

Université de POITIERS
Faculté de Médecine et de Pharmacie

Année 2015

thèse n°

THESE

Pour le diplôme d'état

de docteur en médecine

(Décret n°2004-67 du 16 janvier 2004)

Présentée et soutenue publiquement

le 05 février 2015, à Poitiers

par Monsieur **ANDRIEU Alban**

Né le 02/03/1979

Syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser

Mise à jour des thérapeutiques et vécu de trois patientes au CH de Saintes

Composition du Jury

Président : - Monsieur le Professeur José Gomes Da Cunha

Membres : - Monsieur le Professeur Jean pierre Richer
- Monsieur le Professeur Ludovic Gicquel
- Monsieur le Docteur Bernard Freche

Directeur de Thèse : Monsieur le Docteur Cambon

Université de POITIERS
Faculté de Médecine et de Pharmacie

Année 2015

thèse n°

THESE

Pour le diplôme d'état
de docteur en médecine
(décret n°2004-67 du 16 janvier 2004)

Présentée et soutenue publiquement

le 05 février 2015, à Poitiers

par Monsieur **ANDRIEU Alban**

Né le 02/03/1979

Syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser Mise à jour des thérapeutiques et vécu de trois patientes au CH de Saintes

Composition du Jury

Président : Monsieur le Professeur José Gomes Da Cunha

Membres : - Monsieur le Professeur Jean pierre Richer
- Monsieur le Professeur Ludovic Gicquel
- Monsieur le Docteur Bernard Freche

Directeur de Thèse : Monsieur le Docteur Cambon



UNIVERSITE DE POITIERS

Faculté de Médecine et de Pharmacie



Le Doyen,

Année universitaire 2014 - 2015

LISTE DES ENSEIGNANTS DE MEDECINE

Professeurs des Universités-Praticiens Hospitaliers

- | | |
|--|---|
| <ol style="list-style-type: none">1. AGIUS Gérard, bactériologie-virologie2. ALLAL Joseph, thérapeutique3. BATAILLE Benoît, neurochirurgie4. BENSADOUN René-Jean, cancérologie – radiothérapie (en disponibilité 1 an à compter de janvier 2014)5. BRIDOUX Frank, néphrologie6. BURUCOA Christophe, bactériologie - virologie7. CARRETIER Michel, chirurgie générale8. CHEZE-LE REST Catherine, biophysique et médecine nucléaire9. CHRISTIAENS Luc, cardiologie10. CORBI Pierre, chirurgie thoracique et cardio-vasculaire11. DEBAENE Bertrand, anesthésiologie réanimation12. DEBIAIS Françoise, rhumatologie13. DROUOT Xavier, physiologie14. DUFOUR Xavier, Oto-Rhino-Laryngologie15. EUGENE Michel, physiologie (surnombre jusqu'en 08/2016)16. FAURE Jean-Pierre, anatomie17. FRITEL Xavier, gynécologie-obstétrique18. GAYET Louis-Etienne, chirurgie orthopédique et traumatologique19. GICQUEL Ludovic, pédopsychiatrie20. GILBERT Brigitte, génétique21. GOMBERT Jean-Marc, immunologie22. GOUJON Jean-Michel, anatomie et cytologie pathologiques23. GUILHOT-GAUDEFFROY François, hématologie et transfusion24. GUILLET Gérard, dermatologie25. GUILLEVIN Rémy, radiologie et imagerie médicale26. HADJADJ Samy, endocrinologie et maladies métaboliques27. HAUET Thierry, biochimie et biologie moléculaire28. HERPIN Daniel, cardiologie29. HOUETO Jean-Luc, neurologie30. INGRAND Pierre, biostatistiques, informatique médicale31. IRANI Jacques, urologie32. JABER Mohamed, cytologie et histologie33. JAAFARI Nematollah, psychiatrie d'adultes34. JAYLE Christophe, chirurgie thoracique t cardio-vasculaire35. KARAYAN-TAPON Lucie, cancérologie36. KEMOUN Gilles, médecine physique et réadaptation (en détachement 2 ans à compter de janvier 2014)37. KITZIS Alain, biologie cellulaire38. KRAIMPS Jean-Louis, chirurgie générale39. LECRON Jean-Claude, biochimie et biologie moléculaire40. LEVARD Guillaume, chirurgie infantile41. LEVEZIEL Nicolas, ophtalmologie42. LEVILLAIN Pierre, anatomie et cytologie pathologiques43. MACCHI Laurent, hématologie44. MARECHAUD Richard, médecine interne45. MAUCO Gérard, biochimie et biologie moléculaire46. MEURICE Jean-Claude, pneumologie47. MIGEOT Virginie, santé publique48. MILLOT Frédéric, pédiatrie, oncologie pédiatrique49. MIMOZ Olivier, anesthésiologie - réanimation50. MORICHAU-BEAUCHANT Michel, hépato-gastro-entérologie51. NEAU Jean-Philippe, neurologie52. ORIENT Denis, pédiatrie53. PACCALIN Marc, gériatrie54. PAQUEREAU Joël, physiologie | <ol style="list-style-type: none">55. PERAULT Marie-Christine, pharmacologie clinique56. PERDRISOT Rémy, biophysique et médecine nucléaire57. PIERRE Fabrice, gynécologie et obstétrique58. POURRAT Olivier, médecine interne59. PRIES Pierre, chirurgie orthopédique et traumatologique60. RICCO Jean-Baptiste, chirurgie vasculaire61. RICHER Jean-Pierre, anatomie62. RIGOARD Philippe, neurochirurgie63. ROBERT René, réanimation64. ROBLOT France, maladies infectieuses, maladies tropicales65. ROBLOT Pascal, médecine interne66. RODIER Marie-Hélène, parasitologie et mycologie67. SENON Jean-Louis, psychiatrie d'adultes (surnombre jusqu'en 08/2017)68. SILVAIN Christine, hépato-gastro-entérologie69. SOLAU-GERVAIS Elisabeth, rhumatologie70. TASU Jean-Pierre, radiologie et imagerie médicale71. TOUCHARD Guy, néphrologie72. TOURANI Jean-Marc, cancérologie73. WAGER Michel, neurochirurgie |
|--|---|

Bât. D1 - 6 rue de la Milétrie – TSA 51115 - 86073 POITIERS CEDEX 9 - France
☎ 05.49.45.43.43 - 📠 05.49.45.43.05

Maîtres de Conférences des Universités-Praticiens Hospitaliers

1. ALBOUY-LLATY Marion, santé publique
2. ARIES Jacques, anesthésiologie - réanimation
3. BEBY-DEFAUX Agnès, bactériologie - virologie
4. BEN-BRIK Eric, médecine du travail
5. BILAN Frédéric, génétique
6. BOURMEYSTER Nicolas, biologie cellulaire
7. CASTEL Olivier, bactériologie - virologie - hygiène
8. CATEAU Estelle, parasitologie et mycologie
9. CREMNITER Julie, bactériologie - virologie
10. DAHYOT-FIZELIER Claire, anesthésiologie - réanimation
11. DIAZ Véronique, physiologie
12. FAVREAU Frédéric, biochimie et biologie moléculaire
13. FRASCA Denis, anesthésiologie - réanimation
14. HURET Jean-Loup, génétique
15. LAFAY Claire, pharmacologie clinique
16. SAPANET Michel, médecine légale
17. SCHNEIDER Fabrice, chirurgie vasculaire
18. THILLE Arnaud, réanimation
19. TOUGERON David, hépato-gastro-entérologie

Professeur des universités de médecine générale

GOMES DA CUNHA José

Professeurs associés de médecine générale

BINDER Philippe
VALETTE Thierry

Maîtres de Conférences associés de médecine générale

BIRAULT François
BOUSSAGEON Rémy
FRECHE Bernard
GIRARDEAU Stéphane
GRANDCOLIN Stéphanie
PARTHENAY Pascal
VICTOR-CHAPLET Valérie

Enseignants d'Anglais

DEBAIL Didier, professeur certifié
PERKINS Marguerite, maître de langue étrangère

Professeurs émérites

1. DORE Bertrand, urologie (08/2016)
2. FAUCHERE Jean-Louis, bactériologie – virologie (08/2015)
3. GIL Roger, neurologie (08/2017)
4. MAGNIN Guillaume, gynécologie-obstétrique (08/2016)
5. MARCELLI Daniel, pédopsychiatrie (08/2017)
6. MENU Paul, chirurgie thoracique et cardio-vasculaire (08/2017)

Professeurs et Maîtres de Conférences honoraires

1. ALCALAY Michel, rhumatologie
2. BABIN Michèle, anatomie et cytologie pathologiques
3. BABIN Philippe, anatomie et cytologie pathologiques
4. BARBIER Jacques, chirurgie générale (ex-émérite)
5. BARRIERE Michel, biochimie et biologie moléculaire
6. BECQ-GIRAUDON Bertrand, maladies infectieuses, maladies tropicales (ex-émérite)
7. BEGON François, biophysique, Médecine nucléaire
8. BOINOT Catherine, hématologie - transfusion
9. BONTOUX Daniel, rhumatologie (ex-émérite)
10. BURIN Pierre, histologie
11. CASTETS Monique, bactériologie -virologie – hygiène
12. CAVELLIER Jean-François, biophysique et médecine nucléaire
13. CHANSIGAUD Jean-Pierre, biologie du développement et de la reproduction
14. CLARAC Jean-Pierre, chirurgie orthopédique
15. DABAN Alain, oncologie radiothérapie (ex-émérite)
16. DAGREGORIO Guy, chirurgie plastique et reconstructrice
17. DESMAREST Marie-Cécile, hématologie
18. DEMANGE Jean, cardiologie et maladies vasculaires
19. FONTANEL Jean-Pierre, Oto-Rhino Laryngologie (ex-émérite)
20. GOMBERT Jacques, biochimie
21. GRIGNON Bernadette, bactériologie
22. GUILLARD Olivier, biochimie et biologie moléculaire
23. JACQUEMIN Jean-Louis, parasitologie et mycologie médicale
24. KAMINA Pierre, anatomie (ex-émérite)
25. KLOSSEK Jean-Michel, Oto-Rhino-Laryngologie
26. LAPIERRE Françoise, neurochirurgie (ex-émérite)
27. LARSEN Christian-Jacques, biochimie et biologie moléculaire
28. MAIN de BOISSIERE Alain, pédiatrie
29. MARILLAUD Albert, physiologie
30. MORIN Michel, radiologie, imagerie médicale
31. POINTREAU Philippe, biochimie
32. REISS Daniel, biochimie
33. RIDEAU Yves, anatomie
34. SULTAN Yvette, hématologie et transfusion
35. TALLINEAU Claude, biochimie et biologie moléculaire
36. TANZER Joseph, hématologie et transfusion (ex-émérite)
37. VANDERMARCO Guy, radiologie et imagerie médicale

Remerciements :

-Monsieur le Professeur José Gomes Da Cunha, vous nous faites l'honneur de présider cette soutenance de thèse ; veuillez recevoir nos plus vifs remerciements et l'expression de notre profond respect.

-Monsieur le Docteur Dominique Cambon qui a accepté de me guider dans ce travail de thèse ; merci pour votre aide, votre soutien et votre disponibilité.

-Monsieur le Professeur Jean-Pierre Richer, merci d'avoir accepté de faire partie de ce jury et de nous honorer de votre présence.

-Monsieur le Professeur Ludovic Gicquel, merci d'avoir accepté de faire partie de ce jury et de nous faire l'honneur de votre présence.

-Monsieur le Docteur Bernard Freche, merci d'avoir accepté de faire partie de ce jury et de nous faire l'honneur de votre présence.

-Merci à Hélène pour son soutien et son amour de tous les instants ; tu embellis ma vie au quotidien ; surtout continue.

-Merci à mes enfants Flavien, 8 ans, et Maxence, 6 ans, pour le bonheur qu'ils m'apportent et la force qu'ils me donnent pour avancer chaque jour. Ils sont et resteront toujours mes petits garçons à moi.

-Merci à Christophe (ex 2/6), Axel (monsieur 986), Stéphane (« alias le gros ») et Thomas Heckel pour leurs amitiés sans failles depuis maintenant plus de 23 ans.

-Merci à mes frères, dentistes tous les deux aujourd'hui, qui ont bien grandi ; il est loin le temps des biberons, des combats dans la chambre contre la moquette murale et des changements de couches (aspect le plus désagréable d'ailleurs).

-Merci à Romain et Rodolphe mes dentistes préférés qui nous ont malheureusement quittés géographiquement, manuel (mon kinésithérapeute qui sauve mon dos toutes

les semaines) et Sylvain, Alexandre et Philippe pour leur bonne humeur qu'ils amènent au cabinet médical tous les jours, enfin presque tous les jours car il y a beaucoup de RTT, de jours des enfants, et de zumba...

-Merci à Patrick Labazuy, entraîneur national en tennis au CREPS à Poitiers, pour toutes les valeurs de travail et de rigueur qu'il m'a inculqué dès mon plus jeune âge ; ces valeurs (dont je n'ai pris conscience que quelques années après) m'ont beaucoup servis et me servent encore d'exemples aujourd'hui : merci encore pour tout Patrick, tu es vraiment le meilleur et un modèle pour moi ! Cela me fait plaisir de l'écrire car je n'ai jamais eu l'occasion de lui dire.

Table des matières

I. Introduction

II. Etiopathogénie

III. Diagnostics

A / Mode de découverte

1 / Aménorrhée primaire

2 / Vagin trop court à l'examen clinique

3 / Douleurs pelviennes

4 / Dyspareunies

5 / Stérilité

B / Examens complémentaires

1 / Echographie abdomino-pelvienne

2 / Irm abdomino-pelvienne

3 / Coelioscopie

4 / Biologie

5 / Caryotype

C / Malformations associées

D / Diagnostics différentiels

1 / Syndrome d'insensibilité aux androgènes

2 / Aplasie vaginale isolée

3 / Syndrome WNT4

IV. Prise en charge thérapeutique

A / Méthode non chirurgicale

B / Techniques chirurgicales

1 / Dédoublement des petites lèvres

2 / Utilisation d'une greffe de peau : méthode de Abbe mc

Indoe

3 / Colpoplastie sigmoïdienne

4 / Méthode de Davydov

5 / Méthode de Vecchietti

6 / Méthode de Dupuytren

C / Aspect psychologique, suivi et aide aux pratiques médicales

V. Discussion

A / Exposé de trois cas cliniques sur le CH de saintes

B / Problématiques

1 / Annonce du diagnostic et aspect psychologique

2 / Problème de la sexualité

3 / Problème de la stérilité

VI. Conclusion

VII. Bibliographie

I. INTRODUCTION

Le syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser (MRKH) est une aplasie congénitale utéro-vaginale chez des femmes présentant un développement statural, des caractères sexuelles secondaires et un caryotype 46 XX normaux. La fréquence est de 1 cas pour 4000 à 5000 filles (1). Deux formes cliniques ont été décrites : le type I typique ou isolé (ou séquence de Rokitansky) correspondant à une agénésie utéro-vaginale isolée avec aplasie utérine complète, des trompes d'aspect normal et une aplasie des 2/3 supérieurs du vagin (vulve normalement formée et cavité vaginale réduite à une cupule), et le type II atypique ou MURCS (ou Müllerian aplasia, renal aplasia, and cervicothoracic somite dysplasia) (2) où l'agénésie est incomplète et/ou associée à d'autres malformations congénitales qui atteignent les reins, le rachis, et plus rarement la sphère otologique, le cœur et les extrémités. Ces associations sont aussi désignées par l'acronyme GRES (genital renal ear syndrome). Le type II est plus fréquent que le type I (3).

La découverte de cette pathologie se fait généralement au moment de l'adolescence et de la puberté et est source de désordres psychologiques. La dégradation de l'image de soi est majorée par l'impossibilité initiale d'avoir des rapports sexuels avec pénétration vaginale et de concevoir une descendance. Pour corriger cette anomalie dont le pronostic est essentiellement fonctionnel et psychologique, de nombreuses techniques chirurgicales ou non chirurgicales ont été décrites.

C'est en 1829 que Mayer décrit le cas d'une femme autopsiée ayant une petite cavité vaginale, une absence d'utérus et des ovaires avec des trompes normaux. En 1838, Rokitansky décrit un cas semblable, puis Küster en 1910. En 1962, Hauser s'interroge sur l'aspect psychologique et sexuel de la femme ayant cette

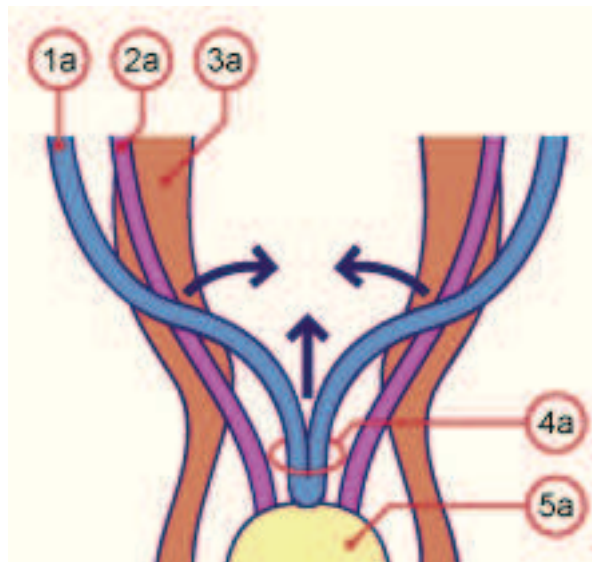
malformation. Le nom de syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser (MRKH) date de 1970.

Cette thèse a pour finalité d'étudier le syndrome de MRKH surtout sur son versant thérapeutique (actuelle et à venir) et psychologique, au travers de trois cas suivis au CH de Saintes.

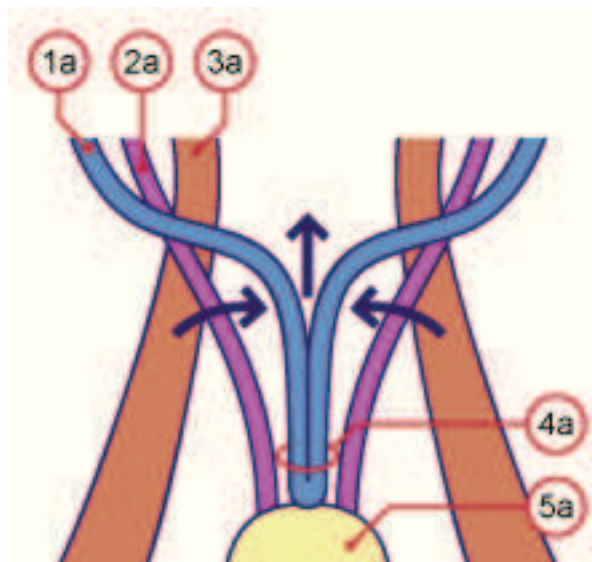
II. ETHIOPATHOGENIE

Il s'agit d'une anomalie survenant au cours de la 6^{ème} semaine du développement embryonnaire de l'appareil génital féminin. Elle correspond à une absence de migrations des canaux de Müller (également appelée agénésie Müllérienne). Jusqu'à la septième semaine du développement embryonnaire, les voies génitales sont représentées par deux systèmes de canaux pairs (Müller et Wolff) ayant le même aspect quelque que soit le sexe. Vers la huitième semaine, les canaux de Müller fusionnent dans leurs parties inférieures, ce qui aboutira au canal utéro-vaginal à la partie inférieure fusionnée des canaux de Müller. A leurs parties supérieures non fusionnées, les canaux de Müller donnent naissance aux trompes utérines et à leurs pavillons. Le développement ovarien est quand à lui indépendant de celui des canaux de Müller; les ovaires sont donc généralement normaux et fonctionnels en cas d'absence ou de malformation de l'utérus, du vagin ou des trompes (4).

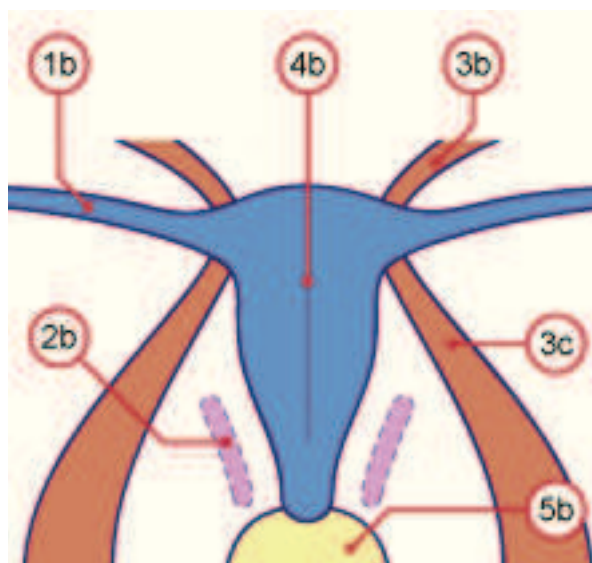
Ce syndrome a longtemps été considéré comme une anomalie très rare, mais un nombre croissant de cas familiaux appuie aujourd'hui l'hypothèse d'une cause génétique. Le mode de transmission semble être autosomique dominant (c'est à dire ne touchant qu'un seul allèle sur un ou plusieurs chromosomes non sexuels), avec une faible pénétrance et une expressivité variable. Un programme de recherche génétique sur les aplasies Müllériennes (PRAM) est actuellement en cours.



- 1a : canal de Müller
- 2a : canal de Wolff
- 3a : ligament inguinal
- 4a : canal utéro-vaginal
- 5a : sinus urogénital

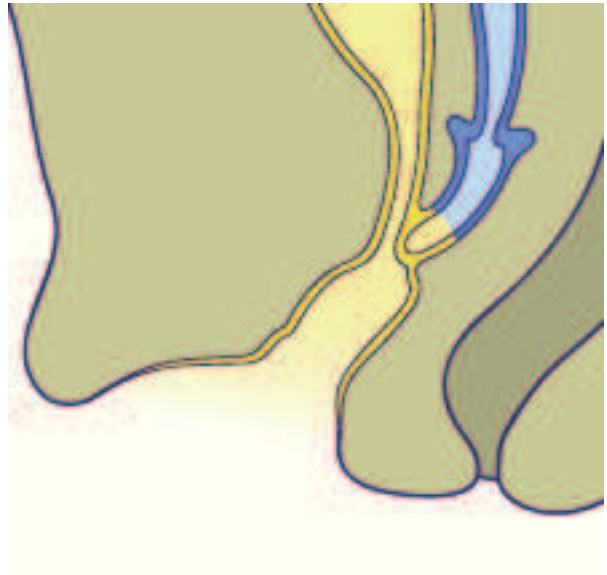
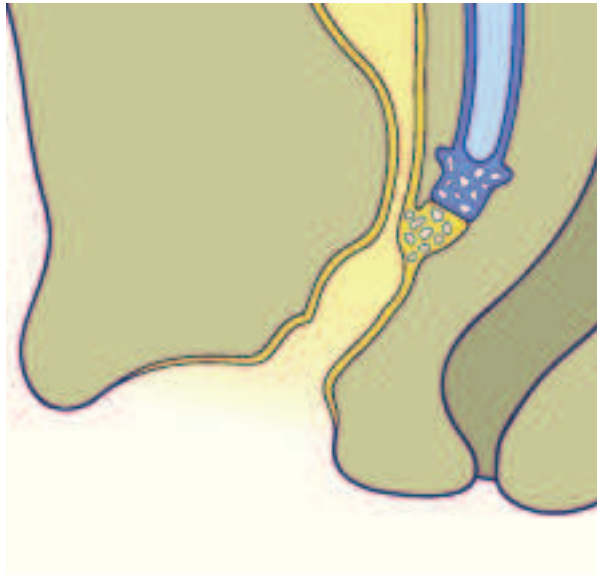
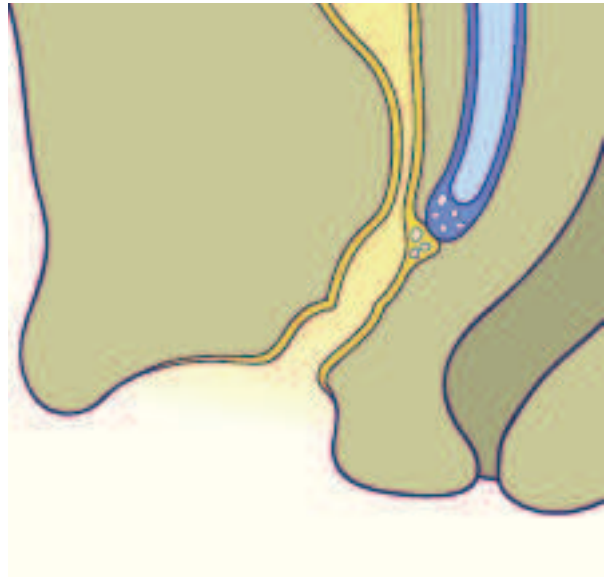


- 1b : trompe utérine
- 2b : canal de Wolff régressé
- 3b : ligament utéro-ovarien
- 3c : ligament rond
- 4b : utérus
- 5b : vagin



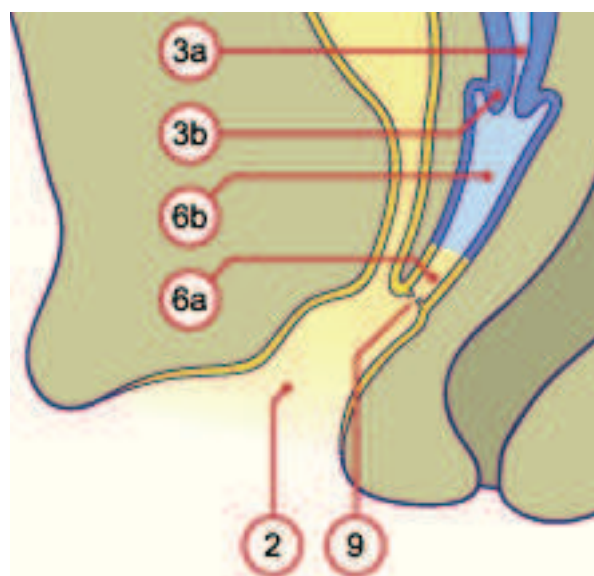
- 1a : canal de Müller
- 2a : canal de Wolff
- 3a : ligament inguinal
- 4a : canal utéro-vaginal
- 5a : sinus urogénital

Les causes exactes de cette maladie ne sont donc pas encore connues à l'heure actuelle. Cette malformation se produit sur des femmes souvent sans antécédent particulier; les chercheurs soupçonnent des facteurs génétiques et environnementaux, bien qu'aucun gène associé à la maladie n'ait été recensé pour l'instant; de même aucun lien entre substance novice et malformation de cette maladie n'a pu être mis en évidence. Certains gènes (gènes HOX, gènes de la voie WNT, gènes codant pour l'hormone AMH et ses récepteurs ainsi que les gènes PBX1, WT1 et PAX2) ont été testés sans résultat. Seul le gène WNT4 a été clairement impliqué dans les formes atypiques de MRKH associé.



8 : urètre

9 : hymen



- 1 : tubercule génital
- 2 : vestibule
- 2a : SUG portion phallique
- 2b : SUG portion pelvienne
- 3 : lame épithéliale vaginale
- 3a : utérus (corps)
- 3b : utérus (col)
- 4 : périnée
- 5 : rectum
- 6 : canal utéro-vaginal
- 6a : vagin $\frac{1}{4}$ inf
- 6b : vagin $\frac{3}{4}$ sup
- 7 : vessie

III. DIAGNOSTIC

A/ Mode de découverte

1. Aménorrhée :

Primaire chez une jeune fille en période pubertaire et post-pubertaire, dont la nature normo-hormonale est évidente à l'inspection (caractères sexuels bien différenciés : seins, pilosité). Cette aménorrhée est définie par une absence de règles deux ans après le début du développement des seins chez une adolescente. Elle est aussi généralement indolore.

2. Vagin trop court à l'examen clinique :

Cet examen clinique permet d'évaluer la longueur et la dépressibilité de la cupule vaginale; l'évaluation de la longueur vaginale peut se faire, avec l'accord de la patiente, soit par une sonde mousse, soit par un toucher vaginal à un seul doigt. A noter que l'examen de la vulve est normal.

3. Douleurs pelviennes (6 à 10 %) :

Elles peuvent être dues à des douleurs ovariennes, cycliques, en l'absence de règle, comme toutes autres femmes normalement réglées.

4. Dyspareunies

Le vagin étant très petit ou absent, la pénétration est douloureuse, voire impossible.

5. Stérilité

Un couple peut venir en consultation pour infertilité, sans s'être interrogé sur l'absence de cycle menstruel, ce qui est quand même assez rare de nos jours avec l'accès aux données d'internet.

6. Divers

Il faut rechercher un syndrome MRKH de manière systématique devant un syndrome polymalformatif comportant une anomalie rénale ou des voies urinaires, une anomalie de l'orifice vaginal, chez une patiente en période prépubertaire ou chez le nouveau-né.

B. Examens complémentaires

1. L'échographie :

Elle est un moyen non invasif et simple de diagnostic. Elle est réalisée par voie sus-pubienne, vessie en réplétion. C'est l'examen de première intention mettant en évidence l'absence de structure utérine et de cavité vaginale entre la vessie et le rectum, ce qui permet de suggérer le diagnostic. En revanche, une structure quadrangulaire rétro vésicale peut être identifiée à tort comme utérus hypoplasique. Elle correspond à la lame vestigiale située sous la partie médiane du repli péritonéal transversal à la face postérieure de la vessie, où s'intègrent les ligaments utéro-sacrés. Cette structure n'étant pas creusée d'une cavité, il n'est pas mis en évidence de ligne hyperéchogène, correspondant normalement à la muqueuse utérine (5). Les ovaires sont eux de taille et d'échostructure normales. L'échographie permet aussi, par exemple, la recherche de malformations rénales associées. Un point important

est à noter : l'imagerie n'est pas toujours d'interprétation aisée; il importe que le radiologue soit prudent dans le rendu des résultats.

2. L'IRM pelvienne

Il s'agit d'un examen plus sensible et plus spécifique que l'échographie sus pubienne. Il est très utile car souvent l'échographie endovaginale est non réalisable du fait de l'absence de cavité vaginale adéquate. Elle permet un diagnostic beaucoup plus précis des malformations: cavité vaginale non individualisée, utérus absent ou très hypoplasique, réduit à une simple bandelette fibreuse, ovaires normaux. Elle permet aussi la recherche d'anomalies rénales ou squelettiques (6).

3. La célioscopie

Elle est envisagée seulement en cas de doute diagnostic après IRM. Elle n'a pas vraiment d'indication pour la découverte d'une aplasie utéro-vaginale.

4. La biologie

La biologie montre une fonction ovarienne normale avec des dosages de FSH, LH et 17bêta oestradiol normaux. Elle révèle aussi une absence d'hyper androgénie avec dosage de testostérone, D4 androstènedione, 17OH progestérone, DHEA normaux.

5. Le caryotype

Caryotype normal 46, XX ; sa recherche est recommandé surtout s'il existe une suspicion de syndrome d'insensibilité aux androgènes.

C. Les malformations associées

- Rénales (50 %) : agénésie rénale unilatérale (23-28 %), malposition rénale : rein en position pelvienne (17%), hypoplasie rénale (4%), le rein en fer à cheval et l'hydronéphrose (7, 8,9).
- Osseuses : rachidiennes (20-26%) (7) et surtout cervicales : scoliose (20 %) (9), anomalie vertébrale avec héli-vertèbre ou fusion vertébrale, syndrome de Klippel-Feil (fusion des vertèbres cervicales entraînant un cou court, une amplitude limitée des mouvements du cou, une implantation postérieure basse des cheveux), agénésie ou malformation costale, anomalie de Sprengel (surélévation d'une omoplate), spina bifida, anomalies des extrémités et de la face comme par exemple un pouce surnuméraire, une asymétrie faciale...
- Surdit   (10-25%) : de transmission, li  e    une malformation de l'oreille moyenne
- Cardiaques (rares) comme des troubles du rythme, un shunt gauche-droit par communication inter auriculaire...

Les examens n  cessaires pour diagnostiquer ces anomalies associ  es au syndrome MRKH sont l'  chographie abdominale et l'uro-scanner pour les anomalies r  nales, la radiographie de la colonne vert  brale pour les anomalies squelettiques, un audiogramme pour les anomalies auditives et une   chographie cardiaque et un   lectrocardiogramme pour les anomalies cardiaques.

D. Diagnostic différentiel

1. Le syndrome d'insensibilité aux androgènes ou syndrome du testicule féminisant

Il s'agit d'une anomalie du développement sexuel caractérisée par la présence d'organes génitaux externes féminins chez un individu de caryotype 46, XY dont les testicules sont développés en position abdominale. Le développement mammaire est normal, il existe une cupule vaginale borgne, la vulve peut avoir un aspect hypoplasique, il n'y a ni ovaire ni utérus et un vagin court. La pilosité pubienne et axillaire est inexistante. Les taux de testostérone, LH, et AMH sont élevés et confirment le diagnostic. La maladie est due à une mutation du gène codant pour le récepteur aux androgènes.

2. L'aplasie vaginale isolée

Cette pathologie est souvent révélée par des douleurs pelviennes associées à une crypto ménorrhée. A l'examen clinique, on retrouve des règles dans un vagin fermé, soit par une sténose totale en diaphragme, soit par une imperforation hyménéale ; cela provoque des douleurs cycliques et une rétention sanguine dans le vagin : un hémocolpos. La vagino-plastie peut permettre alors une grossesse car il n'y a pas d'autre malformation associée en particulier utérine (10).

3. Le syndrome WNT4

L'aplasie utéro-vaginale est assez proche du syndrome MRKH et de plus associée à une hyper androgénie biologique (élévation du taux de testostérone) et /ou clinique

(acné et hirsutisme). Le caryotype est 46 XX. Ce syndrome est lié à une mutation du gène WNT4 (11,12).

	MRKH / MURCS	Atrésie vaginale isolée	Syndrome WNT4	Syndrome d'insensibilité aux androgènes
Vagin	Absent	Absent	Absent	Présent
Utérus	Absent	Présent	Absent	Absent
Gonades	Ovaires	Ovaires	Gonades masculinisées	Testicules
Dvpt Seins	Normaux	Normal	Normal	Normal
Pilosité pubienne	Normale	Normale	Normale	Peu développée
Hyper androgénie	Non	Non	Oui	Non
Caryotype	46, XX	46, XX	46, XX	46, XY

Tableau résumant les différents diagnostics différentiels

IV. LA PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement de référence. Différentes techniques peuvent être utilisées. La prise en charge est multidisciplinaire (gynécologue, psychologue ou pédopsychiatre, radiologue, chirurgien viscéral à orientation gynécologique, médecin généraliste, généticien). Il faudra aider ses femmes à retrouver une identité sexuelle, à s'épanouir, même privées de la fonction de procréation. Cette recherche d'une adaptation sexuelle permettant les rapports sexuels motive la consultation médicale et va faire à elle seule l'indication opératoire. Le choix de la technique se fera selon la volonté de la patiente et l'expérience des équipes médicales car chacune d'entre elles présentent des résultats anatomiques et fonctionnels comparables dans la littérature mais pour débiter le traitement il faudra attendre le moment opportun, à l'initiative de la patiente (elle doit être prête physiquement et psychologiquement). Ce traitement réside en la création d'un néo-vagin par des méthodes chirurgicales ou non chirurgicales. Ses traitements nécessitent aussi une femme actrice de ses soins.

L'abstention thérapeutique est également possible selon le désir de la patiente car elle a une vulve et un clitoris normaux permettant l'accès à une sexualité génitale (sans pénétration vaginale) et à l'orgasme, le tout sans chirurgie.

Selon l'HAS dans ses recommandations de 2012 (13), les méthodes chirurgicales ne sont à envisager qu'en cas d'échec ou de refus de la méthode non chirurgicale. Il est

important que la patiente soit adressée rapidement après le diagnostic à un centre spécialisé avec des chirurgiens expérimentés pour ce type de chirurgie, car tout échec d'une première intervention, au décours de laquelle les phénomènes cicatriciels altèrent naturellement les tissus, compromettrait la sexualité génitale ultérieure de la patiente.

L'éducation thérapeutique est aussi très importante ; elle comprend l'ensemble des activités (sensibilisation, information, apprentissage centré sur la patiente et sa famille, aide psychologique et sociale) destinées à aider la patiente à comprendre sa maladie, ses traitements et à élaborer un projet de vie future.

Avant tout traitement il faut s'assurer que la patiente est informée des diverses possibilités thérapeutiques, de leurs avantages et de leurs inconvénients, de la nécessité fréquente d'un entretien de la néo-cavité, et qu'elle est connaissance des associations et des recherches cliniques en cours ou à venir.

A. Méthode non chirurgicale

La prise en charge médicale a pour but de corriger l'aplasie vaginale et d'obtenir un allongement du vagin pour faciliter le début de la vie sexuelle génitale. La méthode médicale doit toujours être proposée en première intention ; elle s'inscrit dans un programme d'éducation thérapeutique. Le docteur Jean Zuléma Amussat, chirurgien urologue dans les années 1830 propose l'utilisation de dilateurs vaginaux : il fallait maintenir une forte pression digitale sur la cupule vaginale lors de sessions répétées. Franck en 1938 proposa l'utilisation de prothèses en pyrex. Cette méthode non opératoire de dilatation instrumentale donne de bons résultats anatomiques et fonctionnels dans plus de 80 % des cas en moins de 6 mois si l'observance est bonne (14), mais les douleurs sont source d'échec ou de renoncement.

Cette méthode consiste à dilater par pression la cupule vaginale à l'aide de « bougies de Hegar »: séances de 20 minutes deux fois par jour pendant 3 à 6 mois. Cette méthode ne peut être proposée que lorsque la profondeur vaginale initiale est supérieure à 2-4 cm. La femme est revue régulièrement en consultation afin de vérifier le bon usage du procédé, de la soutenir dans sa démarche thérapeutique, et contrôler le passage à une taille de bougie supérieure. Le but est d'atteindre une longueur de 8 à 10 cm, tout en sachant que les rapports sexuels sont possibles à partir de 6-7 cm. Ceux-ci sont d'ailleurs importants par la suite car ils entretiennent la néo-cavité.

Une autre méthode inspirée de celle de Franck, dite d'Ingram, consiste à placer un dilatateur et à s'asseoir sur la selle d'une bicyclette, le poids créant une pression intra-vaginale permettant l'allongement progressif de la cavité (15).

B. Techniques chirurgicales

Les techniques chirurgicales sont nombreuses et reposent sur deux approches : la dilatation par pression progressive et la création d'un néo-vagin en utilisant un organe autologue ou des techniques de chirurgie plastique.

1. Dédoublement des petites lèvres

Cette technique nécessite un développement initial suffisant des petites lèvres. Elle consiste à dédoubler chaque petite lèvre. Les deux lambeaux obtenus sont ensuite rapprochés et suturés par leurs bords supérieurs et inférieurs de manière à obtenir un manchon qui sera introduit dans la néo cavité, à l'aide d'un mandrin, afin de

tapisser les parois. La taille des petites lèvres ne permet pas souvent de tapisser toute la hauteur de la néo cavité, l'utilisation de dilateurs vaginaux est donc nécessaire par la suite. Cette technique obtient un taux de satisfaction proche de 100 % (16). L'aspect de la vulve est tout à fait satisfaisant, voire amélioré en cas d'hypertrophie initiale des petites lèvres. Il y a peu de rétraction post opératoire, la muqueuse étant de plus hormonosensible.

2. Utilisation d'une greffe de peau : méthode de Abbe Mac Indoe (1921)

Cette méthode consiste à utiliser des greffes cutanées comme tissu de « recouvrement ». Initialement l'auteur avait utilisé un rabat cutané issu des petites lèvres (17). Actuellement, la peau peut provenir de la face interne des cuisses, des fesses ou de la peau en regard de la scapula... Le prélèvement peut être mince emportant l'épiderme jusqu'aux papilles épidermiques, semi épais emportant la membrane basale et une partie du derme ou en filet qui est transformée en résille par un appareil puis étalée obtenant ainsi 3 à 6 fois sa taille initiale, réduisant ainsi la surface de prélèvement. La zone donneuse est pansée par des pansements gras jusqu'à épithélialisation complète. La greffe est étalée sur un mandrin gonflable, les bords sont suturés ensemble. Le moule est introduit dans la néo cavité et en gonflant la prothèse, le tissu de recouvrement s'étale sur les parois du plan de clivage. Les petites lèvres sont suturées l'une à l'autre de manière lâche pour immobiliser le mandrin. Le mandrin est enlevé entre le septième et quatorzième jour. La qualité du greffon s'apprécie à sa couleur rose homogène et son adhérence qui doit être totale. Plusieurs mois suivant l'intervention, la patiente devra réaliser des dilatations quotidiennes afin d'éviter les risques de rétraction qui sont majeurs. Il sera conseillé

de porter un mandrin vaginal jour et nuit pendant trois mois puis seulement la nuit les six mois suivants. Si les rapports sont réguliers, des dilatations quotidiennes par des bougies de Hégar peuvent remplacer le mandrin. Les principales complications sont des hématomes ou des infections nécessitant un drainage, le rejet ou la rétraction du greffon. Cette technique crée un préjudice esthétique du fait des cicatrices cutanées provoquées par les prélèvements.

Les rapports sexuels sont autorisés quand l'épithélialisation est complète (4 à 8 semaines). Parfois des dyspareunies liées aux poils du greffon sont observées mais l'épithélium du néo vagin va se transformer petit à petit, et une lubrification est souvent observée au bout de douze mois (18).

3. Colpoplastie sigmoïdienne

Cette technique dite de Schmid, consiste à transplanter un greffon sigmoïdien pour créer un néo-vagin. Un mandrin est laissé en place et des dilatations précoces sont faites. Les avantages de cette technique cœlioscopique sont l'absence de cicatrice périnéale, la lubrification naturelle obtenue par les sécrétions digestives mais aussi la proximité anatomique. Les inconvénients sont les problèmes de vascularisation et une cicatrice abdominale. Des complications peuvent survenir telles qu'un sepsis malgré l'antibioprophylaxie, une gêne liée à des sécrétions trop abondantes, une ischémie, une nécrose, une sténose, un prolapsus ou une carcinogénèse (19).

4. Méthode Davydov

Cette méthode fut décrite par laparotomie à ses débuts, puis améliorée par l'apport de la laparoscopie (20). Cette méthode utilise le péritoine pelvien comme tissu de « recouvrement » de la néo cavité. A la fin de l'intervention, un mandrin est laissé en

place et la patiente apprendra progressivement à l'utiliser. Les rapports sexuels sont autorisés vers 6- 8 semaines. Les complications observées sont une plaie vésicale ou une fistule vésico-vaginale nécessitant une nouvelle intervention, une rétraction de la partie haute du vagin pouvant nécessiter aussi une seconde intervention à distance.

5. Méthode Vecchietti

Cette méthode consiste en la création d'un néo vagin par allongement progressif et continu de la cupule existante. La traction s'effectue par une olive prothétique sphérique, introduite au niveau du vestibule vulvaire, reliée à un dispositif tracteur fixé sur l'hypogastre. Les fils sont extériorisés au niveau de l'incision abdominale. Un appareil tracteur de Vecchietti est posé sur la paroi abdominale afin de réaliser une traction progressive sur le dôme vaginal. Cette traction est douloureuse et nécessite la mise sous antalgique. Entre huit et dix jours, une cavité de cinq à sept centimètres est obtenue, l'appareil est alors enlevé. La patiente utilise ensuite des dilateurs vaginaux pour entretenir la néo cavité, jusqu'à autorisation des rapports sexuels. Cette méthode a été améliorée par l'apport de la laparoscopie, diminuant la morbidité chirurgicale (21). Cette technique est un succès dans près de 100 % des cas. Les complications sont rares : fistule vésicale ou rectale. Une hospitalisation longue est cependant nécessaire du fait des algies liées à la procédure.

6. Méthode de Dupuytren

Cette méthode consiste à réaliser une épithélialisation spontanée sur moule. Une dissection de l'espace vésico-rectal est réalisée puis un mandrin est laissé en place au sein de la néo cavité. Le mandrin est changé sous anesthésie générale après

cinq jours. La patiente change elle même son mandrin tous les jours. L'épithélialisation peut prendre plusieurs mois. Les complications possibles sont des rétractions, des granulomes ou des bourgeons charnus hypertrophiques nécessitant l'application de nitrate d'argent ou de dermocorticoïdes sur le mandrin.

Photo 1 - Hypertrophie des petites lèvres

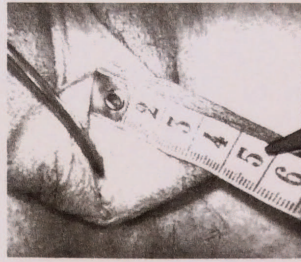


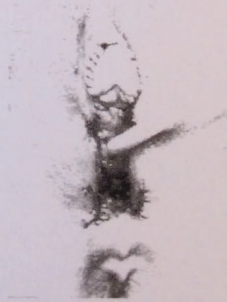
Photo 2 - Section des bords supérieur et inférieur des petites lèvres



Photo 3 - Suture des bords supérieur et inférieur entre eux pour obtenir un « manchon »



Photo 4 - Le « manchon » est introduit dans la néocavité afin d'en tapisser les parois



(Photos : Service de de gynécologie, Centre hospitalier intercommunal de Créteil, Professeur Paniel)

Dédouplement des petites lèvres

Photo 1 - Clivage recto-vésical par voie périnéale



Photo 2 - Ouverture du péritoine vésical permettant la mobilisation du lambeau péritonéal antérieur par coelioscopie



Photo 3 - La bougie pénètre dans la cavité abdominale en arrière du pseudo-ligament transversal

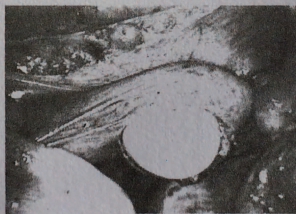


Photo 4 - Anastomose entre le péritoine pelvien et le vestibule vulvaire



(Photos : Service de gynécologie-obstétrique, CHU de Rennes)

Méthode de Davydov

Méthode de Vecchietti

Photo 1 - Olive prothétique sphérique, au niveau de la cupule vaginale



Photo 2 - Fils tracteurs reliant l'olive prothétique à l'appareil de traction disposé sur l'abdomen

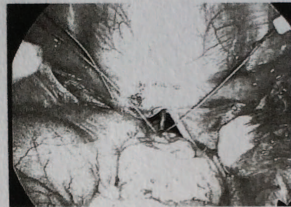
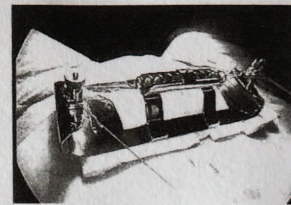


Photo 3 - Fils tracteurs en tension



Photo 4 - Appareil tracteur de Vecchietti



(Photos : Service de gynécologie-obstétrique, CHU de Rennes)

Méthode Dupuytren

Photo 1 - Clivage de l'espace vésico-rectal par voie périnéale



Photo 2 - Mandrin ajustable. Application de dermocorticoïdes classe III et d'acide fusidique 2% pommade



Photo 3 - Mandrin en place, ajustement du volume grâce au système gonflable



(Photos : Service de gynécologie-obstétrique, CHU d'Angers)

C. Aspect psychologique, suivi et aide aux pratiques médicales

L'objectif du suivi est de dépister et de prendre en charge les complications éventuelles de la maladie ou de son traitement et de prévenir les pathologies gynécologiques comme pour toutes autres femmes au cours de sa vie.

Au début il faut surveiller de manière régulière la longueur et le calibre du néo-vagin, puis après, l'apparition d'éventuels effets secondaires des traitements proposés.

Une atteinte du néo-vagin par l'HPV est toujours possible car le virus touche toutes les muqueuses (et pas seulement le col utérin) d'où une surveillance et une proposition de vaccination.

Le suivi psychologique paraît aussi primordial à la recherche d'une souffrance morale pouvant perturber la patiente dans sa sexualité au quotidien, dans sa vie sociale ou dans ses relations familiales (en particulier la relation de la patiente avec sa mère car celle-ci se sent souvent coupable de la malformation de sa fille, pensant qu'elle a fait ou pris quelque chose pendant sa grossesse qui aurait occasionné la pathologie). Malheureusement beaucoup de patientes négligent cet aspect de la thérapeutique. En effet le choc psychologique provoqué par la découverte de cette malformation entraîne des troubles de la féminité, de l'identité personnelle et de la sexualité. Le corps de la femme, initialement objet de désir, devient un corps douloureux, atrophié, sans maternité possible. A leurs propres yeux, ses femmes ne sont plus de véritables femmes ; elles se sentent inutiles car elles ne peuvent pas donner la vie (ce qui pour certaines est leur vocation première) ; elles ont donc une très mauvaise opinion d'elle-même. Il en découle des difficultés pour construire sa vie de couple et sa vie amoureuse comme je l'illustre plus tard dans les cas cliniques étudiés sur le CH de Saintes. Une véritable situation de handicap peut alors s'instaurer.

V. DISCUSSION

Au travers de trois cas de patientes atteintes du syndrome de Mayer Rokitansky Küster hauser prises en charge au CH de Saintes, nous commencerons par exposer leurs récits et leurs vécus de la maladie afin de dégager les principales problématiques de ce travail que sont les difficultés psychologiques faisant suite à l'annonce du diagnostic, les troubles de la sexualité et la prise en charge de la stérilité avec principalement l'illégalité de la grossesse pour autrui aujourd'hui en France et l'espoir engendré par les recherches médicales sur la greffe utérine.

A. Exposé de trois cas clinique sur le CH de Saintes

Le mode de découverte fut le même pour les trois patientes, à savoir une aménorrhée primaire entre 15 et 17 ans. Une des patientes avait déjà essayé d'avoir des rapports sexuels, mais ce fut un échec avec impossibilité de pénétration vaginale et douleurs pelviennes ; dans son esprit cela était normal car un premier rapport est toujours douloureux. Elle ne s'est donc posée aucune question particulière, et c'est alors un peu plus tard que l'aménorrhée primaire a motivé sa consultation chez le médecin traitant. Au moment de la première consultation les signes cliniques pubertaires (seins, pilosité) étaient normaux pour les trois patientes. Autre point commun, leur réaction à l'annonce du diagnostic (après échographie et IRM pelvienne) qui fut assez tragique, avec un effondrement moral occasionnant pleurs, tristesse, anxiété généralisée et dépression. Deux des patientes étaient accompagnées de leurs mères qui ont aussi très mal vécu l'annonce de la maladie avec un sentiment majeur de culpabilité. Une des patientes a refusé toute prise en charge psychologique, préférant, peut être à tort, gérer seule son désarroi ; une

autre patiente, elle, était déjà suivi par un psychiatre pour des troubles bipolaires antérieurs et ne s'est donc pas vue proposer de nouveau suivi spécifique par l'équipe soignante; la dernière patiente a elle été suivi quelques temps par une psychologue près de son domicile à raison d'une séance tous les 15 jours.

La patiente qui n'a pas voulu de suivi psychologique a aussi refusé catégoriquement le traitement médical par auto dilatation : c'était pour elle un blocage psychologique infranchissable. Durant cette période, elle avait un compagnon mais refusait toutes relations sexuelles, sans lui dire pourquoi ; mais finalement le secret sera découvert et au bout d'un certain temps ils finiront par se séparer devant le renfermement de la patiente sur elle même et l'absence de rapprochement intime.

Deux patientes ont opté pour le même traitement chirurgical, la méthode de Vécchietti avec un bon résultat anatomique à la clé. Cette méthode nécessita ensuite un entretien de la néo-cavité par la mise en place d'une prothèse toute la nuit deux ou trois fois par semaine. La troisième patiente a refusé finalement tout traitement pendant les premières années qui ont suivi l'annonce du diagnostic (de 15 à 20 ans) et ce n'est que vers l'âge de vingt ans qu'elle a pris la décision de faire réaliser une vagino-plastie, qui aura lieu d'ailleurs début 2015.

Les répercussions morales sont vraiment très importantes dans cette pathologie comme l'illustre le comportement de la patiente qui a refusé le suivi psychologique ; au jour d'aujourd'hui elle n'a plus de compagnon, se refusant tout contact avec autrui ; elle se ferme complètement aux autres (désocialisation) et n'envisage pour l'instant aucune relation sexuelle malgré, dans l'absolu, un désir très fort de parentalité à long terme. En fait elle n'a jamais eu de rapport sexuel ; elle vit au jour le jour en attendant que quelque chose change en elle. Paradoxalement, elle veut absolument des enfants ; étant issue d'une famille nombreuse, il est inconcevable

pour elle de ne pas avoir d'enfant, quel qu'en soit la manière. Compte tenu de l'illégalité de la GPA en France à ce jour, l'adoption représente, pour l'instant, le cheminement principal de son projet parental à long terme.

La patiente suivie pour des troubles bipolaires avant la découverte du syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser, a prévu de se faire suivre par une psychologue après la réalisation de sa vaginoplastie en 2015 ; elle admet volontiers que les cinq années qui se sont écoulées ont été difficiles « affectivement » parlant ; les relations sexuelles traditionnelles par pénétration vaginale n'étant pas possible, elle s'est malgré tout « diversifiée » sexuellement afin de pouvoir côtoyer intimement des garçons. A priori, elle a pris la bonne décision en parlant de sa malformation, de ses problèmes sexuels et de ses relations avec autrui, espérant alors progresser dans ses domaines pour avancer dans sa vie future. Depuis quelques mois, comme une des deux autres patientes, elle attend beaucoup de l'avancement des travaux scientifiques sur la greffe utérine dans les années à venir ; elle reconnaît aisément que la possibilité de pouvoir porter elle même son enfant (ayant son propre patrimoine génétique) est un espoir majeur pour elle. Effectivement, en ce moment, les résultats des greffes utérines sont le sujet de prédilection des forums féminins sur le net.

B. Problématiques

1. annonce du diagnostic et aspect psychologique

La prise en charge psychologique lors de la découverte et lors d'un traitement du syndrome de Mayer Rokantisky Küster hauser chez une patiente est primordial. La réaction est variable suivant les individus. L'annonce ne doit être faite que si et

seulement si le diagnostic est certain compte tenu de la grande détresse psychologique engendrée. Le moment de l'annonce du diagnostic est critique dans ses répercussions psychologiques sur la patiente (angoisse par exemple sur leur devenir de femme ou de mère). Des questions sur leur future vie amoureuse, leur sexualité, leur désir de grossesse ou d'enfant sont au premier plan. Il faut donc un temps suffisant entre l'annonce du diagnostic et les décisions éventuelles de prise en charge thérapeutique de l'aplasie utéro-vaginale pour laisser le temps à la patiente de bien réfléchir à son projet thérapeutique et de s'adapter au bouleversement brutal et définitif de sa vie ; l'information doit être évidemment adaptée à l'âge de la patiente : le discours du praticien ne sera pas le même face à une enfant de douze ans et face à une jeune femme de dix neuf ans.

Une fois le diagnostic posé et annoncé, il faudra adresser de préférence la patiente à un centre de référence des pathologies rares (hôpital Necker pour la pédiatrie et hôpital Pitié-Salpêtrière ainsi que l'institut mutualiste Montsouris pour les adultes) afin d'avoir une prise en charge optimale. De même, un contact avec une association doit toujours être proposé (Association Syndrome de Rokitansky à Paris ; Association Maia à Toulouse par exemple). Ses associations permettent aux patientes de partager leurs expériences et leurs fournissent un soutien irremplaçable à elles comme à leurs familles tout au long du traitement. La décision du mode de traitement appartient seulement à la patiente; il faut un certain temps de réflexion accompagné idéalement d'une prise en charge psychologique spécifique de la patiente et de ses parents.

Pour aider les praticiens à réaliser une annonce diagnostic et une prise en charge dans les meilleures conditions, un protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) a été créé ; il sert de trame aux médecins pour une prise en charge

diagnostic et thérapeutique optimale, ainsi qu'une aide pour le parcours de soins. Le PNDIS a pour but d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie afin d'améliorer la qualité de vie des patientes et de leur entourage. Il est rédigé par un groupe de travail multidisciplinaire et des professionnels du centre de référence. La version finale du PNDIS sera ensuite validée par le collège de l'HAS. Il ne peut pas revendiquer la totalité des conduites de prise en charge possibles, mais reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'une patiente atteinte du syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser et sera mis à jour en fonction de la validation de données nouvelles. Par exemple le PNDIS a abouti à la création de fiches d'éducation thérapeutique, bien utiles, des jeunes filles traitées par dilatation (12).

Le travail de deuil « sur la perte d'un corps intègre », qui suit l'annonce du diagnostic, est long et important ; il permet d'accepter les modifications de son corps et de retrouver ou de découvrir l'envie d'avoir des relations sexuelles. Ce n'est qu'une fois accompli ce travail psychologique que la patiente pourra alors faire place à de nouvelles expériences. Ce travail psychologique a donc pour but de pallier au désir de grossesse naturelle et d'arriver à avoir une sexualité épanouie, en acceptant son corps tel qu'il est.

2. problème de la sexualité

La sexualité est au centre du problème du syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser : en effet les rapports sexuels avec pénétrations vaginales sont impossibles sans traitement. La sexualité est un élément de qualité de vie ; pour cela, il faut principalement une intégrité anatomique avec équilibre neuro-hormonal, une sensibilité clitoridienne normale, une vie de couple épanouie, des conditions socio-économiques favorables et une libido intacte. De manière générale, des difficultés

sexuelles peuvent apparaître si on note un traumatisme psychologique avec dépression, ou physique (malformation en l'occurrence dans le cas qui nous intéresse), ou une carence affective. Dans ce syndrome, les troubles psychologiques (omniprésents) et physiques (douleurs, gênes) participent principalement au refus de l'acte sexuel de la part de la patiente, souvent mal vécu par le partenaire sur le long terme, aboutissant régulièrement à une séparation. Certaines femmes arrivent au début à palier ce manque par des pratiques dérivées ou plus tard par le succès de la prise en charge chirurgicale.

Le traitement psychothérapeutique pour améliorer la sexualité de la patiente comprend par exemple des séances d'anatomie pour expliquer le fonctionnement l'appareil génital féminin; la patiente apprend à prendre conscience de son clitoris, de sa sensibilité, à découvrir et à explorer son corps et à surmonter ses angoisses. Ensuite il y a des séances où la femme doit explorer son corps à l'aide de bougie de Hégar. Ce travail sur soi permet à la patiente de reprendre confiance en elle, facilitant alors ses relations sexuelles et son épanouissement individuel.

3. problème de la stérilité

De manière générale, la femme garde son instinct de maternité, à savoir mettre au monde et élever un enfant. Elle milite d'ailleurs activement pour faciliter l'adoption et la légalisation de la grossesse pour autrui. Jusqu'à aujourd'hui, s'il existait un projet familial, seul l'adoption était envisageable, car la gestation pour autrui (GPA) n'est pas autorisée en France (article 16.7 du Code Civil issu de la loi du 29 Juillet 1994) (sanction pénale lourde), contrairement à certains pays étrangers (Belgique, Danemark, certains Etats des Etats-Unis) (22). D'ailleurs une proposition de loi UMP renforçant les sanctions pénales à l'égard des GPA a été discutée le jeudi 04 décembre 2014 à l'Assemblée nationale. Elle fait débat actuellement et divise

l'opinion politique. Les arguments en faveur de l'interdiction de la GPA sont la perturbation du lien mère-enfant lors de la grossesse et de l'accouchement, les risques physiques et médicaux pour la gestatrice et l'enfant, le risque de marchandisation de la personne inhérent à la GPA, et l'atteinte de la dignité à la personne humaine par la mise à disposition de l'utérus d'une femme au profit d'une autre. En revanche, une légalisation permettrait de limiter les pratiques « clandestines », de mieux connaître les risques pour les différents protagonistes et de s'assurer du consentement libre et éclairé de la gestatrice. Finalement le douze décembre 2014 le Conseil d'Etat a validé la circulaire « Taubira » sur l'attribution de la nationalité française aux enfants nés par GPA à l'étranger (23) : « un pas en avant » vers une légalisation future de la GPA en France ?

En ce qui concerne l'adoption, le processus est long et fastidieux ; il faut avoir au minimum 28 ans ou être marié depuis plus de 2 ans (24) ; le dossier sera déposé à l'Aide Sociale à L'enfance avec une série de visites médicales, d'entretiens psychologiques et de visites à domicile des travailleurs sociaux. Une grande attention est portée sur l'entente et la cohésion du couple pour octroyer l'aval à une adoption. Cet accord sera donné par le président du Conseil général et sera valide pour une durée de 5 ans. Chaque année, il y a 8000 nouvelles demandes en France ; sur les 4700 enfants adoptables, 1200 proviennent de France et 3500 de l'étranger (Haïti, Ethiopie, Colombie, Russie, Vietnam). Au final, l'adoption est une aventure formidable mais difficile et souvent éprouvante, au cours de laquelle il y aura beaucoup de moment de découragement avec peut être à la clé une immense joie.

La greffe d'utérus, elle, en est encore à ses prémices mais la révolution est sans doute en marche. En effet, la première greffe d'utérus au monde a été réalisée en

Août 2011 en Turquie ; le prélèvement d'utérus avait eu lieu sur une donneuse décédée. Par fécondation in-vitro avec les spermatozoïdes de son conjoint, elle fut enceinte en 2013 mais la grossesse fut arrêtée au bout de 8 semaines d'aménorrhées devant l'absence de battement cardiaque du fœtus (25). En Suède, depuis 1999 l'université de Göteborg a commencé un programme de recherche sur les greffes utérines pouvant permettre à des femmes sans utérus (primaire ou secondaire) d'avoir un enfant. Neuf femmes ont participé à l'étude et ont reçu un utérus provenant de donneuse vivante ; deux utérus ont dû être retirés pour infection ou trouble de la coagulation ; en 2013, une patiente de 35 ans reçoit son utérus d'une femme de 61 ans ayant déjà eu deux enfants et ménopausée depuis 7 ans (26); la patiente a eu ses règles au bout de 43 jours puis en moyenne tous les 32 jours pendant un an. Ensuite la réalisation d'une fécondation in vitro par l'implantation d'un embryon de la patiente dans le greffon cicatrisé fut réalisée, conduisant alors à une grossesse évolutive. Evidemment la patiente a subi un traitement immunosuppresseur dès le début de la greffe de l'utérus et il a été poursuivi pendant la grossesse. L'accouchement a eu lieu par césarienne à 31 semaines et 5 jours en Septembre 2014, d'un petit garçon de 1,775 kg, suite à une pré-éclampsie pouvant être due à son traitement immunosuppresseur. Cette première mondiale est donc un espoir considérable de donner la vie pour toutes les femmes atteintes de malformation utéro-vaginale congénitale. L'objectif de l'utérus greffé est de permettre la nidation le temps d'une grossesse et d'être ensuite retiré afin de ne pas prolonger trop longtemps la prise d'immunosuppresseur. En revanche il n'y a pas pour l'instant de nouvelle des 7 autres femmes greffées. En France des travaux de recherche sont sous la direction du Professeur Piver et du chirurgien

Gauthier au CHU de Limoges sur la greffe d'utérus de jeunes donneuses décédées (27).

VI. CONCLUSION

Au travers des cas cliniques étudiés sur le CH de Saintes, nous avons pu mettre en évidence l'aspect primordial de la prise en charge psychologique nécessaire aux femmes atteintes du syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser. A l'annonce du diagnostic, les adolescentes suivies au CH de Saintes ont été confrontées aux problématiques liées à l'absence d'utérus et des 2/3 supérieurs du vagin : les difficultés des relations sexuelles avec pénétrations vaginales, la stérilité, et les troubles de l'identité. Après une prise en charge pluridisciplinaire, elles choisiront parmi les possibilités thérapeutiques leur traitement anatomique des troubles de la sexualité (médical ou chirurgical), tout en découvrant au fil du temps et du développement de leur maturité sexuelle ou à travers les forums dédiés à cette pathologie, les « dérivatifs » possibles dans la relation sexuelle non vaginale. La stérilité demeure une détresse psychologique partiellement soulagée par la possibilité d'adoption mais les attentes sont aussi immenses sur la légalisation de la grossesse pour autrui ou sur la greffe utérine. La grossesse pour autrui demeurant actuellement interdite en France, ces femmes stériles vivent injustement, comme on a pu le voir, le fait de ne pas pouvoir devenir mère et de ne pas pouvoir transmettre leur propre patrimoine génétique : jusqu'à quand ?

VII. BIBLIOGRAPHIE

(1) Wottgen M., Brucker S., Renner S.P., Strissel P.L., Kellermann A., Wallwiener D., Beckmann M.W. Oppelt P. Higher incidence of linked malformations in siblings of Mayer-Rokitansky-Hauser-syndrome patients. Hum Reprod. Vol 23 ; N°5 ; 2008 : 1226-1231

(2) Duncan P.A., Shapiro L.R., Stangel J.J., Klein R.M., Addonizio J.C. The MURCS association : müllerian duct aplasia, renal aplasia, and cervicothoracic somite dysplasia J Pediatric 1979 ; 95 : 399-402

(3) Strubbe 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 1994 ; 3 : 192-199

(4) Embryology.ch université de Fribourg, lausanne et Berne

(5) Paniel B.J., Haddad B., el Medjadji M., Vincent Y. Value of ultrasonography in utero-vaginal aplasia J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) 1996 ; 25 : 128-130.

- (6) Maubon A., Ferru J.M., Courtieu C., Mares P., Rouanet J.P. Gynecological malformations. Classification and contribution of different imaging methods J radiol 1996 ; 77 : 465-475
- (7) Strubbe EH, Willemsen WN, Lemmens JA, Thijn CJ, Rolland R. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome : distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. Am J Roentgenol 1993 ; 160 : 331-334
- (8) Pittock ST, Babovic-Vuksanovic D, Lteif A. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser anomaly and its associated malformations. Am J Med Genet A 2005 ; 135 : 314-316
- (9) Oppelt P, Renner SP, Kellerman A, Brucker S, Hauser GA, Ludwig KS, and al. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome : recommendations for clinical diagnosis and staging. Hum Reprod 2006 ; 21 : 792-797
- (10) King LA, Sanchez-Ramos L, Talledo OE, Reindollar RH : Syndrome of genital, renal, and middle ear anomalies : a third family and report of a pregnancy. Obstet Gynecol 1987 ; 69 : 491-493
- (11) Biason-Lauber A, de Filippo G, Konrad D, Scarano G, Nazzaro A, Schoenle EJ. WNT4 deficiency. A clinical phenotype distinct from the classic Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome : a case report. Hum Reprod 2007 ; 22 : 224-9

(12) Biason-Lauber A., Konrad D., Navratil F., Schoenle E.J ; A WNT4 mutation associated with Müllerian –duct regression and virilization in a 46,XX woman. N Engl J Med 2004 ; 351(8) : 792-8

(13) ALD hors liste HAS octobre 2012 : aplasies utéro-vaginales ; Protocole national de diagnostic et des soins pour les maladies rares

(14) Franck TR. The formation of an artificial vagina without oeration. Am J Obstet Gynecol 1938 ; 35 : 1053-1055

(15) Ingram JM. The bicycle seat stool in the treatment of agenesis and stenosis : a preliminary report. Am J Obstet Gynecol 1981 ; 140 :867-873

(16) Tescher M, Remay Y. Epithelialisation d'un néovagin par nymphoplastie. Nouv Presse Med 1977 ; 6 ; 4063-4064

(17) Graves WP. Artificial vagina. Surg Clin North Am 1921 ; 1 : 611-625

(18) Bekerecioglu M, Balat O, Tercan M, Karakok M, Ugur MG, Isik D. Adaptation process of the skin graft to vaginal mucosa after Mc Indoe vaginoplasty. Arch Gynecol Obstet 2008 ; 277 : 551-554

(19) Rawat J., Ahmed I., Pandey A. et al. Vaginal agenesis : Experience with sigmoid colon neovaginoplasty. J Indian Assoc Pediatr Surg 2010 ; 15(1) : 19-22

(20) Dargent D, Marchiole P, Giannesi A, Benchaïb M, Chevret-Méasson M, Mathevet P. Le Davydov coelioscopique ou transposition coelioscopique du colpopoiesis péritonéal pelvien décrit par Davydov pour le traitement des agénésies congénitales du vagin : la technique et son évolution. Gyncecol Obstet Fertil 2004 ; 32 : 1023-1030

(21) Keckstein J, Buck G, Sasse V, Tuttlies F, Ulrich U. Laparoscopic creation of a neovagina : midified Vecchitti method. Endosc Surg Allied Technol 1995 ; 3 : 93-95

(22) Ben-Rafal Z, Bar-Hava I, Levy T, Orvieto R. Simplifying Ovulation Induction for surrogacy in women with mrkh syndrome Hum Reprod 1998 ; 13,6 :1470-1471

(23) Presse.justice.gouv.fr ; ministère de la justice : décision du Conseil d'Etat sur la circulaire Taubira

(24) site de l'état Adoption. Gouv

(25) journal le Figaro.fr 14/05/2013

(26) journal le Point.fr 04/10/2014 : accouchement d'une femme greffée en Suède ; source The Lanset

(27) journal libération le 13/10/2014 ; Eric Favereau : interview du Pr Piver

Résumé :

Le syndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser est une aplasie utéro-vaginale caractérisée par une absence d'utérus et des 2/3 tiers supérieurs du vagin, avec des ovaires normaux et fonctionnels. Le mode de découverte le plus fréquent est une consultation chez le médecin généraliste ou le gynécologue pour une aménorrhée primaire autour de 15-17 ans. L'échographie et l'IRM seront les principaux examens pour confirmer le diagnostic et rechercher certaines malformations associées.

La prise en charge, pluridisciplinaire, doit être psychologique, médicale par des techniques d'auto dilatation, ou chirurgicale selon plusieurs modes opératoires variant selon les préférences de la patiente et de l'équipe soignante en place. Il est illusoire de croire que la simple réalisation chirurgicale d'une néo-cavité vaginale résout tous les problèmes.

L'étude de trois cas cliniques sur le CH de Saintes a fait ressortir certaines problématiques. La première est la nécessité d'un suivi psychologique pour aider la patiente après l'annonce brutale du diagnostic de sa malformation avec toutes les conséquences que cela engendre, l'acceptation de soi et de son « nouveau corps » afin de favoriser ses relations avec son entourage. La deuxième est caractérisée par des troubles de la sexualité qui sont organiques (douleurs, cicatrices, gênes) et morales (absence d'épanouissement sexuel, perte de confiance en soi). La troisième concerne la stérilité, avec la grossesse pour autrui actuellement au centre des débats publics, et l'espoir scientifique engendré par la greffe utérine dans les années à venir.

