

Ministère de l'Enseignement Supérieur et de
la Recherche Scientifique



REPUBLIQUE DU MALI

Un Peuple-Un But-Une Foi



Université des Sciences des Techniques et des Technologies de Bamako
Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie
FMOS

Année universitaire 2023 - 2024

Mémoire N° :..... /

MEMOIRE

Apport de l'imagerie/échographie dans le diagnostic du Syndrome
de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser : à propos d'un cas

Présenté et Soutenu publiquement le .../.../2024 devant le jury de la Faculté de
Médecine et d'Odontostomatologie

Par :

Dr Seydou TANGARA

Pour l'obtention du Diplôme Universitaire en Echographie Générale

JURY

Président : M. Adama Diaman KEITA, Professeur
Membre : M. Mamadou N'DIAYE, Maitre-assistant
Co-Directeur : M. Hamidou TOUNGARA, Médecin radiologue
Directeur : M. Mahamadou DIALLO, Professeur

DEDICACES

Je dédie ce mémoire à :

Dieu le Tout Puissant, le Miséricordieux, le Très Miséricordieux, par sa grâce j'ai pu mener à terme ce travail.

Au Prophète Mohamed, Paix et Salut sur Lui (PSL).

Nous demeurerons fidèles aux voies que vous nous avez montrées.

Aux femmes qui sont éprouvées par ce mal.

A mon père feu Ousmane N TANGARA

Tu m'as toujours encouragé à faire mieux. Tu as été pour moi le PAPA exemplaire. Ton affection, tes conseils et ton soutien tant moral, que financier et matériel ne m'ont jamais fait défaut.

Ce travail est le fruit de tout ce que tu as prodigué comme enseignement.

Que Dieu vous accepte dans son paradis ! Amen !

A mes mamans Fanta BAGAYOKO et Barakissa TANGARA

Votre générosité, votre affection maternelle, votre courage et votre sens de l'humilité ont fait de vous des femmes exceptionnelles dans le foyer et appréciées de tous. Simplement vous êtes les meilleures mamans du monde.

Trouvez ici l'expression de ma profonde gratitude.

Puisse DIEU vous prêter santé et longévité.

A mes frères Dr Souleymane et Mahamadou TANGARA « AMBOI »

Vous avez été toujours là pour moi et votre désir ardent de me voir réussir m'ont aidé tout le long de mon parcours. Une grande fierté pour moi de vous avoir comme grands frères. Ce travail est le fruit de vos efforts et sacrifices. Je vous remercie infiniment pour le nom que vous avez donné

A mon épouse Kadidia DIARRA

« L'amour d'un homme n'occupe qu'une partie de sa vie d'homme ; l'amour d'une femme occupe toute son existence »

Merci pour ton soutien au moment où j'en avais le plus besoin et pour le trésor que tu m'as donné

Trouves ici l'expression de mon amour et ma gratitude.

Que le seigneur bénisse notre foyer.

A mes enfant Mohamed, Massaran dite Niama et Korotoumou, mes trésors, vous m'avez donné un nouveau souffle de vie, saches que je vous aime et je serai toujours là pour vous. Que la main protectrice du Seigneur vous accompagne et que ce travail vous inspire pour les années à venir.

REMERCIEMENTS

J'adresse mes vifs remerciements :

A tous mes Maîtres de la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie de Bamako, pour la qualité des enseignements que vous nous prodiguez durant notre formation.

Aux personnels des cabinets du groupe Djonkala de Bla, Bamako et Yangasso

A la famille de mon cher ami Hamidou TRAORE et de ma chère sœur Mme TRAORE Ramata TANGARA.

Votre accueil, votre gentillesse ont été d'un apport capital dans la réalisation de cet ouvrage.

Aux collègues de la seconde promotion du DU ECHO 2023 en particulier le Dr Mamadou DEMBELE, Dr Mamadou COULIBALY, Dr Benoit TOLOFOUDIE, M. Arouna COULIBALY

Les personnels de l'unité de Radiologie de l'Hôpital Nianakoro FOMBA de Ségou

Merci pour les conseils et les différents services rendus. Soyez rassurés de ma profonde reconnaissance.

**HOMMAGES
AUX MEMBRES DU
JURY**

**A notre maitre et président du jury,
Professeur Adama Diaman KEITA**

- **Professeur titulaire de Radiologie et d'Imagerie Médicale à la
Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie de Bamako**
- **Spécialiste en Imagerie médico-légale et parasitaire**
- **Chef de service de Radiologie et d'Imagerie Médicale au centre
Hospitalier Universitaire du Point G**
- **Ancien Recteur de l'Université des Sciences, des Techniques et des
Technologies de Bamako (USTTB)**
- **Membre de plusieurs sociétés nationales et internationales de
Radiologie**

Au-delà de l'éminent professeur que vous êtes, nous avons toujours admiré votre simplicité et votre humanisme.

Recevez ici l'expression de notre profond respect.

A notre maître et Juge,

Docteur Mamadou N'DIAYE

- **Spécialiste en Radiodiagnostic et Imagerie Médicale**
- **Maitre-assistant de Radiodiagnostic et Imagerie Médicale à la Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie de Bamako**
- **Colonel des Forces Armées du Mali**
- **Chef du Centre d'Imagerie des Armées de Bamako**
- **Membre fondateur de la société malienne de médecine militaire**
- **Membre de plusieurs sociétés nationales et internationales de Radiologie**

Cher maître, c'est un grand honneur pour moi que vous ayez accepté de juger ce travail ; votre modestie ; vos qualités d'homme de science, votre rigueur dans le travail, ont forcé l'admiration de tous.

Veillez accepter cher maître mes sentiments de reconnaissance et de respect.

A notre maitre et co-directeur de mémoire,

Docteur Hamidou TOUNGARA

- Spécialiste en Radiodiagnostic et Imagerie Médicale / Praticien hospitalier**
- Chef de service de Radiologie et Imagerie Médicale de l'hôpital Nianankoro Fomba de Ségou**
- Membre de la société malienne d'Imagerie Médicale (SOMIM)**
- Membre de la société de radiologie d'Afrique noire francophone (SRANF)**

Vous nous avez accueillis dans votre service avec une extrême bienveillance et une patience quasi-fraternelle.

Votre abord facile, votre rigueur scientifique, votre enseignement de qualité, votre simplicité m'a été d'un grand apport tout au long de cette formation.

Vous m'avez fait un grand honneur en m'acceptant dans votre service.

Veillez accepter cher maître l'expression de ma profonde reconnaissance.

Que Dieu vous assiste et guide vos pas dans toutes vos entreprises.

A notre maitre et directeur de mémoire,

Professeur Mahamadou DIALLO

- **Professeur titulaire de Radiologie et d'Imagerie Médicale à la Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie de Bamako**
- **Spécialiste en Radiodiagnostic et Imagerie Médicale**
- **Expert Radioprotection et sureté des sources de rayonnement**
- **Chef de service de Radiologie et d'Imagerie Médicale au centre Hospitalier Universitaire Gabriel TOURE**
- **Membre de plusieurs sociétés nationales et internationales de Radiologie**

Honorable maître, apprendre à vos côtés est pour nous une immense fierté.

Vous êtes l'exemple de l'Intellectuel pour l'Afrique.

Cher maître, votre rigueur scientifique, votre simplicité, votre disponibilité, votre grand sens de l'humanisme, la qualité de votre encadrement font de vous un grand maître aimé et admiré de tous

Les mots me manquent, pour exprimer clairement les sentiments qui m'animent aujourd'hui.

En retour de tout ce que vous nous avez donné, veuillez recevoir ici nos remerciements et l'expression de notre plus profond respect

Que Dieu vous accorde santé et longue vie.

SOMMAIRE

Table des matières

INTRODUCTION.....	1
I. Généralités.....	4
A- Rappels anatomiques de l'appareil génital chez la femme	4
1- Les organes génitaux internes	4
1 - 1 - Les ovaires	4
1- 1 -1 Structure générale de l'ovaire	5
1 - 1 - 2 - Les variations structurales.....	5
1 - 1 - 3 - Les régulations de la fonction ovarienne pendant la période génitale.	6
1 - 1 - 4 - Les variations selon l'âge.....	8
1 - 1 - 4 - 1 - De la vie intra-utérine à la puberté.....	8
1 - 1 - 4 - 2 - A la période d'activité génitale	9
1 - 1 - 4 - 3 - A la ménopause	9
2 - 2 - Les trompes utérines ou trompes de Fallope.....	9
2 - 3 - L'utérus	10
2 - 3 - 1 - Structure générale	10
1 - 3 - 2 - Les variations selon l'âge.....	11
1- 3 - 2 - 1 - Avant la puberté	11
1 - 3 - 2 - 2 - Période d'activité génitale.....	11
1 - 3 - 2 - 3 - A la ménopause	13
1 - 3 - 3 - Fonctions de l'utérus : la gestation	13
1- 4 - Le vagin.....	13
II Données épidémiologiques.....	15
III- Description et malformations associées.....	16
3-1 Description.....	16
3-1-1-Les principaux signes cliniques	16
3-1-2- Les examens complémentaires.....	17

3-2 Malformations associées.....	17
3-3 Classification	19
1.4 Génétique	20
3-4-1- L'hypothèse d'un gène candidat :	20
3-4-2- L'apport des nouvelles technologies.....	22
3-5 Traitement et prise en charge.....	23
IV- METHODES ET MATERIEL	24
4-1- METHODE :	24
4-1-1- CADRE D'ETUDE :.....	24
4-1-2- PERSONNEL DU SERVICE :	24
4-2- MATERIELS :	25
4-3-TYPE D'ETUDE.....	25
4-3-1- IDENTITE DE LA PATIENTE.....	25
DISCUSSION.....	30
CONCLUSION.....	35
RECOMMANDATIONS.....	37
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....	39

GLOSSAIRE DES ABREVIATIONS ET SIGNES

SOMIM	Société Malienne d'Imagerie Médicale
SRANF	Société de Radiologie d'Afrique Noire Francophone
AMH	Anti mullerian Hormon (Hormone anti-mullérienne)
DV	Dilatations vaginales
FSFI	Female Sexual Function Index
FSH	Follicle Stimulating Hormon
GPA	Gestation pour autrui.
HPV	Human Papillomavirus
ICA	Insensibilité complète aux androgènes
IRM	Imagerie par résonance magnétique
LH	Luteinizing hormone
MRKH	Syndrome de Mayer Rokitansky Kuster Hauser
MURCS	Mullerian Renal Cervicothoracic Somite
PMA	Procréation médicalement assistée
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
TE	Transfert d'embryon
TH	Transplantation utérine
WNT	Gène Wingless
PBX 1	Pre-B-cell leukemia transcription factor 1
AMHR	Anti-Mullerian Hormone Receptor
WT	Wilms' Tumor
CNV	Copy Number Variations
LHX	LIM homeobox
HNF	Hepatocyte Nuclear Factor
NGS	Next Generation Sequencing)

INTRODUCTION.

Le syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser (MRKH) reste une cause rare de l'aménorrhée primaire [1]. Il est défini par une aplasie congénitale de l'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin (type I si isolée ou type II si associée à d'autres malformations) chez des femmes présentant un développement normal des caractères sexuels secondaires et un caryotype normal (46, XX) [2,3].

Le syndrome de Rokitanski, ou MRKH, toucherait une femme sur 4 500. Cette malformation congénitale a des conséquences importantes sur la vie sexuelle et rend impossible tout projet de grossesse.

Le syndrome de Rokitanski n'empêche surtout pas la croissance des caractères sexuels secondaires féminin. Les ovaires fonctionnent normalement, et la vulve et le clitoris sont également normaux.

Cependant, on note des perturbations importantes pouvant être causées par ce syndrome notamment :

- La stérilité : par l'absence d'utérus rendant toute grossesse impossible.
- la sexualité : la vulve et le clitoris sont parfaitement développés, la femme peut jouir de toutes les commodités de la sexualité mais à comprendre qu'en fonction de la petite taille du vagin voire même souvent absent, les rapports avec pénétration sont douloureux voire même impossibles.

A la puberté, des problèmes psychologiques peuvent survenir, allant à des conflits identitaires du genre aux problèmes d'estime de soi.

Ces troubles peuvent aussi survenir à cause de la stérilité ou encore à cause de l'impact sur la vie sexuelle [4].

Le diagnostic et l'identification des anomalies qui sont associées reposent essentiellement sur l'imagerie ainsi l'imagerie par résonance magnétique (IRM) est actuellement l'examen de référence de l'évaluation complète du syndrome MRKH.

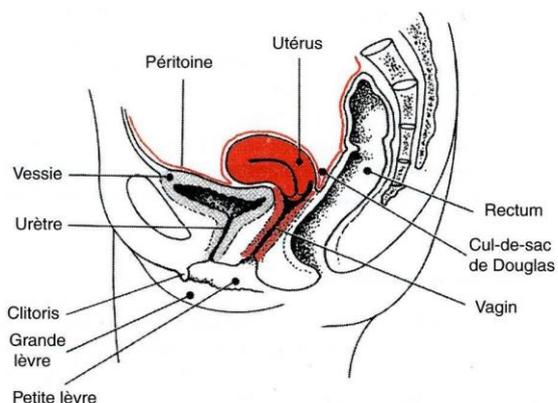
Notre objectif est d'évaluer la place de l'examen échographique dans le processus du diagnostic chez une patiente adressée au service de radiologie pour désir de conception.

I. Généralités.

A– Rappels anatomiques de l'appareil génital chez la femme

L'anatomie de l'appareil génital féminin comprend :

- les organes génitaux internes, situés dans la cavité pelvienne, qui sont composés de deux ovaires, deux trompes, l'utérus et du vagin,
- les organes génitaux externes ou l'appareil vulvaire, formée par le mont de Vénus, le clitoris, le vestibule et ses glandes, les grandes lèvres et petites lèvres



Coupe sagittale du petit bassin chez la femme.

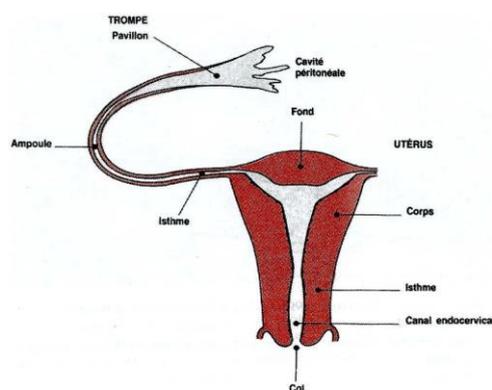


Schéma de l'organisation anatomique de l'utérus et des trompes de Fallope.

1– Les organes génitaux internes

1 – 1 – Les ovaires

De la puberté à la ménopause, les ovaires assurent deux fonctions essentielles : à savoir l'ovulation, qui est la libération de l'ovocyte prêt à être fécondé et la sécrétion des hormones sexuelles. Ces fonctions sont liées en grande partie au follicule ovarien qui renferme l'ovocyte. Elles se déroulent suivant un cycle appelé cycle menstruel, caractérisé par l'alternance d'une phase conduisant à l'ovulation ou phase folliculaire et d'une phase préparatoire à la nidation éventuelle d'un œuf fécondé ou phase lutéale.

La phase lutéale est définie par la mise en place d'une glande endocrine temporaire, le corps jaune qui résulte de la transformation des composants folliculaires demeurés dans l'ovaire après expulsion de l'ovocyte.

1- 1 -1 Structure générale de l'ovaire

Les deux ovaires sont localisés dans le pelvis en arrière des ligaments larges et contre la paroi de l'excavation pelvienne. De forme ovoïde, les ovaires mesurent environ 4cm de long et 2cm de large.

Sur le plan histologique chaque ovaire présente quatre parties : l'épithélium germinatif, le cortex, la médullaire et le hile.

- Le cortex de l'ovaire est composé essentiellement du stroma cortical et de structures productrices des follicules ovariens et leurs dérivés.
- La médullaire ovarienne ou région centrale, constituée d'un tissu conjonctif lâche, contient de nombreux vaisseaux sanguins, des vaisseaux lymphatiques et des nerfs. Il n'existe pas de limites bien précises entre le cortex et la médullaire.
- Le hile, en continuité avec la médullaire, est le point de pénétration des vaisseaux et des nerfs.

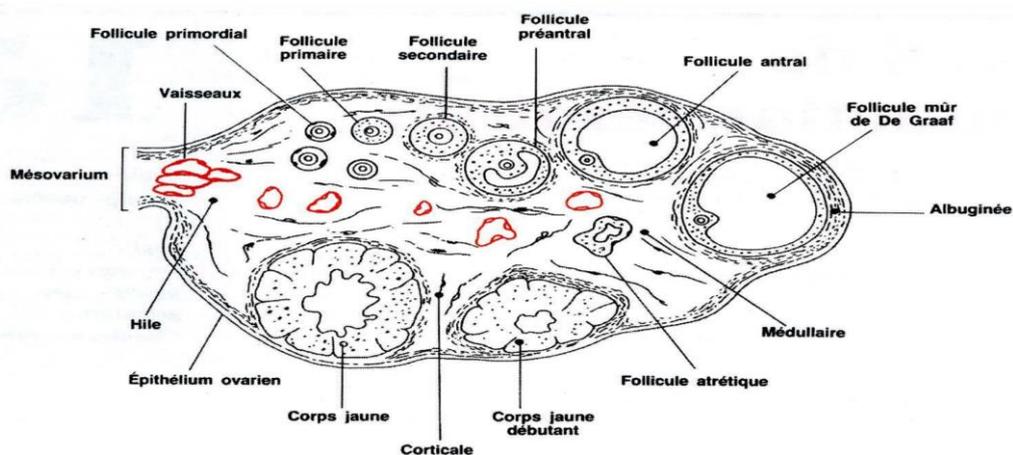


Schéma montrant les principaux constituants de l'ovaire chez la femme adulte.

1 - 1 - 2 – Les variations structurales

Selon le cycle menstruel en période d'activité génitale la structure de l'ovaire varie selon le cycle menstruel. Cette variation est liée essentiellement aux follicules ovariens du cortex et à un moindre degré aux autres constituants de l'ovaire.

Chaque follicule de l'ovaire est constituée d'un ovocyte. On peut en distinguer trois types en fonction de leur taille et du degré de développement notamment les follicules primordiaux, les follicules en croissance et les follicules mûres ou follicules de De Graaf qui donneront naissance à l'ovocyte au cours d'un processus appelé ovulation.

La réserve folliculaire est de l'ordre d'un à deux millions de follicules primordiaux chez la petite fille, à la naissance.

A la puberté, chez la jeune femme normale, la réserve folliculaire est 400.000 à 500.000 follicules primordiaux. Parmi eux, 400 à 500 seulement deviendront des follicules mûrs qui donneront naissance à l'ovocyte II. Les autres follicules subiront une dégénérescence au cours de leur évolution. On décrit donc trois types de follicules à savoir : follicules évolutifs, les follicules involutifs qui sont les plus nombreux, qui subissent des modifications variables mais dont les ovocytes seront après tout lysés. Les follicules ovariens sont responsables de la sécrétion des œstrogènes et de la progestérone au cours du cycle menstruel. Ces hormones sont responsables de la préparation de l'utérus pour la réception d'une éventuelle grossesse. Les follicules involutifs ont exclusivement un rôle hormonal alors les follicules évolutifs sont responsables de l'ovulation en dehors de leur fonction hormonale.

1 – 1 – 3 – Les régulations de la fonction ovarienne pendant la période génitale.

. L'activité cyclique ovarienne est le reflet des interférences dynamiques entre le système nerveux central, l'hypophyse et les ovaires.

Une sécrétion de façon pulsatile de GnRH (Gonadotropin-Releasing-Hormone) au niveau des neurones hypothalamiques est nécessaire à l'obtention d'une sécrétion appropriée de FSH et LH (gonadotrophines). Sous l'action des

gonadotrophines, les hormones ovariennes (œstradiol et progestérone) sont sécrétées sur un mode cyclique durant les 28 jours du cycle

- La phase folliculaire : Au début de cette phase, la sécrétion des gonadotrophines hypophysaires, particulièrement de FSH augmente du fait de la diminution de la concentration des stéroïdes liée à la mort du corps jaune. La sélection des follicules et leur croissance sont sous la dépendance de FSH. Elle induit la production des œstrogènes par les follicules. Les œstrogènes en synergie avec la FSH stimulent la croissance du folliculaire. La production de l'œstradiol ainsi que la libération d'un facteur inhibiteur, l'inhibine, par les cellules folliculaires freinent la sécrétion de FSH alors que celle de LH augmente de manière progressive du fait de la production débutante de progestérone.

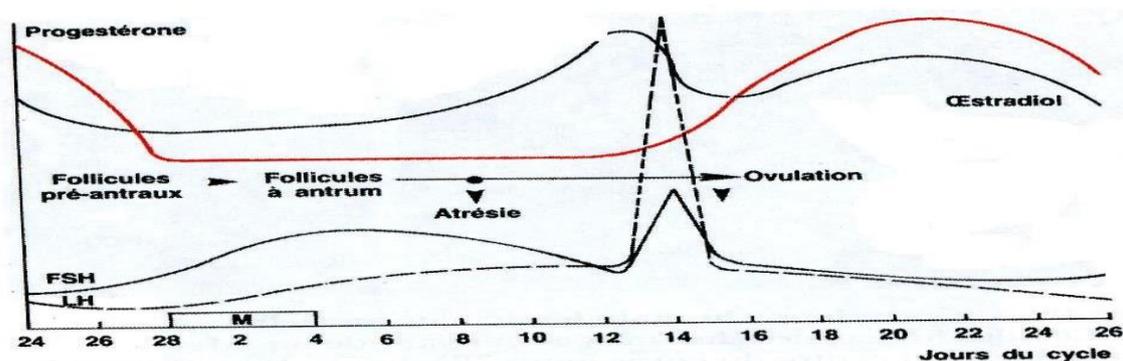
- L'ovulation se fait après le pic de FSH et LH, appelé pic pré ovulatoire. En effet, en période pré ovulatoire, les cellules folliculaires deviennent sensibles à l'hormone lutéale et sécrètent de grandes quantités d'œstrogènes. L'imprégnation hormonale conduit après 48 heures à une inversion des effets des œstrogènes sur l'hypophyse qu'on appelle le rétrocontrôle positif. Il s'ensuit une stimulation hypophysaire entraînant une sécrétion optimale des hormones hypophysaires.

- La phase lutéale : la capacité sécrétoire du corps jaune et sa durée de vie semblent dépendre de la persistance de la sécrétion tonique de LH. Les grandes quantités d'œstradiol, de progestérone et d'inhibine élaborées par le corps jaune, par le phénomène de rétrocontrôle négatif, empêchent la production des follicules en inhibant la FSH.

Hormis la régulation nerveuse et hormonale, il existe des régulations paracrines intra-ovariennes qui s'exercent par l'intermédiaire des facteurs de croissance

(IGF, peptides de la famille de $TGF\beta$, cytokines). Ce mode de régulation paracrine agit à tous les niveaux du cycle menstruel.

Le corps jaune va régresser sous l'influence des facteurs hormonaux à action paracrine.



Modalités d'évolution des gonadotropines, des stéroïdes ovariens et de la population des follicules parmi lesquels se trouve celui destiné à ovuler, au cours d'un cycle menstruel. M : Menstruation.

1 – 1 – 4 – Les variations selon l'âge

1 – 1 – 4 – 1 – De la vie intra-utérine à la puberté

Le passage de la cellule souche de la lignée germinale, l'ovogonie, au gamète proprement dit, l'ovocyte, résulte de plusieurs transformations dont la chronologie s'étend sur des années.

- Au cours du développement embryonnaire, les ovogonies se différencient et se multiplient dans l'ébauche des ovaires à partir de la 6ème SD.
- En période fœtale, entre le 5ème au 7ème mois, la totalité des ovogonies s'identifient en ovocytes I secondaire au déclenchement de la méiose et qui s'entourent de cellules folliculaires pour donner les follicules primordiaux. Tous les ovocytes primaires restent bloqués en prophase de méiose I, du 5ème mois de la vie fœtale au moins jusqu'à la puberté.

Les premiers développements des follicules interviennent au cours des derniers mois de la vie intra-utérine, mais la plupart de ces follicules disparaissent par dégénérescence avec les ovocytes qu'ils contiennent (atrésie folliculaire).

- Les ovaires renferment, à la naissance, un million à deux millions de follicules primordiaux. Plus aucune ovogonie n'est présente à la naissance.

- Chez la petite fille, la maturation des follicules primordiaux reprend mais aboutit, là encore, à des follicules atrétiques sans évolution ovocytaire.

L'ovaire de l'enfant, renferme des petits follicules primordiaux, des follicules en croissance à diamètre réduit, qui dégènèrent durant les différents stades de leur développement. Ainsi, il va rester 400.000 à 500.000 environs de follicules primordiaux à la puberté.

Jusqu'à la période pré pubertaire, les deux ovaires conservent une grande similitude qui disparaît avec l'instauration du cycle menstruel et la reprise de la première division ovocytaire.

1 – 1 – 4 – 2 – A la période d'activité génitale

1 – 1 – 4 – 3 – A la ménopause

Le nombre de follicules primordiaux deviennent trop faible ou nulle et la fonction des ovaires cesse. Ce processus caractérise la ménopause. A cette période l'ovaire s'atrophie et son cortex s'appauvrit rapidement en follicules évolutifs. Mais le stroma persiste dans lequel s'incorporent les cellules thécales qui proviennent des follicules atrétiques.

Après la ménopause, l'ovaire continue sa fonction hormonale en synthétisant essentiellement des androgènes et très peu d'œstrogènes.

2 – 2 – Les trompes utérines ou trompes de Fallope

La trompe de Fallope est un conduit musculo-membraneux mesurant environ 10 – 12 cm de long et s'étend de son extrémité ouverte et dilatée près de

L'ovaire à une portion rétrécie qui traverse la paroi du myomètre avant de s'aboucher dans l'utérus. Elle est constituée de quatre portions histologiquement différents qui se font suite depuis la paroi utérine jusqu'à l'ovaire : le segment intramural, l'isthme, l'ampoule et le pavillon. La muqueuse, la musculuse et la séreuse représentée par le péritoine constituent les tuniques de la trompe utérine.

Le transport des gamètes masculins et du zygote et le siège de la fécondation sont les fonctions essentielles de la trompe utérine.

La fécondation a lieu habituellement au niveau du 1/3 externe de la trompe.

2 – 3 – L'utérus

2 – 3 – 1 – Structure générale

L'utérus, organe musculaire creux, impair et médian, est piriforme, il reçoit les trompes de Fallope. Il est formé d'une portion dilatée, le corps et d'une portion cylindrique, le col, et entre les deux portions se trouve une zone de transition, l'isthme.

La paroi utérine, relativement épaisse, est constituée de trois tuniques : une muqueuse appelée endomètre, une musculuse portant le nom de myomètre et une séreuse au niveau du corps et une adventice au niveau du col.

L'endomètre peut s'identifier en deux zones : la zone fonctionnelle qui desquame à chaque menstruation et se renouvelle à chaque cycle et la zone basale ou résiduelle ou profonde dont la structure reste la même au cours du cycle et qui prolifère pour redonner un nouvel épithélium et un nouveau chorion cytogène. Le myomètre est la couche la plus épaisse de la paroi.

Pendant la gestation, le myomètre présente une croissance importante due, à la fois à une hyperplasie et une hypertrophie. L'adventice est une couche dense et revêtue sur une grande partie de son étendue par la séreuse péritonéale.

1 – 3 – 2 – Les variations selon l'âge

Ces variations concernent essentiellement l'endomètre.

1– 3 – 2 – 1 – Avant la puberté

L'endomètre est simple, composé d'un épithélium cubique bas, reposant sur un chorion cellulaire peu abondant. Les glandes utérines sont à peine ébauchées.

1 – 3 – 2 – 2 – Période d'activité génitale

Le cycle menstruel se définit comme l'ensemble des manifestations génitales et hormonales périodiques, se produisant chez la femme depuis la puberté jusqu'à la ménopause et interrompues par la grossesse et l'allaitement. La durée du cycle menstruel est variable, mais elle est en moyenne de 28 jours.

Les cycles menstruels apparaissent, chez la femme à partir de 12 – 15 ans (puberté) et persistent jusqu'à l'âge de 45 – 50 ans (ménopause). Ils sont en rapport avec la folliculogénèse et s'observent que pendant la période d'activité génitale. Quand les cycles disparaissent cela ne signifie pas que l'activité sexuelle de la femme soit arrêtée avec la ménopause, c'est uniquement la fertilité qui cesse. Pour des raisons pratiques, le cycle menstruel débute avec l'apparition de l'hémorragie menstruelle. Cette hémorragie sanguine, due à la rupture des vaisseaux sanguins, entraîne des résidus nécrotiques de l'endomètre. On décrit au cycle menstruel trois phases qui sont entre autres la phase menstruelle, la phase pré ovulatoire ou proliférative et la phase post ovulatoire ou sécrétoire. Malgré cette division, les modifications structurales observées se font de façon progressive ; la description séparée n'est que didactique.

- La phase menstruelle (du 1er au 4ème jour du cycle) : Si l'ovocyte II n'est pas fécondé, le corps jaune cesse spontanément son activité au bout de 14 jours. Les taux sanguins des hormones (œstrogènes et de la progestérone) diminuent brusquement. L'endomètre qui est développé sous la stimulation de ces hormones, involut puis est partiellement éliminé. La

vasoconstriction des artères spiralées empêche l'arrivée du sang dans la zone fonctionnelle de l'endomètre et provoque son ischémie et sa nécrose. La zone fonctionnelle est fragmentée et expulsée dans un contexte hémorragique. L'endomètre est alors réduit à sa couche basale où subsistent des culs de sac glandulaires, à partir desquels se fera sa régénération. L'écoulement sanguinolent qui caractérise la menstruation est composé de sang modifié incoagulable, de mucus, de débris endométriaux, d'eau et de prostaglandine. - La phase proliférative ou oestrogénique ou folliculinique ou pré ovulatoire (du 5^{ème} au 14^{ème} jour du cycle) : Après la phase menstruelle, seule persiste la zone résiduelle de l'endomètre (chorion cytogène) à partir de laquelle les glandes et l'épithélium de revêtement de la zone fonctionnelle se reconstituent. Cette phase est dite folliculinique oestrogénique car elle coïncide avec le développement folliculaires ovariens et la production d'œstrogènes. Durant cette phase de prolifération active, l'épaisseur de l'endomètre s'accroît de 1 à 5mm. Au terme de cette phase, les glandes deviennent sinueuses avec une lumière étroite. Les glandes cervicales élaborent une glaire cervicale abondante dont la texture et l'abondance varient progressivement au cours de la phase. Deux à trois jours avant l'ovulation, elle est abondante, filante, fluide et transparente.

La grande abondance de cette glaire cervicale en période d'ovulation peut être appréciée par la femme elle-même (méthode BILLING de contraception) - La phase sécrétoire ou lutéale ou oestroprogestative ou post ovulatoire (15^{ème} au 28^{ème} jour du cycle) : Elle débute après l'ovulation. Les modifications sont induites par la progestérone sécrétée par le corps jaune. Au terme de cette phase, l'endomètre atteint une épaisseur de 7mm. La paroi des glandes très plissée a un aspect caractéristique en dents de scie, dû à la présence d'épines conjonctives. La glaire cervicale devient épaisse, visqueuse et opaque et exercent une activité antibactérienne et empêche des spermatozoïdes de passer.

1 – 3 – 2 – 3 – A la ménopause

La femme n'a plus de cycle menstruel. Elle n'est plus féconde mais conserve son activité sexuelle. Avec l'arrêt de la stimulation hormonale, l'endomètre reprend l'aspect simple pré pubertaire. Il s'amincit, son chorion devient fibreux, et la fermeture complète de la lumière des glandes utérines peut entraîner la formation de kystes.

1 – 3 – 3 – Fonctions de l'utérus : la gestation

L'implantation de l'embryon et son développement se font dans les deux tiers antérieure ou postérieure de la cavité utérine. L'implantation nécessite une réceptivité utérine suffisante par préparation de l'endomètre. Les glandes cervicales élaborent des sécrétions cycliques sous l'effet des œstrogènes : glaire ou mucus cervical permettant l'ascension des spermatozoïdes.

1– 4 – Le vagin

C'est un conduit fibro-musculaire impair et médian qui s'étend de l'utérus à la vulve. Il relie les organes génitaux internes aux organes génitaux externes. Il est localisé entre la vessie et le rectum. A son extrémité interne, le vagin forme un dôme autour du col utérin saillant. Ce dôme est divisé en culs-de-sac antérieur, postérieur et latéraux appelés fornix. La paroi vaginale, dépourvue de glandes, est constituée de trois tuniques : une muqueuse, une musculuse et un adventice. Le mucus retrouvé dans la cavité vaginale provient des glandes cervicales.

La muqueuse vaginale subit des modifications caractéristiques, au cours du cycle menstruel, que l'on peut étudier sur coupes ou sur frottis. Le cycle morphologique de la muqueuse vaginale comprend une phase proliférative ou oestrogénique et une phase lutéale.

L'aspect des frottis des cellules vaginales desquamées fournit des indications précises sur le plan hormonal 3

– L'appareil vulvaire comprend : le clitoris, les petites et grandes lèvres, le vestibule et ses glandes, l'hymen et l'orifice vaginal. L'urètre, le vagin et les glandes de Bartholin et de Skene s'ouvrent dans le vestibule.

Le clitoris pourrait être considéré comme un pénis rudimentaire. Le vestibule est la fossette délimitée entre les deux petites lèvres et contient le méat urétral à l'avant et l'orifice vaginal à l'arrière. Les glandes vestibulaires principales ou glandes de Bartholin sont localisées de chaque côté du vestibule, de part et d'autre de l'origine du vagin. Ces glandes sont les homologues des glandes de Cooper rencontrées chez l'homme. Elles sont composées, tubulo-acineuses, hormono-dépendantes, élaborant un mucus filant sous l'influence des stimulations sexuelles qui humidifie et lubrifie le vestibule, ce qui facilite le coït. Les glandes vestibulaires accessoires ou glandes de Skene sont plus nombreuses et disséminées autour de l'urètre et du clitoris. Leurs sécrétions sont de type muqueux. Les petites lèvres sont des replis de la peau et renferment de nombreuses glandes sébacées et sudoripares. Les grandes lèvres sont de grands replis de la peau formant les limites de la vulve et ont une face interne lisse, sans poils, alors que la face externe est tapissée par la peau revêtue de poils épais. Elles sont constituées de peau, de tissus fibreux et une grande quantité de tissu adipeux et contiennent, de glandes sébacées et sudoripares et une mince couche de cellules musculaires lisses. En avant les deux replis se rejoignent devant la symphyse pubienne pour former le mont de Venus ou mont du pubis recouvert de poils après la puberté. Le mont de Venus présente une peau surélevée par une importante couche de graisse sous-cutanée tapissant la symphyse pubienne et caractérisée par l'obliquité inhabituelle de ses follicules pileux qui produit les poils pubiens grossièrement frisés.

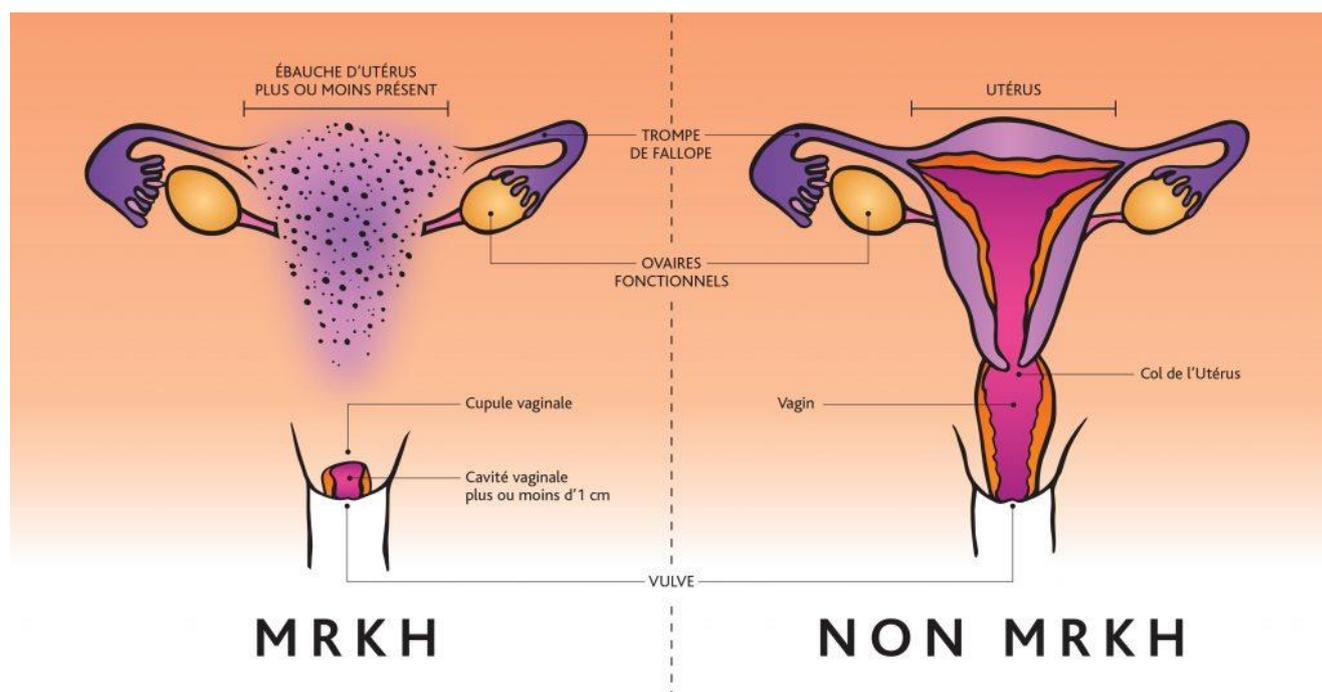
L'hymen est une membrane fibreuse et fine, rarement intacte, apparaissant d'ordinaire sous l'aspect de « lambeaux » irréguliers qui bordent la partie

inférieure du vagin. Il peut être considéré comme la limite entre organes génitaux internes et externes.

L'appareil vulvaire est très riche en terminaisons nerveuses libres et en corpuscules sensoriels qui participent à la physiologie de l'excitation sexuelle.

II Données épidémiologiques

La prévalence du syndrome Muller rapportée habituellement dans la littérature est de l'ordre de 1/4000 à 1/10 000. L'étude épidémiologique la plus récente indique une fréquence de 1/5 000 naissances féminines [5] Cette anomalie représente 85 % des aplasies vaginales et est la deuxième cause d'aménorrhée primaire après les dysgénésies gonadiques [6,7].



III- Description et malformations associées.

3-1 Description

3-1-1-Les principaux signes cliniques

Les maladies génétiques concernent toutes les spécialités médicales, par conséquent la liste des signes qui concernent les maladies génétiques est très longue.

On rapporte entre autres :

- L'exposition aux produits mutagènes pour les gamètes ou pour le jeune fœtus ;
- La présence d'une certaine maladie d'origine génétique dans la famille.
- L'âge de la mère qui, s'il est élevé, va augmenter la probabilité de créer une aneuploïdie ;
- L'âge du père qui lui augmente la probabilité de créer une mutation de novo ;

Généralement le MRKH se caractérise anatomiquement par une aplasie vaginale, un utérus carrément absent ou réduit à deux cornes rudimentaires pleines reliées par un repli péritonéal et qui restent amarrées à la paroi pelvienne par deux ligaments ronds normaux et deux trompes et deux ovaires normaux.

On distingue l'aplasie utérine incomplète et/ou asymétrique :

- ★ L'aplasie utérine plus marquée où il n'y a que des pavillons tubaires sans cornes utérines
- ★ L'aplasie incomplète : dans ce cas les cornes utérines sont plus volumineuses et creusées d'une cavité tapissée d'un endomètre normal et fonctionnel ;
- ★ L'aplasie asymétrique avec des malformations urinaires fréquemment associées et siègent généralement du côté où l'aplasie est la plus marquée.

L'aplasie vaginale est le plus souvent complète avec une cupule de 0 à 2 cm. Plus rarement l'aplasie est incomplète, le vagin mesurant 4 à 5 cm [8]

3-1-2- Les examens complémentaires

Pour la détection des anomalies sur les gènes la méthode FISH est la plus utilisée.

- le caryotype ;
- l'hybridation in situ en fluorescence, méthode FISH ;
- la puce à ADN (caryotype moléculaire), aussi connue sous le terme d'ACPA ou CGH-array.

D'autres méthodes pour analyser l'ADN qui met en valeur des variations plus fines sur l'ADN et l'expression des gènes (techniques dites de biologie moléculaire) :

le séquençage, la PCR, l'analyse de la fonctionnalité des protéines, l'analyse de l'ARNm ;

Étude de l'ADN des enfants à naître (diagnostic prénatal) :

ponction de liquide amniotique (amniocentèse) ; prise de sang fœtal (cordocentèse) ; prélèvement de la villosité chorale (choriocentèse) ; diagnostic préimplantatoire pour les fécondations in vitro.

Analyse de sang fœtal circulant par prise de sang maternelle

3-2 Malformations associées

L'aplasie utéro vaginale peut être associée à plusieurs types de malformations ou dans de rares cas à une anomalie de l'ovaire ou de la fonction ovarienne.

La fréquence des malformations associées au syndrome MRKH est variable selon les études. Cette variabilité est consécutive au faible nombre de cas dans les premières séries et de même à l'absence de recherche systématique des malformations parfois sans retentissement clinique chez les patientes atteintes d'un MRKH.

Des études portant sur de grandes cohortes ou s'intéressant à un domaine particulier (ORL), ainsi qu'une méta-analyse historique faisant référence [8–11].

L'appareil urinaire est le plus touché par les malformations qui sont associées au syndrome de MRKH avec une fréquence de l'ordre de 30%. Cela peut s'expliquer par les liens étroits entre appareil génital et urinaire au cours de l'embryogénèse. Les anomalies siègent, quand elles existent, du côté où l'aplasie est la plus marquée. L'agénésie rénale unilatérale (23-30 %) est la plus fréquente suivi de l'ectopie rénale unilatérale (rein pelvien) (5 à 17 %). Egalement des hypoplasies rénales ont été décrites avec 4 %, des reins en fer à cheval, des duplications de la voie excrétrice, des hydronéphroses.

Il a aussi été rapporté dans un petit nombre de cas l'association à une dysplasie rénale familiale et à un syndrome de Potter (agénésie rénale bilatérale).

Le deuxième appareil le plus touché est **l'appareil musculo-squelettique** avec 9-40 %. La scoliose constitue l'anomalie la plus fréquente sur 20 % des cas, parfois liées à des héli-vertèbres, ou une fusion vertébrale (surtout à l'étage cervico-thoracique C5 à T1). Les anomalies de Klippel-Feil (cou court et peu mobile par fusion de vertèbres cervicales, associé à une implantation basse des cheveux), et de Sprengel (surélévation de l'omoplate) sont rapportées mais beaucoup plus rares. Sont également décrits des cas de sacralisation de L5, de dysraphismes (spina bifida).

L'aplasie du rayon radial, Amélie, syndactylies, polydactylie, brachymésophalangie, dysplasie atriodigitale, duplication ou absence du pouce, hypoplasie du poignet, hypoplasie fémorale ont été rapportées sporadiquement avec une fréquence de 47 %, ses anomalies squelettiques siègent au niveau des extrémités et peuvent être très variées.

Plus rarement, on peut retrouver des anomalies costales, ou une asymétrie faciale.

L'appareil auditif est touché à une fréquence très variable selon les séries avec une fréquence allant de 4.5 % à 25 %. Il s'agit d'une baisse de l'acuité auditive, pouvant être liée soit à des anomalies de l'oreille moyenne (ankylose

stapédiale), soit à des déficits neuro-sensoriels. Des malformations du conduit auditif ou du pavillon sont parfois associées. Ces anomalies n'étant pas recherchées systématiquement, elles sont probablement sous-évaluées (25 % dans une étude de 51 MRKH [9])

L'appareil cardio-vasculaire (1 %)

Ces anomalies sont rares et sévères, et demeurent généralement cachées. Les pathologies retrouvées sont entre autres les fenêtres aorto-pulmonaires, les défauts cono-truncaux à type de sténose pulmonaire, coarctation de l'aorte, communication inter-ventriculaire, tétralogie de Fallot [10].

Hernie inguinale uni ou bilatérale avec 5 % relativement élevé pouvant être faussé par des erreurs diagnostiques autrefois où un cas d'insensibilité complète aux androgènes ait pu être pris pour un MRKH [12].

Anomalies de la fonction ovarienne

L'hypoplasie/aplasie ovarienne. Cette anomalie est retrouvée dans (3 à 4 %) des cas par Oppelt qui est responsable d'impubérisme dans le cas où l'aplasie ovarienne est bilatérale [13,14];

L'hyperandrogénie ovarienne clinique (acné, hirsutisme) et biologique (testostérone et androstènedione augmentées). Dans trois cas rapportés récemment, l'étude du gène WNT4 a montré une mutation hétérozygote qui peut expliquer l'aplasie mullérienne et l'anomalie de la fonction ovarienne. De nombreuses études ont montré que la mutation de ce gène n'est pas responsable du syndrome MRKH sans hyperandrogénie [15–18]

3-3 Classification

On distingue classiquement le syndrome MRKH isolé (type I ou forme typique) ou associé (type II ou forme atypique) à une anomalie rénale et/ou squelettique et/ou auditive et/ou cardiaque, et/ou beaucoup plus rarement gonadique.

Le syndrome MURCS est la forme la plus sévère. Le terme GRES (génital, rénal, ear, skeletal) est parfois retrouvé dans la littérature pour désigner un sous-

groupe de MRKH comportant ces anomalies [19]. Il est probable qu'il s'agisse de la même entité que le MURCS.

Il est également été rapporté dans nombre d'autres syndromes poly malformatifs (dont l'association VACTERL : vertèbre, anus, cœur, trachée, œsophage, rein, membre, syndrome de Winter, de Di George, HRA, Holt Oram).

Elle est alors inconstante et ne fait pas partie de la définition du syndrome. [11,20,21].

1.4 Génétique

Sur le plan embryologique, la filière utéro-vaginale se développe très précocement au cours du premier trimestre de la grossesse, à partir des canaux para-mésonephrotiques anciennement appelés canaux de Muller, d'où sont issus les trompes, l'utérus, le col et la partie supérieure du vagin. La partie inférieure du vagin est issue du sinus uro-génital.

Le fait que la plupart des cas soit sporadique, l'absence de la transmission évidente rapportée dans les cas de procréation par GPA, et la discordance phénotypique chez les jumelles monozygotes [22] pourrait plaider pour une étiologie non génétique, ou polygénique ou encore multifactorielle. Néanmoins, l'infertilité utérine absolue constitutive du syndrome fait obstacle à une transmission verticale (mère-enfant) et de ce fait, l'influence de la génétique dans le syndrome MRKH peut être sous-estimé donc l'origine génétique du syndrome de Müller reste inexplicquée [23].

3-4-1- L'hypothèse d'un gène candidat :

Bien que les cas familiaux soient peu fréquents, il existe 20 % de formes particulières où dans la famille du cas index les membres sont porteurs d'autres malformations, notamment d'agénésie rénale unilatérale. Dans ces familles, il est rapporté des anomalies rénales, squelettiques, cardiaques, et/ou des hypoacusies et des azoospermies. Ces formes familiales ont fait suspecter une origine génétique, et l'analyse des arbres généalogiques a suggéré qu'il puisse

s'agir d'un mode de transmission autosomique dominant à pénétrance incomplète avec une expressivité variable [24]. La possibilité d'un modèle dominant simple a été écartée par les cas rapportés de jumelles monozygotes discordantes (avec une seule jumelle atteinte) [12].

Ces observations d'atteintes malformatives intéressant des organes d'origine embryologique différente ont fait suspecter que des gènes majeurs impliqués aux étapes distinctes du développement embryonnaire et au moment de la différenciation sexuelle - comme des gènes candidats potentiels.

La famille des gènes HOX (gènes *HOXA7*, *HOXA9* à *HOXA13* et *HOXD9* à *HOXD13*, exprimés lors du développement des canaux de Müller), les gènes de la voie WNT (notamment les gènes *WT1* et *WNT4*), les gènes codant pour l'hormone AMH et ses récepteurs, ainsi que les gènes *PBX1*, et *PAX2* ont ainsi été retenus. La plupart de ces gènes ont été testés par des équipes diverses (gènes *HOXA7* à *A13*, gène de l'*AMH*, de son récepteur *AMHRII*, gène *PBX1*, gène *WT1*, gène *PAX2*) mais, à ce jour, aucune mutation convaincante de leur séquence codante n'a pu être identifiée. Parmi les gènes de la voie WNT, seul le gène *WNT4* a été clairement impliqué dans des formes atypiques de MRKH associées à une hyperandrogénie. Une étude des séquences codantes des gènes *WNT5a*, *WNT7a*, *WNT9a* a récemment mis en évidence quatre variants polymorphes mais pas de mutation causale évidente [18].

Au final, il n'a donc pas été clairement identifié à ce jour d'anomalie chromosomique ou en génétique moléculaire associées à des formes typiques de syndrome de MRKH. Le gène *WNT4* est actuellement le seul à avoir été impliqué dans plusieurs cas de MRKH mais dans des formes atypiques avec hyperandrogénie. Toutefois, ces résultats sont encore sujets à controverses car pour certains auteurs, l'hyperandrogénie peut faire partie du syndrome MRKH[15,25,26] alors que pour d'autres, il s'agirait plutôt d'un diagnostic différentiel [16,27].

3-4-2- L'apport des nouvelles technologies

Depuis l'avènement de l'analyse chromosomique sur puces à ADN (ACPA ou CGH-array), qui permet une analyse large du génome afin de rechercher les déséquilibres en rapport notamment avec des délétions ou des duplications, plusieurs CNV (copy number variations) ont été identifiées, singulièrement dans la région 17q12, qui englobe les gènes *LHX1*, et *HNF1* [23]. Des variants mononucléotidiques de *LHX1* ont été rapportés dans des cas de syndrome MRKH [21,28], et les souris *Lim1-null* (équivalent murin du gène *LHX1*) ont une aplasie mullérienne [29]. Des variants de *HNF1* ont aussi été associés à la survenue d'anomalies rénales et utérines variables [30], mais ils ne semblent pas être impliqués dans l'étiologie du syndrome MRKH.

Plus récemment, la possibilité de réaliser en trios des séquençages extensifs du génome (NGS ou Next-Génération Sequencing), et notamment des séquençages en exome sequencing (parties codantes du génome) ou en whole-genome sequencing (incluant le séquençage des parties non codantes du génome) offre des possibilités plus larges à condition d'obtenir un phénotype très précis des patientes et de leurs deux parents. Grâce à ces techniques, plusieurs équipes ont rapporté récemment une association robuste entre des variants du gène *GREBIL*, impliqué dans le développement du rein [31,32] et le syndrome MRKH de type 2 associé à des anomalies rénales [23,33].

La poursuite de la recherche d'anomalies génétiques dans le cadre du syndrome MRKH est essentielle pour avancer dans la compréhension de la pathogénie de l'aplasie utéro-vaginale et de ses éventuelles composantes génétiques. L'accès à la maternité de ces patientes progresse en effet rapidement depuis quelques années, du fait en particulier des avancées grâce à la transplantation utérine ou à l'avènement du développement de la GPA dans certains pays (qui reste toutefois encore interdite en France). La transmission de potentielles anomalies

génétiques à leur descendance va donc être les questionnements fréquents de ces femmes dans les prochaines années.

3-5 Traitement et prise en charge

Selon une étude en Allemagne, il a été rapporté que chez 90 % des personnes concernées par le syndrome déclaraient que le contact avec d'autres personnes concernées avait été bénéfique, sans qu'il soit possible d'établir une corrélation significative entre la fréquence des contacts et le niveau de détresse psychologique selon étude menée par entretiens avec 49 femmes [17].

Des méthodes ont été proposées par des médecins, il s'agit de l'utilisation des dilateurs vaginaux, ou la chirurgie, pour permettre le coït. La réalisation trop rapide d'une chirurgie, notamment pour créer un vagin, pourrait avoir un impact traumatique chez les adolescentes [18,19].

Pour Maddie Rose, un femme militant pour les droits des personnes inter sexes, qui estime que la chirurgie n'a pas de motivation médicale mais plutôt sociale, du fait de placer la pénétration vaginale au centre de la sexualité, aux dépens d'autres formes de sexe [20].

La militante Esther Morris Leidolf (en) a fondé une organisation MRKH. En s'inspirant des Monologues du vagin, elle a créé le Monologue du vagin manquant (Missing vagina monologue) [21] où elle déclare je cite :

« Ne pas être née avec un vagin n'a pas été un problème. En obtenir un a été le réel problème. » [34].

IV- METHODES ET MATERIEL

4-1- METHODE :

4-1-1- CADRE D'ETUDE :

Notre étude a été réalisée au Mali, plus précisément à Ségou au service de radiologie et d'imagerie médicale de l'hôpital Nianakoro Fomba.

4-1-2- PERSONNEL DU SERVICE :

✓ **Le service dispose de :**

- 1 salle d'échographie ;
- 1 salle de radiographie ;
- 1 salle de numérisation d'image ;
- 1 salle de mammographie non fonctionnelle ;
- 1 salle de scanner ;
- 1 salle d'accueil et d'orientation ;
- 1 salle d'attente ;
- 1 Bureau pour le chef de service ;
- 1 Bureau pour médecin ;
- 1 Bureau pour les assistants médicaux;
- 2 toilettes.

✓ **Le personnel du service :**

Le personnel est composé :

- D'un médecin radiologue ;
- Cinq assistants médicaux ;
- Une aide-soignante ;
- Deux secrétaires.

On y rencontre aussi des stagiaires dont des médecins et des techniciens de santé en formation de stage de perfectionnement en imagerie médicale et des thésards.

Le service est dirigé par un médecin radiologue.

✓ **Les activités du service :**

- L'accueil : Le matin les patients sont accueillis dans la salle d'attente. Sur appel les patients sont admis par ordre d'arrivée dans les salles d'examens.

- Les examens de radiographie standard : Le service d'imagerie médicale effectue tous les examens radiographiques des os, de l'abdomen et du thorax.

- Les examens spécialisés sont essentiellement : L'urographie intra veineuse, l'hystérosalpingographie, l'uretrocystographie-rétrograde, le transit oeso-grastro-duodenal ;

Ils sont réalisés sur rendez-vous après une préparation du malade.

- Les examens d'échographie : Ce sont les échographies abdominale, pelvienne, inguino-scrotale, des parties molles, obstétricale ; urinaire, thyroïdienne, mammaire, doppler et musculo-squelettique.

- Les examens de scanner : Ils s'agissent essentiellement des examens sans injection de produits de contraste et des examens avec injection du produit de contraste (en intra veineuse, intra thécale)

4-2- MATERIELS :

Le matériel était constitué de :

Un appareil d'échographie marque de type GE Healthcare, version T8 avec option doppler muni de sonde profonde et superficielle et un appareil scanographique de marque Neusoft 64 Barrettes.

4-3-TYPE D'ETUDE

Il s'agissait d'une étude descriptive d'un cas clinique

4-3-1- IDENTITE DE LA PATIENTE

Il s'agit d'une patiente âgée de 23 ans, résidant à Ségou,

Profession : Ménagère

Statut Matrimonial : mariée

Niveau primaire d'école medersa 7 ème enfant de sa fratrie avec un frère et cinq sœurs aînées toutes mariées dont deux n'ont jamais conçu de grossesse. Elle est mariée il y'a quatre mois vivant avec son conjoint avec des rapports sexuels réguliers, elle est venue consulter pour aménorrhée primaire et désir de grossesse.

Elle serait complètement vaccinée à l'enfance.

Sa mère aurait été suivie durant sa grossesse et aurait bénéficiée des différentes prophylaxies du suivi prénatal.

Les antécédents médicaux sont sans particularité, elle n'a pas d'antécédent chirurgical. Elle n'a jamais vu ses règles ni présenté d'hématurie.

L'examen physique retrouve :

- une silhouette féminine,
- une taille de 1,73m pour un poids à 90kg,
- une tension artérielle à 110/60 mm hg,
- une température à 36,7°C,
- un pouls à 96 pulsations/mn.
- les aires ganglionnaires libres.

Elle avait une voix féminine, dévêtue elle présentait un morphotype féminin.

Les caractères sexuels secondaires étaient marqués par un développement des seins et une pilosité pubienne rasée.

L'aspect des seins et du pubis est illustré par les figures 1et 2.



Figure 1 : Vue des seins

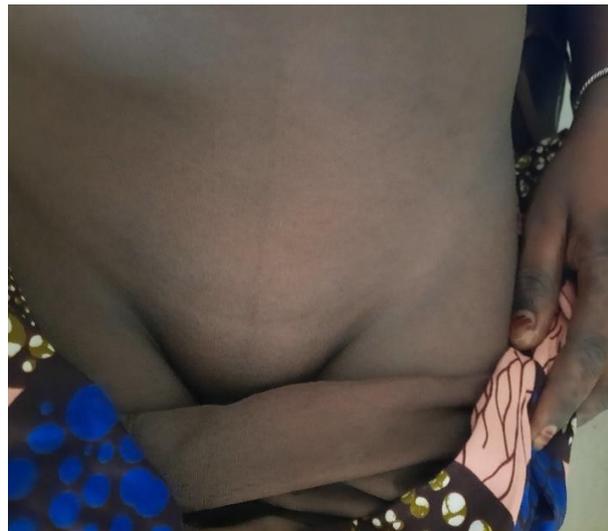


Figure 2 : Vue du Pubis

A l'examen on notait une excision de type II, une vulve avec des grandes lèvres d'aspect normal.

L'examen au spéculum retrouve un vagin borgne d'environ 10 cm de profondeur avec des parois macroscopiquement saines.

Aux touchers vaginal et rectal il y'avait une absence de perception d'utérus.

Les dosages sanguins de la FSH de la LH, de la testostérone et de l'Estradiol étaient normaux dans les proportions d'une femme adulte.

L'échographie pelvienne et la TDM abdominopelvienne réalisées sans et avec injection du produit de contraste ont montré une agénésie complète de l'utérus et du tiers supérieur du vagin. Les ovaires et les reins étaient normaux.

L'ensemble de ces résultats illustrés aux figures suivantes nous a permis de retenir le diagnostic du Syndrome de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser

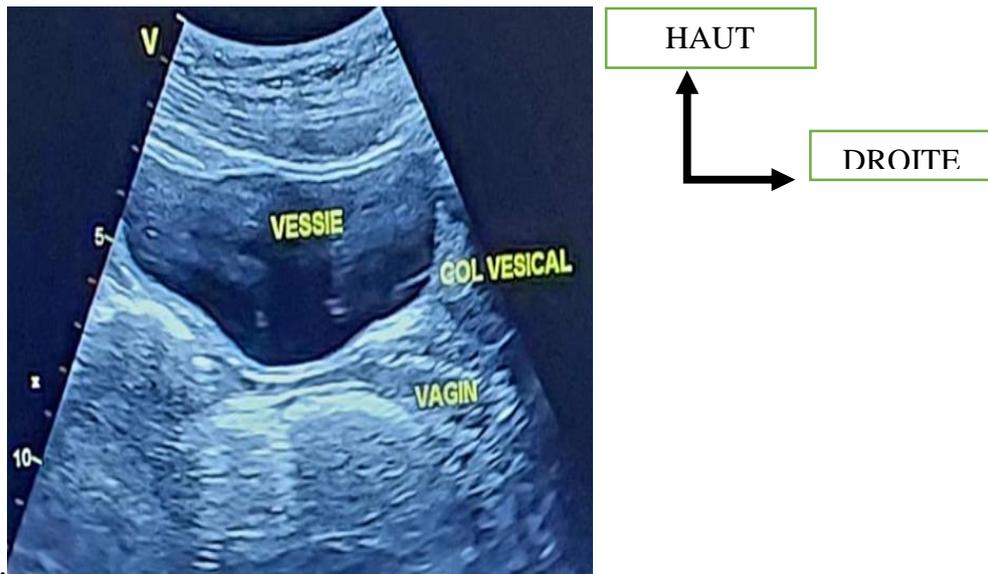


Figure 3 : Image de l'échographie pelvienne montrant la présence du vagin et de la vessie sans utérus

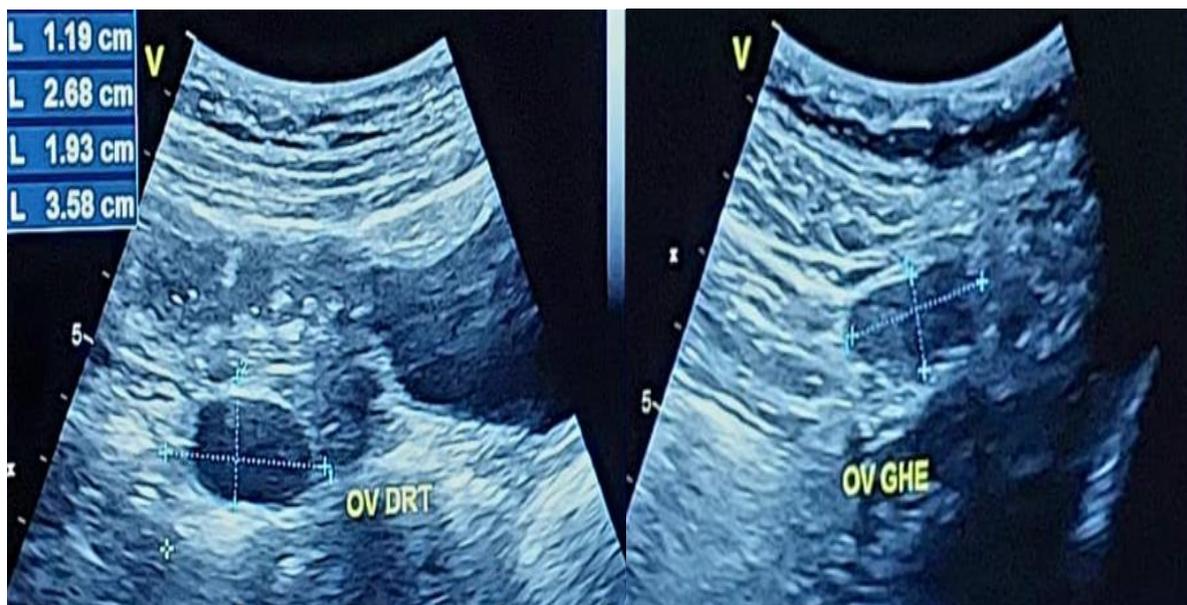


Figure 4 : Images de l'échographie pelvienne montrant la présence des deux ovaires d'aspect normal

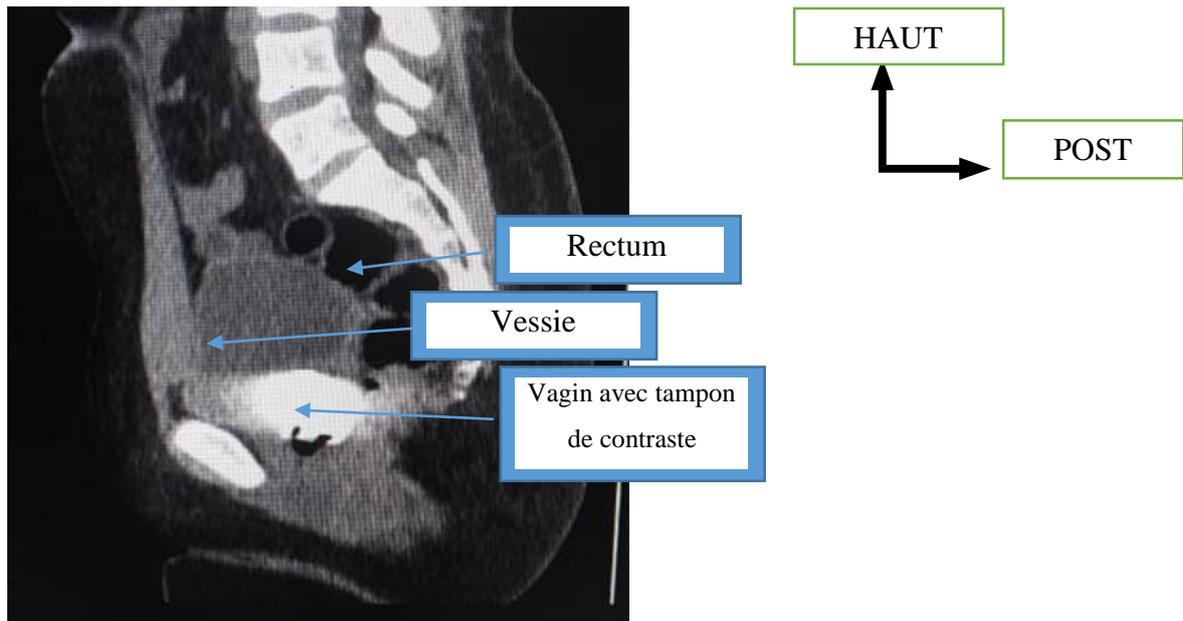


Figure 5 : TDM abdominopelvienne réalisées avec un tampon de contraste dans le vagin a montré une agénésie complète de l'utérus du tiers supérieur du vagin

La prise en charge a comporté :

- Un volet psychologique qui a constitué à informer la patiente sur son impossibilité à concevoir ou d'avoir des menstruations du fait de l'absence de l'utérus. Par contre elle peut mener une sexualité normale compte tenue de la taille du vagin.

COMMENTAIRES ET DISCUSSIONS.

1. Approche méthodologique

Nous avons mené une étude descriptive de rapport de cas d'un syndrome de Syndrome de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser dans le service de radiologie et d'imagerie médicale de l'hôpital Nianakoro Fomba de Ségou. Pour une meilleure interprétation de notre résultat certaines limites doivent être prise en compte tel que :

- la non exploration du rachis à la recherche des anomalies de transition lombosacrées ;
- La non recherche d'ectopie rénale ;
- La non réalisation de l'IRM pelvien enfin d'étudier de façon approfondi les caractéristiques anatomiques du syndrome MRKH.

2. Fréquence de Syndrome de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKHS) est caractérisé par l'absence ou l'hypoplasie de l'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin chez des femmes phénotypiquement et caryotypiquement normales, avec une incidence d'environ 1 nouveau-né sur 5 000 [35]. Pendant notre période d'étude nous avons enregistré un seul cas de syndrome de Syndrome de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser.

Ce résultat est comparable à ceux de Shah VN et al [36] qui avait rapporté un seul cas de syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser au cours de leur étude en Inde en 2013. De même, Kiran Z et ses collaborateurs [37] avaient trouvé un cas de syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser au cours de leur étude en 2019. La survenu de cet anomalie dans notre contexte pourrait s'expliquer par les mariages de consanguinités.

3. Données sociodémographiques

Il s'agissait d'une patiente âgée de 23 ans, résidant à Ségou. Elle était ménagère et mariée il y'a quatre mois vivant avec son conjoint avec des rapports sexuels

réguliers avec un niveau d'instruction primaire d'école medersa 7^{ème} enfant de sa fratrie avec un frère et cinq sœurs aînées toutes mariées dont deux n'ont jamais conçu de grossesses. Ce résultat est superposable à ceux de Kirschen GW et ses collaborateurs [38] qui ont rapporté un cas chez une femme de 20 ans au cours de leur de leur étude portant sur Aménorrhée primaire, utérus aplasique et vagin fonctionnel en 2019. De même Shah VN et al [36] avaient le cas d'une femme de 21 ans au cours de leur étude en 2013. Dans notre contexte la fréquence du diagnostic de syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKHS) pourrait s'expliquer d'une part par le fait que cette couche d'âge correspond à période d'activité sexuelle active à cela s'ajoute au désir d'enfant après un mariage qui amené ces femmes à consulté alors la découverte peut être fortuite.

4. Présentation clinique de la patiente

Sur le plan clinique, il s'agissait d'une femme mariée il y'a quatre mois vivant avec son conjoint avec des rapports sexuels réguliers reçu en consultation pour aménorrhée primaire et désir de grossesse. Elle serait complètement vaccinée à l'enfance. Sa mère aurait été suivie durant sa grossesse et aurait bénéficiée des différentes prophylaxies du suivi prénatal. Ce résultat est similaire à celui de Kiran Z et ses collaborateurs [37] qui avaient rapporté l'aménorrhée primaire secondaire comme motif de consultation dans leur étude 2019. L'aménorrhée primaire était le motif de consultation dans l'étude de Kirschen GW et al [38] réalisée en 2019.

Dans notre étude, les antécédents médicaux étaient sans particularité, elle n'a pas d'antécédent chirurgical. Elle n'a jamais vu ses règles ni présenté d'hématurie. L'examen physique retrouve une patiente avec une silhouette féminine, de taille 1,73m pour un poids à 90kg. Dans le rapport de cas de Shah VN et al [36], la patiente mesurait 160 cm avec un poids de 47 kg sans dysmorphie faciale dans leur étude. Dans notre rapport de cas, Les aires

ganglionnaires étaient sans particularités. Elle avait une voix féminine, dévêtue elle présentait un morphotype féminin. Les caractères sexuels secondaires étaient marqués par un développement des seins et une pilosité pubienne rasée. A l'examen on notait une excision de type II, une vulve avec des grandes lèvres d'aspect normal. L'examen au spéculum un vagin borgne d'environ 10 cm de profondeur avec des parois macroscopiquement saines. Aux touchers vaginal et rectal il y'avait une absence de perception d'utérus. Ces résultats sont comparables à ceux de Kirschen GW et al [38], ou à l'examen physique de la patiente, les signes vitaux étaient dans les limites normales et les seins étaient bien développés sans masses, sensibilité ou écoulement. L'examen gynécologique n'a montré aucune lésion et un motif de poils pubiens normal chez la patiente, stade V de Tanner. Le col de l'utérus n'a pas pu être palpé ou visualisé. L'utérus n'était pas palpable et aucune masse annexielle n'a été appréciée. Le vagin était d'apparence normale, mesurait 8 cm, avait deux largeurs de doigt de diamètre et était sans saignement ni écoulement. Contrairement à celui de Shah VN et al [36] ou un développement mammaire mauvais avait été signalé dans leur étude.

5. Examen para cliniques

- **Biologie**

Les dosages sanguins de la FSH de la LH, de la testostérone et de l'Estradiol étaient normaux dans les proportions d'une femme adulte. Dans le rapport de Shah VN et al [36], les dosages sanguins de la testostérone, de la thyroïdostimuline, de la cortisone ainsi que les bilans rénale et hépatique étaient normaux par contre l'évaluation hormonale a montré une élévation de l'hormone folliculostimulantes (100 UI/L) et de l'hormone lutéinisante (32 UI/L) avec une œstradiol indétectable (< 5 pg/ml). De même Kirschen GW et al [38], avaient apporté des résultats des analyses biochimiques normales dans leur étude. La

normalité des analyses biochimiques est un argument cohérent avec le diagnostic du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

- **Imagerie**

Dans notre étude, l'échographie pelvienne et la TDM abdominopelvienne réalisées sans et avec injection du produit de contraste ont montré une agénésie complète de l'utérus et du tiers supérieur du vagin. Les ovaires et les reins étaient normaux. Ce résultat est comparable à celui de Kirschen GW et al, où une échographie a révélé des restes utérins bilatéraux sans endomètre apprécié avec un reste droit de l'utérus plus proéminent que le gauche et un col de l'utérus non imagé. Les ovaires contenant des follicules étaient de taille et d'apparence normale bilatéralement, excluant définitivement la présence de testicules et excluant efficacement le syndrome d'insensibilité congénitale aux androgènes (CAIS) [38]. Selon la littérature, la présence du tiers inférieur du vagin reflète la différence d'origine embryonnaire du tiers inférieur du vagin et des autres voies génitales, notamment l'utérus, le col de l'utérus et les deux tiers supérieurs du vagin [39,40]. Selon l'étude de Shah VN et al, l'échographie du bassin n'a pas montré d'utérus ni d'ovaires. La laparoscopie a révélé l'absence d'utérus, des trompes de Fallope normales et des ovaires en stries [36].

6. Prise en charge

Dans notre l'étude, un volet psychologique qui a constitué à informer la patiente sur son impossibilité à concevoir ou d'avoir des menstruations du fait de l'absence de l'utérus. Par contre elle peut mener une sexualité normale compte tenue de la taille du vagin. Ce résultat est similaire à celui de Kirschen GW et al [38], où après le diagnostic, la patiente était inquiète, notamment en ce qui concerne ses perspectives de procréation future. Elle a bénéficié d'un counseling de 45 minutes en présence de sa belle-mère/tutrice concernant les implications du diagnostic et les options de procréation telles que le recours à une mère porteuse pour mener une grossesse à sa place.

CONCLUSION.

Le diagnostic du syndrome MRKH doit être évoqué devant tout cas d'aménorrhée primaire chez une jeune femme présentant des caractères sexuels physiques bien développés.

Le diagnostic est basé sur l'imagerie notamment l'échographie mais essentiellement sur l'IRM pelvienne.

L'IRM a un rôle diagnostique essentiel et pré thérapeutique éventuel et remplace aujourd'hui la cœlioscopie diagnostique plus invasive et c'est l'examen d'imagerie de choix pour confirmer une aplasie utérovaginale en particulier chez l'adolescente [46].

L'IRM grâce à la séquence T2, confirme l'aplasie utéro-vaginale, l'intégrité des ovaires et aussi la recherche des malformations associés notamment rénale.

Le diagnostic différentiel se pose avec les autres causes d'aménorrhée primaire

RECOMMANDATIONS.

Aux populations

- Fréquenter les structures sanitaires pour une prise en charge adéquate des patientes.

Aux autorités politiques et administratives :

- Installer un appareil IRM à Ségou.

Aux praticiens

- Promouvoir le dépistage par l'échographiques des jeunes filles reçues en consultation.

A la coordination du D.U

- Faire une rotation des apprenants dans divers sites de formation pour bénéficier de plus d'expériences.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES.

1. Folch M, Pigem I, Konje JC. Mullerian agenesis: etiology, diagnosis, and management. *Obstet Gynecol Surv.* 2000;55(10):644–649.
2. Sarto GE. Cytogenetics of fifty patients with primary amenorrhea. *Am J Obstet Gynecol.* 1974;119(1):14–23.
3. Braun-Quentin C, Billes C, Bowing B, Kotzot D. MURCS association: case report and review. *J Med Genet.* 1996;33(6):618–620.
4. M Abdellaoui et al. Le syndrome de Mayer-Rokitansky- Küster -Hauser comme cause d'aménorrhée primaire: à propos d'un cas. *Pan African Medical Journal.* 2021;40(260).
5. Creatsas G, Deligeoroglou E, Christopoulos P. Creation of a neovagina after Creatsas modification of Williams vaginoplasty for the treatment of 200 patients with Mayer-Rokitansky-KusterHauser syndrome. *Fertil Steril.* oct 2010;94(5):1848-52.
6. Strübbe EH, Cremers CW, Dikkers FG, Willemsen WN. Hearing loss and the Mayer-Rokitansky-KüsterHauser syndrome. *Am J Otol.* mai 1994;15 (3):431-6.
7. Pittock ST, BabovicVuksanovic D, Lteif A. Mayer–Rokitansky– Küster–Hauser anomaly and its associated malformations. *Am J Med Genet A.* 2005;135A(3):314-6.
8. Oppelt P, Renner SP, Kellermann A, Brucker S, Hauser GA, Ludwig KS, et al. Clinical aspects of Mayer–Rokitansky–Kuester–Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum Reprod.* 1 mars 2006;21(3):792-7.
9. Wottgen M, Brucker S, Renner SP, Strissel PL, Strick R, Kellermann A, et al. Higher incidence of linked malformations in siblings of Mayer-Rokitansky-KusterHauser-syndrome patients. *Hum Reprod.* 1 mai 2008;23 (5):1226-31.
10. Oppelt P, von Have M, Paulsen M, Strissel PL, Strick R, Brucker S, et al. Female genital malformations and their associated abnormalities. *Fertil Steril.* févr 2007;87(2):335-42.
11. 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-Rokitansky-KüsterHauser syndrome. *Fertil Steril.* mars 2004;81(3):689-92.

12. Gorgojo JJ, Almodóvar F, López E, Donnay S. Gonadal agenesis 46,XX associated with the atypical form of Rokitansky syndrome. *Fertil Steril.* janv 2002;77(1):185-7.
13. Philibert P, Bignon-Laubert A, Rouzier R, Pienkowski C, Paris F, Konrad D, et al. Identification and functional analysis of a new WNT4 gene mutation among 28 adolescent girls with primary amenorrhea and müllerian duct abnormalities: a French collaborative study. *J Clin Endocrinol Metab.* mars 2008;93(3):895-900.
14. Clément-Ziza M, Khen N, Gonzales J, Crétolle-Vastel C, Picard J-Y, Tullio-Pelet A, et al. Exclusion of WNT4 as a major gene in Rokitansky-Küster-Hauser anomaly. *Am J Med Genet A.* 2005;137A(1):98-9.
15. Ravel C, Lorenço D, Dessolle L, Mandelbaum J, McElreavey K, Darai E, et al. Mutational analysis of the WNT gene family in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril.* avr 2009;91(4 Suppl):1604-7.
16. Strübbe 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.* juill 1994;3(3):192-9.
17. Morcel K, Camborieux L, Guerrier D. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 14 mars 2007;2:13.
18. Ledig S, Schippert C, Strick R, Beckmann MW, Oppelt PG, Wieacker P. Recurrent aberrations identified by array-CGH in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril.* avr 2011;95(5):1589-94.
19. Petrozza JC, Gray MR, Davis AJ, Reindollar RH. Congenital absence of the uterus and vagina is not commonly transmitted as a dominant genetic trait: Outcomes of surrogate pregnancies. *Fertil Steril.* févr 1997;67(2):387-9.
20. Milsom SR, Ogilvie CM, Jefferies C, Cree L. Discordant Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome in identical twins - a case report and implications for reproduction in MRKH women. *Gynecol Endocrinol Off J Int Soc Gynecol Endocrinol.* 2015;31(9):684-7.
21. Herlin MK, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet J Rare Dis.* 20 août 2020;15:214.

22. Oppelt P, Strissel PL, Kellermann A, Seeber S, Humeny A, Beckmann MW, et al. DNA sequence variations of the entire anti-Müllerian hormone (AMH) gene promoter and AMH protein expression in patients with the Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndrome. *Hum Reprod Oxf Engl. janv 2005;20(1):149-57.*
23. 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. 23 mars 2006;5:4.*
24. Guerrier D, Mouchel T, Pasquier L, Pellerin I. The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (congenital absence of uterus and vagina)-phenotypic manifestations and genetic approaches. *J Negat Results Biomed. 27 janv 2006;5:1.*
25. Lindner TH, Njolstad PR, Horikawa Y, Bostad L, Bell GI, Sovik O. A novel syndrome of diabetes mellitus, renal dysfunction and genital malformation associated with a partial deletion of the pseudo-POU domain of hepatocyte nuclear factor1beta. *Hum Mol Genet. oct 1999;8(11):2001-8.*
26. Oram RA, Edghill EL, Blackman J, Taylor MJO, Kay T, Flanagan SE, et al. Mutations in the hepatocyte nuclear factor-1 β (HNF1B) gene are common with combined uterine and renal malformations but are not found with isolated uterine malformations. *Am J Obstet Gynecol. oct 2010;203(4):364.e1-5.*
27. Drummond JB, Reis FM, Boson WLM, Silveira LFG, Bicalho MAC, De Marco L. Molecular analysis of the WNT4 gene in 6 patients with Mayer-Rokitansky-KüsterHauser syndrome. *Fertil Steril. sept 2008;90(3):857-9.*
28. De Tomasi L, David P, Humbert C, Silbermann F, Arrondel C, Tores F, et al. Mutations in GREB1L Cause Bilateral Kidney Agenesis in Humans and Mice. *Am J Hum Genet. 2 nov 2017;101(5):803-14.*
29. Sanna-Cherchi S, Khan K, Westland R, Krithivasan P, Fievet L, Rasouly HM, et al. Exome-wide Association Study Identifies GREB1L Mutations in Congenital Kidney Malformations. *Am J Hum Genet. 2 nov 2017;101 (5):789-802.*
30. Jacquinet A, Boujemla B, Fasquelle C, Thiry J, Josse C, Lumaka A, et al. GREB1L variants in familial and sporadic hereditary urogenital adysplasia

- and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Clin Genet.* 2020;98(2):126-37.
31. Timmreck LS, Gray MR, Handelin B, Allito B, Rohlfes 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.
 32. Paniel BJ, Haddad B, el Medjadji M, Vincent Y. Value of ultrasonography in utero-vaginal aplasia. *J Gynecol Obstet Biol Reprod.* 1996;25(2):128-130.
 33. van Lingen BL, Reindollar RH, Davis AJ, Gray MR. Further evidence that the WT1 gene does not have a role in the development of the derivatives of the müllerian duct. *Am J Obstet Gynecol.* sept 1998;179(3 Pt 1):597-603.
 34. 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).* oct 2008;37(6):539-46.
 35. Tatar A, Ocak Z, Tatar A, Yesilyurt A, Borekci B, Oztas S. Primary hypogonadism, partial alopecia, and Mullerian hypoplasia: report of a third family and review. *Am J Med Genet A.* mars 2009;149A(3):501-4.
 36. Shah VN, Ganatra PJ, Parikh R, Kamdar P, Baxi S, Shah N. Coexistence of gonadal dysgenesis and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome in 46, XX female: A case report and review of literature. *Indian J Endocrinol Metab.* oct 2013;17(Suppl1):S274-7.
 37. Kiran Z, Jamil T. Primary amenorrhoea secondary to two different syndromes: a case study. *BMJ Case Rep.* 15 mars 2019;12(3):e228148.
 38. Kirschen GW, Semenyuk N. Primary Amenorrhea, Aplastic Uterus, and a Functional Vagina: A Rare Case of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. *Case Rep Obstet Gynecol.* 28 mai 2019;2019:3409548.
 39. Chandiramani M, Gardiner CA, Padfield CJH, Ikhenia SE. Mayer - Rokitansky - Kuster - Hauser syndrome. *J Obstet Gynaecol J Inst Obstet Gynaecol.* oct 2006;26(7):603-6.
 40. Chandler TM, Machan LS, Cooperberg PL, Harris AC, Chang SD. Müllerian duct anomalies: from diagnosis to intervention. *Br J Radiol.* déc 2009;82(984):1034-42.

ANNEXES

Résumé

Introduction : Le syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser (MRKH) reste une cause rare de l'aménorrhée primaire. Le but de cette étude était d'évaluer la place de l'examen échographique dans le diagnostic du syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser.

Méthode : Notre étude a été réalisée dans le service de radiologie et d'imagerie médicale de l'hôpital Nianakoro Fomba de Ségou. Il s'agissait d'un rapport de cas du syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser reçu pendant notre période d'étude.

Présentation du cas : Il s'agissait d'une femme âgée de 23 ans, résidant à Ségou. Elle était reçue pour aménorrhée primaire. Elle était ménagère et mariée il y'a quatre mois vivant avec son conjoint avec des rapports sexuels réguliers. Elle n'avait aucun antécédent médical ni chirurgical. L'examen physique retrouve une patiente avec une silhouette féminine, de taille 1,73m pour un poids à 90kg. Le développement des caractères sexuels secondaire était sans particularités. L'examen au spéculum un vagin borgne d'environ 10 cm de profondeur avec des parois macroscopiquement saines. Aux touchers vaginal et rectal il y'avait une absence de perception d'utérus.

Les analyses biochimiques étaient normales. L'échographie pelvienne et la TDM abdominopelvienne réalisées sans et avec injection du produit de contraste ont montré une agénésie complète de l'utérus et du tiers supérieur du vagin. Ce qui a permis de retenir le diagnostic du syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser.

Conclusion : Le syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser (MRKH) est une malformation congénitale rare dont l'échographie demeure un moyen d'orientation diagnostique.

Mots clés : Syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser, Echographie, Mali.

Summary

Introduction: Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser (MRKH) syndrome remains a rare cause of primary amenorrhoea. The aim of this study was to evaluate the role of ultrasound examination in the diagnosis of Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome. in the diagnosis of Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome.

Method: Our study was carried out in the radiology and medical imaging department of the Nianakoro Fomba Hospital in Ségou. This was a case report of Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome received during our study period.

Case presentation: This was a 23-year-old woman living in Ségou. She was seen for primary amenorrhoea. She was a housewife and had been married for four months, living with her partner and having regular intercourse. She had no medical or surgical history. The physical examination revealed a female patient, 1.73 m tall and weighing 90 kg. The development of secondary sexual characteristics was unremarkable. Speculum examination revealed a blind vagina approximately 10 cm deep with macroscopically healthy walls. On vaginal and rectal touch, there was no perception of a uterus. Biochemical tests were normal. Pelvic ultrasound and abdominopelvic CT scan performed without and with injection of contrast medium showed complete agenesis of the uterus and upper third of the vagina. This led to the diagnosis of Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome.

Conclusion: Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome (MRKH) is a rare congenital malformation for which ultrasound remains a useful diagnostic tool.

Key words: Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome, Ultrasound, Mali.