

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser à propos d'un cas et revue de la littérature

D. Benrahhal, Z. Hayati, Y. belhaj, S. Jayi, FZ. Fdili Alaoui, H. Chaara, A. Melhouf

Centre Hospitalier Hassan II, Service de Gynécologie et Obstétrique II, Fès, Maroc

Abstract : Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome is characterized by congenital aplasia of the uterus and the upper two-thirds of the vagina. It is either isolated (type I) or associated with other malformations (type II or MURCS association). These anomalies can affect the kidney, the spine and, to a lesser extent, the otological sphere or the heart. The main warning sign is primary amenorrhea. Development of secondary sexual characteristics and external genitalia are normal. On the other hand, the vagina is reduced to a more or less deep cup. The ovaries are normal and functional and the hormonal status normal. The karyotype is 46.XX, with no visible chromosomal abnormality. We present a case of MRKH type I syndrome in a 36-year-old single patient who presents with primary amenorrhea with the result of radiological investigations in favor of complete agenesis of the uterus. Through this case, we study the syndrome of MRKH with a literature review.

Keywords: aplasia of the uterus- primary amenorrhea

Résumé : Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) est caractérisé par une aplasie congénitale de l'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin. Elle est soit isolée (type I), soit associée à d'autres malformations (type II ou association MURCS). Ces anomalies peuvent atteindre le rein, le rachis et, dans une moindre mesure, la sphère otologique ou le cœur. Le signe d'appel principal est une aménorrhée primaire. Le développement des caractères sexuels secondaires et les organes génitaux externes sont normaux. En revanche, le vagin est réduit à une cupule plus ou moins profonde. Les ovaires sont normaux et fonctionnels et le statut hormonal normal. Le caryotype est 46,XX, sans anomalie chromosomique visible.

Nous présentons un cas de syndrome de MRKH de type I chez une patiente de 36ans, célibataire, qui présente une aménorrhée primaire avec résultat des explorations radiologiques en faveur d'une agénésie complète de l'utérus, À travers ce cas, nous étudions le syndrome de MRKH avec une revue de la littérature

Mots clés : aplasie de l'utérus- aménorrhée primaire

1. INTRODUCTION :

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) est défini par une aplasie congénitale de l'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin chez des femmes présentant un développement normal des caractères sexuels secondaires et un caryotype normal (46,XX)

La fréquence est d'une femme sur 4500. La majorité des cas semblent être sporadiques. Cependant, des cas familiaux ont été décrits. Le mode de transmission semble être autosomique dominant à faible pénétrance et expressivité variable, laissant penser que l'incidence de ce syndrome est probablement sous-estimée. La séquence de Rokitansky (MRKH de type I) semble moins fréquente que le MURCS (MRKH de type II) mais aucune étude n'a encore permis d'établir la fréquence relative de ces deux formes.

2. CAS CLINIQUE :

Patiente âgée de 36 ans, célibataire, sans antécédents pathologiques, consulte pour aménorrhée primaire sans douleurs pelviennes ni distension abdominale

L'examen clinique trouve une patiente avec un développement normal des caractères sexuels secondaires. L'examen génital montre à l'inspection une vulve+ hymen sans particularité

Au toucher rectal : pas de masse palpable

Examen de la sphère ORL : RAS

Une échographie sous-pubienne ne retrouve pas de structure utérine entre la vessie et le rectum.

Une imagerie par résonance magnétique (IRM) : agénésie totale de l'utérus, et partielle du vagin (2/3 supérieur)

Ovaire droit et gauche sont de taille normale, folliculaires, absence d'anomalie de signal osseux

le bilan hormonal a confirmé une fonction ovarienne normale avec une 17-esradiol à 100pg/ml, ainsi qu'une FSH à 6 mUI/ml et LH à 4 mUI/ml et un dosage normal de la testostérone. L'étude génétique a mis en évidence un caryotype constitutionnel à 46 XX.

L'échographie et l'IRM pelvienne ont montré l'agénésie complète de l'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin, l'aspect et le signal normal des ovaires, permettant ainsi de poser le diagnostic du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type I.

Une TDM-TAP a la recherche d'autre malformations : 2 reins sont en position anatomique habituelle, foie de taille normale, intégrité de la rate du pancréas et les 2 surrénales, pas de malformations cardiaques, pas de malformations osseuses

3. DISCUSSION :

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hausler (MRKH) est défini par une aplasie congénitale de l'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin chez des femmes présentant un développement normal des caractères sexuels secondaires et un caryotype normal (46, XX) . Deux formes cliniques sont décrites:

Ce syndrome est subdivisé en deux types :

- **MRKH de type I** (ou séquence de Rokitansky) nommé aussi type A ou forme typique: correspond à une agénésie utérovaginale isolée, avec présence de deux cornes utérines rudimentaires reliées par un repli péritonéal, et deux trompes utérines normales ;
- **MRKH de type II** (ou müllerian duct aplasia, renal dysplasia, and cervical somite anomalies [MURCS])ou type B ou forme atypique: est caractérisé par une hypoplasie utérine qui peut être symétrique ou asymétrique, avec une aplasie d'une ou des deux cornes ou une différence de taille entre les deux cornes rudimentaires, associées à des anomalies tubaires telles une hypoplasie ou une aplasie d'une ou des deux trompes. Ce type II est associé à d'autres malformations congénitales atteignant les reins, le rachis, et plus rarement la sphère otologique, le cœur et les extrémités

Pour notre patiente il s'agit d'une MRKH de type I. L'incidence est estimée à une femme sur 4500. Le signe clinique principal est l'aménorrhée primaire, les caractères sexuels secondaires sont présents et bien développés. Le bilan génétique montre un caryotype sanguin normal (46, XX) sans anomalie chromosomique visible. Le bilan endocrinien (FSH, LH et 17-estradiol plasmatiques) est normal, témoignant de l'intégrité de la fonction ovarienne ainsi que l'axe gonadotrope (FSH, LH). Chez notre patiente le bilan hormonale et génétique étaient normaux. L'échographie par voie sus-pubienne est un moyen de première intention, elle permet de suspecter le diagnostic en montrant une absence de structure utérine entre la vessie et le rectum. Néanmoins, une structure quadrangulaire rétro vésicale peut être identifiée à tort comme utérus hypoplasique, elle correspond à la lame vestigiale située sous la partie médiane du repli péritonéal transversal. Une malformation rénale associée doit, par ailleurs, être systématiquement recherchée au cours de cette échographie

L'IRM est un examen plus sensible et plus spécifique que l'échographie sus-pubienne. Elle permet un diagnostic précis grâce à la séquence T2 en coupe sagittale et axiale, confirmant l'aplasie utérine et les deux tiers supérieurs du vagin, et l'aspect normal des deux ovaires. L'IRM permet, par ailleurs, la recherche d'autres malformations associées (rénales et osseuses).

Sur le plan anatomique, il est alors décrit :

- soit une aplasie utérine totale (présence de deux cornes rudimentaires reliées par un repli péritonéal) avec des trompes normales, correspondant à la séquence de Rokitansky (MRKH de type I) ;
- soit une hypoplasie utérine qui peut être symétrique ou asymétrique (aplasie d'une des deux cornes, différence de taille entre les deux rudiments cornuaux) associée à des anomalies tubaires (hypoplasie, aplasie d'une ou des deux trompes), correspondant à la forme atypique du MRKH (ou MRKH de type II) .

Devant une patiente présentant une aménorrhée primaire avec des caractères sexuels secondaires bien différenciés le diagnostic différentiel se posera avec tout d'abord l'atésie vaginale ou une cloison vaginale transverse, le diagnostic sera confirmé par un examen clinique attentif et la présence d'un utérus à l'imagerie. Ensuite Le syndrome de mutation du gène WNT4, Le phénotype est très proche du MRKH avec une aménorrhée primaire, une aplasie utérovaginale avec éventuellement une malformation rénale. Ces anomalies sont toutefois associées à des signes d'hyperandrogénie (acné et hirsutisme), corrélés par des dosages plasmatiques montrant une testostéronémie élevée. Enfin Le syndrome d'insensibilité aux androgènes, C'est un pseudohermaphroditisme masculin. Le phénotype est féminin avec présence de testicules en position abdominale ou inguinale et un taux de testostérone élevé équivalent à celui du sujet masculin. Le traitement consiste en la reconstitution d'un néovagin, permettant à la patiente d'avoir une vie sexuelle normale. Un soutien psychologique s'avère primordial pour les patientes atteintes d'un syndrome de MRKH

4. CONCLUSION

Le syndrome de MRKH dans sa forme typique est peu fréquent. Son association à des anomalies rénales et squelettiques est assez rare contrairement à la forme atypique. Devant une aménorrhée primaire chez une jeune femme présentant des caractères sexuels

bien différenciés, il est nécessaire de préciser le diagnostic en raison des différents autres syndromes incluant une anomalie utérovaginale.

5. REFERENCES:

1. Morcel K, Guerrier D, Watrin T, Pellerin I, Levêque J. The MayerRokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: clinical description and genetics. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 2008;37(6):539–46 [Epub 2008 Aug 23].
2. 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. doi: 10.1016/j.fertnstert.2008.08.132 [Epub ahead of print].
3. Plevraki E, Kita M, Goulis DG, Hatzisevastou-Loukidou H, Lambropoulos AF, Avramides A. Bilateral ovarian agenesis and the presence of the testisspecific protein 1-Y-linked gene: two new features of Mayer-RokitanskyKüster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2004;81(3):689–92.
4. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Ciappina N, Fontana E, Borruto F. Laparoscopic findings and pelvic anatomy in Mayer-Rokitansky-KüsterHauser syndrome. *Obstet Gynecol* 2007;109:1111–5.
5. Papa G, Andreotti M, Giannubilo SR, Cesari R, Ceré I, Tranquilli AL. Case report and surgical solution for a voluminous uterine leiomyoma in a woman with complicated Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2008;90(5):Error: FPage (2014e5) is higher than LPage (6)!.
6. Strubbe EH, Willemsen WN, Lemmens JA, Thijn CJ, Rolland R. MayerRokitansky-Küster-Hauser syndrome distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic and laparoscopic findings. *Am J Roentgenol* 1993;160:331–4.
7. Ugur M, Karakaya S, Zorlu G, Arslan S, Gulerman C, Kukner S, et al. Polycystic ovaries in association with mullerian anomalies. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1995;62:57–9.
8. Pellicano M, Penner I, Connola D, Cascone D, Sorrentino V, Gargano V, et al. Voluminous ectopic polycystic ovaries in Mayer-Rokitansky-KüsterHauser syndrome. *Minerva Ginecol* 2005;57(6):655–8.
9. Timmreck LS, Gray MR, Handelin B, Allito B, Rohlf s E, Davis AJ, et al. Analysis of cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene mutations in patients with congenital absence of the uterus and vagina. *Am J Med Genet A*. 2003;120(1):72–6.
10. Biason-Lauber A, De Filippo G, Konrad D, Scarano G, Nazzaro A, Schoenle EJ. WNT4 deficiency-a clinical phenotype distinct from the classic Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a case report. *Hum Reprod*. 2007;22(1):224–229.