

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: A case report and review of the literature

K.Bouras, K.Laouini, M. K. Saoud, N. Mamouni, S.Errarhay, C. Bouchikhi, A. Banani

*Service de gynécologie obstétrique I du CHU HASSAN II de FES,
Faculté de médecine et de pharmacie de l'Université Sidi Mohamed Ben Abdellah, Maroc*

Abstract: Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome is a rare embryopathy characterised by a congenital absence of the uterus and the upper 1/3 of the vagina. It may be isolated or associated with other malformations, notably kidney and bone. The treatment consists of conservative treatment by progressive dilatation of the vagina. Currently 3D printing of personalised vaginal mould offers an excellent result. Sometimes surgical reconstruction of a neo vagina is used. We report the case of a 26-year-old patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome, and provide an updated review of the literature.

Keyword: MRKH syndrome, utero-vaginal aplasia, treatment.

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH): À propos d'un cas et revue de la littérature

RÉSUMÉ

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser est une embryopathie rare caractérisée par une absence congénitale d'utérus et du 1/3 supérieur du vagin. Il peut isolé ou associé à d'autres malformations notamment rénales et osseuses. La prise en charge consiste en un traitement conservateur par dilatation progressive du vagin. Actuellement l'impression 3D de moule vaginale personnalisée offre un excellent résultat. Parfois on a recours à la reconstruction chirurgicale d'un néo vagin. Nous rapportons le cas d'une patiente de 26 ans qui présente un syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, et nous faisons une revue actualisée de la littérature.

Mots clés : MRKH syndrome, aplasie utéro-vaginale, traitement.

INTRODUCTION

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) est la deuxième cause d'aménorrhée primaire après la dysgénésie gonadique [1]. Il est caractérisé par une absence congénitale d'utérus et du 1/3 supérieur du vagin. Son incidence est estimée à 1/4000 -5000 naissances de filles. Les patientes ont un génotype 46XX, une fonction ovarienne normale et un développement normal des caractères sexuels secondaires. [2]. Dans le syndrome MRKH, l'aplasie utérovaginale peut être isolé c'est le type 1 ou associé à d'autres malformations c'est le type 2 [1]. Nous rapportons le cas d'une patiente de 26 ans qui présente un syndrome MKHS et nous faisons une revue actualisée de la littérature.

OBSERVATION

Madame X âgée de 26 ans, mariée depuis un an. Elle consulte pour une aménorrhée primaire, sans d'antécédents pathologiques. L'interrogatoire ne révèle aucun signe associé notamment douleur pelvienne cyclique ni de signe urinaire. L'examen clinique a trouvé un bon développement pubertaire : seins, pilosité pubienne et axillaire au stade V de Tanner. Les organes génitaux externes sont de morphotype féminin, le toucher vaginal n'était pas réalisable en raison d'un vagin très court, pas d'autres particularité clinique.

L'échographie pelvienne n'a pas trouvé d'organes génitaux internes, absence également de visualisation du rein gauche. Le complément d'imagerie par résonance magnétique (IRM) qui a confirmé une agénésie utéro-vaginale avec un rein unique droit.



DISCUSSION

Le syndrome de MRKH est une affection rare. Bien que la pathogénie de l'aplasie Müllérienne soit bien décrite, son étiologie reste inconnue [3]. Plusieurs gènes ont été identifiés comme le HOXA7 [4], HOXA13, PBX1 [5], AMH [6], RBM8A and TBX6 [6]. Toutes ces études n'ont pas réussi à fournir un aperçu suffisant du syndrome MRKH et des principales anomalies du développement.

Hong-xin Pan et al. ont retrouvé de nouveaux gènes qui contribueraient potentiellement à la pathogénie du syndrome de MRKH [7].

La majorité sont des cas sporadiques, toutefois, certaines formes familiales sont rapportées. [8,9]. les malformations associées sont rapportés à 60 % [2]. On rencontre souvent une agénésie ou dysgénésie rénale unilatérale, l'anomalie de Klippel-Feil [10]. Notre patiente présentait un syndrome de MRKH associée à une agénésie rénale unilatérale.

La démarche diagnostique du syndrome de MRKH consiste après un examen clinique complet, en une échographie abdomino-

pelvienne qui va mettre en évidence l'aplasie utérine, rechercher les malformations rénales associées. L'IRM a une sensibilité et une spécificité supérieure à l'échographie. Elle confirme l'aplasie utérine, la présence d'ovaire, et recherche les autres malformations associées.

La coelioscopie a un double intérêt diagnostique et thérapeutique. Il confirme le diagnostic lorsque dans les cas exceptionnels où l'échographie et/ou l'IRM ne permettent pas de confirmer le diagnostic [11]. Le statut biologique est normal avec un bon équilibre de la balance hormonale [11].

Le traitement est généralement retardé jusqu'à ce que la patiente soit prête à débiter une activité sexuelle [10]. Il est soit conservateur voire chirurgical afin de restaurer l'anatomie et la fonction vaginale. Le traitement conservateur fut développé par Frank en 1938 puis modifié par Ingram en 1981 a une efficacité de 90 % [12]. Elle consiste à une série de dilatation vaginale à l'aide d'une moule vaginale avec augmentation progressive de son calibre jusqu'à l'obtention d'une longueur vaginale satisfaisante [2]. Actuellement la technologie est un atout pour la production de moule vaginale personnalisée par impression 3D [2]. Sur une série brésilienne récente (2019) utilisant ces moules personnalisées, les auteurs rapportent une longueur vaginale qui est passée de 1.8 cm en moyenne pour atteindre 6 cm en moyenne.

La reconstruction vaginale par l'opération de Vecchietti est une association de traitement chirurgical et non chirurgical consistant à créer un néo vagin est fréquemment réalisée ces 20 dernières années [13]. Il est important d'associer un accompagnement psychologique de la patiente.

CONCLUSION

Le syndrome de MRKH est une affection rare. C'est la deuxième cause d'aménorrhée primaire après la dysgénésie gonadique. Le diagnostic est facile grâce à l'apport de l'imagerie. Actuellement l'impression 3D de moule personnalisée offre de très bons résultats permettant une activité sexuelle normale.

Conflicts d'intérêts : Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

RÉFÉRENCES

- 1- Morcel K, Camborieux L, Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes (PRAM), Guerrier D. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:13.
- 2- Marina Silva Fernandes, Claudia CrisDna Takano, Thyeres Teixeira Bueno Chrispin, Gisele Vissoci Marquini, Manoel João BaDsta Castello Girão, Marair Gracio Ferreira Sartori. Three-dimensional Printer Molds for Vaginal Agenesis: An Individualized Approach as ConservaDve Treatment. *Rev Bras Ginecol Obstet* 2022;44(12):1110–1116.
- 3- Kobayashi A, Behringer RR: Developmental geneDcs of the female reproducDve tract in mammals. *Nat Rev Genet* 2003, 4:969-980.
- 4- Chen X, Mu Y, Li C, Li G, Zhao H, Qin Y, et al. MutaDon screening of HOXA7 and HOXA9 genes in Chinese women with Mullerian duct abnormaliDes. *Reprod Biomed Online* 2014;29(5):595–9.
- 5- Burel A, Mouchel T, Odent S, Tiker F, Knebelmann B, Pellerin I, et al. Role of HOXA7 to HOXA13 and PBX1 genes in various forms of MRKH syndrome (congenital absence of uterus and vagina). *J Negat Results Biomed* 2006;5:4.
- 6- Oppelt P, Strissel PL, Kellermann A, Seeber S, Humeny A, Beckmann MW, et al. DNA sequence variaDons of the enDre anD-Mullerian hormone (AMH) gene promoter and AMH protein expression in paDents with the Mayer-Rokitanski- Kuster-Hauser syndrome. *Hum Reprod* 2005;20(1):149–57.
- 7- Hong-xin Pan, Guang-nan Luo, Sheng-qing Wan, Cheng-lu Qin, Jie Tang, Meng Zhang, DetecDon of de novo geneDc variants in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome by whole genome sequencing. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and ReproducDve Biology: X* 4 (2019) 100089.
- 8- Carson SA, Simpson JL, Malinak LR, Elias S, Gerbie AB, Bu>ram VC Jr., Sarto GE: Heritable aspects of uterine anomalies. II. GeneDc analysis of Mullerian aplasia. *Fer5l Steril* 1983, 40:86-90.

- 9-** Daniel Guerrier, Sylvie Epelboin, Michel Tournaire. Letter to the Editor concerning the high incidence of MRKH syndrome in third-generation DES women. HAL Id: hal-03613034. <https://hal.science/hal-03613034>.
- 10-** Daniel Guerrier, Thomas Mouchel, Laurent Pasquier, Isabelle Pellerin. The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (congenital absence of uterus and vagina) – phenotypic manifestations and genetic approaches. *Journal of Negative Results in Biomedicine* 2006, 5:1 doi:10.1186/1477-5751-5-1.
- 11-** Karine Morcel, Laure Camborieux, and Daniel Guerrier. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2007, 2:13 doi:10.1186/1750-1172-2-13.
- 12-** Frank RT. The formation of an artificial vagina without operation. *Am J Obstet Gynecol.* 1938;35(06):1053–1055. Doi: 10.1016/S0002-9378(38)90400-4.
- 13-** Lindenman E, Shepard MK, Pescovitz OH: Mullerian agenesis: an update. *Obstet Gynecol* 1997, 90:307-312.