



Journal Homepage: - www.journalijar.com

INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR)

Article DOI: 10.21474/IJAR01/11165

DOI URL: <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/11165>



RESEARCH ARTICLE

SYNDROME DE MAYER-ROKITANSKY -KÜSTER-HAUSER A PROPOS D 'UN CAS

Chrif Boukhriss, Zakaria Idri, Mly Elmahdi Hassani, Jaouad Kouach and Mly Driss Moussaoui
Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Militaire D'instruction Mohammed V, Rabat, Maroc Faculté de Médecine Et De Pharmacie de Rabat, Maroc.

Manuscript Info

Manuscript History

Received: 10 April 2020

Final Accepted: 12 May 2020

Published: June 2020

Key words:-

Utero-Vaginal Malformation, Amenorrhea, Aplasia, Congenital Rokitansky, Primary

Abstract

Uterine and vaginal agenesis or the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome is a rare congenital who can be classified into type I (isolated) or Rokitansky syndrome, and type II (associated with malformations of organs of the renal, skeletal, cardiovascular, and other systems). The most common clinical presentation for MRKH syndrome is primary amenorrhea. Women with MRKH syndrome typically have normal ovarian function and a 46,XX karyotype. We report the case of a young girl who consults for primary amenorrhea and has utero-vaginal aplasia associated with a spinal defect with a single ectopic right kidney.

Copy Right, IJAR, 2020.. All rights reserved.

Introduction:-

Le syndrome de Rokitansky (ou Mayer -Rokitansky-Küster- Hauser [MRKH] ou aplasie mullérienne , ou aplasie utéro- vaginale) est une affection congénitale rare caractérisée par l'absence d'utérus et d'au moins les deux tiers supérieurs du vagin , un phénotypeféminin et un caryotype 46 XX. Ce syndrome a été décrit successivement par Mayer (1829), Rokitansky (1838), Küster (1910) et Hauser (1961)[1][2][3][4].

Sa fréquence est estimée à une naissance sur 4000 à 5 000 naissances féminines[5]

Nous rapportons le cas d'une jeune fille de 20 ans, qui consulte pour une aménorrhée primaire.

Observation:-

Il s'agit d'une jeune fille de 20 ans, qui consulte pour une aménorrhée primaire.

Dans ses antécédents on note la présence d'une scoliose pour laquelle elle porte un corset depuis l'âge de 17ans.

Les premiers signes pubertaires étaient apparus à l'âge de 12 ans.

L'examen clinique trouve une patiente en bon état général, pesant 50Kg pour une taille de 1m60cm. La puberté était cotée à P5 S5 selon Tanner.

L'examen de la vulve, des petites et des grandes lèvres est normal. Le reste de l'examen gynécologique n'a pas pu être réalisé (patiente étant vierge).

Le bilan hormonal était normal.

Corresponding Author:- Chrif Boukhriss

Address:- Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Militaire d'instruction Mohammed V, Rabat, Maroc Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat, Maroc.

L'échographie pelvienne sus pubienne, objective l'absence de structure utérine entre la vessie et le rectum, avec présence de l'ovaire droit, le gauche étant non vu. Par ailleurs on note la présence d'un seul rein ectopique pelvien.

Une cœlioscopie diagnostic a été réalisé confirmant le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, avec aplasie utérine, avec présence de deux cornes rudimentaires, les deux trompes et les deux ovaires présents.



Fig1:- Echographie pelvienne sus pubienne objectivant l'absence de l'uterus entre la vessie et le rectum

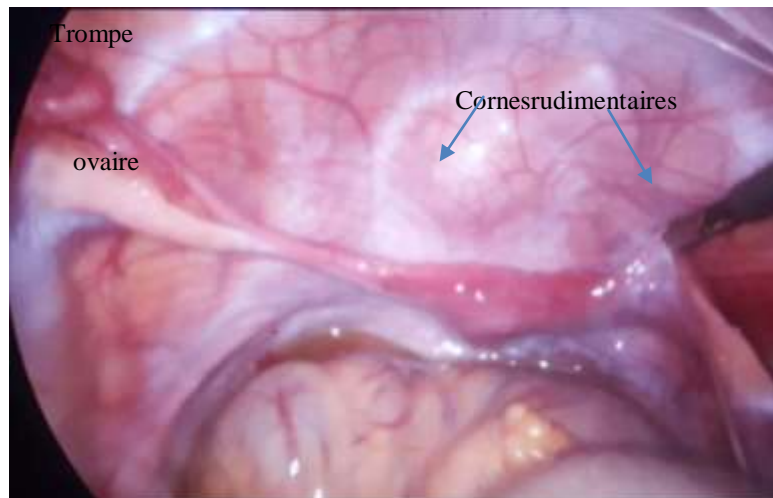


Fig. 2 Cœlioscopie diagnostic objectivant la présence de deux cornes rudimentaires, les deux trompes et les deux ovaires.

Discussion:-

1. Le syndrome de MRKH est une anomalie congénitale, qui correspond à une absence de migration des canaux de Muller responsable d'une aplasie utérovaginale.
2. Plusieurs classification existent, celle proposée par Oppelt et al. comporte [6]
3. MRKH de type I (ou séquence de Rokitanski) : cela correspond à une agénésie utérovaginale isolée.
4. MRKH de type II (ou mullerian duct aplasia , renal aplasia, and cervicothoracic somite dysplasia [MURCS]) : il s'agit alors d'une agénésie incomplète et /ou associée à d'autres malformations congénitales ; celles-ci atteignent les reins, le rachis, et plus rarement la sphère otologique, le cœur et les extrémités (tableau 1). Ces associations sont aussi désignées par l'acronyme GRES (genital renal ear syndrome).
5. Notre patiente présentait donc une aplasie utérine associée à une malformation squelettique à type de scoliose et à une ectasie rénale au niveau pelvien, soit un MRKH type II.

6. Le syndrome de MRKH peut également être classé selon la classification VCUAM (vagina cervix uterus adnex-associated malformation), ce système, développé en 2005, aide à fournir une description précise des phénotypes des malformations génitales féminines[7].

Tableau 1:- Principales malformations associées au syndrome Mayer -Rokitansky-Küster- Hauser (MRKH) de type II.

Organe atteint	Malformations
Rénales	Agénésie rénale unilatérale Rein ectopique pelvien Hypoplasie rénale Rein en fer à cheval Hydronéphrose
Rachidienne	Scoliose Hémivertèbre, Fusion vertébrale Syndrome de Klippel-Feil Anomalie de Sprengel Agénésie ou malformation costale Spina bifida
Auditives	Surdité de transmission
Extrémités et face	Brachymésophalangie , ectrodactylie Pouce surnuméraire , agénésie radiale Syndrome de Holt -Oram Asymétrie faciale
Cardiaques	Troubles du rythme Shunt gauche-droit Cardiopathie conotruncale

Le tableau clinique est souvent évocateur; il s'agit d'une jeune fille qui consulte pour aménorrhée primaire avec une morphologie féminine et des caractères sexuels secondaires qui ont atteint un développement complet (car les ovaires ont un fonctionnement normal)[8].

L'examen de la vulve confirme l'aspect normal des organes génitaux externes et l'existence d'une simple cupule vaginale dont la profondeur et la dépressibilité peuvent être variables . Parfois il y a une aplasie vaginale complète sans aucune profondeur de la cupule . L'urètre peut alors être plus postérieur que la normale , d'aspect rond et un peu béant à ne pas confondre avec un orifice vaginal . Le toucher rectal, quand il peut être pratiqué , montre l'absence de structure utérine médiane [9].

L'échographie pelvienne objective l'absence de vagin et d'utérus. Les ovaires sont présents et fonctionnels, parfois ectopique.

L'échographie abdominale permet de faire le bilan d'éventuelles malformations rénales associées

L'IRM est un outil performant pour compléter l'analyse de l'aplasie utérine et vaginale . Elle confirme l'absence d'utérus, permet une meilleure analyse des cornes rudimentaires en mettant en évidence une éventuelle cavité endométriale et le repérage des ovaires quand ils sont en position ectopique , évalue éventuellement la longueur de la cupule vaginale[10]. Des anomalies rénales ou squelettiques pourront également être mises en évidence.

Le caryotype sanguin est normal (46,XX) sans anomalie chromosomique visible . Le bilan endocrinien (FSH, LH et 17B-estradiol plasmatiques) est normal , témoignant de l'intégrité de la fonction ovarienne . Il n'existe pas

d'hyperandrogénie (taux plasmatiques normaux de testostérone , de delta -4-androstènedione, de 17-hydroxyprogestérone et de déhydroépiandrostérone).

La cœlioscopie pourra être proposée en cas de doute diagnostique après IRM. Actuellement, elle est surtout envisagée lors du traitement chirurgical (création d'un néo vagin). Elle montre l'absence d'utérus , des ovaires normaux, les reliquats tubaires , la lame vestigiale située sous la partie médiane du repli péritonéal transversal ainsi que les ligaments utérosacrés grêles [11].

Conclusion:-

Le syndrome de MRKH est une malformation congénitale rare à qui il faut penser devant une jeune fille en aménorrhée primaire avec des caractères sexuels secondaires développés. Une prise en charge psychologique doit être proposée tant à la jeune fille qu'à ses parents . La prise en charge , voire l'annonce diagnostique elle - même, doivent être organisées en centre pluri - disciplinaire.

Références:-

1. Mayer CA . Über Verdoppelungen des Uterus und ihre Arten , nebst Bemerkungen über Hasenscharte und Wolfsraken. J Chir Augen 1829; 13:525-64.
2. Rokitansky KF. Über die sogenannten Verdoppelungen des Uterus . Med Jahrb Österr Staar 1838;26:39-77.
3. Kuster H. Uterusbipartius solidus Rudimentarius vagina Solida. Z Geburtshilfe Gynakol 1910;67:692-718.
4. Hauser GA, Schreiner WE. Das Mayer-Rokitansky-Küster-Syndrom. Schweiz Med Wochenschr 1961;91:381-4.
5. Lamarca M, Navarro R, Ballesteros ME, García-Aguirre S, Conte MP, Duque JA. Leiomyomas in both uterine remnants in a woman with the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. Fertil Steril 2008.
6. Oppelt P, Renner SP, Kellermann A, Brucker S, Hauser GA, Ludwig KS, et al. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. Hum Reprod 2006;21:792-7.
7. . Oppelt P., Renner S.P., Brucker S., Strissel P.L., Strick R., Oppelt P.G., et. al.: The VCUAM (vagina cervix uterus adnex-associated malformation) classification: a new classification for genital malformations. Fertil Steril 2005; 84: pp. 1493-1497.
8. Strubbe EH, Cremers CW, Willemsen WN, Rolland R, Thijn CJ. The Mayer Rokitansky Küster Hauser (MRKH) syndrome without and with associated features: two separate entities? Clin Dysmorphol 1994;3: 192-9.
9. C. Louis-Sylvestre, A. Cheikhelard, A. Pelet, C. Crétolle, I. Gernet, M. Polak, E. Thibaud : Aplasies utérovaginales 2011 ; 123-A-10
10. Humphries PD, Simpson JC, Creighton SM, Hall-Craggs MA. MRI in the assessment of congenital vaginal anomalies. Clin Radiol 2008;63: 442-8.
11. Morcel K , Guerrier D , Watrin T , Pellerin I , Levêque J . The Mayer- Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: clinical description and genetics. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) 2008;37(6):539-46 [Epub 2008 Aug 23].