



Ministère de l'Enseignement Supérieur REPUBLIQUE DU MALI
Et de la Recherche Scientifique Un Peuple – Un But – Une Foi

**Université des Sciences, des Techniques
et des Technologies de Bamako**

Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie

N°

Mémoire

D.U ECHOGRAPHIE GENERALE

Année Universitaire 2023 - 2024

**APPORT DE L'ECHOGRAPHIE DANS LE DIAGNOSTIC DE LA
MALADIE DE ROKITANSKY AU CENTRE HOSPITALO-
UNIVERSITAIRE MERE ENFANT « Le Luxembourg »**

Présenté et soutenu le 13/05/2024

Par :

Dr Traore Sory

Président : Professeur Adama Diama KEITA
Membre : Dr Mamadou Sylla Traore
Directeur : Professeur Mahamadou Diallo
Co-directeur : Dr Mamadou N'Diaye

DEDICACES

Je dédie ce travail

A

- ❖ Mon père : Pour tous les efforts consentis à ma réussite. Merci pour votre accompagnement.
- ❖ Ma défunte mère : j'aurais voulu que tu sois là pour célébrer ce moment de joie avec nous et malheureusement Dieu en a décidé autrement. Repose en paix chère maman.
- ❖ Mes frères et sœurs : pour toute l'affection, les encouragements, le soutien moral.
- ❖ Mon épouse : puisse ce travail nous aider à continuer notre merveilleuse vie de famille ;
- ❖ Mes enfants : Mariam, Awa, Zeinabou et Fanta.
- ❖ Ma Collègue : Dr Mariam Keita, votre soutien inconditionnel m'a permis de réaliser ce travail ;

1. REMERCIEMENTS

- ❖ Aux personnel du CSCOM de Bancoumana : pour vos soutiens durant ces deux années d'étude.
- ❖ ASACO de Bancoumana : pour m'avoir donné l'opportunité d'acquérir de nouvelles compétences. Merci pour vos soutiens infailibles durant ces deux années d'étude.
- ❖ A Dr Simaga ; Médecin chef du CS réf de Kati pour tous vos encouragements.
- ❖ Aux membres du jury, pour avoir accepté de juger ce travail. Vos suggestions et recommandations permettront d'améliorer ce travail.
- ❖ A Dr Mamadou Sylla, Échographiste au L'Hôpital Mère enfant le Luxembourg, pour avoir accepté diriger ce travail.
- ❖ A tout le personnel de L'Hôpital Mère enfant, Je vous suis très reconnaissant pour les efforts que vous avez fournis pour m'aider à produire ce document.

ABREVIATIONS ET SIGLE

AMH : Hormone Antimüllérienne

Ant : antérieur

CHUME : Centre Hospitalo-Universitaire Mère-Enfant

CSCom : Centre de Santé Communautaire

EMC : Encyclopedia Medico Chirurgical

FGF9: Fibroblast growth Factor 9

FOXL2: Forlead box L2

FPE : Fondation pour L'Enfance

G : gauche

MRKH: syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser

OMIM: Online Mendelian Inheritance

PGD2: Prostaglandin 2

SOX: SRY related HMG Factor 9

WNT4: Wingless Type integration

TABLE DES MATIERES

| | |
|--|-----|
| 1. REMERCIEMENTS | iii |
| I. INTRODUCTION : | 1 |
| II. GENERALITE : | 2 |
| 2. Définition | 2 |
| 3. Embryologie des organes génitaux internes | 3 |
| a. Déterminisme sexuel | 3 |
| b. . Organes génitaux internes | 5 |
| c. Physiopathologie du syndrome MRKH | 9 |
| 4. Formes cliniques | 10 |
| 5. Malformations associées | 11 |
| a. Malformations rénales | 11 |
| b. Malformations musculo-squelettiques | 12 |
| c. Malformations cardiaques | 12 |
| d. Malformations auditives | 13 |
| 6. Diagnostic et évaluation initiale | 13 |
| a. Circonstances de découverte | 13 |
| b. Examen clinique | 14 |
| c. Imagerie diagnostique: | 15 |
| 7. Prise en charge thérapeutique | 22 |
| a. Prise en charge anatomique de l'aplasie vaginale | 22 |
| b. Prise en charge non chirurgicale : méthode de Frank | 23 |
| c. Prise en charge chirurgicale | 25 |

| | | |
|-------|-----------------------------------|----|
| III. | Les OBJECTIFS : | 28 |
| 1. | Objectif général : | 28 |
| 2. | Objectifs spécifiques : | 28 |
| IV. | METHODOLOGIE..... | 28 |
| 1. | Cadre de l'étude : | 28 |
| 2. | Présentation de l'hôpital | 28 |
| 3. | Statut : | 30 |
| 4. | Les missions du CHME | 30 |
| 5. | Les services cliniques | 31 |
| 6. | Type et période d'étude : | 33 |
| 7. | Déroulement de l'étude..... | 33 |
| 8. | Méthode de collecte des données : | 33 |
| V. | RESULTATS : | 34 |
| 1. | Rapport du cas : | 34 |
| VI. | COMMENTAIRES/DISCUSSIONS : | 38 |
| VII. | CONCLUSION : | 41 |
| VIII. | REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUE | 42 |

LISTE DES FIGURES

Figure 1 : détermination sexuelle d'après Nef et Vassali 2009.

Figure 2 : voies génitales internes à la sixième semaine de gestation, d'après l'EMC aplasies utérovaginales.

Figure 3 : formation de la cavité vaginale, d'après l'EMC aplasies utérovaginales.

Figure 4 : Aplasie vaginale avec vulve normale.

Figure 5 : Échographie Trans abdominale axiale ne montre aucune structure utérine médiane.

Figure 6 : Coupe sagittale ne montre aucune structure normale mais de petites structure échogène au bord postérieur de la vessie.

Figure 7 : Image échographique Trans abdominale d'une patiente atteinte du MRKH.

Figure 8 : Coupe sagittale ne montrant aucune structure utérine.

Figure 9 : La coupe axiale ne montrant absence totale de structure utérine.

Résumé

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) représente la cause la plus fréquente d'absence congénitale ou d'hypoplasie sévère des structures qui dérivent des canaux de Muller incluant le vagin supérieur, l'utérus et les trompes. Elle est définie par la présence de critères de développements sexuels secondaires féminins normaux relatifs à la présence d'ovaires fonctionnels associés à une agénésie vaginale et des anomalies utérines allant d'un utérus rudimentaire à l'absence totale d'utérus. Le principal signe clinique du MRKH est une aménorrhée primaire. La confirmation du diagnostic ainsi que l'identification des anomalies associées reposent essentiellement sur l'échographie. L'objectif de ce travail est d'étudier l'apport de l'échographie dans la prise en charge diagnostique d'une patiente atteinte du syndrome MRKH. Une étude de cas.

Méthodes et matériel

Il s'agit d'une étude descriptive basée sur une étude de cas qui s'est déroulée à l'hôpital Mère-Enfant le Luxembourg entre Aout 2023 et février 2024.

Les données ont été collectées à travers les informations tirées du dossier de la patiente comprenant :

Le dossier Clinique

Les Fiches d'examen de laboratoire

Le Compte rendu échographique

Résultats :

Il s'agit d'une fille de 22 ans, qui a consulté au service de gynéco-obstétrique durant notre période de stage pour une aménorrhée primaire, leucorrhée intermittente avec algie pelvienne sans antécédent particulier chez qui l'examen clinique a mis en évidence des organes génitaux externes de phénotype féminin, des seins moyennement développés avec présence d'autres caractères sexuels secondaires. La patiente était vierge d'où la non réalisation du toucher vaginal. Les résultats des examens biologiques étaient normaux. L'échographie pelvienne a mis en évidence une agénésie complète de l'utérus, des ovaires de petites tailles et organes pleins intra-abdominaux normaux permettant ainsi de poser le diagnostic du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type I.

Conclusion

L'échographie trans abdominale reste l'examen de première intention, procédure simple et non invasive. Elle reste un outil indispensable dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique des patientes MRKH.

I. INTRODUCTION :

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH), également connu sous le nom d'aplasie de Müller, se résume en une absence congénitale de l'utérus et du vagin. MRKH, qui est le nom de prédilection des patients, représente 10 % des cas d'aménorrhée primaire (1) et touche environ 1/5 000 femmes(2). Cette anomalie constitue la malformation la plus grave de l'appareil reproducteur féminin et survient de manière isolée chez les deux tiers des patientes, qui est qualifiée de type 1. Un sous-ensemble de patients (type 2) présente des anomalies structurelles associées telles qu'une agénésie rénale unilatérale (30 %), des anomalies squelettiques (10 à 15 %), des anomalies cardiaques (2 à 3 %) et une surdité (2 à 3 %). Ces patientes ont un caryotype normal et présentent généralement une fonction ovarienne normale avec un développement sans anomalie des seins et des organes génitaux externes(2,3).

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) fait partie de l'une des causes les plus fréquentes d'aménorrhée primaire, juste après la dysgénésie gonadique, avec une fréquence de 1 : 4 000 à 5 000 des femmes (3,4). Il se manifeste par une aplasie ou une hypoplasie de l'organe reproducteur de la femme et aussi des

deux tiers supérieurs du vagin, des ovaires, des trompes régulières avec un développement normal des caractères sexuels secondaires. (5)

Il se manifeste par une aménorrhée primaire qui correspond à l'absence de règles à l'âge de 15 ans chez des patients qui ont une croissance et des caractères sexuels secondaires normaux.

Nous rapportons le cas d'une fille de 17 ans qui a consulté pour une aménorrhée primaire, sans anomalie clinique ni biologique, chez qui l'échographie pelvienne à révéler le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser(6).

La rareté de la pathologie a motivé notre intérêt nous incitant à mener une étude permettant d'étudier l'apport de l'échographique dans son diagnostic au cours de notre stage à l'Hôpital Mère-enfant le Luxembourg.

II. GENERALITE :

2. Définition

Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) ou aplasie utéro vaginale ou aplasie mullérienne est une malformation congénitale caractérisée par l'absence totale d'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin, un phénotype féminin et un caryotype normal. L'incidence de ce syndrome est de 1 sur 4500 naissances

d'enfants de sexe féminin. Il a été décrit respectivement par Mayer en 1829, par Rokitansky en 1838, par Küster en 1910 et par Hauser en 1961. Ce syndrome est à l'origine de 85% des aplasies vaginales, les autres étiologies étant moins fréquentes(2) . C'est la deuxième cause d'aménorrhée primaire (10%) après les dysgénésies gonadiques (40%)(7) .

3. Embryologie des organes génitaux internes

a. Déterminisme sexuel

La différenciation sexuelle a lieu pendant la vie embryonnaire, entre 7 SA et 10 SA, et est déterminée par le sexe chromosomique. Les gonades initialement formées sont dites bi potentielles et pourront se différencier en testicules ou en ovaires. La transmission paternelle d'un chromosome Y entraîne la différenciation des gonades en testicules alors que la présence d'un chromosome paternel X entraîne la différenciation des gonades en ovaires.

Chez un individu de sexe masculin, dont le caryotype est 46, XY, le chromosome Y porte le gène SRY (Sex-determining Region Y) qui déclenche l'expression de Sox9 (SRY-related HMG 9 box 9) qui à son tour déclenche l'expression de Fgf9 (Fibroblast growth factor 9) et augmente la synthèse de PGD2 (Prostaglandine 2).

L'expression de Fgf9 et la sécrétion de PGD2 vont effectuer un rétrocontrôle positif sur Sox9 et favoriser son expression, et ainsi aider à diriger la différenciation des cellules gonadiques en testicules. En parallèle, Sox9 et Fgf9 effectuent un rétrocontrôle négatif sur les voies de différenciation des gonades en ovaires(8) .

Chez un individu de sexe féminin, dont le caryotype est 46XX, l'absence du gène SRY conduit à la différenciation des gonades indifférenciées en ovaires. Foxl2 (Forkhead box L2) est l'un des premiers gènes à entraîner la différenciation en ovaires par l'inhibition de Sox9. Une autre voie parallèle est également impliquée dans la différenciation. Les gènes Wnt4 (Wingless-type MMTV intégration site family, member 4) et Rspo1 (R-spondin 1) via l'activation de la voie de signalisation des β -caténines permettent également l'inhibition de Sox9 et Fgf (3) .

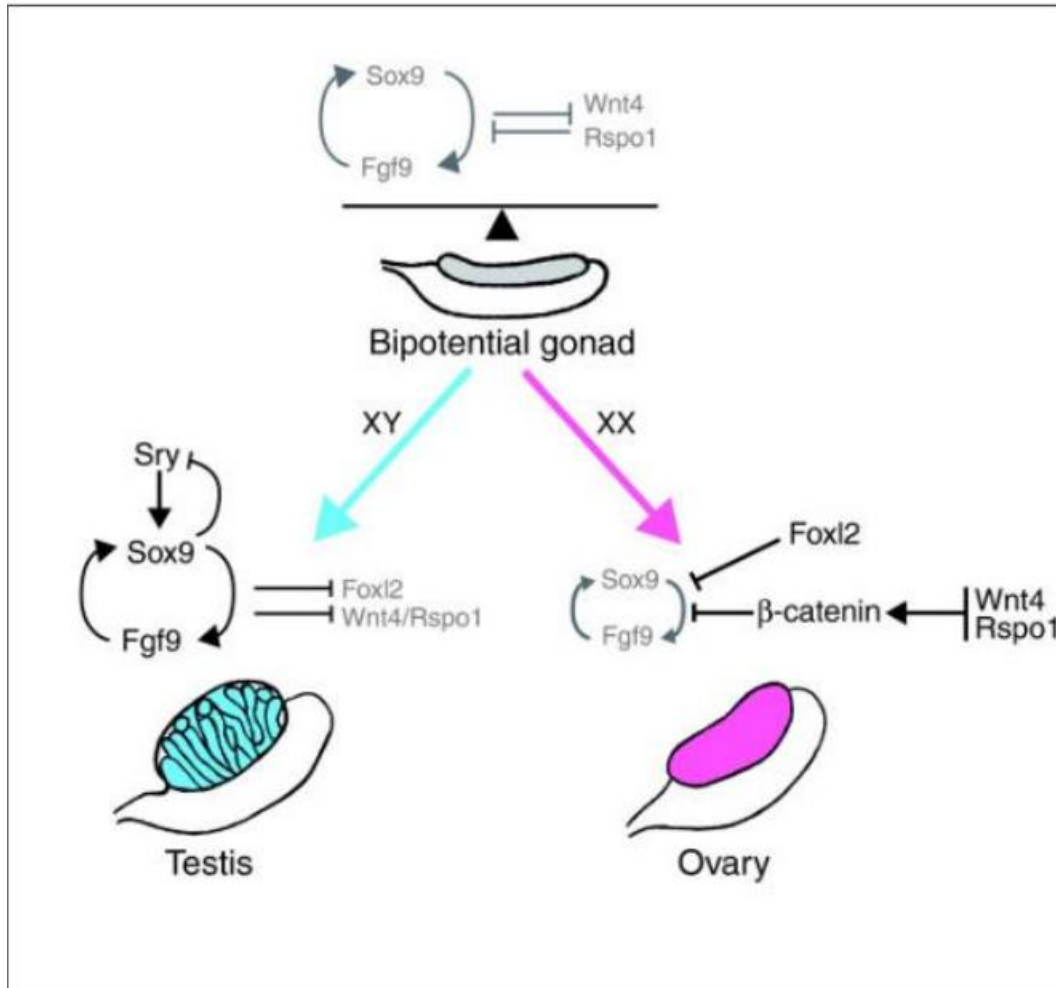


Figure 1 : détermination sexuelle d'après Nef et Vassali 2009

b. . Organes génitaux internes

Quel que soit le caryotype, les cellules germinales primordiales apparaissent à la fin de la troisième semaine de gestation dans l'épiblaste postérieur. Elles vont ensuite se localiser dans la paroi postérieure de la vésicule vitelline. Ces cellules vont migrer dans la région du mésonéphros pour participer à la formation des crêtes génitales :

elles constituent les gonades primitives indifférenciées. La gonade primitive apparait vers la quatrième semaine de développement dans la région du mésonéphros. L'appareil génital interne se développe depuis la 6ème semaine de gestation à partir des canaux mésonéphrotiques de Wolff et des canaux paramésonéphrotiques de Müller.

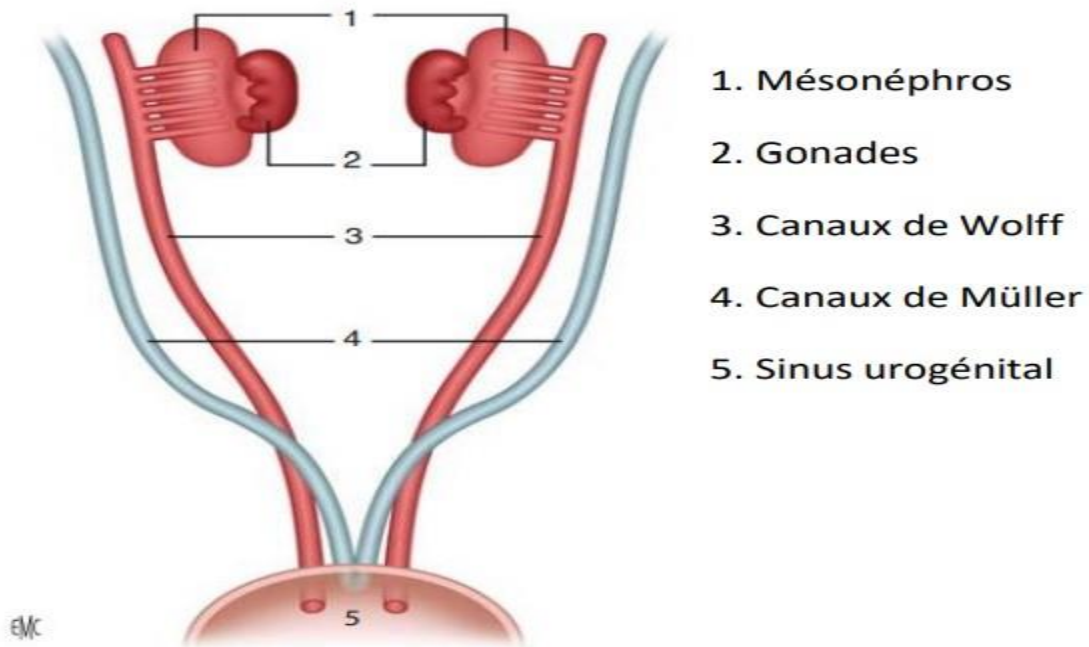


Figure 2 : voies génitales internes à la sixième semaine de gestation, d'après l'EMC aplasies utérovaginales

Les canaux de Wolff s'étendent du mésonéphros jusqu'à la face postérieure du cloaque dans le sinus urogénital et ont donc une extension cranio-caudale jusqu'au sinus urogénital. Les canaux de Müller sont une invagination de l'épithélium cœlomique. Ils sont ouverts dans la cavité cœlomique à leur extrémité supérieure. Ils se développent en dehors des canaux de Wolf et parallèles à eux. Ils les croisent ventralement et s'accolent caudalement sur la ligne médiane, pour former un utérus primaire en forme de Y. L'extrémité inférieure de cet 1. Mésonéphros 2. Gonades 3. Canaux de Wolff 4. Canaux de Müller 5. Sinus urogénital 11 utérus primaire n'atteint pas le sinus urogénital. Les canaux de Müller restent initialement séparés par un septum et fusionnent ultérieurement pour former la cavité utérine. Leurs extrémités libres s'ouvrent dans la cavité cœlomique et donnent les trompes. Le développement des canaux de Müller est induit par la présence des canaux de Wolff. Chez la fille, en l'absence d'hormone antimüllérienne (AMH), les canaux de Wolff dégénèrent à partir de la 8e semaine de gestation. Leur partie inférieure persiste et participe à la formation du vagin. L'appareil génital interne se développe à partir des canaux de Müller. Leurs parties crâniales restent ouvertes dans la cavité cœlomique et donne les pavillons tubaires, leurs parties moyennes correspondent aux trompes et entraînent des replis péritonéaux

correspondant aux ligaments larges et leurs parties distales, dénommées canal utéro vaginal, forment l'utérus et la partie supérieure du vagin.

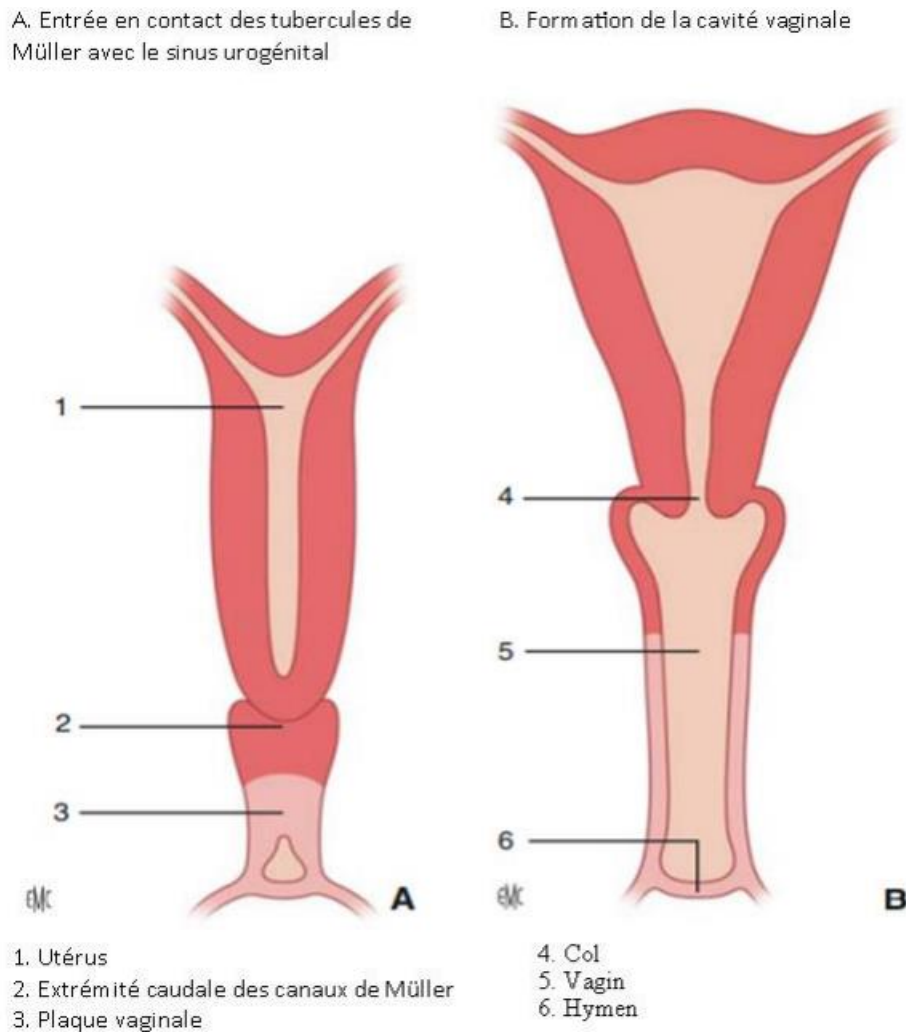


Figure 3 : formation de la cavité vaginale, d'après l'EMC aplasies utérovaginales (9)

Le syndrome MRKH correspond à une anomalie des organes génitaux internes liée embryologiquement à une anomalie de développement des canaux de Müller et de leurs dérivés. L'embryologie du vagin est controversée. La participation respective des canaux de Wolff, des canaux de Müller et du sinus urogénital varie selon les différentes théories. Dans la théorie la plus largement utilisée, la partie supérieure du vagin dérive des canaux de Müller et la partie inférieure du vagin dérive du sinus urogénital¹³. Dans d'autres théories qui s'appuient sur des études moléculaires, l'épithélium vaginal dériverait intégralement du sinus urogénital⁽¹⁰⁾. Les bulbes sino vaginaux, issus d'excroissances en regard du tubercule mullerien, vont proliférer à l'extrémité inférieure du canal utérovaginal et constituer la plaque vaginale. La plaque va ensuite s'accroître de haut en bas, éloignant l'ébauche utérine et le sinus urogénital puis se creuser de bas en haut entre la 11ème semaine et la fin du 5ème mois pour former la cavité vaginale. L'association fréquente des malformations urinaires et des anomalies génitales est expliquée par le lien étroit entre embryogénèse urinaire et génitale.

c. Physiopathologie du syndrome MRKH

Les causes génétiques des anomalies du déterminisme sexuel restent largement méconnues. Le syndrome MRKH a longtemps été considéré comme

sporadique mais le nombre croissant de cas familiaux est en faveur d'une cause génétique. Dans ces cas, le syndrome semble être transmis sur un mode autosomique dominant avec une pénétrance incomplète et une expression variable. Ceci suggère l'implication soit d'un seul gène ayant un rôle majeur dans la différenciation sexuelle soit d'un déséquilibre chromosomique limité¹⁵. Cette hypothèse est rejetée par certains auteurs qui devant l'absence de cas familiaux dans leurs séries évoquent plutôt une origine polygénique ou multifactorielle. A noter, le cas particulier du gène Wnt4. Son inactivation homozygote sur modèle animal conduit à une agénésie mullerienne. Les analyses génétiques menées sur de larges cohortes de cas familiaux de syndrome MRKH ont retrouvé quelques cas de mutations hétérozygotes de Wnt4¹⁸. Cependant, le syndrome Wnt4 est considéré comme différent du 13 MRKH même si la présentation clinique est proche avec une absence de dérivés des canaux de Müller et, dans certains cas, une dysplasie rénale. S'y associe un hyperandrogénisme clinique et biologique évocateur.

4. Formes cliniques

L'aplasie utéro vaginale peut être isolée (on parle alors de forme « typique ») ou associée à d'autres malformations notamment des malformations rénales (on parle alors de forme « atypique »). Lorsqu'il existe en plus des malformations squelettiques et/ou cardiaques il est proposé d'employer l'acronyme MURCS

(Müllerian duct aplasia, Renal aplasia, and Cervicothoracic Somite dysplasia)(2) .

La forme typique, ou MRKH de type I, référencée sous le code OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) 277000, se caractérise par une aplasie utérovaginale isolée et correspond anatomiquement à : - Une aplasie vaginale ; - Un utérus réduit à deux cornes rudimentaires, pleines et reliées par un repli péritonéal et amarrées à la paroi pelvienne par deux ligaments ronds normaux ; - Deux ovaires et deux trompes normaux. La forme atypique, ou MRKH de type II, associe l'aplasie utéro vaginale, parfois incomplète, à des malformations ovariennes ou rénales. La forme appelée MURCS associe une aplasie des canaux de Müller, une dysplasie rénale et une anomalie des somites cervicaux. Les patientes atteintes peuvent présenter des malformations squelettiques, cardiaques, rénales et une surdité de transmission. Cette forme est référencée sous le code OMIM 601076. (10)

5. Malformations associées

Le syndrome MRKH de type II associe à l'aplasie vaginale et utérine d'autres malformations qui peuvent être rénales, squelettiques, cardiaques ou auditives.

a. Malformations rénales

Les malformations du haut appareil urinaire sont les plus fréquentes et sont présentes dans environ 40% des cas(11). Il s'agit principalement d'agénésie rénale unilatérale

(28%) , d'ectopie rénale (rein pelvien) (17%), d'hypoplasie rénale (4%), de rein en fer à cheval ou d'hydronéphrose²¹(2) .

b. Malformations musculo-squelettiques

Les anomalies musculo-squelettiques concernent le plus souvent la colonne vertébrale (30 à 40% des cas) et, dans une moindre mesure, la face et l'extrémité des membres. Les anomalies rachidiennes le plus souvent rencontrées sont les anomalies de Klipper-Feil avec un cou court et peu mobile par fusion des vertèbres cervicales associée à une implantation basse des cheveux, et de Sprengel qui consiste en une surélévation de l'omoplate. Il peut s'agir également de scoliose⁽¹¹⁾, d'anomalies des arcs vertébraux responsables de fusions ou d'asymétries (étages C5 et T1 principalement), de sacralisation de L5, de spina bifida. Il peut exister des anomalies costales ou une asymétrie faciale.

c. Malformations cardiaques

Les malformations cardiaques sont moins fréquentes et sont présentes dans certaines associations MURCS. Elles sont symptomatiques dans la plupart des cas. Il s'agit de fenêtres aortopulmonaires, de défauts conotruncaux à type de sténose pulmonaire, de

coarctation de l'aorte, de communication interventriculaire ou de tétralogie de Fallot²³⁽¹²⁾ .

d. Malformations auditives

Un trouble de l'audition dans ce contexte peut être liée soit à des anomalies de l'oreille moyenne comme une ankylose stapédienne, soit à des déficits neurosensoriels. Ces anomalies pourraient être sous évaluées car elles n'ont pas été recherchées systématiquement jusqu'à maintenant.

6. Diagnostic et évaluation initiale :

a. Circonstances de découverte:

La découverte du syndrome peut être plus ou moins précoce en fonction du symptôme qui amène à son diagnostic. Le diagnostic peut être posé très tôt, en anténatal, quand les échographies de dépistage relèvent une anomalie urinaire ou génitale ou un syndrome multi malformatif faisant rechercher spécifiquement une malformation génitale associée. Le diagnostic est quelquefois fait dans l'enfance, par exemple à la suite du bilan d'un syndrome poly malformatif ou lorsque l'examen clinique d'un enfant ou d'un nouveau-né est anormal. Quelque fois l'existence d'un cas familial conduit également de rechercher une anomalie génitale. Il peut

également s'agir d'une découverte fortuite au moment de la réalisation d'une échographie abdomino-pelvienne dans d'autres indications (douleur abdominale ou infection urinaire par exemple). Le mode de découverte le plus fréquent (85% des cas) est une aménorrhée primaire sans expression clinique chez une jeune fille au développement pubertaire normal. Dans 35% des cas, il peut exister des dysménorrhées cycliques liées à la présence de cornes utérines creuses et tapissées d'endomètre (molimen cataménial). Dans 10% des cas, la patiente consulte plus tardivement en raison d'une douleur pendant les rapports ou d'une impossibilité de rapport sexuel. Plus rarement, le diagnostic est resté méconnu en raison de l'existence d'une cupule préexistante initialement de bonne taille qui s'est progressivement allongée par la répétition des rapports.

b. Examen clinique

A l'examen vulvaire nous notons un aspect normal des organes génitaux externes. La dépressibilité et la profondeur de la cupule vaginale peuvent varier de quasi nulle à quelques centimètres (**photo 1**). Un des intérêts de l'examen initial est d'évaluer les possibilités de la mise en place d'un néo vagin.



Figure 4 : Aplasie vaginale avec vulve normale

c. Imagerie diagnostique:

Le diagnostic du syndrome MRKH est essentiellement clinique. Ce, sa confirmation fait recourir à différents moyens d'imageries qui ont l'intérêt de ne pas trop invasifs. Ils vont permettre de rechercher les malformations associées.

1. Échographie Trans abdominale

L'examen de première intention reste l'échographie pelvienne devant une suspicion d'agénésie mullerienne. Il peut s'agir d'échographie 2D ou 3D. Elle permet de

mettre en évidence l'absence totale d'utérus entre le rectum et la vessie ainsi que l'absence totale ou partielle de vagin. Cependant, il peut exister une structure rétro vésicale de forme quadrangulaire correspondant à la présence d'une lame vestigiale et qui peut être prise à tort pour une structure utérine. Cependant, il n'existe pas dans cette structure de ligne médiane hyperéchogène correspondant à l'endomètre. Les ovaires sont de taille et d'écho structure normale mais leur position souvent ectopique haute ne permet pas de les identifier systématiquement. Cet examen a également pour objectif de recherche d'autres malformations associées (40% des cas).

Images échographiques :



Figure 5 : Échographie trans-abdominale axiale montre une absence totale de structure utérine médiane(13)



Figure 6 : Coupe sagittale mettant en évidence une absence totale de structure utérine normale mais montre de petites structures échogènes au bord postérieur de la vessie (Voir Flèches). (13)

Apport de l'échographie dans le diagnostic du syndrome de Rokitanski chez une patiente à l'Hôpital Mère-Enfant d'Aout 2023 à février 2024.



Voir cette image et les informations de copyright dans PMC

Graphique 5. Image échographique transabdominale d'une patiente chinoise atteinte du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, lors d'une évaluation de suivi postopératoire d'un an après une intervention chirurgicale visant à retirer une masse pelvienne importante.

Figure 7 : Image échographique trans abdominale d'une patiente atteinte du MRKH

Source : Internet image et information de copyright dans PMC(14)

2. Imagerie par résonance magnétique (IRM)

L'imagerie par résonance magnétique est aussi un moyen diagnostique non invasif qui permet de confirmer les éléments que l'échographie n'a pas pu mettre en

évidence. Elle permet de beaucoup mieux visualiser et de localiser les ovaires, parfois ectopiques, avant une prise en charge de l'infertilité. En effet, parmi les multiples possibilités de prise en charge de l'infertilité de ces patientes, certaines font intervenir une ponction d'ovocytes (soit pour une grossesse chez une patiente qui va bénéficier d'une greffe utérine soit en vue d'une gestation pour autrui dans un pays où la législation l'autorise). L'Imagerie par Résonance Magnétique a l'avantage d'être plus explicite de façon précise l'anatomie pelvienne et d'avoir une bonne reproductibilité inter observateurs et est un examen essentiel avant une prise en charge chirurgicale(15,16) .

3. Cœlioscopie diagnostique

La cœlioscopie est une technique invasive qui nécessite une anesthésie. Elle n'est utile que lorsqu'il persiste un doute après les examens d'imagerie réalisés en première intention, ce qui est exceptionnel, ou lorsque des cornes utérines rudimentaires sont responsables de douleurs et doivent être retirées. (3)

4. Caryotype et bilan hormonologique

Les patientes présentant un syndrome MRKH authentique ont toujours un caryotype 46, XX. L'analyse du caryotype doit être prescrite pour éliminer certains diagnostics différentiels, essentiellement une insensibilité complète aux androgènes (CAIS) où le caryotype est 46XY. Le bilan biologique effectué lors de la découverte du

syndrome chez une patiente consiste à réaliser des dosages hormonaux : œstradiol, FSH, LH, delta-4-androstènedione et testostérone. Ces dosages sont normaux dans le syndrome MRKH. Rarement, le syndrome peut être associé à une insuffisance ovarienne mais certains auteurs suggèrent que cette association pourrait être fortuite. L'AMH n'est pas utile au diagnostic. Son dosage pourrait être utile à l'évaluation de la fonction ovarienne ou peut confirmer la présence des ovaires quand ceux-ci ne sont pas vus en imagerie.

5. Diagnostics différentiels

Toutes causes confondues, lorsqu'il existe une aménorrhée primaire, l'examen de l'appareil génital n'est anormal que dans 15% des cas. L'examen clinique peut retrouver une imperforation hyménéale ou une cloison vaginale transverse. Mais dans ces cas, l'aménorrhée s'accompagne de douleurs cycliques et il existe un utérus avec un col normal qui peut être palpé par le toucher rectal ou mis en évidence à l'échographie. Il peut également exister une atrésie vaginale isolée et dans ce cas l'utérus est également présent. Les dysgénésies gonadiques, (syndrome de Turner dont le caryotype est 45, X0 ou dysgénésie gonadique pure avec un caryotype 46 XX ou 46XY) constituent la cause la plus fréquente d'aménorrhée primaire (40%). Le plus souvent, ces dysgénésies gonadiques sont associées à un impubérisme et l'aménorrhée n'est pas accompagnée de douleurs. Le syndrome d'insensibilité

complète aux androgènes autrefois appelé « testicule féminisant » (référéncé OMIM 300 068) constitue un diagnostic différentiel plus rare. Il s'agit d'une pathologie génétique récessive liée à l'X qui affecte les récepteurs aux androgènes. Le 19 phénotype est alors féminin mais avec un caryotype 46, XY et des testicules normalement développés mais non descendus³³. Dans ce cas, il n'y a pas de structures mullériennes et le vagin est court ou plus rarement normal. Le syndrome WNT4 (référéncé OMIM 158 330) est un autre diagnostic différentiel du syndrome MRKH. Il est causé par une mutation hétérozygote du gène WNT4 et est caractérisé par un caryotype 46XX, un phénotype féminin, une aplasie utérovaginale et un hyperandrogénisme(17) .

7. Prise en charge thérapeutique

a. Prise en charge anatomique de l'aplasie vaginale

La prise en charge de l'aplasie vaginale est détaillée dans le guide médecin du protocole national de diagnostic et de soins pour les aplasies utéro vaginales consultable sur le site de la HAS³⁵. La prise en charge de l'aplasie vaginale débute quand et si la patiente en fait la demande et consiste à créer un néo-vagin, ce qui a pour but de faciliter le début de la vie sexuelle.

b. Prise en charge non chirurgicale : méthode de Frank

Le traitement à privilégier est un traitement médical, principalement la méthode de Frank, qui consiste en une dilatation de la cupule vaginale par l'utilisation de bougies. Il s'agit en fait de l'équivalent médical d'une technique « naturelle » où la patiente obtient un allongement progressif de la cupule vaginale par la répétition de tentatives de rapports³⁶. La méthode de Frank consiste à agrandir progressivement la cupule vaginale par des auto dilatations quotidiennes avec des bougies de diamètre croissant. Les dilatations sont poursuivies jusqu'à l'obtention d'une cavité vaginale qui permet les rapports sexuels. En cas d'absence de rapports sexuels dans les suites des dilatations, un entretien de la cavité vaginale par des dilatations ponctuelles est recommandé.

Cette approche non chirurgicale est formellement recommandée en première intention par l'American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) et confirmée dans la littérature. En effet, la méthode de Frank est associée à de meilleurs résultats anatomiques et fonctionnels et moins de complications que la chirurgie quelle que soit la technique utilisée. Dans leur série française de 131 patientes, Cheikhelard et al. ont montré que la longueur vaginale était plus courte après traitement médical mais reste considérée comme normale avec une longueur

médiane de 9,6 cm avec la méthode de Frank contre 11 cm pour les techniques chirurgicale ou la répétition des rapports seule. Ce résultat ne semblait pas avoir de conséquence sur la qualité de vie sexuelle avec un score FSFI qui était similaire après traitement médical ou chirurgical. En ce qui concerne les complications, 27% des patientes traitées par méthode de Frank avaient présenté des complications peu graves (douleur, saignement, infection urinaire ou vaginale) contre 40% chez les patientes traitées par chirurgie. La moitié de ces patientes avaient nécessité au moins une seconde intervention chirurgicale. Les autres complications rapportées pour la méthode de Frank sont un rétrécissement vaginal secondaire, un prolapsus du fond vaginal ou une dilatation urétrale accidentelle. Dans une large série de 245 patientes, Edmonds et al. rapportaient en 2012, un taux de réussite de traitement de l'aplasie vaginale par méthode de Frank de 94,9%³⁸. Dans d'autres séries, le taux de succès par traitement non chirurgical était plus bas en restant cependant un taux acceptable d'environ 78%. Les principaux inconvénients liés à cette technique sont la douleur, le risque de prolapsus du fond vaginal (accessible à un traitement chirurgical par promontofixation par voie coelioscopique) et le fait que ce traitement soit quotidien et dure plusieurs mois qui peut poser des problèmes d'observance. En cas d'échec de traitement par méthode de Frank, on peut proposer secondairement un traitement chirurgical. (18)

c. Prise en charge chirurgicale

En cas d'échec de prise en charge par autodilatation vaginale ou en cas de refus, une prise en charge chirurgicale peut être proposée. Dans la série citée plus haut de Cheikhelard et al., cette situation représentait 33% des patientes initialement traitées médicalement(18). En France, les techniques les plus utilisées sont la vaginoplastie sigmoïdienne, l'utilisation des petites lèvres et de la muqueuse vestibulaire, l'utilisation de péritoine pelvien et la méthode de Vecchietti. Toutes ces techniques chirurgicales débutent par un clivage inter vésico rectal, sauf la méthode de Vecchietti qui ne nécessite pas cette dissection si la cupule a déjà une certaine profondeur.

1. La vaginoplastie sigmoïdienne

Cette technique a été décrite pour la première fois par Baldwin en 1904 et consiste en la création d'un néovagin par l'utilisation d'une partie du colon sigmoïde. Longtemps réalisée par laparotomie, elle l'est maintenant par cœlioscopie plus ou moins assistée par robot⁴³ ce qui a l'avantage de permettre un meilleur résultat esthétique et nécessite un temps d'hospitalisation plus court. Le résultat anatomique est généralement satisfaisant mais il peut exister une sténose de l'anastomose colo-vestibulaire qui peut être traitée secondairement par dilatations. Il peut également

exister un prolapsus du néovagin, raison pour laquelle une promontofixation est systématiquement réalisée par certaines équipes. Il s'agit de la seule technique chirurgicale où il existe une lubrification naturelle du neovagin. (19)

2. L'utilisation de lambeaux locaux notamment des petites lèvres et de la muqueuse vestibulaire

La chirurgie est effectuée en moins d'une heure et elle nécessite la présence d'un mandrin en post opératoire immédiat puis l'utilisation de bougies. Cette technique a l'avantage de ne pas avoir à faire de sutures digestives et donc n'expose pas à certaines complications comme les occlusions digestives post opératoire ou la sténose de ces sutures. Le résultat est satisfaisant en termes de dimensions vaginales et de rapports sexuels. Il existe constamment une modification de l'aspect de la vulve liée à la technique mais il n'y a jamais de sténose de l'introït.

3. L'utilisation de péritoine pelvien est une technique décrite par Davydov en 1969

Cette technique consiste là aussi en la création d'une néocavité entre l'urètre et la vessie en avant et le rectum en arrière par voie basse. Le second temps, abdominal, consiste à libérer le péritoine du cul de sac de Douglas à le descendre dans l'espace de dissection de manière à ce qu'il tapisse les parois de la néocavité vaginale pour la recouvrir. Le péritoine est ensuite refermé, recréant un cul de sac de Douglas.

Cette technique ne comporte aucune suture digestive et peut être réalisée par cœlioscopie. Le taux de complications n'est pas plus important que pour les autres techniques chirurgicales. Les résultats anatomique et fonctionnel sont satisfaisants. Cette technique nécessite également la présence d'un mandrin en post opératoire immédiat puis généralement l'utilisation de bougies. Il existe un risque de sténose secondaire.

4. Allongement chirurgical de la cupule vaginale par la méthode de Vecchietti

La méthode de Vecchietti est une technique chirurgicale d'allongement de la cupule vaginale par traction sur son fond par le biais d'une olive prothétique sphérique. La technique nécessite parfois également un temps de clivage vésico-rectal de haut en bas en préservant la cupule vaginale. Les fils tracteurs sont fixés à l'olive prothétique et passés à 23 travers la cupule vaginale(18)

III. Les OBJECTIFS :

1. Objectif général :

Etudier l'apport de l'échographie dans le diagnostic du syndrome de Rokitanski chez une patiente admise au CHUME le 09 Novembre 2023.

2. Objectifs spécifiques

- Décrire la sémiologie clinique et biologique chez la patiente atteinte du syndrome de Rokitansky
- Décrire les résultats de l'échographie pelvienne chez la patiente atteinte du syndrome de Rokitansky

IV. METHODOLOGIE

1. Cadre de l'étude :

Notre étude a lieu au Centre Hospitalier Universitaire Mère-Enfant (CHUME) le Luxembourg au sein du service de radiologie et d'imagerie médicale.

2. Présentation de l'hôpital

Situé à l'Ouest de Bamako dans le quartier d'Hamdallaye et bâti sur une superficie de 3.461 m², le centre hospitalier " Mère-Enfant" le Luxembourg (CHME) a été

inauguré le 24 Novembre 1998 et il a commencé ses activités courant Mai 1999. L'Hôpital est la propriété de la fondation pour l'Enfance (F.P.E) dirigée par la première dame ; Madame TOURE Lobo TRAORE, présidente de la fondation. L'hôpital a été reconnue d'utilité publique par le décret N°93-271 P-RM le 06 Août 1993.

Le Ministère de la santé et la Fondation pour l'Enfance sont signataires d'une Convention d'assistance mutuelle qui précise les engagements de la Fondation pour l'Enfance et du Ministère. La Fondation pour l'Enfance à travers le CHME « Mère –Enfant » le Luxembourg s'engage à :

- Fournir l'accès aux soins de qualité qu'ils soient curatifs, préventifs ou promotionnels conformément aux directives nationales de la politique sur la santé en république du Mali ;
- Mettre à disposition des malades au sein du CHME des médicaments en DCI aux coûts abordables ;
- Le Ministère de la santé s'engage à fournir, dans la mesure de ses moyens l'appui dont la FPE aura besoin en vue d'atteindre ses objectifs ;
- Le Ministère de la Santé s'engage à mettre à la disposition du CHME le

Luxembourg sur demande du personnel correspondant à ses besoins. Ce personnel rémunéré par le Ministère Santé sera régi par les textes portant fonctionnement du CHME le Luxembourg ;

- Le Ministère de la Santé s'engage à favoriser la collaboration entre le personnel du CHME et les autres travailleurs sociaux sanitaires du département et les contrats avec toute institution et organisation à vocation sanitaire.

Un accord de partenariat a été conclu le 10 Novembre le 2005 au Luxembourg avec la FPE afin de mettre en œuvre une collaboration régulière, pratique dans l'intérêt du CHME.

3. Statut :

C'est un centre Hospitalier Universitaire privé de 3ème niveau selon la loi Hospitalière, à but non lucratif et reconnu d'utilité publique.

4. Les missions du CHME

Le CHME est un hôpital de 3ème référence ouvert aux malades référés par les CSCOM mais aussi par les structures de 3ème niveau pour les cas nécessitant une intervention spécialisée à vocation humanitaire. A ce titre assure quatre missions principales :

- Assurer le diagnostic, le traitement des patients et en particulier les femmes et les enfants ;
- Assurer la prise en charge des cas référés et des urgences ;
- Assurer la formation continue des professionnels de santé et des étudiants ;
conduire les travaux de recherche dans le domaine de la santé.

5. Les services cliniques

Les activités cliniques sont réparties entre six (06) services et 10 unités.

Les activités sont essentiellement focalisées sur la promotion de la santé de la mère et de l'enfant et se répartissent comme suit :

- Le service de pédiatrie comprend : une unité de pédiatrie générale, une unité de Néonatalogie rendu fonctionnelle en 2012
- Le service de médecine interne comprend : La Cardiologie ; La Médecine générale ; La Gastro entérologie ; La Neurologie ; La Rhumatologie ; La Dermatologie ; L'Endocrinologie ; L'Oncologie
- Le service de gynéco-obstétrique comprend : une unité de Gynécologie ; une unité d'Obstétrique ; une unité de Vaccination
- Le service de Chirurgie comprend : une unité de Chirurgie Pédiatrique ; une unité de Chirurgie Générale ; une unité de Neurochirurgie ; une unité d'ORL

une unité de Stomatologie ; une unité d'Ophtalmologie

- Le service de Chirurgie Traumatologique et Orthopédique
- Le service de d'anesthésie et de réanimation : une unité de réanimation ; une d'anesthésie ; une unité des urgences
- Le service de laboratoire
- Le service d'imagerie médicale dont l'unité d'échographie, lieu de notre stage
- La Pharmacie hospitalière

Les services Administratifs : La Direction Générale ; La télémédecine (keneya

Blown); Le service social ; Le service de maintenance autres prestations

- Missions humanitaires périodiques organisées dans le cadre de la coopération médicale avec les médecins étrangers pour la réalisation d'activités ponctuelles ;
- Evacuations sanitaires des enfants malades souffrant essentiellement de cardiopathies congénitales à l'extérieur du Mali.

6. Type et période d'étude :

Il s'agissait d'une étude descriptive basée sur une étude de cas d'une patiente admise le 09 Novembre 2023 pour aménorrhée primaire au sein du service de radiologie et d'imagerie médicale du CHUME.

7. Déroulement de l'étude

La présente étude a été conduite comme il suit :

- Phase d'élaboration et de validation du protocole,
- Phase d'extraction des données relatives aux informations cliniques, biologique à travers le dossier de la patiente et la fiche du compte rendu échographique,
- Une Phase d'écriture du rapport et de diffusion des résultats.

8. Méthode de collecte des données :

Les données ont été collectées à travers les informations tirées du dossier de la patiente comprenant :

Le dossier Clinique de la patiente

Les Fiches d'examen de laboratoire

Le Compte rendu échographique

V. RESULTATS :

1. Rapport du cas :

A l'interrogatoire : Il s'agissait d'une fille de 22 ans, qui a consulté au service de gynéco-obstétrique pour une aménorrhée primaire, leucorrhée intermittente avec algie pelvienne. Elle était sans antécédent médical ni chirurgical.

Examen cliniques : l'examen clinique de cette jeune dame de 22 ans a mis en évidence des organes génitaux externes de phénotype féminin, des seins moyennement développés avec présence d'autres caractères sexuels secondaires. La patiente était vierge d'où la non réalisation du toucher vaginal.

Bilan Biologique : le bilan hormonal a confirmé une fonction ovarienne normale avec une 17-esradiol à 18.35 pmol/l, ainsi que l'axe gonadotrope avec une FSH à 0.9 mU/ml et LH à 0.4 mU/ml et un dosage normal de testostérone.

L'échographie pelvienne : a montré l'agénésie complète de l'utérus (**Figure 8, Figure 9**), les ovaires d'aspect normal. Le Douglas est libre. La vessie vue en bonne réplétion est alithiasique normalement trans sonore et de paroi fine. L'échographie

normale des organes pleins intra-abdominaux. (**Figure 10, Figure 11**), l'absence d'image de masse annexielle et ni de diverticule permettant ainsi de poser le diagnostic du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type I.

Ci-joints les images échographiques de notre cas d'étude :



Figure 8 : Coupe sagittale mettant en évidence une absence totale de structure utérine

Apport de l'échographie dans le diagnostic du syndrome de Rokitanski chez une patiente à l'Hôpital Mère-Enfant d'Aout 2023 à février 2024.



Image 9 : La coupe axiale montrant une absence totale de structure utérine. Nous notons la présence des deux ovaires droit et gauche.



Figure 10 : Coupe longitudinale de la rate et du Rein gauche

Apport de l'échographie dans le diagnostic du syndrome de Rokitanski chez une patiente à l'Hôpital Mère-Enfant d'Aout 2023 à février 2024.



Figure 11 : Coupe Longitudinale du Foie et du rein droit

VI. COMMENTAIRES/DISCUSSIONS :

***Age :**

Au cours de notre étude la patiente a consulté le service de gynéco obstétrique à l'âge de 21 ans. Cet âge est presque similaire à celui retrouvé dans l'étude de **Soekersie et al (13)** qui est de 22 ans. Cet âge correspond à l'adolescent où beaucoup de jeunes filles commencent à découvrir leur corps et fonctionnement et à les comparer avec ceux de leurs congénères. Toute discordance ou manquement suscite des questions et motive ainsi une consultation.

***Signes cliniques :**

Le signe clinique majeur retrouvé chez notre patiente ayant motivé la consultation a été l'aménorrhée primaire. Ce même signe est retrouvé dans la plus part des études qui se sont intéressées à ce sujet (**13,15,17,19**). Ce signe clinique s'explique par le fait que le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) est une malformation rare de la filière génitale chez la femme (**20**). Il est principalement dû à une agénésie de l'utérus et du vagin avec des ovaires normaux (**21**) lié à un défaut de migration des canaux de Müller vers le sinus urogénital lors de la vie embryonnaire. Dans sa forme typique, l'utérus se limite à deux reliquats rudimentaires auxquels s'associe une agénésie totale ou partielle du vagin. La forme

atypique associe des reliquats utérins asymétriques à des malformations des trompes ou rénales (22).

***Résultats biologiques :**

Les examens biologiques demandés dans le bilan diagnostique chez notre patiente étaient tous normaux à savoir l'exploration de la fonction ovarienne : 17-esradiol à 18.35 pmol/l, ainsi que l'axe gonadotrope avec une FSH à 0.9 mU/ml et LH à 0.4 mU/ml et un dosage normal de testostérone.

Ces taux normaux des hormones ovariennes sont dû au fait que dans le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) les anomalies concernent principalement le vagin et l'utérus. Les ovaires sont présents et fonctionnent normalement (13,17)

***Résultats échographiques :**

L'examen échographique pelvienne de notre patiente a montré une agénésie complète de l'utérus. Cette même anomalie est retrouvée dans l'étude de **Soekersie et al (13)** qui décrit les mêmes aspects échographiques. Cette agénésie de l'utérus est liée à un défaut de migration des canaux de Müller vers le sinus urogénital lors de la vie embryonnaire (21). Dans sa forme typique, l'utérus se limite à deux

Apport de l'échographie dans le diagnostic du syndrome de Rokitanski chez une patiente à l'Hôpital Mère-Enfant d'Aout 2023 à février 2024.

reliquats rudimentaires auxquels s'associe une agénésie totale ou partielle du vagin.

La forme atypique associe des reliquats utérins asymétriques à des malformations des trompes ou rénales **(22)**

L'examen échographique des ovaires et des organes pleins intraabdominaux étaient normaux. Cela nous a ainsi permis de poser le diagnostic du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type I. Les malformations associées au type II comprennent des anomalies urologiques, squelettiques, des problèmes auditifs et rarement des anomalies cardiaques **(23)**.

VII. CONCLUSION :

L'examen de première intention dans le diagnostic de la maladie de Rokitansky suspectée devant une aménorrhée primaire reste l'échographie trans-abdominale, procédure simple et non invasive. Elle reste un outil indispensable dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique de ces patientes. Le rôle de l'imagerie de façon générale et de l'échographie en particulier est de définir l'étendue des anomalies utéro vaginales pour un diagnostic précis, et de décrire toute anomalie coexistante.

L'intérêt de ce cas clinique est d'évoquer le diagnostic de MRKH devant toute aménorrhée primaire chez une jeune femme même présentant les caractères sexuels bien développés, mais aussi de rechercher les signes spécifiques de la maladie et d'autres anomalies associées par un examen échographique.

VIII. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUE

1. Reindollar RH, Byrd JR, McDonough PG. Delayed sexual development: a study of 252 patients. *Am J Obstet Gynecol*. 15 juin 1981;140(4):371-80.
2. Oppelt PG, Lermann J, Strick R, Dittrich R, Strissel P, Rettig I, et al. Malformations in a cohort of 284 women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (MRKH). *Reprod Biol Endocrinol*. 20 août 2012;10:57.
3. Williams LS, Eksi DD, Shen Y, Lossie AC, Chorich LP, Sullivan ME, et al. Genetic Analysis of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome (MRKH) Through Ascertainment of a Large Cohort of Families. *Fertil Steril*. juill 2017;108(1):145-151.e2.
4. Choussein S, Nasioudis D, Schizas D, Economopoulos KP. Mullerian dysgenesis: a critical review of the literature. *Arch Gynecol Obstet*. juin 2017;295(6):1369-81.
5. Salem Wehbe G, Bitar R, Zreik T, Samaha M, Walter C, Sleiman Z. Intra-peritoneal leiomyoma of the round ligament in a patient with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Facts Views Vis Obgyn*. 8(4):233-5.
6. Abdellaoui M, Fenni JE, Edderai M. Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser comme cause d'aménorrhée primaire: à propos d'un cas. *Pan Afr Med J*. 23 déc 2021;40:260.
7. Practice Committee of American Society for Reproductive Medicine. Current evaluation of amenorrhea. *Fertil Steril*. nov 2008;90(5 Suppl):S219-225.
8. Nef S, Vassalli JD. Complementary pathways in mammalian female sex determination. *J Biol*. 2 sept 2009;8(8):74.
9. Eggers S, Ohnesorg T, Sinclair A. Genetic regulation of mammalian gonad development. *Nat Rev Endocrinol*. nov 2014;10(11):673-83.

10. Cunha GR, Kurita T, Cao M, Shen J, Robboy S, Baskin L. Molecular mechanisms of development of the human fetal female reproductive tract. *Differentiation*. 2017;97:54-72.
11. Deng S, He Y, Chen N, Zhu L. Spectrum of Type I and Type II Syndromes and Associated Malformations in Chinese Patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: A Retrospective Analysis of 274 Cases. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. juin 2019;32(3):284-7.
12. Pittock ST, Babovic-Vuksanovic D, Lteif A. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser anomaly and its associated malformations. *Am J Med Genet A*. 15 juin 2005;135(3):314-6.
13. Soekersi H, Hernowo RPA. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome with Situs Inversus Totalis: A Rare Case Report. *Am J Case Rep*. 11 févr 2023;24:e939011-1-e939011-7.
14. Qiu S, Xie Y, Zou Y, Wang F. Giant hystero myoma after vaginoplasty in a woman with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: case report and review of the literature. *J Int Med Res*. 20 déc 2021;49(12):03000605211066394.
15. Bhayana A, Ghasi RG. MRI evaluation of pelvis in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: interobserver agreement for surgically relevant structures. *Br J Radiol*. mai 2019;92(1097):20190045.
16. Preibsch H, Rall K, Wietek BM, Brucker SY, Staebler A, Claussen CD, et al. Clinical value of magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium. *Eur Radiol*. juill 2014;24(7):1621-7.
17. Biason-Lauber Anna, Konrad Daniel, Navratil Francesca, Schoenle Eugen J. A WNT4 Mutation Associated with Müllerian-Duct Regression and Virilization in a 46,XX Woman. *New England Journal of Medicine*. 2004;351(8):792-8.

18. Williams LS, Demir Eksi D, Shen Y, Lossie AC, Chorich LP, Sullivan ME, et al. Genetic analysis of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome in a large cohort of families. *Fertil Steril.* juill 2017;108(1):145-151.e2.
19. Strübbe EH, Willemsen WN, Lemmens JA, Thijn CJ, Rolland R. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *AJR Am J Roentgenol.* févr 1993;160(2):331-4.
20. Giusti S, Fruzzetti E, Perini D, Fruzzetti F, Giusti P, Bartolozzi C. Diagnosis of a variant of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: useful MRI findings. *Abdom Imaging.* déc 2011;36(6):753-5.
21. Govindarajan M, Rajan RS, Kalyanpur A, Ravikumar. Magnetic resonance imaging diagnosis of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Hum Reprod Sci.* 2008;1(2):83-5.
22. Kara T, Acu B, Beyhan M, Gökçe E. MRI in the diagnosis of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Diagn Interv Radiol.* 2013;19(3):227-32.
23. Morcel K, Guerrier D, Watrin T, Pellerin I, Levêque J. Le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) : clinique et génétique. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction.* 1 oct 2008;37(6):539-46.
24. Folch M, Pigem I, Konje JC. Müllerian agenesis: etiology, diagnosis, and management. *Obstet Gynecol Surv.* oct 2000;55(10):644-9.
25. Rousset P, Raudrant D, Peyron N, Buy JN, Valette PJ, Hoeffel C. Ultrasonography and MRI features of the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Clinical Radiology.* 1 sept 2013;68(9):945-52.
26. Pompili G, Munari A, Franceschelli G, Flor N, Meroni R, Frontino G, et al. Magnetic resonance imaging in the preoperative assessment of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Radiol Med.* août 2009;114(5):811-26.