



Cas Clinique

La Cyclopie (Nouveau-Né avec un Seul Œil) : À Propos d'un Cas au Niger

Cyclopia (single eye newborn): A case report from Niger

H Soumana Diaouga^{*1}, M Chaibou Yacouba¹, Rah M Garba², N Idi³, M Nayama¹.

¹ Service de gynécologie obstétrique ;
Maternité Issaka Gazobi de Niamey, Niger

² Service de gynécologie obstétrique ;
Hôpital de l'amitié Niger-Turquie de
Niamey, Niger

³ Service de gynécologie
obstétrique ; Maternité du Centre Hospitalier
Régional de Niamey, Niger

***Auteur correspondant :** Dr Hamidou
Soumana Diaouga ; gynécologie
obstétrique ; Université Abdou Moumouni
de Niamey ; Maternité Issaka Gazobi de
Niamey, Niger

Mail: hamidousoumana21@gmail.com BP :
238 Tel : +227 97 82 35 80

Mots clés : Cyclopie, Holoprosencéphalie,
Malformation congénitale, Diagnostic
prénatal

Keywords: Cyclopia, Holoprosencephaly,
Congenital malformation, Prenatal diagnosis

ABSTRACT

La cyclopie correspond à la forme la plus sévère de l'holoprosencéphalie alobaire. C'est une malformation congénitale rare caractérisée par la fusion des deux orbites et la présence d'un seul œil au milieu du front d'où son nom. Elle est incompatible avec la vie et présente un tableau clinique hétérogène. L'échographie anténatale est indispensable au diagnostic précoce. Cependant dans les pays en développements où les grossesses sont mal ou non suivies, cette malformation est découverte le plus souvent en salle de naissance. Nous rapportons un cas de cyclopie chez un nouveau-né découvert en salle d'accouchement dans un contexte de rétention tête dernière. L'objectif était de partager l'expérience de notre service sur cette pathologie et de montrer la nécessité du diagnostic anténatal à travers un suivi optimal de la grossesse dans nos régions.

RÉSUMÉ

Cyclopia is the most severe form of alobar holoprosencephaly. It is a rare congenital malformation characterized by the fusion of the two orbits and the presence of a single eye in the middle of the forehead, hence its name. It is incompatible with life and presents a heterogeneous clinical picture. Antenatal ultrasound is essential for early diagnosis. However, in developing countries where pregnancies are poorly monitored or not, this malformation is most often discovered in the delivery room. We report a case of cyclopia in a newborn discovered in the delivery room in a context of head-last retention. The objective was to share the experience of our service on this pathology and to show the need for antenatal diagnosis through optimal monitoring of pregnancy in our regions.

INTRODUCTION

La cyclopie est la forme la plus sévère de l'holoprosencéphalie alobaire. C'est une malformation congénitale rare caractérisée par la fusion des deux orbites et la présence d'un seul œil au milieu du front [1]. L'incidence varie de 1/13.000 à 1/20.000 naissances [2]. Elle résulte d'un clivage incomplet du prosencéphale en hémisphère droit et gauche se produisant entre le 18e et les 28e jours de gestation [3]. L'étiopathogénie est mal comprise. On incrimine des facteurs environnementaux, génétiques, les anomalies chromosomiques ou le plus souvent la cyclopie fait partie intégrante d'un syndrome polymalformatif [4]. Cette pathologie incompatible avec la vie présente une importante variabilité clinique qui résulte probablement de sa grande hétérogénéité génétique [4]. Le diagnostic anténatal est possible grâce à l'échographie obstétricale. Cependant dans nos pays à ressource limités et où les grossesses sont mal ou non suivies, cette malformation est découverte le plus souvent

en salle de naissance. Nous rapportons un cas de cyclopie chez un nouveau-né découvert en salle d'accouchement dans un contexte de rétention tête dernière dans notre service. L'objectif était de partager l'expérience de notre service et de montrer la nécessité du diagnostic anténatal à travers un suivi optimal de la grossesse dans nos régions.

OBSERVATION

Mme M.Y, âgée de 32 ans, cinq gestités et trois parités ; mère de deux enfants vivants, ayant comme antécédents gynéco-obstétricaux deux avortements à la troisième et quatrième grossesse. On notait avec son conjoint une consanguinité de premier degré. Elle n'avait aucun antécédent de diabète ni de notion d'automédication au cours de la grossesse. Il n'y a pas de notion de malformation dans la famille. Elle a été référée d'une maternité périphérique à la maternité Issaka Gazobi de Niamey en République du Niger pour une rétention tête dernière sur une grossesse estimée à terme. Elle n'avait bénéficié d'aucun suivi prénatal ni d'échographie

obstétricale au cours de la grossesse. A l'admission elle avait un bon état hémodynamique et ventilatoire. L'examen obstétrical notait une hauteur utérine à 36 cm. A la vulve les pieds, le tronc et les épaules du fœtus étaient hors de la vulve. La tête fœtale était retenue en intra-utérin. Au toucher vaginal on notait un col à dilatation complète avec une énorme circonférence crânienne évoquant une hydrocéphalie. Ce tableau était en faveur d'une rétention tête dernière dans un contexte d'hydrocéphalie. Nous avons réalisé une craniotomie fœtale sous occipitale avec évacuation du liquide céphalo-rachidien permettant de diminuer le volume crânien fœtal.

On extrait un mort-né de sexe masculin, pesant 2430 grammes. L'examen du nouveau-né mettait en évidence une malformation de la face avec présence d'un seul œil au milieu du front et une absence totale du nez et des orbites (**figure 1**). Le nouveau-né ne présentait pas d'autres malformations cliniquement visibles. Aucune exploration complémentaire à visée étiologique et à la recherche d'autres malformations associées n'a pu être réalisée.

Le consentement des parents pour la publication de ce cas avait été obtenu.



Fig. 1 : Extraction après craniotomie d'un mort-né présentant une malformation du visage avec un œil unique au milieu du front et une absence totale du nez et des orbites (A), pas d'autres malformations visible(B).

DISCUSSION

Cette observation décrit les illustrations cliniques d'un cas de cyclopie chez un nouveau-né issue d'une grossesse non suivie. Le diagnostic était porté pour la première fois en salle de naissance dans un contexte d'accouchement dystocique à type de rétention tête dernière. Il s'agissait d'un mariage consanguin entre des parents sans antécédent médicaux et chirurgicaux pathologiques connus. Ce cas de cyclopie était le premier cas rapporté dans la famille. La cyclopie reconnue comme étant la forme la plus sévère de l'holoprosencéphalie alobaire est une malformation congénitale rare avec une incidence variant de 1/13.000 à 1/20.000 naissances [2]. Ndiaye et al [5] dans leur série portant sur six cas d'holoprosencéphalie, la cyclopie était notée chez deux patients. Cette rareté n'est pas documentée au Niger. L'étiopathogénie est encore mal comprise. L'holoprosencéphalie est une pathologie hétérogène caractérisée par des altérations du clivage du cerveau antérieur et des anomalies faciales de la ligne médiane [4]. Elle survient lorsque la séparation des deux hémisphères cérébraux se réalise anormalement entre la 3^e et la 6^e semaine de la vie intra-utérine et peut présenter différents degrés de sévérité [4]. Le degré le plus sévère comme le cas de notre observation est caractérisée par une absence complète de séparation des hémisphères cérébraux

jusqu'à la présence d'un œil unique (communément appelée « cyclopie ») [4]. La sévérité de la malformation cérébrale est corrélée à la précocité de l'apparition de l'anomalie au cours du développement [4]. Concernant l'étiologie, en plus des anomalies chromosomiques (les trisomies 13 et 18) et l'origine génétique, d'autres facteurs environnementaux ont été évoqués. Il s'agit de l'alcoolisme maternel, du diabète insulino-dépendant, l'acide rétinoïque, les virus et les salicylates comme facteurs tératogènes [4,6]. Dans la série de Ndiaye et al, aucun de ses facteurs de risque n'a été retrouvé. Une consanguinité de deuxième degré était notée chez un couple sur six [5]. Dans notre cas il n'y a pas d'antécédent pathologique connu ni d'automédication pendant la grossesse. On notait cependant une consanguinité de premier degré. En effet les travaux de Dupe et al [4] ont permis de reconsidérer le mode de transmission de l'holoprosencéphalie, initialement décrit comme dominant [7]. Ils ont conclu à l'existence d'une pénétrance incomplète de la maladie y compris au sein d'une même famille. Ces auteurs soutiennent l'existence d'une transmission digénique voire multigénique de l'holoprosencéphalie [4]. Sur le plan Clinique, il existe une grande variabilité Clinique. En effet diverse tableaux malformatifs ont été rapportés dans la littérature [1,3,6,8]. Sur le plan paraclinique, L'échographie anténatale a un grand intérêt diagnostique. Elle permet de poser le

diagnostic de la malformation dès le premier trimestre de la grossesse ce qui est suffisante pour poser l'indication d'une interruption de la grossesse [4, 9]. L'interruption de la grossesse pour cause fœtale n'est autorisée par la loi dans la plupart des états africains [5, 6]. Au Niger l'interruption de grossesse est autorisée pour les pathologies fœtales incompatibles avec la vie. Dans notre cas la patiente a été vu pour la première fois en salle de naissance au cours d'une complication de l'accouchement. Elle n'avait réalisé aucune consultation prénatale ni aucune échographie anténatale. Devant une première naissance d'un enfant atteint d'holoprosencéphalie, le conseil génétique est nécessaire pour évaluer les vrais risques de récurrences et d'en prévenir la survenue [9].

CONCLUSION

L'holoprosencéphalie est une anomalie congénitale rare avec un tableau clinique hétérogène. La forme la plus sévère réalise le tableau de cyclopie. Cette dernière est incompatible avec la vie et peut conduire à des nombreuses complications obstétricales. L'échographie anténatale peut aider au diagnostic précoce. Cependant dans les pays en développements où les grossesses sont mal ou non suivie, cette malformation est découverte le plus souvent en salle de naissance. Devant une première naissance d'un enfant atteint d'holoprosencéphalie, le conseil génétique s'avère nécessaire afin d'évaluer le risque de récurrence et d'en prévenir la survenue. L'accent doit être mis sur la nécessité d'un suivi optimal des grossesses ultérieures.

CONFLIT D'INTÉRÊT:

Aucun

CONTRIBUTIONS DES AUTEURS

Tous les auteurs ont participé à la prise en charge de la patiente et à la rédaction du manuscrit. Tous les auteurs ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

RÉFÉRENCES

1. Doumbia A, Koné Y. La cyclopie : malformation rare du visage dans un centre de santé de référence de Bamako à propos d'un cas. Pan African Medical Journal. 2019 ;33 :261. Doi :10.11604/pamj.2019.33.261.19240
2. M. Yanoff, J.W. Sassani. Ocular Pathology E-Book, Elsevier Health Sciences, 2018. Dec 5.
3. Ghassan S.A. Salama, Mahmoud A.F. Kaabneh, Mohamed K. Al-Raqad, Ibrahim M.H. Al-abdallah, Ayoub G. AShakkoury and Ruba A.A. Halaseh. Cyclopia : A rare Condition with Unusual Presentation – A Case Report. Clinical Medicine Insights : Pediatrics 2015 :9 19–23 doi: 10.4137/CMPed.S21107.
4. V Dupe, C Dubourg, M de Tayrac, V David. Du cyclope à la réalité. Un nouveau regard sur la génétique de l'holoprosencéphalie. m/s 2017 ; n° 11, vol. 33, 924-926
5. Ndiaye M.D, Gueye M, Diallo M, Fall K.B, Diakhate A, Wade M et al. Holoprosencéphalie Sporadique non Syndromique : Report de Six Nouveaux Cas à Dakar. Health Sci. Dis 2020 ; 21 (3) :116-119.
6. Lohourou G. F, Kouadio K. N, Traoré I, Samaké Y, Clausen M. G. La cyclopie une malformation rare

découverte en salle d'accouchement. Rev int sc méd Abj -RISM-2021 ;23(2) :120-122.

7. Odent S, Le Marec B, Munnich A et al. Segregation analysis in nonsyndromic holoprosencephaly. Am J Med Gene 1998 ; 77 : 139-43.

8. N Parizad, N Faraji, A Hassanpour, R Goli, S Rostami, A Amanollahzadeh. Cyclopia, a newborn with a single eye, a rare but lethal congenital anomaly : A case report. International Journal of Surgery Case Reports 88 (2021) 106548

9. Dia A. A, D'Almeida F, Mbodji M, Ka M. M. Holoprosencéphalie alobaire dans un contexte de syndrome polymalformatif : apport de l'imagerie, à propos d'un cas. Pan African Medical Journal. 2013 ; 15 :83. doi:10.11604/pamj.2013.15.83.2797