

## AVIS DE SOUTENANCE

Mme Emmanuelle LESIEUR présente ses travaux en soutenance le :

**14 avril 2023 à 14h00**

à l'adresse suivante :

**Salle de Visioconférence  
Rez-de-Chaussée – aile bleue  
Faculté des Sciences Médicales et Paramédicales  
Campus Timone**

\*\*\*\*\*

**27 Boulevard Jean Moulin  
13385 MARSEILLE Cedex 05**

en vue de l'obtention du diplôme :

**Doctorat en Biologie-Santé – Spécialité Recherche Clinique et Santé Publique**

La soutenance est publique.

Titre des travaux : EVALUATION DE LA FACE FOETALE NORMALE ET PATHOLOGIQUE.  
Ecole doctorale : Sciences de la vie et de la santé (62)  
Section CNU : 2000 - Ethnologie, préhistoire, anthropologie biologique  
Unité de recherche : Anthropologie Bioculturelle, Droit, Ethique et Santé  
Directeur : M. PASCAL ADALIAN, PROFESSEUR DES UNIVERSITES  
Codirecteur : Mme MARIE-DOMINIQUE PIERCECCHI-MARTI, PROFESSEUR DES UNIV - PRATICIEN HOSP.

Membres du jury

Nom	Qualité	Etablissement	Rôle
Mme FLORENCE BRETTELLE	PROFESSEUR DES UNIV - PRATICIEN HOSP.	UNIVERSITE D'AIX-MARSEILLE	Présidente du jury
M. FLORENT FUCHS	PROFESSEUR DES UNIV - PRATICIEN HOSP.	UNIVERSITE DE MONTPELLIER	Rapporteur du jury
M. LAURENT SALOMON	PROFESSEUR DES UNIV - PRATICIEN HOSP.	UNIVERSITE PARIS 5	Rapporteur du jury
M. EDWIN QUARELLO	DOCTEUR	UNIVERSITE D'AIX-MARSEILLE	Membre du jury
M. PASCAL ADALIAN	PROFESSEUR DES UNIVERSITES	UNIVERSITE D'AIX-MARSEILLE	Directeur
Mme MARIE-DOMINIQUE PIERCECCHI-MARTI	PROFESSEUR DES UNIV - PRATICIEN HOSP.	UNIVERSITE D'AIX-MARSEILLE	Co-Directeur

Le Doyen



**Georges LEONETTI**

# Résumé

L'objectif de ce travail doctoral est d'exposer l'enjeu que représente l'étude de la face fœtale normale et pathologique en fonction de son domaine d'application. Dans le cadre spécifique des fentes du palais, nous avons posé l'hypothèse du rôle de facteurs pronostiques recherchés en prénatal, comme déterminant dans l'apparition de trouble du développement en postnatal.

Dans un premier temps a été décrit et modélisé, par la réalisation d'un travail original, la croissance normale des os et des angles du massif facial foetal à partir de 118 scanners de fœtus.

Notre évaluation s'est portée dans un second temps sur la description des manifestations pathologiques de la face fœtale. Ont été discuté les problématiques inhérentes à leur diagnostic en anténatal ainsi que leurs conséquences en période postnatale. Deux travaux originaux sont issus de cette évaluation.

Par la suite, dans le cadre des fentes de la face, ont été recherché en période prénatale, à partir des caractéristiques anatomiques des fentes, les facteurs pronostiques pouvant avoir un impact dans l'apparition de troubles des acquisitions en post natal. L'atteinte du palais secondaire au moins, était le principal facteur de risque retrouvé, suivi de la largeur et du décalage antéro-postérieur de la fente.

A été discuté par la suite, à partir de la description des issues postnatales et de la prévalence des syndromes génétiques et troubles du neurodéveloppement chez les enfants porteurs d'une fente, l'utilité de réaliser des analyses génétiques complémentaires en anténatal lorsque l'analyse chromosomique anténatale de type Puce à ADN était normale.

Nous avons enfin, dans une dernière partie, discutés de l'implication de ces différents facteurs pronostiques dans les domaines d'expertises concernés, notamment en anthropologie biologique.

**Mots clés :** Face fœtale, croissance, malformations, diagnostic prénatal, fentes du palais, facteurs pronostiques, association syndromique.

# Abstract

The objective of this doctoral work was to expose the challenge of studying the normal and pathological fetal face according to its area of application. In the specific context of cleft palates, we hypothesized the role of prognostic factors searched for prenatally, as determinant in the appearance of acquisition disorders in postnatal.

In a first step, we described and modeled the normal growth of the bones and angles of the fetal face from 118 fetal scans.

Our evaluation was then focused on the description of the pathological manifestations of the fetal face. We discussed the problems inherent to their diagnosis in the antenatal period as well as their consequences in the postnatal period. Two original works have resulted from this evaluation.

Subsequently, in the context of facial clefts, the prognostic factors that may have an impact on the apparition of developmental disorders in the postnatal period were researched in the prenatal period, from the anatomical characteristics of the clefts. The involvement of secondary palate at least was the main risk factor found, followed by the width and the anteroposterior shift of the cleft.

Based on the description of postnatal outcomes and the prevalence of genetic syndromes and neurodevelopmental disorders in children with a cleft, the value of performing additional prenatal genetic analysis when the prenatal chromosomal analysis of the DNA microarray was normal, was discussed.

Finally, in a last part, we discussed the implication of these different prognostic factors in the concerned fields of expertise, especially in biological anthropology.

**Key words :** Fetal face, growth, malformations, prenatal diagnosis, cleft palate, prognostic factors, syndromic association