

Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser associé à une dysgénésie gonadique : à propos de 2 cas

M. Mnif^a (Pr), I. Gargouri^{*a} (Dr), F. Mnif^a (Pr), R. Ajili^a (Dr), F. Hadjkacem^a (Dr), N. Charfi^a (Pr), N. Rekik^a (Pr), M. Abid^a (Pr)

^a service d'endocrinologie et diabétologie CHU Hedi Chaker, Sfax, TUNISIE

Introduction :

Le syndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) est caractérisé par une aplasie congénitale de l'utérus et des deux tiers supérieurs du vagin. Les ovaires sont habituellement normaux avec un statut hormonal normal et un caryotype 46XX. On décrit 2 cas inhabituels de MRKH : un premier associé à un syndrome de Turner(ST) et un deuxième associé à une dysgénésie gonadique 46,XX.

Observations:

Observation 1 : une patiente âgée de 16 ans issue d'un mariage consanguin et d'une grossesse menée à terme, a consulté pour retard staturo-pondéral et pubertaire. Elle avait un poids de 47kg pour une taille de 147cm(-2DS). Un syndrome dysmorphique était objectivé à l'examen avec un ptérygium colli et un cou court. Elle présentait une aménorrhée primaire avec stade de Tanner à S1P1A1. Un bilan hormonal a montré une FSH à 107 et une LH à 31 avec œstradiolémie inférieure à 10 avec un caryotype 45,X. Les ovaires ainsi que l'utérus étaient absents à l'imagerie par résonance magnétique (IRM) et une exploration par cœlioscopie sont prévues.

Observation2 : une patiente âgée de 21 ans a consulté pour aménorrhée primaire sans notion de consanguinité parentale ni cas similaire dans la famille. La patiente était issue d'une grossesse menée à terme sans dystocie et avait une croissance normale en absence de syndrome malformatif. Le stade de Tanner était S1P1A1. Un bilan hormonal a montré un hypogonadisme hypergonadotrope une FSH à 55 et une LH à 23 avec œstradiolémie à 10 avec caryotype 46,XX en absence de matériel chromosomique Y. Une échographie et une imagerie par résonance magnétique (figure 1) faites ont montré l'absence de gonades et des dérivés mullériens. Le diagnostic de MRKH était porté avec absence de malformations associées. Une oestrogénothérapie a été conduite chez les deux patientes avec bonne évolution.

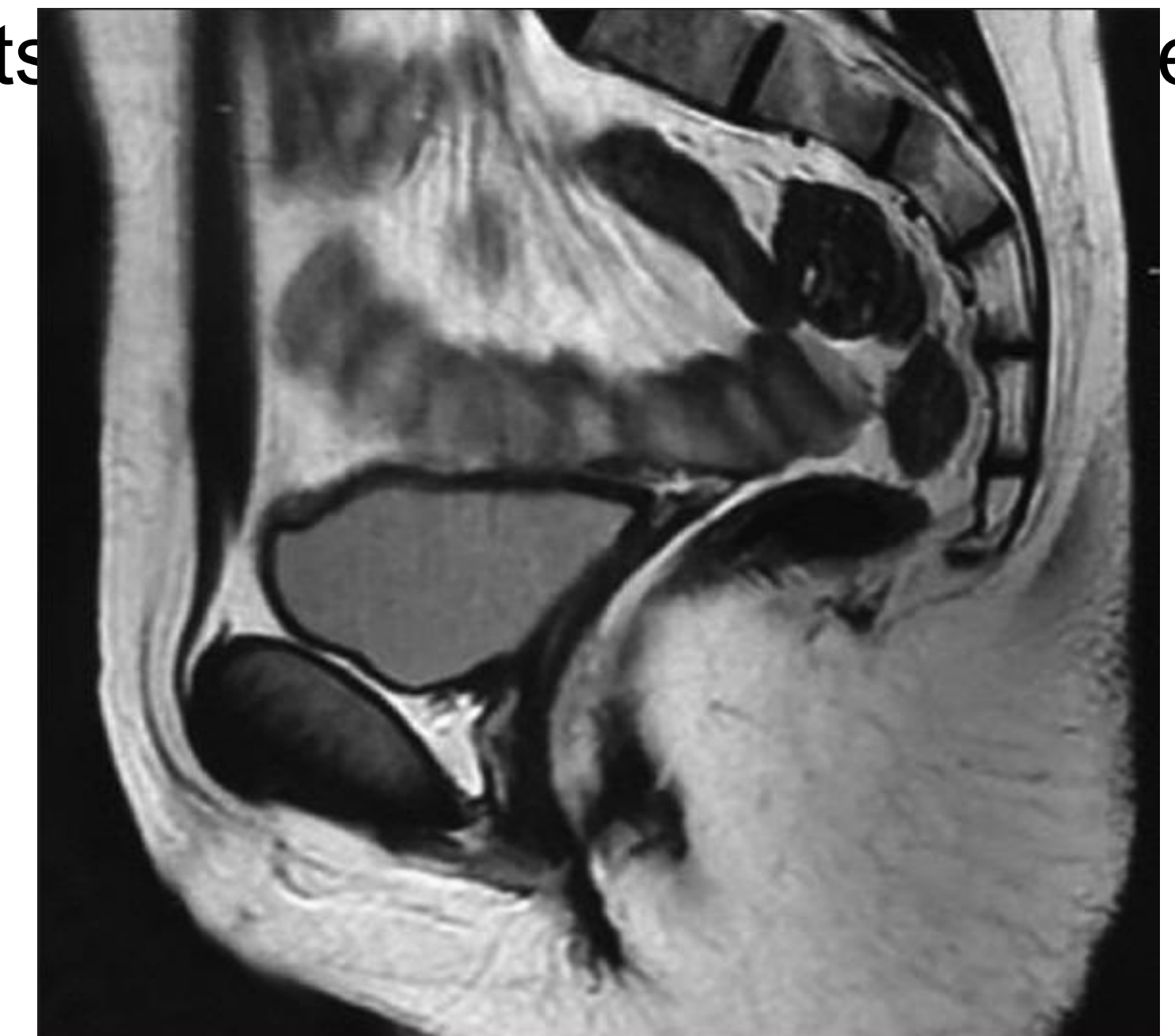


Figure 1: coupe sagittale de l'IRM montrant l'absence de l'ovaire et de l'utérus

Discussion et conclusion :

MRKH est l'une des causes les plus fréquentes d'aménorrhée primaire (1). Cette affection se caractérise par une agénésie de l'utérus et du vagin avec des organes génitaux externes normalement développés et peut être associée à des malformations urologiques ou squelettiques. Le caryotype montre habituellement une formule 46,XX.

L'association d'une dysgénésie gonadique au MRKH est décrite peu de fois dans la littérature. Mais le lien étiopathogénique reste mal élucidé. Plusieurs gènes étaient incriminés notamment le gène de l'hormone anti-mullérienne ou de son récepteur. Mais jusqu'à ce jour aucune mutation n'a été isolée(2). Les mutations du gène WNT4 est responsable de l'intégrité des dérivés mullériens mais ne semble pas non plus responsable du MRKH. D'autres hypothèses de perturbations de la structure du chromosome X ou l'incriminations des perturbateurs endocriniens étaient posées (3). Dans une revue de la littérature, 23 cas de MRKH associés à une dysgénésie gonadique parmi lesquels 3 ont une même présentation que le syndrome de Turner. Aucune corrélation génotype-phénotype n'a pu être établie (2). Il n'y a pas de facteurs de risques prédisposant à cette association.

Une partie du chromosome X ou du facteur de transcription pourrait jouer un rôle dans la régulation du développement squelettique, génital, urinaire et gonadique. La délétion ou la mutation de ce gène régulateur ou de son produit pourrait être responsable de la coexistence de la dysgénésie gonadique et du MRKH.

La substitution hormonale est systématique et reste la seule possibilité thérapeutique afin d'assurer un bon développement des caractères sexuels secondaires et de prévenir l'ostéoporose. Alors que jusqu'à ce jour la fonction reproductive reste sans recours.

Références:

1. Manne S, Veeraabhinav CH, Jetti M, Himabindu Y, Donthu K, Badireddy M. A rare case of 46,XX gonadal dysgenesis and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Hum Reprod Sci.* 2016;9(4):263-266.
2. Shah V, Ganatra P, Parikh R, Kamdar P, Baxi S, Shah N. Coexistence of gonadal dysgenesis and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome in 46, XX female: A case report and review of literature. *Indian J Endocrinol Metab.* 2013;17(7):274.
3. Białka A, Gawlik A, Droszol-Cop A, Wilk K, Małacka-Tendera E, Skrzypulec-Plinta V. Coexistence of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and Turner Syndrome: A Case Report. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2016;29(2):e35-e38.