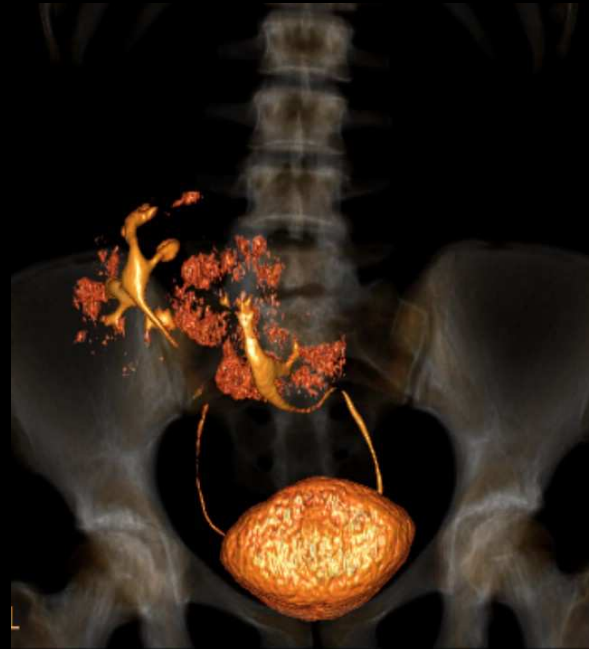
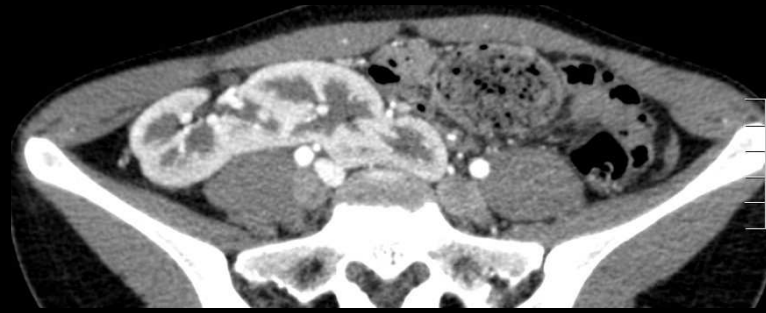
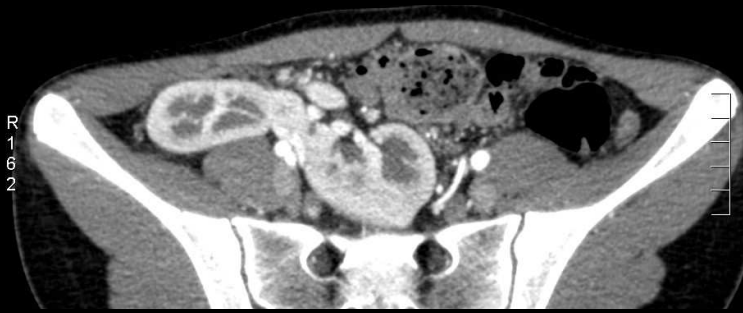
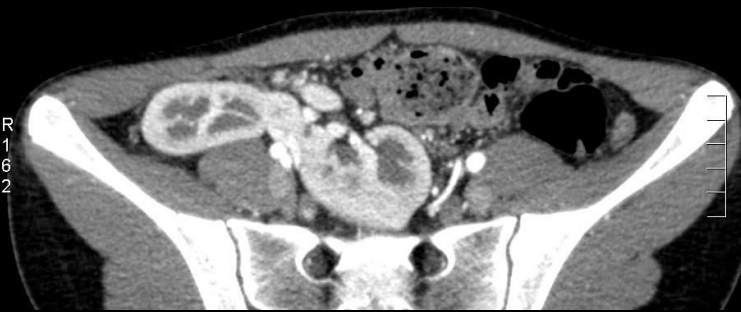


JF de 15 ans , pas d' ATCD particulier ; mise en évidence d'une malformation rénale au décours d'une infection urinaire . Bilan scanographique

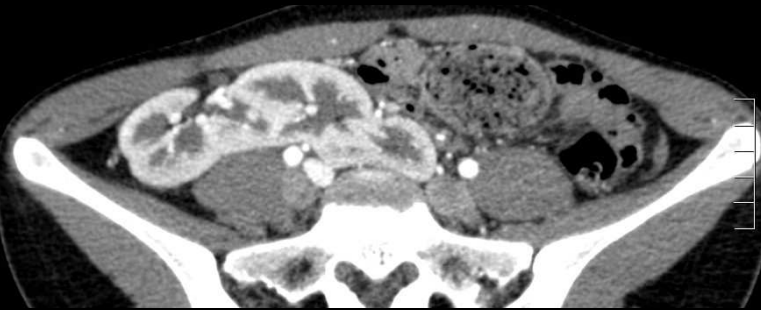


décrivez les anomalies observées sur le haut appareil urinaire





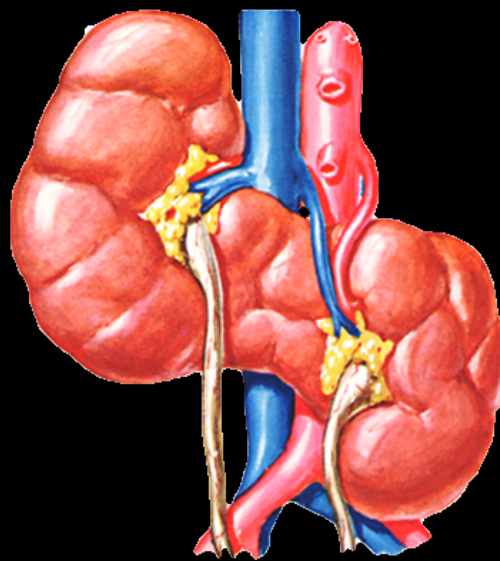
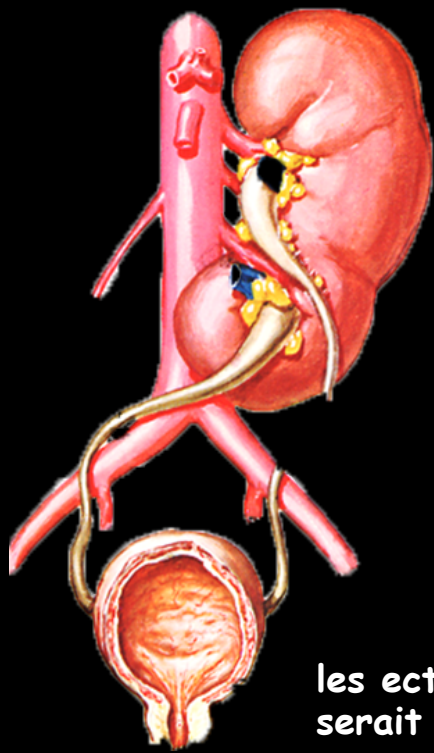
les 2 reins sont en situation **ectopique basse (caudale ou pelvienne)** ; le rein gauche est en position médiane ; il est fusionné par son bord médial au bord médial du rein droit



les images volumiques tardives de l'uro CT montrent les cavités excrétrices hautes , elles confirment la présence d'une **ectopie gauche croisée** (l'uretère gauche traverse la ligne médiane devant le promontoire)

les 2 reins sont en malrotation : les petits calices se projettent de part et d'autres des bassinets qui sont dans un plan sagittal





les ectopies croisées s'accompagnent d'une fusion dans 85 % des cas .leur fréquence serait de 1 / 1300 à 1/ 1700 naissances

anomalies associées aux ectopies rénales (à rechercher +++)

- malformations uro-génitales (50 % des cas)

malrotation rénale, hypospadias, insertion haute de l'uretère dans le bassin, uretère ectopique, calices extrarénaux, diverticule caliciel, exstrophie vésicale

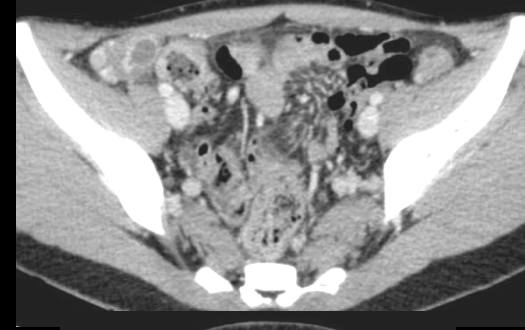
-malformations squelettiques (40 % des cas)

anomalies des côtes , des corps vertébraux , asymétrie du crâne , absence de radius

anomalies associées aux ectopies rénales (suite)

- anomalies cardio-vasculaires (40 % des cas)
defects septaux et anomalies valvulaires
- anomalies gastro-intestinales (33 % des cas)
malformations ano-rectales, malrotations de l'anse intestinale primitive
- anomalies cranio-faciales (33 % des cas)
fente palatine , anomalies des lèvres , des oreilles
- anomalies hématopoïétiques (7 % des cas)
anémie de Fanconi
- dans les ectopies hautes:
omphalocèle

-dans les ectopiques pelviennes
reflux vésico-urétéral , agénésie rénale controlatérale
hypoplasie ou agénésie du vagin



aucun élément du tractus
génital interne n'est
visible sur les coupes
pelviennes

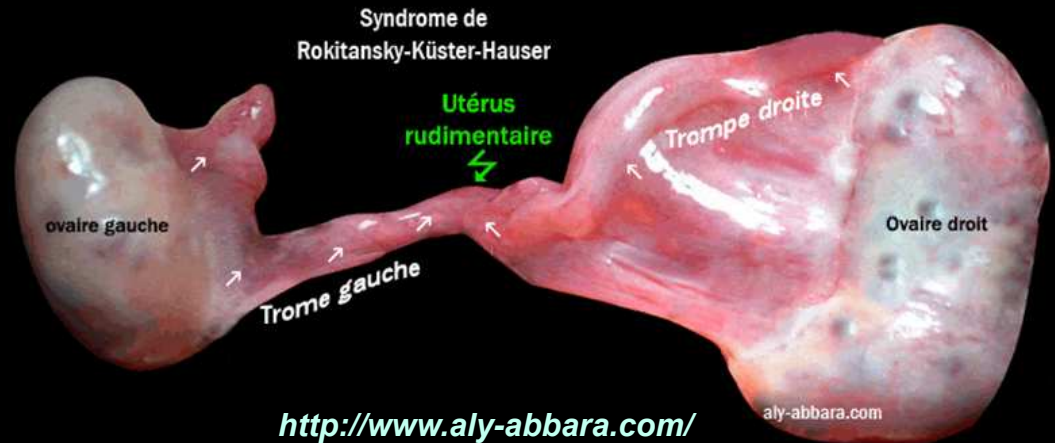
Syndrome de (Mayer)-Rokitansky-Küster-Hauser

il associe :

- . **aplasie congénitale de l'utérus**
- . **aplasie des 2/3 sup du vagin**
- . avec développement normal des caractères sexuels secondaires et un caryotype normal (46 XX)

on en décrit 2 formes ;

- . Type I : séquence de Rokitansky : **agénésie utéro-vaginale isolée.**
- . Type II : **agénésie incomplète** et/ou associée à d'autres malformations : reins, rachis, sphère ORL, cœur, extrémités



incidence :

- . **1 femme / 4500**
- . **sporadique ++ > familial**
- . **transmission autosomique dominante à faible pénétrance et expressivité variable**
- . **Type II > I en fréquence**

•Pathologies associées aux sd de MRKH

Tableau 1 - Tableau récapitulatif des principales malformations associées au type II du MRKH (MURCS).

Summary table of main associated malformations in MRKH syndrome type II (MURCS) .

Organes atteints	Fréquence	Malformations
Reins	50 %	Agénésie rénale unilatérale (23–28 %)Rein en position pelvienne (17 %)
Rachis	20–26 %	Scoliose (20 %)Hémivertèbre, fusion vertébraleSyndrome de Klippel–Feil
Sphère otologique	10–25 %	Surdit� de transmission
Extr�mit�s et face	Rare	Anomalie du rayon radialAsym�trie faciale
C�eur	Rare	Trouble du rythmeShunt gauche–droitCardiopathie conotruncale

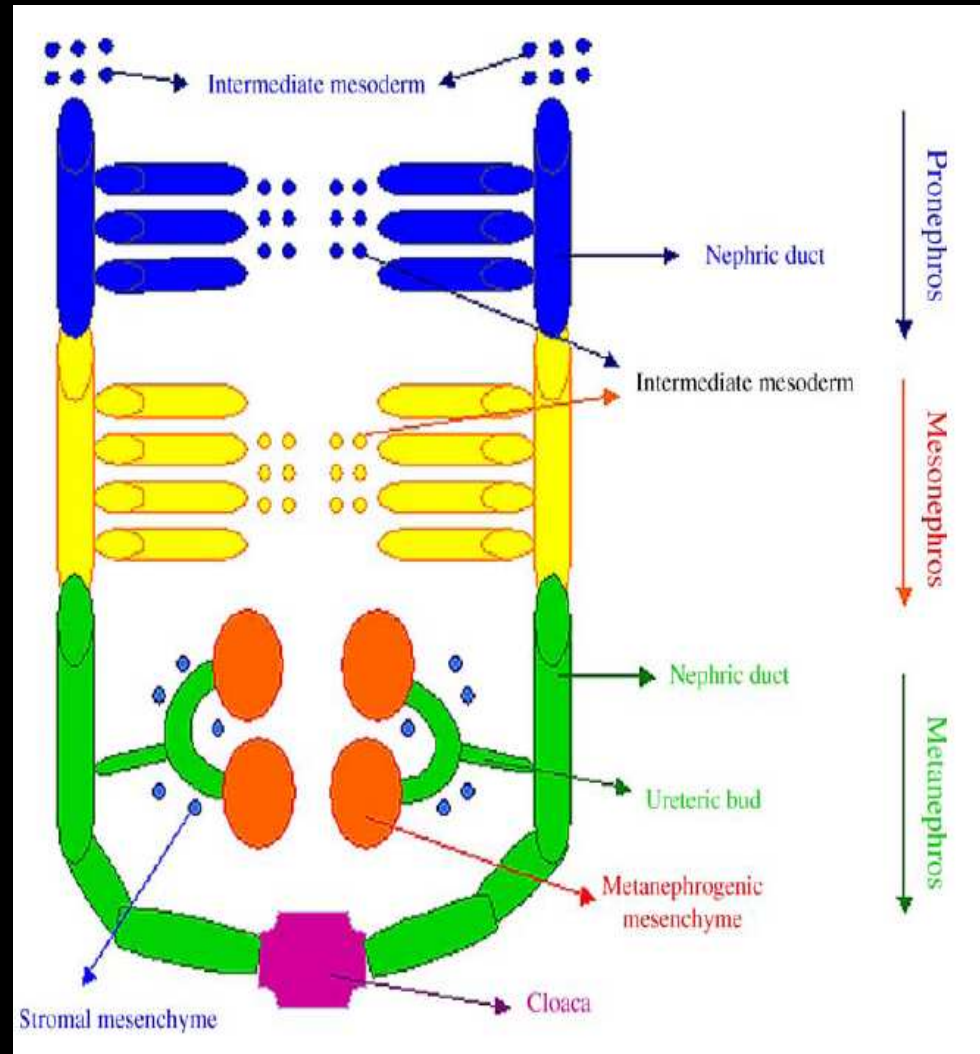
Echographie pelvi-abdominale ; uroscanner si n cessaire

Radiographie du rachis

Etiologie

Atteinte initiale au niveau du **mésoderme intermédiaire** à partir duquel se formeront vers la fin de la 4^è semaine les blastèmes des somites cervico-thoraciques ainsi que les ébauches du tractus urogénital.

Mise en évidence de délétions au niveau des chromosomes 22, 4 et 17



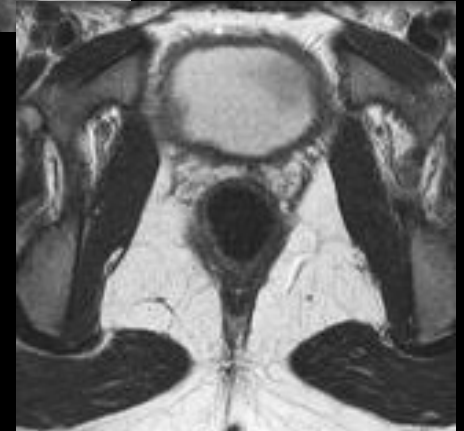
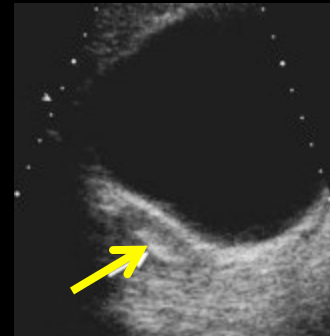
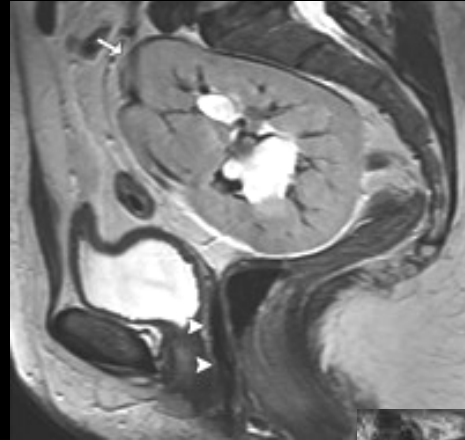
take home message

toute anomalie congénitale du haut appareil urinaire doit faire rechercher des malformations associées , en premier lieu dans la sphère génitale mais également sur le squelette (entre autres...) , surtout en cas d'ectopie basse (pelvienne ou caudale) d'un ou des 2 reins

le syndrome de MRKH est soupçonné devant une aménorrhée primaire non douloureuse chez une jeune adolescente de phénotype féminin normal avec caractères sexuels secondaires et appareil génital externe normaux

La qualité des échographies actuelles permet de confirmer le diagnostic sans recourir à la coelioscopie

le traitement sera chirurgical ou instrumental selon l'importance de l'atteinte vaginale (vaginoplastie) , avec un soutien psychologique (associations de patientes) pour cette malformation qui touche 1 F / 4500)



l'IRM pelvienne est un moyen précis , non irradiant , de préciser l'état anatomique du tractus génital interne . Elle doit donc être préférentiellement utilisée pour le diagnostic d'ectopie rénale comme pour celui de syndrome de MRKH