

## Cyclopes et sirènes, une étude épidémiologique

**C**yclopie et sirénomélie sont deux conditions rares, très différentes d'apparence, mais qui semblent reconnaître des mécanismes comparables, dont le principal est un défaut de latéralisation. Dans le cas de la cyclopie, le cerveau initial, le prosencéphale, subit une anomalie de son clivage qui provoque des malformations allant de la plus grave, la cyclopie, à des états voisins de la normale, mais où le couplage des deux hémisphères est défectueux. Dans la sirénomélie, l'ébauche de la corde ne suit pas son développement normal et les membres inférieurs ne se séparent pas. Il s'agit de mécanismes qui interviennent normalement dans les deux premiers mois du développement embryonnaire, et donc les malformations sont très précoces.

*m/s* a rapporté en détail une observation de sirène en 1988 [1]. C'est la méthode opposée qu'a choisie un ensemble de centres étudiant les malformations néonatales, visant à explorer les aspects épidémiologiques du problème. Elle a réuni [2] huit centres internationaux, qui ont dépouillé au total plus de dix millions de dossiers.

Le premier objectif était de cerner le sujet en précisant les critères du diagnostic. Nous avons dit que tous les intermédiaires existent entre les formes complètes et celles qui sont plus ou moins dégradées. Il semble pourtant relativement aisé de reconnaître les formes complètes. On appelle cyclopie les cas où n'existe qu'une orbite au milieu de la face. Certains cas de cyclopie font partie du tableau plus complexe de la trisomie 13 ; celle-ci a été traitée séparément. La sirénomélie se définit par la fusion totale ou partielle des membres infé-

rieurs. Les enfants mort-nés ont été inclus dans la plupart des centres, une correction étant faite pour les exceptions. Curieusement, la définition du mort-né n'est pas univoque, fondée tantôt sur la date de conception, tantôt sur le poids de naissance. On cesse d'être un fœtus après 28 semaines ou 180 jours selon les pays, alors qu'en Espagne ou en Amérique Latine c'est si le poids de naissance atteint ou dépasse 500 grammes. Les principaux résultats sont les suivants.

- **Prévalence.** Le *Tableau 1* montre un taux brut de cyclopie de 1,03 pour 100 000 naissances, montant à 1,05 lorsque l'on prend en compte les mort-nés initialement omis. De même, le taux de sirénomélie passe ainsi de 0,96 à 0,99 pour 100 000. Les fréquences des deux types de malformations sont donc voisines. En additionnant les deux, on arriverait par exemple, en France, à un taux annuel d'environ 15 cas, ce qui n'est pas négligeable. Si l'on compare les différents pays, on constate des variations de 0,5 à 2,2, ce qui ne paraît pas considérable étant donné le faible nombre de cas pour chaque centre. Un enfant (originaire d'Espagne) présentait à la fois cyclopie et sirénomélie.

Les enfants porteurs d'une trisomie 13 ont fait l'objet d'une analyse séparée. La fréquence des cas enregistrés de cette trisomie est de 1 cas pour 17 000 naissances (mais tous les cas ne sont pas reconnus). La cyclopie y est présente dans environ 2 % des cas, et en les incluant on arrive à un taux total de 1,2 pour 100 000. Au contraire, la sirénomélie ne s'accompagne en règle d'aucune anomalie chromosomique.

1. Chandebois R. Une malformation fœtale à type de sirène : un modèle pour la tératologie. *médecine/sciences* 1988 ; 4 : 168-76.

2. Källén B, Castilla EE, Lancaster PAL, et al. The cyclops and the mermaid : an epidemiological study of two types of rare malformation. *J Med Genet* 1992 ; 29 : 30-5.

Tableau I

NOMBRE DE CAS ET DE NAISSANCES ENREGISTRÉS DANS CHAQUE CENTRE  
TAUX POUR 100 000 NAISSANCES (D'après [2])

Programme	Années	Nombre de naissances	Cyclopie		Sirénomélie	
			Nombre	Taux	Nombre	Taux
Autriche	1982-1989	1 945 888	23	1,2	22	1,1
Danemark	1983-1988	328 254	0	—	2	0,6
France, RAA*	1976-1987	943 579	5	0,5	7	0,7
Italie, IPIMC**	1983-1988	824 478	11	1,3	5	0,6
Mexique	1978-1988	358 590	8	2,2	3	0,8
Amérique du Sud	1967-1989	2 278 771	30	1,3	32	1,4
Espagne	1976-1989	728 368	6***	0,8	7***	1,0
Suède	1965-1988	2 258 613	20	0,9	19	0,8
Total		10 097 383	103	1,3	97	0,96

\* France, RAA = région Rhône-Alpes-Auvergne (Robert E., et al.).  
 \*\* Italie, IPIMC = système régional couvrant un quart de l'Italie.  
 \*\*\* Dont un enfant atteint à la fois de cyclopie et de sirénomélie.

• **Survie.** Sur 103 cyclopies, 75 étaient nées vivantes, et 62 sirènes sur 97 ; la survie a été très brève dans tous les cas.

• **Sexe.** On trouvait chez les cyclopes 62 filles pour 38 garçons, 3 cas restant indéterminés ; chez les sirènes, 17 filles pour 15 garçons, et la plupart des cas ne montraient aucun organe sexuel externe. Signalons enfin la présence de

7 paires de jumeaux chez les cyclopes, les renseignements sur l'autre jumeau étant le plus souvent sommaires. Il n'a pas été possible d'évaluer un rôle éventuel de l'âge de la mère du fait du trop petit nombre de cas. L'existence très fréquente de malformations associées s'explique par la précocité d'apparition des lésions. Le cyclope présente une microcéphalie et des anomalies faciales. La polydacty-

lie se voit dans la trisomie 13. La sirénomélie s'accompagne de reins absents ou malformés, d'atrésie anale et de l'absence d'organes génitaux externes. Certaines malformations peuvent être partagées par les deux affections.

Une question, non abordée dans l'étude, est de comprendre pourquoi ces malformations considérables parviennent actuellement à terme, ou du moins dépassent les limites de la vie proprement fœtale. L'étude couvre une période qui débute (Tableau I) selon les pays entre 1965 et 1983 et se termine entre 1987 et 1989. On pourrait penser que, du fait des progrès de l'échographie, ces anomalies majeures devraient être détectées et faire l'objet d'interruptions de grossesse. Leur nombre aurait donc dû diminuer récemment. On ne peut que constater sur la figure 1 que depuis 1975 il n'en est rien et que l'on observe encore aucune baisse.

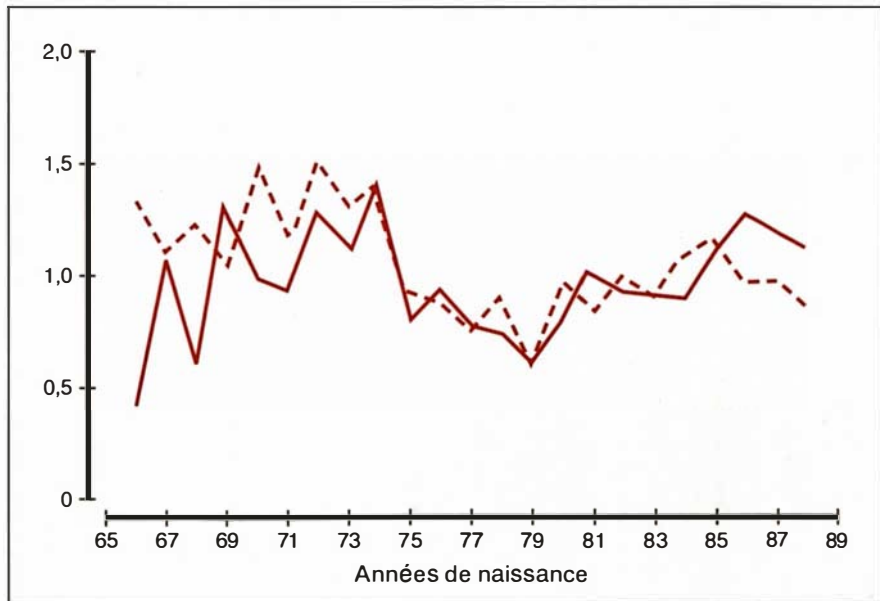


Figure 1. Évolution en fonction du temps du taux de cyclopie (ligne continue) et de sirénomélie (ligne discontinue). La valeur donnée est le rapport entre le taux observé annuellement et celui fourni par l'ensemble de la période couverte. (D'après [2].)

TIRÉS A PART  
 J.C. Dreyfus