

Face2Gene Academy : Revue d'un nouvel outil en ligne de formation à la Dysmorphologie basé sur la communauté

L. Basel-Vanagaite ^{1,2,3} N. Fleischer ³

¹Schneider Children's Medical Center and Beilinson Hospital, Rabin Medical Center, Felsenstein Medical Research Center, Petah Tikva, Israel; ²Tel Aviv University, Tel Aviv, Israel; ³FDNA, Boston, MA, USA

La technologie d'Analyse de dysmorphologie faciale a été mise en œuvre en clinique par le biais de Face2Gene, un outil de recherche et de référence génétique qui facilite la détection des caractéristiques de dysmorphie faciale et des schémas reconnaissables de malformations humaines. Une nouvelle plateforme en ligne qui sert de formation communautaire est présentée ci-après. Le but de cet outil de formation à la dysmorphologie assistée par ordinateur est de former et tester les résidents et les cliniciens pratiquant, spécialisé dans la génétique avec les compétences de la dysmorphologie. Des défis en matière de dysmorphologie sont créés par des experts et partagés avec la communauté. Les types de questions comprennent l'identification du syndrome par des caractéristiques typiques de dysmorphie et par des photos faciales ainsi que l'identification de caractéristiques de dysmorphie dans les photos.

Pour aider à la formation et à l'évaluation, des sources de référence sont disponibles pour les participants, notamment les London Medical Databases (LMD), POSSUMweb, OMIM, OrphaNet et GeneReviews. Ce nouvel outil de formation à la dysmorphologie a été piloté pendant le Cours sur la Dysmorphologie de Manchester en 2015 et lors du 28e Cours en Génétique Médicale, à l'Ecole Européenne de Médecine Génétique en avril-mai dernier. Les participants ont reçu l'outil avec enthousiasme et ont validé la valeur de cet outil de formation. Chaque participant reçoit le score final et la bonne réponse est affichée.

La formation à la Dysmorphologie est un véritable défi. Cet auteur est convaincu que cet outil de formation jouera un rôle clé dans la formation de la prochaine génération de généticiens médicaux.

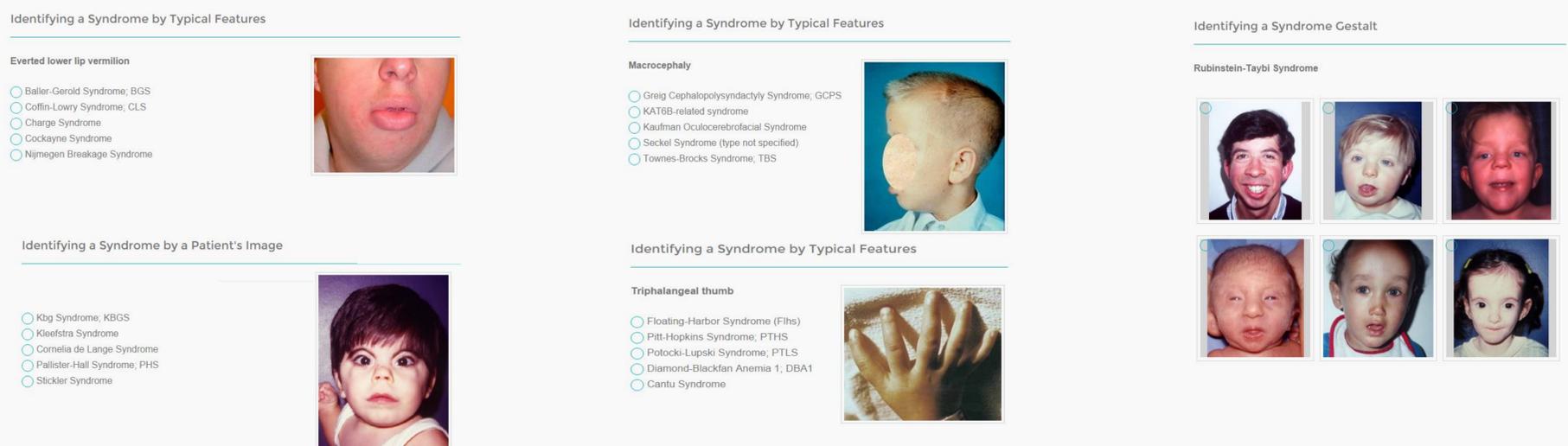


Figure 1. Des exemples du type de questions dans le Face2Gene Academy, partie de le M.Feingold Challenge
Examples of Face2Gene Academy type of questions, part of the M.Feingold Challenge

Face2Gene Academy: a Review of a New Online Community-Based Dysmorphology Training Tool

Facial Dysmorphology Analysis technology has been implemented in the clinic through Face2Gene, a genetic search and reference tool that facilitates detection of facial dysmorphic features and recognizable patterns of human malformations. A new online platform to serve as community-based training is hereby presented. The goal of this computer-aided, dysmorphology training tool is to train and test residents and practicing clinicians, specializing in genetics with the skills of dysmorphology. Challenges are created by experts in Dysmorphology and shared with the community. Types of questions include syndrome identification by typical dysmorphic features and by full facial photos as well as identifying dysmorphic features in photos.

To assist in training and evaluation, reference sources are available to participants including London Medical Databases Online, POSSUMweb, OMIM, OrphaNet and Gene Reviews. This new dysmorphology training tool was piloted at the Manchester Dysmorphology Course 2015 and at the 28th Course in Medical Genetics, European School of Genetic Medicine last April – May. The participants enthusiastically received the tool and validated the value of this tool for training. Every participant receives the end score and is shown the correct answer.

Dysmorphology training is a real challenge. It is this author's belief that this training tool will play a key role in the training of the next generation of medical geneticists.