

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

APLASIES UTERO-VAGINALES

Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser

Novembre 2021

Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Diagnostic.....	3
2. Prise en charge	4
3. Suivi	4
4. Contacts utiles	5

Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome MRKH (Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser) ou aplasie utéro-vaginale est une malformation congénitale rare comportant l'absence d'utérus et d'au moins les 2/3 supérieurs du vagin avec des caractères sexuels secondaires normaux. Le caryotype est 46,XX et dans une très grande majorité de cas la fonction ovarienne est normale. L'incidence est de 1 sur 4500 naissances d'enfants de sexe féminin.

Le MRKH peut être classé en forme typique « type I » (aplasie utéro vaginale isolée) ou forme atypique « type II » lorsque l'aplasie est associée à des manifestations extra génitales. Il peut s'agir d'une anomalie rénale (les plus fréquentes) et/ou squelettique voire gonadique (rare). La forme la plus sévère constitue le syndrome MURCS ((MU)llerian, (R)enal, (C)ervicothoracic (S)omite) associant une aplasie utéro vaginale avec des malformations rénales, squelettiques, auditives ou cardiaques.

La cause du MRKH n'est pas identifiée mais les progrès de la génétique ont permis d'identifier certaines anomalies génétiques récurrentes sans pour autant apporter la preuve de leur causalité chez les patientes.

1. Diagnostic

Le syndrome MRKH est le plus souvent découvert à l'adolescence devant une aménorrhée primaire indolore chez une adolescente bien portante au développement pubertaire normal. L'imagerie est un temps important de la prise en charge initiale. L'échographie pelvienne et l'IRM confirment la présence d'ovaires fonctionnels et l'absence d'utérus. Ces deux examens permettent de rechercher des malformations rénales associées. Il n'est pas nécessaire de réaliser d'examen sous anesthésie générale ni de cœlioscopie à visée diagnostique.

Le diagnostic est confirmé par la normalité des dosages de FSH, LH, Estradiol, Testostérone, et en cas de doute le caryotype 46,XX qui élimine le diagnostic différentiel d'insensibilité complète aux androgènes.

Enfin des examens complémentaires ciblés peuvent être nécessaires en cas de suspicion clinique d'une anomalie associée, squelettique, auditive ou cardiaque.

Le diagnostic est établi parfois après des hésitations voire des contradictions des différents intervenants souvent non spécialistes de ce syndrome. L'annonce survient parfois après des errements et constitue un moment critique avec des répercussions psychologiques dommageables. Il est donc important que la jeune fille et ses parents soient orientés dès que possible vers un centre de référence en matière de malformations gynécologiques, avec une équipe pluridisciplinaire qui puisse reprendre l'information sur l'anomalie génitale, compléter

si besoin le bilan diagnostique et des éventuelles malformations associées, puis proposer une prise en charge médicale, chirurgicale si besoin, et psychologique.

2. Prise en charge

Acompagnement psychologique

Un temps suffisant entre l'annonce du diagnostic et les décisions de prise en charge de l'aplasie vaginale doit être respecté ; il s'agit d'un choix qui appartient seulement à l'adolescente ou la jeune adulte. Ce choix ne peut venir qu'après tout un temps de réflexion, accompagné par une prise en charge psychologique spécifique et différenciée pour l'adolescente d'une part, et ses parents d'autre part. L'interaction avec une association de patientes peut être d'une aide majeure

Lorsque la jeune fille exprime un intérêt concernant sa vie sexuelle, les modalités chirurgicales et non chirurgicales d'allongement du vagin peuvent lui être alors exposées. Il est important de l'informer qu'une vie sexuelle génitale est possible sans traitement. Elle peut d'ailleurs en avoir déjà fait l'expérience.

Méthode non chirurgicale de création d'un néovagin

Divers procédés permettent la création d'un néovagin. La méthode non opératoire de dilatation instrumentale de Frank doit toujours être mise en œuvre en première intention, avec un accompagnement par des professionnels expérimentés. Elle donne de bons résultats anatomiques et fonctionnels dans plus de 85% des cas en moins de 6 mois si la compliance est bonne. Ce n'est qu'en cas d'échec de cette prise en charge ou en cas de refus de la patiente qu'une alternative chirurgicale pourra être éventuellement proposée.

Méthodes chirurgicales de création d'un néovagin

En cas d'échec ou de refus de la méthode de dilatation instrumentale, différentes techniques chirurgicales peuvent être utilisées, et nécessitent en général des dilatations postopératoires. Elles sont maîtrisées par un nombre restreint de chirurgiens et des techniques innovantes ont été publiées ces dernières années. Il est indispensable que ces traitements ne soient entrepris que dans des centres spécialisés par des chirurgiens expérimentés dans ce type de chirurgie. Tout échec d'une première intervention, au décours de laquelle les phénomènes cicatriciels altèrent les tissus, compromettrait la sexualité génitale de la jeune fille.

3. Suivi

À distance, les consultations gynécologiques ont pour but de réaliser un suivi semblable à celui de toutes les femmes, et de dépister et prendre en charge d'éventuelles difficultés liées au néo vagin. La vaccination anti HPV est recommandée.

À tout moment, la mise en place d'un soutien psychologique peut être nécessaire.

Plus tard, s'il y a un éventuel projet parental, ces jeunes femmes devront être orientées soit vers l'adoption, soit vers la greffe d'utérus dont la technique a été mise au point depuis 2014 et qui a déjà abouti à des naissances. Le recours à une gestation pour autrui est pour l'instant non autorisé en France.

4. Contacts utiles

CRMR coordonnateur Pr Michel Polak, Service d'Endocrinologie, gynécologie et diabétologie Pédiatrique, AP-HP centre, Université de Paris, Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades. 149, rue de Sèvres. 75743 Paris Cedex 15.

Site internet : <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/pqr/>

Contact : Mail : magali.viaud@aphp.fr

Tél : 01 71 19 64 38

Association syndrome de Rokitansky- MRKH, 54 avenue d'Italie, 75013 Paris

Site internet : <https://asso-mrkh.org/>

Contact : Mail : info@asso-mrkh.org

Tél : 06 08 65 33 53