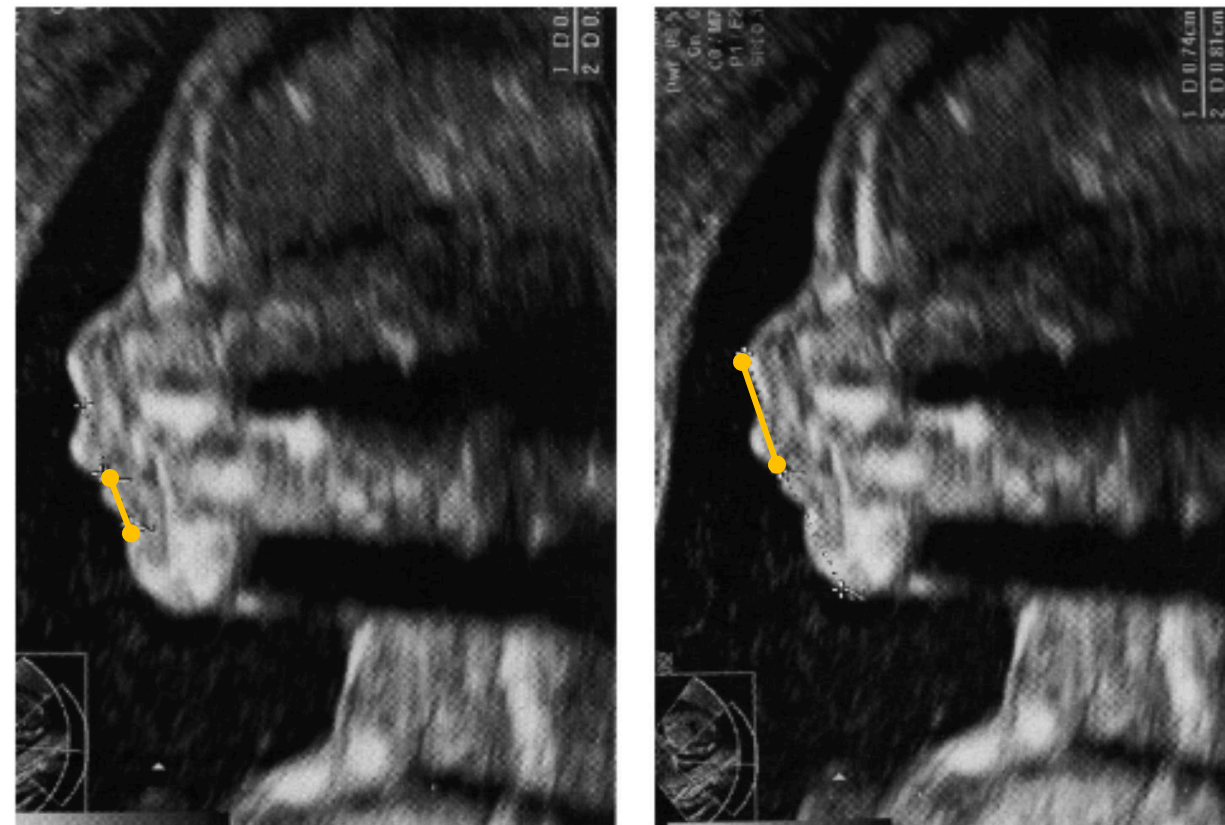
In questo modo è stata ottenuta una quantificazione del difetto in unità arbitrarie.



Conversione delle distanze in millimetri

Le distanze calcolate sono state convertite in millimetri effettuando una proporzione rispetto alla distanza pronasale-sublabiale dei feti di età gestazionale pari a 32 settimane, nota dalla letteratura, riportata nella seguente tabella:

	Distanza (mm)
prn-sto	20.43
sto-sl	9.89
prn-sl	30.32



Fonte immagine: Goldstein I et al. - Dimensions of the fetal facial profile in normal pregnancy

Risultati della Quantificazione

Gli output finali che si ottengono dall'algoritmo di quantificazione sono i seguenti:

	Tipologia di difetto		Dimensioni (mm)	
			Trasversale	Cranio-Caudale
Feto 1	CL unilaterale SX		9.29	7.65
Feto 2	CL unilaterale SX		7.00	8.69
Feto 3	CL bilaterale	SX	5.51	6.75
		DX	6.43	4.65
Feto 4	CL bilaterale	SX	3.89	9.84
		DX	5.84	7.92
Feto 5	CL unilaterale SX		8.98	6.28
Feto 6	CL bilaterale	SX	6.14	8.61
		DX	6.75	13.28
Feto 7	CL unilaterale DX		9.77	7.10
Feto 8	CL unilaterale SX		8.59	7.09
Feto 9	CL unilaterale DX		9.78	6.37

Sviluppi Futuri

CONCLUSIONI

1. Riconoscimento precoce di una possibile presenza di CL

Vista la progressione con cui il difetto viene a crearsi riteniamo possibile la creazione di una serie di landmark e misuratori di distanze automatici, in grado di riconoscere (o quantomeno allertare) della possibile presenza di Labioschisi già nei primi stadi di sviluppo del feto.

Questa sorta di «avvertimento automatico», seppur non così accurato, potrebbe comunque essere utile ad avvisare il medico a prestare più attenzione al soggetto nelle successive US, perché presenta caratteri «più a rischio» di Labioschisi.

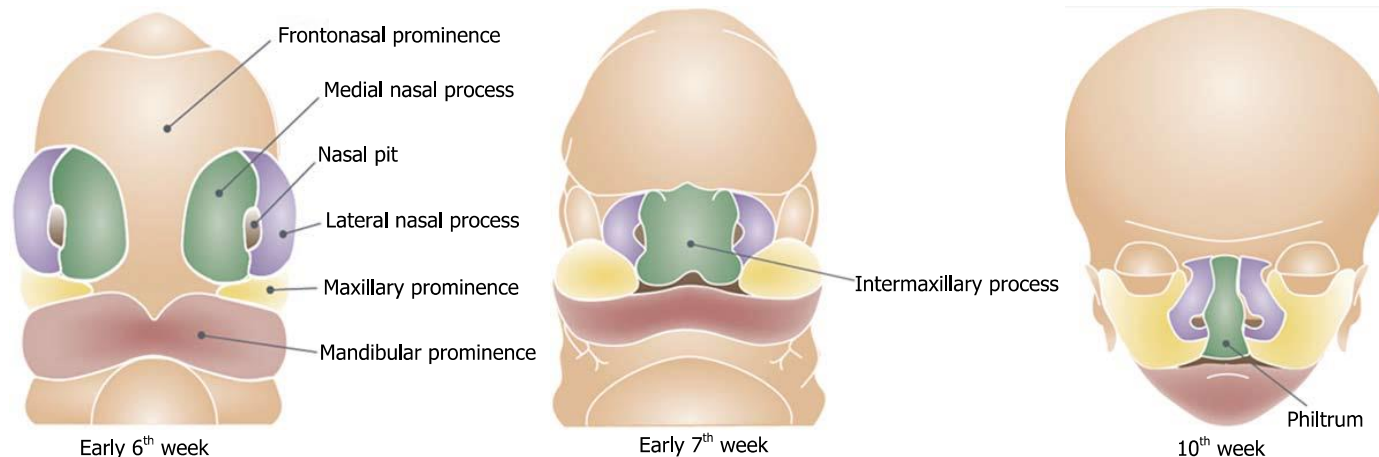
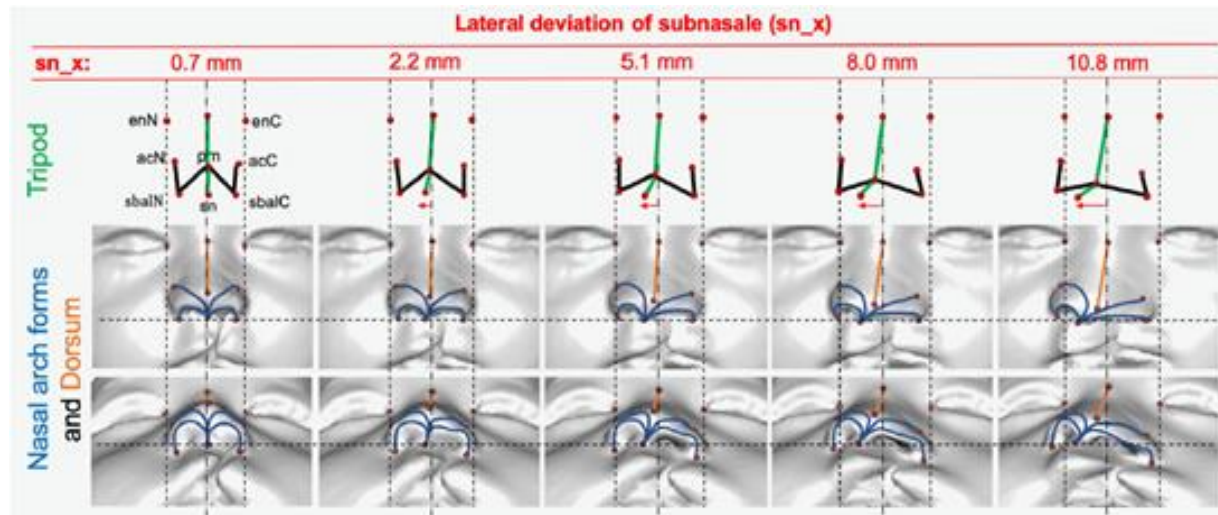


Immagine: schematizzazione di un ideale sviluppo di un feto sano e sezioni del viso visibili rispettivamente a 6, 7 e 10 settimane di gestazione

Fonte immagine: Smarius B et al. – Accurate diagnosis of prenatal cleft lip/palate

2. Quantificazione del difetto dopo la nascita

La deformità nasale associata alla Labioschisi può essere sfruttata per quantificare la gravità della lesione: utilizzando i modelli teorici di Hogan («**Tilted Tripod**») e Fisher («**Nasal Arch forms**»), è possibile determinare la severità della lesione con maggiore accuratezza



Il modello Tilted Tripod propone di utilizzare i seguenti landmarks:

- Endocanthion (en_l , en_r)
- Alare (al_l , al_r)
- Curvatura alare (ac_l , ac_r)
- Pronasale (prn)
- Subnasale (sn)

Grazie per l'attenzione



Rigazio
Sofia



Roccaro
Lucia



Romano
Anastasio



Ruzzante
Elena

Bibliografia e riferimenti

(1)

- [1] Operation Smile Italia Onlus - Onlus nata per offrire i migliori standard di cura ai pazienti affetti da malformazioni cranio-facciali - www.operationsmile.it. (accessed: may 2021).
- [2] D.D. Johnson et al. "Three-dimensional ultrasound of the fetal lip and primary palate". In: *Radiology* 217 (2000), pp. 236-239.
- [3] W. Lee et al. "Fetal cleft lip and palate detection by three-dimensional ultrasonography". In: *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 16.4 (2000), pp. 314-320.
- [4] Liat Gindes et al. "Three-dimensional ultrasound demonstration of the fetal palate in high-risk patients: the accuracy of prenatal visualization". In: *Prenatal diagnosis* 33.5 (2013), pp. 436-441.
- [5] C. S. Loozen et al. "The accuracy of prenatal ultrasound in determining the type of orofacial cleft". In: *Prenatal Diagnosis* 35.7 (July 2015), pp. 652-655. issn: 10970223. doi: 10.1002/pd.4582.
- [6] Bram Smarius et al. "Accurate diagnosis of prenatal cleft lip/palate by understanding the embryology". In: *World Journal of Methodology* 7.3 (Sept. 2017), pp. 93-100. issn: 2222-0682. doi: 10.5662/wjm. v7.i3.93.

Bibliografia e riferimenti

(2)

- [7] S Campbell et al. "Ultrasound antenatal diagnosis of cleft palate by a new technique: the 3D 'reverse face' view". In: *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 25.1 (2005), pp. 12-18.
- [8] Lawrence D. Platt, Gregory R. DeVore, and Dolores H Pretorius. "Improving cleft palate/cleft lip antenatal diagnosis by 3-dimensional sonography: the "flipped face" view". In: *Journal of ultrasound in medicine* 25.11 (2006), pp. 1423-1430.
- [9] Gabriele Tonni and Mario Lituania. "OmniView algorithm: a novel 3-dimensional sonographic technique in the study of the fetal hard and soft palates". In: *Journal of Ultrasound in Medicine* 31.2 (2012), pp. 313-318.
- [10] L Manganaro et al. "Fetal MRI as a complement to US in the evaluation of cleft lip and palate". In: *La radiologia medica* 116.7 (2011), pp. 1134-1148.
- [11] M Mailáth-Pokorny et al. "What does magnetic resonance imaging add to the prenatal ultrasound diagnosis of facial clefts?" In: *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 36.4 (2010), pp. 445-451.
- [12] NM Roelfsema et al. "Craniofacial variability index determined by three-dimensional ultrasound in isolated vs. syndromal fetal cleft lip/palate". In: *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 29.3 (2007), pp. 265- 270.

Bibliografia e riferimenti

(3)

- [13] W Sepulveda et al. "Retronasal triangle: a sonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester". In: *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 35.1 (2010), pp. 7-13.
- [14] Sandro Moos et al. "Cleft lip pathology diagnosis and foetal landmark extraction via 3D geometrical analysis". In: *International Journal on Interactive Design and Manufacturing* 11.1 (Feb. 2017). issn: 19552505. doi: 10.1007/s12008-014-0244-1.
- [15] Raymond W. Tse et al. "Revisiting the unrepaired unilateral cleft lip and nasal deformity using 3D surface image analysis: A data-driven model and its implications". In: *Journal of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery* (Mar. 2021). issn: 18780539. doi: 10.1016/j.bjps.2021.03.026.
- [16] Federica Marcolin and Enrico Vezzetti. "Novel descriptors for geometrical 3D face analysis". In: *Multimedia Tools and Applications* 76.12 (June 2017), pp. 13805-13834. issn: 15737721. doi: 10.1007/s11042-016-3741-3.
- [17] I. Goldstein et al. "Dimensions of the fetal facial profile in normal pregnancy". In: *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 35.2 (Feb. 2010), pp. 191-194. issn: 09607692. doi: 10.1002/uog.7441.