



Cyclopie avec trompe, une anomalie congénitale rare : à propos d'un cas
Cyclopia with proboscis, a rare congenital anomaly: a case report

Dieudonné Boo Mutanda^{1,2}, Timothée Tshibuabua
Kalombo³, Jérôme Kano Badhoka^{1,4}, Emmanuel
Lokangu Komba⁵, Espérant Abwau Kisende¹

Auteur correspondant

Dieudonné Boo Mutanda, MD

Courriel : ddmutanda@gmail.com

Téléphone : +243817337918

Cliniques Universitaires de l'Uélé/ Faculté de
Médecine/ Université de l'Uélé/ République
Démocratique du Congo

Summary

Cyclopia corresponds to 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 due to limited knowledge in the literature, the exact etiology of this condition remains undetermined. We report the case of a cyclopic newborn, delivered vaginally by a 23-year-old primiparous and primigravid woman (P1G1A0) with no history of miscarriage. There was a history of antituberculosis medication intake for six months to treat pulmonary tuberculosis diagnosed during the first trimester of pregnancy. No prenatal ultrasound was performed. She presented to the labor ward and delivered a term live female newborn weighing 3300 grams, presenting a single median eye with a proboscis above it, absence of the eyelashes, eyebrows, nose and cleft lip or palate. The newborn died four hours after birth. This case, presented because of its rarity, highlights the importance of prenatal screening and ultrasound monitoring during pregnancy to enable early detection of lethal malformations. Cyclopia remains a diagnostic and ethical challenge in resource-limited countries.

Keywords: Cyclopia, holoprosencephaly, congenital malformation, prenatal diagnosis, Democratic Republic of the Congo

Received: September 10th, 2025

Accepted: October 28th, 2025

<https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v19i1.21>

1. Cliniques universitaires de l'Uélé/ Faculté de Médecine/ Université de l'Uélé/ République Démocratique du Congo.
2. Service des Urgences/ Hôpital Public de Référence Tertiaire Jason Sendwe/ Lubumbashi/ République Démocratique du Congo.
3. Service de Pédiatrie/ Hôpital Général de Référence de Mushenge/ République Démocratique du Congo.
4. Service de Pédiatrie, Grand hôpital de l'Est Francilien, Site René Arbelletier, Paris, FRA
5. Polyclinique Diocésaine de Secours de Boma/ Boma/ République Démocratique du Congo.

Résumé

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 en raison des connaissances limitées dans la littérature, l'étiologie exacte de cette affection reste indéterminée. Nous rapportons le cas d'un nouveau-né cyclopien, né par voie basse d'une femme de 23 ans, primipare et primigeste, sans antécédent d'avortement (P1G1A0). Il existait un antécédent de prise de médicaments antituberculeux durant six mois contre la tuberculose pulmonaire diagnostiquée au premier trimestre de la grossesse. Aucune échographie n'a été réalisée. Elle s'est présentée en salle de travail et, a donné naissance à un nouveau-né à terme de sexe féminin vivant, pesant 3300 grammes présentant un œil médian unique au-dessus duquel situait une trompe ; l'absence de cils, de sourcils, de nez et de fente labiale ou palatine. Le nouveau-né était décédé 4 heures après la naissance. Ce cas, présenté en raison de sa rareté, met en évidence l'importance du dépistage prénatal et du suivi échographique des grossesses, afin de détecter précocement les malformations létales. La cyclopie demeure un défi diagnostique et éthique dans les pays à ressources limitées.

Mots-clés : Cyclopie, holoprosencéphalie, malformation congénitale, diagnostic prénatal, République Démocratique du Congo

Reçu le 10 septembre 2025

Accepté le 28 octobre 2025

<https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v19i1.21>



Introduction

La cyclopie ou synophthalmie, est une anomalie congénitale rare et mortelle, ainsi qu'une forme rare d'holoprosencéphalie (HPE). Elle survient suite à une séparation incomplète du prosencéphale en deux hémisphères lors de l'organogenèse (entre le 18^e et le 28^e jour de gestation), entraînant un échec de la division de l'orbite en deux cavités oculaires. Cette entité représente une atteinte développementale de la terminaison antérieure de la plaque neurale. Généralement, le nez est absent ou remplacé par un nez non fonctionnel en forme de trompe (1). Une telle trompe, qui apparaît généralement au-dessus de l'œil central, est caractéristique d'une forme de cyclopie appelée rhinencéphale ou rhinocéphalie (1). Bien que son incidence globale soit estimée à environ 1 cas pour 13 000 à 20 000 naissances, ces chiffres sont majoritairement basés sur des études menées dans des pays développés (2). 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 (3). Cette pathologie incompatible avec la vie présente une importante variabilité clinique qui résulte probablement de sa grande hétérogénéité génétique (3). À notre connaissance, il s'agit du deuxième cas de cyclopie signalé en République démocratique du Congo (RDC). Nous rapportons un cas de cyclopie chez un nouveau-né féminin à terme, issu d'un mariage non consanguin, sans antécédents familiaux de malformations, dans un contexte à ressources limitées où le suivi prénatal est souvent insuffisant. Ce cas illustre l'importance du diagnostic anténatal et d'un suivi optimal de la grossesse dans nos régions.

Description du cas

Il s'agissait d'une femme de 23 ans, primipare et primigeste, sans antécédent d'avortement (P1G1A0), qui s'est présentée pour des lombohypogastalgies intermittentes en salle de travail de l'hôpital général de Mushenge à 40 semaines et 3 jours d'aménorrhée, selon la date de ses dernières règles, pour un accouchement à terme. Elle appartenait à un bas niveau socio-économique, sans suivi prénatal, et aucune échographie anténatale n'avait été réalisée durant cette grossesse. Elle rapportait un antécédent de contage tuberculeux intrafamilial au premier degré. Au premier trimestre de sa

grossesse, elle avait elle-même développé une tuberculose pulmonaire et avait été traitée par une polychimiothérapie antituberculeuse pendant six mois. De plus, la mère n'a mentionné aucun antécédent d'exposition à des radiations pendant la grossesse, notamment au premier trimestre. Lors de l'interrogatoire à l'admission, les parents n'ont pas mentionné d'antécédents d'anomalies congénitales ni de mariages consanguins avec leurs proches. À l'admission, la patiente était en bon état général, consciente, et ses paramètres vitaux étaient stables. À l'examen abdominal, les contractions utérines d'intensité accrue, sensible à la palpation ; la hauteur utérine était de 33 cm ; présentation céphalique et la fréquence cardiaque fœtale régulière à 139 battements par minute (bpm). Au toucher vaginal, le col de l'utérus légèrement postérieur ; court ; mou ; dilaté à 4 cm et la membrane amniotique était intacte. Tous ses examens de laboratoire étaient dans les limites de la normale. Elle a accouché par voie basse d'un nouveau-né de sexe féminin, le score d'Apgar était de 5/10 à la 1^{re} minute ; 6/10 à la 5^e minute et de 7/10 à la 10^e minute. Le poids était de 3300 grammes ; une taille vertex-talons était de 44 cm ; le périmètre crânien, thoracique et abdominal mesuraient respectivement 25 cm, 27 cm et 28,5 cm. Lors de l'examen physique initial, un œil avec deux cornées et une trompe de 4 cm située au-dessus de l'œil ont été observés au milieu du front. Les fissures optiques montraient des segments ressemblant à des paupières. Le nouveau-né présentait une absence de cils, de sourcils et de nez, tandis que ses oreilles externes étaient normales. Bien que le nouveau-né ait eu une micrognathie, aucune fente labiale ou palatine n'a été observée. La peau du nouveau-né était cyanosée, probablement en raison d'une hypoxie (figure 1). Ses signes vitaux à la naissance étaient les suivants : Température : 36,3°C, Fréquence cardiaque : 183 bpm, Fréquence respiratoire : 69 cycles par minute (cpm), Saturation en oxygène : 80 %, autant d'éléments qui ont permis de conclure à une cyclopie. Malheureusement, le nouveau-né est décédé dans les 4 heures suivant l'accouchement d'une insuffisance respiratoire. Aucune autre anomalie congénitale physique extérieure grave n'a été observée. et le placenta était normal. Aucune évaluation histologique et biochimique n'a été réalisée. Les parents n'ont



pas consenti à un caryotype ; cependant, ils ont bénéficié de conseils ; du soutien psychologique et la planification familiale en vue de la prochaine grossesse.



Figure 1 : Nouveau-né présentant une cyclopie bien marquée avec une trompe ; un gros œil unique au milieu du front ; une absence totale des cils, des sourcils, du nez et des orbites et sans aucune autre anomalie physique externe visible.



Discussion

Cette observation décrit les illustrations cliniques d'un cas de cyclopie chez un nouveau-né issu d'une grossesse non suivie. Le diagnostic était porté en salle de naissance dans un contexte d'accouchement eutocique.

Ce cas de cyclopie était le premier cas rapporté dans la famille. La cyclopie avec trompe est une forme rare d'holoprosencéphalie (HPE), dont quelques cas supplémentaires ont été signalés dans le monde (4). L'HPE est une malformation cérébrale humaine complexe résultant d'un clivage incomplet du prosencéphale en hémisphères droit et gauche. Trois niveaux de gravité croissante de l'HPE sont décrits : l'HPE lobaire, où les ventricules droit et gauche sont séparés, mais avec une certaine continuité à travers le cortex frontal ; l'HPE semi-lobaire avec une séparation partielle, et la forme la plus sévère, l'HPE alobaire, avec un seul ventricule cérébral et aucune fissure interhémisphérique (5).

L'étiopathogénie est encore mal comprise. La cause exacte de cette malformation rare demeure inconnue, mais les recherches ont révélé l'existence de multiples facteurs de risque, notamment des infections congénitales (toxoplasmose, rubéole, cytomégalovirus, herpès), des expositions tératogènes et des causes génétiques (consanguinité ainsi que l'incrimination de plusieurs mutations génétiques). Parmi les expositions tératogènes possibles, dont le risque accru a été observé dans le modèle animal, figurent certains médicaments (salicylés, corticoïdes, lithium, antiépileptiques, acide rétinoïque, agents anticancéreux), un mauvais contrôle glycémique (hyperglycémie) et une consommation élevée d'alcool, qui n'ont pas encore été observés chez l'Homme (3). Cependant, dans notre cas présenté, aucun facteur de risque n'a pu être identifié, comme l'ont également constaté Diouf et *al.* (6).

Dans la série de Dia A et *al.* (7), la notion de consanguinité a été rapportée. Chez notre patiente, aucune notion de consanguinité n'était retrouvée. La cyclopie conduit souvent à une mortinaissance, car le cerveau et d'autres parties du corps ne se développent pas normalement chez les fœtus atteints de ce trouble. Le cerveau d'un nouveau-né atteint de cyclopie ne peut pas gérer la formation des autres organes nécessaires à la survie (8). En RDC, Bihamba et *al.* (9), ont rapporté une

espérance de vie de 30 minutes chez un nouveau-né atteint de cyclopie. Dans notre cas, malgré une anomalie respiratoire, le nouveau-né a survécu 4 heures. Dia et *al.* au Sénégal (7), ont décrit un pronostic plus prolongé, avec le décès survenu à 4 mois, mettant en évidence la rareté et l'hétérogénéité des issues vitales chez ces patients. Un nouveau-né qui développe une cyclopie ne survit souvent pas à la grossesse. Cela est dû au fait que le cerveau et les autres organes ne se développent pas normalement. Le cerveau d'un nouveau-né atteint de cyclopie ne peut pas soutenir tous les systèmes de l'organisme nécessaires à la survie. La prise en charge des malformations congénitales létales soulève des enjeux éthiques et légaux importants. Si l'interruption de grossesse est autorisée dans de nombreux pays pour des anomalies sévères, elle reste interdite dans certains contextes pour des raisons culturelles, religieuses ou légales. Dans notre cas, l'absence de suivi prénatal a empêché un diagnostic précoce et toute possibilité d'interruption médicale de grossesse, soulignant la nécessité d'une légitimation mondiale de cette pratique dans des situations similaires. La cyclopie peut être diagnostiquée par échographie dès les premières semaines de gestation, généralement entre la troisième et la quatrième semaine, et une échographie réalisée après cette période permet souvent de détecter les signes caractéristiques de cette malformation ou d'autres formes d'holoprosencéphalie (10). Dans notre observation, la patiente a été vue pour la première fois en salle d'accouchement et n'avait bénéficié d'aucune consultation prénatale ni d'échographie anténatale. Face à un premier cas d'holoprosencéphalie dans la fratrie, le conseil génétique s'avère essentiel pour évaluer les risques de récurrence et prévenir la survenue de malformations similaires. Ce cas illustre également l'importance de sensibiliser et d'éduquer les femmes en âge de procréer à l'importance des consultations prénatales, particulièrement dans les pays en développement comme la République Démocratique du Congo. Notre patiente a reçu des conseils approfondis sur sa situation et a été encouragée à adopter des mesures visant à réduire divers facteurs de risque.

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. Le diagnostic prénatal de la cyclopie peut être réalisé précocement par échographie, et une meilleure connaissance du spectre des signes échographiques de la cyclopie peut améliorer la précision du diagnostic prénatal. L'accent doit être mis sur la réalisation précoce de l'échographie. Cependant, dans les pays en développement, où les femmes ne bénéficient pas d'un suivi prénatal régulier et ne réalisent pas de diagnostic prénatal, ces cas restent non détectés et, découverts 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. Une attention particulière doit être portée sur la nécessité d'un suivi optimal des grossesses ultérieures.

Conflit d'intérêt

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt en relation avec cet article.

Contribution des auteurs

Dieudonné Boo Mutanda a initié le travail, Jérôme Badhoka Kano ; Timothée Kalombo ; Emmanuel Komba et Espérant Kisende ont examiné, lu et corrigé le travail. Tous les auteurs ont approuvé la version finale et révisée du manuscrit.

Remerciements

Les auteurs remercient le personnel de l'hôpital général de référence de Mushenge ayant activement participé à la prise en charge de cette patiente et son nouveau-né. Ils s'adressent également à Mesdames Ruth Yaato, Neshie Kalenga et docteur Lucie Bumando pour la saisie de ce travail.

Références

1. Lo H-F, Hong M, Krauss RS. Concepts in Multifactorial Etiology of Developmental Disorders: Gene–Gene and Gene–Environment Interactions in Holoprosencephaly. *Front Cell Dev Biol.* 2021;**9**:795194. doi:10.3389/fcell.2021.795194.
2. Sharma D, Masihi M, Meena J, Sharma M. Cyclopia: A rare case of midline developmental field defect. *J Clin Neonatol.* 2022;**11**(1):50-52.
3. Dupé V, Dubourg C, de Tayrac M, David V. Du cyclope à la réalité - Un nouveau regard sur la génétique de l'holoprosencéphalie [From cyclops to reality: a fresh look at the genetics of holoprosencephaly]. *Medecine sciences : M/S.* 2027;**33** (11), 924–926. <https://doi.org/10.1051/medsci/20173311003>
4. Yamasaki Y, Miyahara Y, Tanimura K, Ebina Y, Morita H, Yamada H. Prenatal diagnosis of holoprosencephaly with proboscis and cyclopia caused by monosomy 18p resulting from unbalanced whole-arm translocation of 18;21. *Case Rep Perinat Med.* 2016;**5** (1):55-59.
5. Dubourg C, Bendavid C, Pasquier L, Henry C, Odent S, David V. Holoprosencephaly. *Orphanet J Rare Dis.* 2007 Feb **2**;8. doi: 10.1186/1750-1172-2-8.
6. Diouf A, Thiam O, Sarr C, Sow D, Gueye M, Ndiaye M et al. A Rare Case of Holoprosencephalus with Cyclopia. *Open Journal of Obstetrics and Gynecology.* 2020;**10**:976-980.
7. Dia A, D'Almeida F, Mbodji M, Mamadou M. Holoprosencéphalie alobaire dans un contexte de syndrome polymalformatif : apport de l'imagerie, à propos d'un cas. *Pan Afr Med J.* 2013;**15**:83.
8. Salama, GS, Kaabneh MA, Al-Raqad MK, Al-Abdallah IM, Shakkoury AG, Halaseh RA. Cyclopia: a rare condition with unusual presentation - a case report. *Clinical medicine insights Pediatrics.* 2015; **9**:19–23. <https://doi.org/10.4137/CMPed.S21107>
9. Bihamba Bira L, Sikakulya FK, Mumbere M, Mathe J. Synophtalmia on a newborn. *SAGE Open Medical Case Reports.* 2022;**10**. doi: 10.1177/2050313X221131651
10. Kunwar A, Shrestha BM, Shrestha S, Paudyal P, Rawal S. Cyclopia with proboscis: A rare congenital anomaly. *Clin Case Rep.* 2021 Jul **16**;9 (7).

Comment citer cet article : Mutanda DB, Kalombo TT, Badhoka JK, Komba EL, Kisende EA. Cyclopie avec trompe, une anomalie congénitale rare : à propos d'un cas. *Ann. Afr Med.* 2025; **19** (1): e6780-e6784. <https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v19i1.21>