

GUIDE MÉDECIN - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

Aplasies utéro-vaginales

**Protocole national de diagnostic et de soins
pour les maladies rares**

Octobre 2012

Ce document est téléchargeable sur
www.has-sante.fr

Haute Autorité de Santé
2 avenue du Stade de France - F 93218 Saint-Denis La Plaine CEDEX
Tél. :+33 (0)1 55 93 70 00 - Fax :+33 (0)1 55 93 74 00

Sommaire

Liste des abréviations	4
Synthèse à destination du médecin traitant	5
Guide	8
1 Introduction.....	8
2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	8
3 Diagnostic et évaluation initiale.....	10
3.1 Objectifs.....	10
3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	10
3.3 Circonstances de découverte/suspicion du diagnostic	11
3.4 Contenu de l'évaluation initiale.....	11
4 Prise en charge thérapeutique.....	20
4.1 Objectifs.....	20
4.2 Professionnels impliqués.....	20
4.3 Éducation thérapeutique	20
4.4 Prise en charge de l'aplasie vaginale.....	21
4.5 Prise en charge psychologique	23
4.6 Recours aux associations de patientes.....	24
5 Suivi	25
5.1 Objectifs.....	25
5.2 Professionnels impliqués.....	25
5.3 Suivi chirurgical et gynécologique	25
5.4 Suivi psychologique.....	26
5.5 Parentalité	27
Annexe 1. Méthode d'élaboration du PNDS.....	28
Annexe 2. Liste des participants.....	29
Annexe 3. Fiches d'éducation thérapeutique	30
Annexe 4. Coordonnées des centres de référence, des associations de patients	34

Annexe 5. Références bibliographiques 35

Liste des abréviations

ACOG	<i>American College of Obstetricians and Gynecologists</i>
ALD	<i>Affection de longue durée</i>
AMH	<i>Anti Mullerian Hormone</i>
CGH array	<i>Comparative genomic hybridization array</i>
E2	<i>Œstradiol</i>
FSH	<i>Follicle Stimulating Hormone</i>
HPV	<i>Human Papilloma Virus</i>
ICA	<i>Insensibilité complète aux androgènes</i>
IRM	<i>Imagerie par résonance magnétique</i>
LH	<i>Luteinizing hormone</i>
MRKH	<i>Syndrome Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser</i>
TDM	<i>Tomodensitométrie</i>

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 des 2/3 supérieurs du vagin. L'incidence est de 1 naissance sur 4 500 naissances d'enfants de sexe féminin.

Le caryotype est 46XX et dans une très grande majorité de cas la fonction ovarienne est normale. Le syndrome MRKH peut être isolé (type I ou forme typique) ou associé à une anomalie rénale (les plus fréquentes) et/ou squelettique et/ou gonadique (rare) (type II ou forme atypique). La forme la plus sévère constitue le syndrome MURCS (*MUllerian, Renal, Cervicothoracic Somite*) associant une aplasie utéro-vaginale avec des malformations rénales, squelettiques, auditives ou cardiaques.

Les rares cas familiaux ont conduit à des études de génétique moléculaire qui, à ce jour, n'ont pas permis de retenir une anomalie génétique causale.

Le syndrome MRKH est le plus souvent reconnu à l'adolescence devant une aménorrhée primaire chez une adolescente bien portante au développement pubertaire normal.

Diagnostic

Le diagnostic est plus rarement fait chez l'enfant prépubère soit parce qu'il est recherché de façon systématique devant un syndrome (poly)malformatif comportant une anomalie rénale ou des voies urinaires, soit parce qu'il est découvert fortuitement lors de la réalisation d'une imagerie pelvienne pour une autre raison. L'imagerie est un temps important de la prise en charge. 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.

Le diagnostic est confirmé par la normalité des dosages de FSH, LH, E2, testostérone et le caryotype XX qui éliminent le diagnostic différentiel d'insensibilité aux androgènes.

Enfin des examens complémentaires ciblés peuvent être nécessaires en cas de suspicion clinique d'une anomalie associée cardiaque, squelettique ou auditive. Il n'est pas nécessaire de réaliser une coelioscopie à visée diagnostique.

Le diagnostic est fait au cours de plusieurs consultations avec différents intervenants (médecin généraliste, radiologue, pédiatre) souvent non spécialistes de ce syndrome. Le diagnostic est d'abord évoqué puis confirmé parfois après des hésitations voire des contradictions.

Le moment de l'annonce du diagnostic constitue un moment critique dans les répercussions psychologiques possibles du syndrome MRKH.

Il est important que la jeune fille et ses parents soient rapidement orientés vers un centre de référence en matière de malformations gynécologiques de manière que la prise en charge soit réalisée par une équipe pluridisciplinaire médico-chirurgicale et psychologique. Les informations transmises alors par le médecin traitant sur le déroulement et le ressenti par l'adolescente et sa famille des consultations initiales et des premières informations reçues, sur le contexte familial et personnel de cette adolescente qu'il connaît bien, sont très importantes pour optimiser la prise en charge.

Cette équipe pluridisciplinaire doit reprendre l'information sur l'anomalie génitale et compléter si besoin le bilan diagnostique et d'éventuelles malformations associées.

Prise en charge

Lorsque la jeune fille exprime des inquiétudes par rapport à la vie sexuelle les modalités de prise en charge chirurgicales et non chirurgicales d'allongement du vagin peuvent lui être proposées. Il est important de lui préciser qu'une vie sexuelle génitale est possible sans traitement, ce dont elle peut avoir l'expérience.

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. Le contact avec une association de patientes est proposé.

Méthode non chirurgicale

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. Elle donne de bons résultats anatomiques et fonctionnels dans plus de 80 % 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 devra être éventuellement proposée.

Méthodes chirurgicales en cas d'échec ou de refus de la méthode de dilatation instrumentale

Différentes techniques chirurgicales peuvent être utilisées. Elles sont maîtrisées par un nombre restreint de chirurgiens. Il est indispensable que ces traitements ne soient entrepris que dans des centres spécialisés par des chirurgiens expérimentés dans 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 de la jeune fille.

Suivi

À distance, les consultations ont pour but de réaliser le suivi gynécologique habituel, de dépister et prendre en charge d'éventuelles difficultés liées au néo-vagin et de proposer un soutien psychologique si besoin. La vaccination anti-HPV est conseillée.

Lorsqu'il y aura un projet familial, ces jeunes femmes devront être orientées vers l'adoption ; le recours à une gestation pour autrui est pour l'instant non autorisé en France.

Guide

1 Introduction

Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) pour le syndrome de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser (MRKH) a été élaboré par des professionnels issus du centre de référence labellisé (cf. annexe 2), en collaboration avec la Haute Autorité de Santé (HAS), en application des dispositions du plan national maladies rares 2005-2008.

Le syndrome MRKH (Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser) ou aplasie utéro-vaginale est une malformation congénitale rare comportant l'absence d'utérus et des 2/3 supérieurs du vagin.

L'incidence est de 1 naissance sur 4 500 naissances d'enfants de sexe féminin. Il est le plus souvent découvert à l'adolescence lors de l'exploration d'une aménorrhée primaire alors que les caractères sexuels secondaires sont normaux. La fonction ovarienne est le plus souvent normale. Le caryotype est 46XX. Le syndrome MRKH peut être isolé (type I ou forme typique) ou associé à une anomalie rénale et/ou gonadique et/ou squelettique (type II ou forme atypique).

La forme la plus sévère constitue le syndrome MURCS (*MUllerian, Renal, Cervicothoracic Somite*) associant aplasie utéro-vaginale avec malformations rénales, squelettiques, auditives ou cardiaques. Dans 40 à 60 % des cas, une malformation rénale ou des voies urinaires est associée.

2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier pour les professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'une patiente atteinte du syndrome de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin traitant : médecin désigné par la patiente auprès de la caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin-conseil et la patiente, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS 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.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Ce protocole reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'une patiente atteinte du syndrome de Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser, et sera mis à jour en fonction de la validation de données nouvelles.

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site Internet du centre de référence (<http://hopital-necker.aphp.fr/pgf/>).

3 Diagnostic et évaluation initiale

La prise en charge doit être pluridisciplinaire par une équipe expérimentée. Ses objectifs sont d'accompagner ces jeunes femmes pour la compréhension et l'adaptation au diagnostic, l'accès à une sexualité satisfaisante et en son temps l'élaboration d'un éventuel projet parental.

3.1 Objectifs

- Établir le diagnostic par les moyens cliniques et paracliniques les plus adaptés.
- Annoncer et expliquer le diagnostic et ses conséquences à la patiente et à ses parents selon des modalités adaptées à l'âge et au contexte personnel et familial.
- Apprécier les effets objectifs et subjectifs du diagnostic et ses conséquences tant sur la jeune fille (ou l'enfant) que sur ses parents.
- Rechercher les éventuelles malformations associées.
- Apporter l'information et l'accompagnement médico-chirurgical et psychologique nécessaires afin que la patiente puisse participer à sa prise en charge.

3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

- Médecins généralistes, pédiatres, gynécologues, gynécologues-obstétriciens endocrinologues, chirurgiens viscéraux à orientation gynécologique, chirurgiens pédiatres.
- Radiologues.
- Psychologues, pédopsychiatres, psychiatres.
- Généticiens.
- Selon les malformations associées : néphrologues, urologues, cardiologues, orthopédistes, ORL.

3.3 Circonstances de découverte/suspicion du diagnostic

À l'adolescence : période pubertaire et post-pubertaire

- L'aménorrhée primaire est le mode de découverte le plus fréquent (85 % des cas) : absence de règles 2 ans après le début du développement des seins chez une adolescente ayant un développement normal des caractères sexuels secondaires.
- L'aménorrhée est généralement indolore.
- Elle peut être associée à des douleurs pelvi-abdominales cycliques (en effet l'aplasie utérine peut être incomplète dans 2 à 31 % des cas selon les séries).
- Plus rarement, le syndrome MRKH peut se révéler par une dyspareunie ou apareunie.

En période prépubertaire et chez le nouveau-né

Une aplasie utéro-vaginale :

- doit être systématiquement recherchée devant un syndrome polymalformatif tout particulièrement lorsqu'il comporte une malformation rénale ou des voies urinaires, une anomalie de l'orifice vaginal et/ou une hernie de l'ovaire ;
- peut être de découverte fortuite lors de la réalisation d'une imagerie pelvienne pour toute autre raison ;
- peut être recherchée sans urgence en cas d'antécédents familiaux au premier degré d'aplasie utéro-vaginale ou d'agénésies rénales.

3.4 Contenu de l'évaluation initiale

3.4.1 Examen clinique

Chez l'adolescente

Les examens suivants doivent être réalisés :

- recherche des antécédents familiaux de malformations utéro-vaginales, rénales et/ou squelettiques, des antécédents personnels de malformations et/ou de kystes rénaux ou des voies urinaires et/ou squelettiques ;
- courbe staturo-pondérale ;

- évaluation des caractères sexuels, stade de Tanner, date du début de la thélarche ;
- palpation abdominale et pelvienne notamment en cas de douleurs pelvi-abdominales à la recherche d'une masse pelvienne (diagnostic différentiel avec une obstruction vaginale à utérus normal) ;
- examen de la vulve : la vulve est normale, trois aspects doivent être connus :
 - il existe une collerette hyménéale normale et une cupule vaginale de longueur et dépressibilité variables mais souvent inférieure à 2 cm,
 - il n'existe pas de collerette hyménéale lorsque l'aplasie vaginale est complète,
 - l'urètre est souvent plus postérieur que la normale, d'aspect rond un peu béant (en particulier lorsque l'aplasie est complète), à ne pas confondre avec un orifice vaginal ;
- l'examen clinique permet d'évaluer la longueur et la dépressibilité de la cupule vaginale. Il sera fait en son temps après explication du but de l'examen. L'évaluation de la longueur vaginale peut se faire avec l'accord de l'adolescente et en tenant compte des exigences culturelles :
 - soit avec une sonde mousse,
 - soit par un toucher vaginal à 1 doigt.

Chez l'enfant prépubère et le nouveau-né

Les examens suivants doivent être réalisés :

- recherche des antécédents familiaux de malformations utéro-vaginales, rénales et/ou squelettiques, des antécédents personnels de malformations rénales ou des voies urinaires et/ou squelettiques ;
- courbe staturo-pondérale ;
- examen vulvaire, les trois aspects précédemment décrits peuvent être observés ;
- évaluation de la présence d'une cavité vaginale à l'aide d'une sonde mousse, après explication et accord de l'enfant et de ses parents. Son indication est à apprécier au cas par cas, et sans urgence ;
- dans tous les cas rechercher des anomalies associées :
 - petite taille, asymétrie faciale, statique vertébrale, anomalies des extrémités, auscultation cardiaque, anomalies de l'audition.

3.4.2 Examens complémentaires

► *Imagerie*

Chez l'adolescente et la jeune femme

- L'imagerie est le temps essentiel de la prise en charge initiale. Comme toute étape de la prise en charge sa finalité doit être expliquée à la patiente.
- Le bilan d'imagerie initial doit être réalisé si possible par une équipe spécialisée.
- L'imagerie n'est pas toujours d'interprétation aisée. Or le radiologue est souvent le premier médecin à évoquer une anomalie de l'appareil génital. Il importe qu'il soit très prudent dans le rendu des résultats. Il est donc important que le clinicien et le radiologue soient en contact à cette étape du diagnostic.
- L'échographie pelvienne est l'examen de première intention qui permet d'infirmier ou de suggérer le diagnostic.
- Le diagnostic final précis repose ensuite sur une IRM pelvienne.

Échographie

- L'échographie est réalisée par voie sus-pubienne, vessie en réplétion.
- Elle met en évidence l'absence de vagin entre la vessie et le rectum et l'absence d'utérus.
- Les ovaires sont de taille et d'échostructure normales généralement plurifolliculaires.
- En fin d'examen, l'exploration des creux inguinaux peut rechercher une hernie et son contenu.
- La voie endovaginale souvent irréalisable n'apporterait pas de renseignements supplémentaires et n'est pas appropriée.
- L'échographie pelvienne est à compléter par une échographie rénale à la recherche d'une anomalie rénale associée.
- L'échographie pelvienne peut être de réalisation ou d'interprétation difficile dans les deux situations suivantes :
 - les ovaires ne sont pas identifiés car en situation ectopique plus en dehors et en avant, au niveau de l'orifice inguinal profond, voire plus haut derrière les structures coliques qui peuvent alors gêner l'exploration ;

- la structure quadrangulaire rétrovésicale correspondant à la lame vestigiale utéro-vaginale pourrait être interprétée comme un utérus prépubère. Cependant, au sein de cette structure, il n'est pas retrouvé de ligne hyperéchogène correspondant à la muqueuse utérine d'un utérus prépubère.

IRM pelvienne

- L'IRM est la technique de choix (non irradiante) qui doit compléter l'échographie car elle est plus performante pour le diagnostic, avec une étude objective et une évaluation anatomique précise de ce syndrome, utiles à une éventuelle prise en charge chirurgicale.
- L'IRM doit explorer la région pelvienne au moins des crêtes iliaques au périnée, avec au minimum des séquences pondérées T2 en écho de spin (épaisseur de coupes de 5 mm) dans les plans sagittal, coronal et axial.
- Si les ovaires ne sont pas visualisés sur ces différentes coupes, des coupes axiales sur l'abdomen peuvent être réalisées à la recherche d'ovaires en position ectopique.
- Une séquence fortement pondérée T2 de type uro-IRM en écho de spin rapide (épaisseur de coupe importante de 3 à 8 mm) dans le plan coronal sur l'abdomen et le pelvis peut être réalisée à la recherche d'anomalie de l'appareil urinaire, si celui-ci n'a pas été exploré au préalable en échographie.
- D'autres séquences, moins utiles au diagnostic mais permettant une étude plus exhaustive, peuvent être réalisées avec des séquences pondérées T1 en écho de spin sans et avec saturation de la graisse dans le plan axial et des séquences pondérées T1 après injection intra veineuse de chélates de gadolinium dans les plans axial et sagittal. Celles-ci peuvent être discutées car elles améliorent la détection des cornes rudimentaires, du tissu fibreux de la lame vestigiale utéro-vaginale et l'analyse d'une éventuelle pathologie ovarienne associée.

Chez l'enfant prépubère

- L'accès à l'imagerie est limité chez l'enfant soit par l'expérience de l'opérateur, soit par la disponibilité de matériel pédiatrique, soit par la tolérance de l'enfant. En particulier l'IRM chez le petit enfant peut nécessiter une anesthésie ou une sédation afin d'obtenir l'immobilité

nécessaire pour des images de bonne qualité ; la TDM, plus rapide pour les acquisitions, est irradiante et peu performante dans ces indications.

- **L'échographie** est l'examen de première intention exclusivement par voie abdominale (la voie périnéale ou endorectale est mal tolérée et peu informative et la voie endovaginale n'est pas envisageable).
- L'utérus est visualisé dans 95 à 100 % des cas chez les fillettes sans anomalies génitales, et ce dès le troisième trimestre de la grossesse.
- Le risque de diagnostic par excès d'un utérus absent ou hypoplasique est réel, de même que celui de prendre pour un utérus la lame vestigiale utéro-vaginale intervésicorectale.
- L'échographie a peu d'utilité pour le diagnostic d'aplasie vaginale, mais est, en revanche, un bon examen chez le nourrisson pour le diagnostic différentiel avec une atrésie vaginale, car elle permet de repérer facilement une cavité en rétention (hydrocolpos).
- L'échographie enfin permet dans la majorité des cas de bien repérer les ovaires à tout âge ; dans l'hypothèse d'un MRKH ils devront éventuellement être recherchés en position ectopique, plus en dehors et en avant, au niveau de l'orifice inguinal profond, voire plus haut derrière les structures coliques qui peuvent alors gêner l'exploration.
- **L'IRM pelvienne** peut être indiquée au cas par cas pour confirmer le diagnostic. La technique de réalisation est identique à celle décrite pour l'adulte ; cependant la mauvaise résolution spatiale pour des structures tissulaires de petite taille conduit à préférer des séquences de type FR FSE ou 3D T2, dont les temps d'acquisition longs rendent nécessaire l'anesthésie générale chez la petite fille entre 6 mois et 5 à 7 ans.
- **Les difficultés d'interprétation** sont là aussi celles d'une aplasie utérine par excès ou par défaut et la situation ectopique des ovaires.
- L'expertise d'un radiologue et d'un clinicien spécialistes des malformations génitales est nécessaire.

► **Dosages hormonaux**

À l'adolescence, chez la jeune fille pubère

- FSH, LH, œstradiol, testostérone, *Anti Mullerian Hormone* (AMH). Ces dosages hormonaux sont normaux pour le

stade pubertaire. Dans de très rares cas, ils peuvent révéler une insuffisance ovarienne (FSH élevée), une hyperandrogénie modérée qui peut orienter vers un syndrome proche mais distinct du syndrome MRKH (mutation de Wnt4).

- L'AMH n'est pas utile au diagnostic mais pourrait entrer dans le cadre de l'évaluation de la fonction ovarienne.

Chez l'enfant prépubère

- Les dosages hormonaux ne sont pas contributifs au diagnostic.
- Le dosage de l'AMH peut confirmer la présence des ovaires lorsque ceux-ci ne sont pas vus en imagerie.

3.4.3 Y a-t-il des indications de l'examen gynécologique sous anesthésie générale et/ou de la coéloscopie ?

L'examen gynécologique sous anesthésie générale au cours de l'enfance n'a pas d'indication diagnostique ou thérapeutique.

L'examen gynécologique s'il a été refusé par l'enfant ou délicat à interpréter sera reporté à plus tard dans l'enfance voire l'adolescence.

Si l'enfant est sous anesthésie générale pour une exploration ou intervention sur l'appareil urinaire, la fréquence des associations malformatives uro-génitales justifie l'inspection de l'introïtus vaginal, de même que dans le cas de cure de hernie inguinale.

La coéloscopie n'a pas d'indication pour le diagnostic d'aplasie utéro-vaginale.

3.4.4 Conseil génétique

Le syndrome MRKH est le plus souvent sporadique mais dans 20 à 30 % des cas il est associé à d'autres malformations. Des cas familiaux sont rapportés, ainsi que des cas de jumelles monozygotes dont une seule est atteinte. Les filles nées par GPA (grossesse pour autrui) d'une mère ayant un syndrome MRKH n'ont pas présenté à ce jour de risque accru d'aplasie utéro-vaginale. À ce jour, les études de génétique moléculaire n'ont pas permis de retenir une anomalie génétique causale.

Caryotype standard

Le caryotype est normal 46 XX. Il a sa place dans le bilan sa réalisation est recommandée *a fortiori* s'il existe d'autres malformations associées. Il peut aussi être utile s'il existe une suspicion de syndrome d'insensibilité aux androgènes en particulier en période prépubertaire ou en cas d'anomalie de la fonction ovarienne associée.

CGH array

Certaines équipes proposent de remplacer le caryotype par une étude en CGH *array* de la meilleure résolution possible dans les formes avec malformations associées.

Études de génétique moléculaire

Elles ne doivent être proposées que dans le cadre d'un programme de recherche ciblé. Leurs résultats ne modifieront pas la prise en charge mais pourraient un jour orienter le conseil génétique.

Les observations rapportées laissent penser que les mécanismes génétiques à l'origine de la survenue d'un syndrome MRKH sont hétérogènes, possiblement en rapport avec des mutations dominantes (*de novo*, ou héritées de père asymptomatique), et ségréguant avec une expression variable et une pénétrance incomplète, naturellement limitée au sexe. L'hypothèse d'une hétérogénéité génétique est probable, et des anomalies épigénétiques sont également possibles.

Les études de génétique moléculaire n'ont permis à ce jour de retenir aucune anomalie causale parmi les nombreux gènes candidats testés. Une forme rare avec hyperandrogénie ovarienne, liée à des mutations ponctuelles hétérozygotes du gène WNT4, permet de définir un syndrome proche mais distinct.

3.4.5 Recherche des malformations associées

Les examens suivants doivent être pratiqués :

- quel que soit l'âge et dans tous les cas : échographie des reins et des voies urinaires, radiographie du squelette (colonne cervico-dorso-lombaire) ;
- selon les antécédents et les données de l'examen clinique ;
 - échographie cardiaque,
 - audiogramme.

3.4.6 Diagnostic différentiel

Le principal diagnostic différentiel du syndrome MRKH est l'insensibilité complète aux androgènes (ICA). En effet certaines circonstances du diagnostic sont comparables à celles du syndrome MRKH :

- aménorrhée primaire chez une adolescente de phénotype féminin, dont l'évolution pubertaire est normale mais avec une pilosité faible voire absente. Il existe une aplasie utérine et un vagin court. Le caryotype XY et les taux élevés de testostérone, LH et AMH confirment le diagnostic ;
- en période néonatale et dans l'enfance, une ICA peut être révélée par une hernie de la gonade dont l'aspect oriente vers le diagnostic, ou la découverte fortuite d'une aplasie utérine ;
- cependant il n'y a pas de malformations associées.

Les malformations vaginales obstructives à utérus normal (imperforation hyménéale, atrésie vaginale plus ou moins étendue) se révèlent également par une aménorrhée primaire chez une adolescente au développement pubertaire normal.

Les éléments du diagnostic sont les douleurs cycliques de plus en plus intenses et prolongées et l'imagerie pelvienne montrant un hémato-colpos et/ou un hématomètre.

3.4.7 Annonce du diagnostic et information de la patiente

Le moment de l'annonce du diagnostic constitue un moment critique dans les répercussions psychologiques possibles du syndrome MRKH. Les premiers mots prononcés et la manière de les dire ont une résonance affective et un retentissement psychologique importants. Le diagnostic doit être suspecté par l'examen clinique, et les examens complémentaires devraient être réalisés après concertation en particulier avec le radiologue.

Le médecin prescripteur et le radiologue doivent se montrer prudents dans le rendu de résultats décrivant des anomalies génitales.

Il n'y a pas de décisions immédiates à prendre. Cependant, l'attente des résultats diagnostiques est une période d'angoisse qu'il convient de ne pas prolonger excessivement. Une

consultation médicale spécialisée doit être organisée dans un délai à apprécier au cas par cas, mais qui peut être bref.

Cette consultation d'annonce diagnostique avec un temps suffisant a pour buts d'une part de donner ou de reprendre et compléter une **information adaptée** à l'âge, aux demandes et attentes de la patiente et de ses parents, et d'autre part d'instaurer une prise en charge médicale et psychologique par une équipe spécialisée.

3.4.8 Accompagnement psychologique au cours de la phase diagnostique

- Préparer et accompagner avec des mots l'examen clinique gynécologique (et l'ensemble des examens nécessaires au diagnostic) tant chez l'enfant que chez la jeune fille. Il est important de ne pas l'imposer à l'enfant et de laisser à la jeune fille le choix du moment de l'examen gynécologique (et des autres explorations) sans l'appréhender dans l'urgence.
- L'inscription de ces étapes d'évaluation doit trouver sa place en reconnaissant la temporalité et le vécu subjectif de la patiente et de ses parents.
- Annonce du diagnostic par le gynécologue/gynécologue-obstétricien/chirurgien et le psychologue/psychiatre afin d'apprécier de manière complémentaire les effets d'une telle annonce et son potentiel traumatique autant sur la jeune fille que sur ses parents.
- Le travail en binôme peut être organisé de manière différente selon les habitudes de travail de chacun et leur disponibilité, soit consultation en présence des deux spécialistes, soit consultation différée avec le psychologue, mais toujours annoncée comme faisant partie de la prise en charge.
- Évaluer les répercussions psychiques de l'annonce sur la mère et le père dans les cas de diagnostic à la naissance et leurs effets éventuellement délétères sur le développement psychoaffectif de la fillette dans son identité sexuée et son devenir « fille » ; accompagner alors ces parents pendant l'enfance et l'entrée dans l'adolescence de leur fille.
- Accompagner cette phase diagnostique par des entretiens réguliers avec un psychologue clinicien en direction de la jeune fille comme de ses parents.

- Dans ce contexte, il semble aujourd'hui important d'envisager chaque fois que possible cet accompagnement avec deux psychologues différents et de toute manière en des temps différents ; les effets de l'annonce du syndrome MRKH étant très distincts selon qu'il s'agit de la jeune fille elle-même ou de ses parents, notamment sa mère.

4 Prise en charge thérapeutique

4.1 Objectifs

Les objectifs principaux de cette prise en charge sont de corriger l'aplasie vaginale quand la patiente en fait la demande, et de faciliter le début de la vie sexuelle.

4.2 Professionnels impliqués

- Médecins généralistes, pédiatres, gynécologues, gynécologues-obstétriciens, chirurgiens viscéraux à orientation gynécologique, chirurgiens pédiatres.
- Psychologues, psychiatres, pédopsychiatres, infirmiers et tout autre personnel paramédical impliqué dans la prise en charge de la patiente.
- Selon les malformations associées : néphrologues, urologues, cardiologues, orthopédistes, ORL.

La prise en charge de la patiente atteinte d'une aplasie vaginale est pluridisciplinaire, elle nécessite collaboration et coordination de la part des différents professionnels impliqués.

4.3 Éducation thérapeutique

La prise en charge de l'aplasie vaginale et du syndrome MRKH s'inscrit dans une démarche d'éducation thérapeutique. Celle-ci peut être formalisée dans des programmes d'éducation thérapeutique (annexe 3).

L'éducation thérapeutique est l'ensemble d'activités (sensibilisation, information, apprentissage centré sur la patiente et sa famille, aide psychologique et sociale) destinées à aider la patiente (et son entourage) à comprendre la maladie

et les traitements, à participer aux soins, à prendre en charge son état de santé. Cette éducation passe par la considération de la personne dans sa globalité en prenant en compte ses projets personnels, son vécu de la maladie et ses savoirs.

4.4 Prise en charge de l'aplasie vaginale

4.4.1 Prérequis

La prise en charge survient au terme d'un cheminement auquel les parents sont diversement associés selon l'âge et la demande de la patiente.

Avant tout début de traitement, il faut s'assurer que la jeune fille et ses parents ont reçu une information complète concernant sa pathologie, à savoir :

- qu'elle a une anomalie vaginale mais une vulve et un clitoris normaux permettant l'accès à une sexualité génitale et l'orgasme sans chirurgie ;
- qu'elle a des ovaires normaux et fonctionnels ;
- qu'elle a une anomalie utérine excluant la possibilité d'une grossesse.

Il faut s'assurer également qu'elle a été informée des possibilités de prise en charge, à savoir :

- qu'elle a connaissance des différentes possibilités de création d'un néovagin ;
- qu'elle a compris le principe, les avantages et les inconvénients des différentes techniques chirurgicales ou non chirurgicales employées ;
- qu'elle est consciente de la nécessité fréquente de maintien de la perméabilité du néovagin par des dilatations itératives et prolongées à la bougie. Il est indispensable avant tout traitement de s'assurer de l'adhésion de la patiente à une prise en charge éventuellement prolongée ;
- qu'elle est invitée à s'engager dans un travail psychothérapique conjoint à la prise en charge de l'aplasie vaginale ;
- qu'elle a connaissance des associations de patientes ;
- qu'elle a connaissance des recherches cliniques en cours et des possibilités de participation.

4.4.2 Création d'un néovagin

► **Méthode non chirurgicale**

Il apparaît de manière claire qu'il faut, et cela est formellement recommandé par l'ACOG (*American College of Obstetricians and Gynecologists*), débuter la prise en charge par la méthode non chirurgicale d'autodilatation (méthode de Frank) qui donne de bons résultats anatomiques et fonctionnels dans plus de 80 % des cas, en général en moins de 6 mois si la compliance est bonne.

Elle consiste à agrandir progressivement la cupule vaginale par des autodilatations quotidiennes avec des dilateurs de diamètre croissant. Les dilatations sont débutées au cours d'une consultation avec le médecin et/ou l'infirmière formés à cette pratique, qui guident la jeune fille. Par la suite, la jeune fille réalise seule les dilatations quotidiennes. En début de prise en charge, les consultations peuvent être rapprochées, afin de s'assurer que les dilatations sont correctement réalisées et dans un but de réassurance de la jeune fille.

Par la suite, les consultations peuvent être espacées, la patiente poursuivant les dilatations jusqu'à obtention d'une cavité vaginale permettant des rapports sexuels avec pénétration, si tel est son souhait.

En cas d'absence de rapports sexuels dans les suites de cette prise en charge, un entretien de la cavité vaginale par des dilatations ponctuelles est recommandé.

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 devra être éventuellement proposée.

Remarque importante

Du fait des bons résultats obtenus par cette méthode non invasive et en raison de son coût bien inférieur à celui de la chirurgie, les dilateurs vaginaux devraient être remboursés par l'Assurance maladie.

► **Méthodes chirurgicales**

En France, en cas d'échec de la méthode de Frank, les techniques le plus souvent utilisées sont la vaginoplastie

sigmoïdienne, l'utilisation des petites lèvres et de la muqueuse vestibulaire, l'utilisation du péritoine pelvien, et la méthode de *Vecchiotti*.

Ces différentes techniques sont maîtrisées par un nombre restreint de chirurgiens. Tout échec d'une première intervention, au décours de laquelle les phénomènes cicatriciels altèrent naturellement les tissus, compromettrait la sexualité génitale de la jeune fille. Il est donc indispensable que ces traitements ne soient entrepris que dans des centres spécialisés par des chirurgiens expérimentés dans ce domaine.

Le choix de la technique opératoire sera fait après explication et discussion des modalités, des complications, et des inconvénients de chaque technique. L'anatomie de la patiente et l'habitude du chirurgien sont des éléments déterminants dans ce choix.

Parce que la participation de la patiente est indispensable, il semble préférable de n'entreprendre la création d'un vagin que lorsque la jeune fille accepte le principe des dilatations postopératoires, et envisage une activité sexuelle à court et moyen terme.

4.5 Prise en charge psychologique

- Nécessité d'apprécier précisément le niveau de compréhension objective et subjective des objectifs de la prise en charge thérapeutique autant chez la jeune fille que chez ses parents. Il ne s'agit pas de « faire exister » et « réparer » un utérus absent mais de corriger l'aplasie vaginale.
- Donner du temps à la jeune fille pour :
 - élaborer les épreuves de cette annonce diagnostique (sentiment d'être différente des jeunes filles de sa classe d'âge, inquiétudes sur le devenir « femme »...),
 - et lui permettre d'exprimer éventuellement un désir thérapeutique (dilatation et/ou chirurgie vaginale).
- Veiller dans ce contexte à ne pas introduire la jeune fille à des problématiques liées à sa vie sexuelle future au-delà de ce qu'elle peut en entendre compte tenu de son âge.
- Entendre la détresse des parents (notamment des mères) inhérente au diagnostic.

- Accompagner par un travail psychothérapeutique la culpabilité maternelle souvent associée à la transmission génétique (réelle et/ou fantasmée) et au vécu d'une filiation impossible.
- Soutenir par des consultations à visée psychothérapeutique la parole du père souvent absente ; ce dernier peut parfois être exclu du suivi médical et/ou chirurgical de sa fille rencontrant une problématique dite de « femmes », qui touche aux questions de l'appareil génital féminin et de la maternité.
- À la faveur d'entretiens réguliers avec la jeune fille, être vigilant à la non-superposition du « sexe » (dans sa fonctionnalité opératoire) et de la « sexualité » (dans la richesse imaginaire qu'elle sous-tend depuis l'enfance). Il s'agit d'inviter la jeune fille à parler de sa vie fantasmatique (pensées de désirs, rêves, rêveries, fantasmes, etc.) et de ne pas réduire sa vie psychique et intime au fonctionnement de son appareil génital.
- Veiller à ce que la vie de la jeune fille lui appartienne (respect de ses choix et de leur moment) et que celle-ci ne soit pas subordonnée au syndrome MRKH ; le poids des angoisses parentales et éventuellement médicales sur le devenir de l'adolescente peut peser et grever son évolution.
- Proposer des consultations à visée psychothérapeutique (éventuellement en binôme avec le gynécologue ou le chirurgien) tout au long de la prise en charge médicale (dilatation et/ou chirurgie) en particulier au cours des étapes du développement pubertaire et de l'entrée dans la vie sexuelle ; les questionnements personnels et les difficultés peuvent surgir dans l'après-coup de la prise en charge médicale et/ou chirurgicale.

4.6 Recours aux associations de patientes

Les patientes doivent être informées de l'existence des associations de patientes. Celles-ci permettent aux patientes de partager leurs expériences et fournissent un appui irremplaçable à elles comme à leurs parents tout au long du traitement. Elles contribuent aussi à une meilleure prise en charge globale de la maladie en favorisant la coopération entre les patientes et les soignants.

5 Suivi

5.1 Objectifs

Les objectifs sont :

- dépister et prendre en charge les complications éventuelles qu'elles soient physiques et/ou psychologiques de l'aplasie vaginale et/ou de sa prise en charge ;
- prévenir et dépister des pathologies gynécologiques, comme pour toute femme, au cours de sa vie.

5.2 Professionnels impliqués

- Médecins généralistes, pédiatres, gynécologues, gynécologues-obstétriciens, chirurgiens viscéraux à orientation gynécologique, chirurgiens pédiatres.
- Psychologues, psychiatres, pédopsychiatres, infirmiers et tout autre personnel paramédical impliqué dans la prise en charge de la patiente.
- Selon les malformations associées : néphrologues, urologues, cardiologues, orthopédistes, ORL.

5.3 Suivi chirurgical et gynécologique

Immédiatement après la création chirurgicale du néovagin, les consultations de suivi doivent souvent être rapprochées pendant toute la période permettant d'obtenir un résultat satisfaisant en termes de longueur et de calibre. Ces consultations ont lieu avec le chirurgien, elles sont souvent hebdomadaires dans un premier temps puis mensuelles jusqu'à obtention du résultat souhaité.

À distance des dilatations vaginales ou de la chirurgie, il faut insister et expliquer la nécessité d'un suivi gynécologique qui peut être intégré au suivi gynécologique habituel réalisé par le gynécologue traitant.

Au cours des consultations, on recherche d'éventuels signes fonctionnels (pertes excessives, saignements, prolapsus, dyspareunie...). On note l'examen clinique la longueur et le calibre du néovagin, l'aspect au spéculum de la muqueuse et des sécrétions.

- Une atteinte du néovagin et de la vulve par le papillomavirus est possible ; cela justifie cette surveillance ainsi que la vaccination contre l'HPV.
- Il importe enfin de rechercher une éventuelle détresse psychologique voire d'autres signes d'une profonde souffrance morale.
- Le rythme des contrôles dépend de chaque patiente ; un contrôle annuel comme pour chaque femme est conseillé.

5.4 Suivi psychologique

- Le moment de l'annonce diagnostique et le temps de la prise en charge médicale et/ou chirurgicale représentent deux périodes critiques, particulièrement sensibles à l'apparition d'un syndrome dépressif réactionnel parfois majeur, nécessitant un suivi régulier sur le plan psychologique de la jeune fille et parfois de ses parents.
- L'issue de cette prise en charge médicale et chirurgicale - pour certaines - n'en reste pas moins dénuée d'interrogations inquiètes, voire angoissées sur leur « devenir femme ».
- En effet, les jeunes filles pubères devenant jeunes femmes, leurs préoccupations changent et évoluent pour voir naître de nouvelles inquiétudes. Ainsi, la question des relations amoureuses et de la sexualité génitale peut être abordée (peur de la découverte de la vaginoplastie par l'autre, de sa différence, possibilité à éprouver du plaisir lors des rapports sexuels, etc.). De même, le désir de grossesse peut apparaître au premier plan des préoccupations des jeunes femmes.
- Il est important d'être vigilant sur la non-superposition du « désir de grossesse » et celui de « devenir mère ». En effet, le « désir de grossesse » vient faire écho au désir de « filiation biologique », entravée par l'existence du syndrome. En revanche, le désir de « devenir mère » peut se trouver comblé par un projet d'adoption, nécessitant le renoncement au « désir de grossesse ».
- Un suivi psychothérapeutique peut être nécessaire à l'issue de la prise en charge médicale et/ou chirurgicale afin de soutenir les questionnements personnels et les problématiques pouvant survenir dans l'après-coup de cette dernière.

5.5 Parentalité

L'accès à la parentalité est envisagé selon chaque femme et chaque expérience de vie.

Devenir parent est possible par l'adoption.

La gestation pour autrui qui est proposée comme recours dans certains pays est interdite par la loi française (article 16.7 du Code civil issu de la loi du 29 juillet 1994 confirmée par la loi relative à la bioéthique du 7 juillet 2011).

Annexe 1. Méthode d'élaboration du PNDS

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

Rédaction du PNDS

Un groupe de travail multidisciplinaire et multiprofessionnel est constitué par le centre de référence. Il est composé de professionnels de santé impliqués dans la prise en charge de la maladie (professionnels appartenant aux centres de référence et de compétences, autres professionnels) et de représentants d'associations de patients. Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de travail rédige une première version du PNDS qui est soumise à un groupe de lecture.

Le groupe de lecture est constitué par le centre de référence selon les mêmes critères que le groupe de travail. Il est consulté par courrier et donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture sont ensuite analysés et discutés par le groupe de travail qui rédige la version finale du PNDS.

Validation par les instances de la HAS

La version finale du PNDS (accompagnée de l'argumentaire scientifique) est validée par le Collège de la HAS qui autorise sa diffusion.

Gestion des conflits d'intérêts

Tous les membres du groupe de travail ont rempli une déclaration d'intérêts.

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Maud Bidet et le Dr Christine Louis-Sylvestre, centre de référence des pathologies gynécologiques rares, sous la direction du Dr Elisabeth Thibaud, en liaison avec le Dr Joëlle Favre-Bonté, chef de projet au service des bonnes pratiques professionnelles à la Haute Autorité de Santé.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Groupe de travail multidisciplinaire

- Pr Yves Aigrain, chirurgien pédiatre, Paris
- Dr Maud Bidet, gynécologue pédiatre et adulte, Paris
- Dr Alaa Cheikhelard, chirurgien pédiatre, Paris
- Dr Célia Crétolle, chirurgien pédiatre, PhD de génétique moléculaire, Paris
- Mme Isabelle Gernet, psychologue, Paris
- Mme Karine Gueniche, psychologue, Paris
- Dr Christine Louis-Sylvestre, chirurgien gynécologue-obstétricien, Paris
- Pr Stanislas Lyonnet, généticien, Paris
- Mme Chloé Ouallouche, psychologue, Paris
- Dr Catherine Pienkowski, pédiatre, Toulouse
- Pr Michel Polak, pédiatre, Paris
- Dr Aline Ranke, chirurgien pédiatre, Nancy
- Pr Daniel Raudrant, chirurgien gynécologue-obstétricien, Lyon
- Dr Pascal Rousset, radiologue, Paris
- Dr Elisabeth Thibaud, gynécologue pédiatre et adulte, Paris

Groupe de lecture

- Dr Laurent Arditti, médecin généraliste, Paris
- Dr Marianne Baudin, psychologue, psychanalyste, Paris
- Dr Claude Borrione, chirurgien pédiatre, Marseille
- Dr Patricia Bretones, pédiatre endocrinologue, Lyon
- Pr Jean Noel Buy, radiologue, Paris
- Mme Laure Comborieux, association Maia, Toulouse
- Dr Annie Claude Hécart gynécologue, Reims
- Dr Karine Morcel, gynécologue-obstétricien, Rennes
- Dr Michèle Spizzo, gynécologue, Strasbourg
- Mme Amélie Victor, association MRKH, Paris

Annexe 3. Fiches d'éducation thérapeutique

Prérequis
Démarrage du programme d'éducation thérapeutique des jeunes filles atteintes du syndrome MRKH traitées par dilatations

Nom :

Prénom :

Date :

Combien de rencontres ont déjà eu lieu avant de démarrer les séances de dilatation ?	
Quels thèmes ont déjà été abordés ?	<input type="checkbox"/> Histoire du syndrome (découverte, origine, transmission, etc.). <input type="checkbox"/> Conséquences du syndrome <input type="checkbox"/> Traitements possibles <input type="checkbox"/> Sexualité <input type="checkbox"/> Contraception <input type="checkbox"/> Parentalité <input type="checkbox"/> Vaccination <input type="checkbox"/> Autres :
L'éventualité d'un suivi psychologique a-t-elle été évoquée ? Comment envisage-t-elle ce suivi ?	
Quelles sont les réserves de la patiente concernant le traitement par dilatations ? Ses craintes ?	
Quelles sont ses attentes ?	Traitement par vaginoplastie <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Examen clinique : Cupule vaginale souple : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Taille de la cupule ou du vagin : Remarques éventuelles :	

**Prise en charge des jeunes filles atteintes du syndrome MRKH
1^{re} séance d'éducation thérapeutique**

Nom :

Prénom :

Date :

Durée de la séance :

Principes et modalités des dilatations :	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Séance réalisée par le : <input type="checkbox"/> chirurgien <input type="checkbox"/> gynécologue <input type="checkbox"/> chirurgien et gynécologue Nom(s) : ▪ Entretien réalisé avec : <input type="checkbox"/> la patiente seule <input type="checkbox"/> accompagnée ▪ Patiente ayant bénéficié d'une vaginoplastie : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non ▪ Suivi par une psychologue: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> psy du centre <input type="checkbox"/> rdv prévu <input type="checkbox"/> ne souhaite pas de suivi
La patiente accepte le traitement par dilatations : <input type="checkbox"/> sans difficulté <input type="checkbox"/> avec réserve <input type="checkbox"/> difficilement	
Explication de l'anatomie vulvaire : <input type="checkbox"/> avec miroir <input type="checkbox"/> sans miroir	
Présentation du kit et démonstration des dilatations :	
	Difficultés rencontrées
Précautions d'hygiène : lavage des mains, lavage du kit avant et après utilisation	
Manipulation du kit, présentation des différentes tailles	
Lubrifiant à base d'eau : type et où s'en procurer	
Modalités pratiques du moment d'intimité et du lieu choisis à la maison.	
Démonstration	
Position (semi-allongée, allongée, debout, etc.)	
Repérage de la zone à déprimer, axe, degré de pression	
Adaptation du geste en fonction de la douleur	
Informations sur les désagréments possibles	
Durée et fréquence	
Autres thèmes abordés (sexualité, contraception, vaccin, parentalité, etc....)	

Prise en charge des jeunes filles atteintes du syndrome MRKH
Feuille de suivi du traitement par dilatations

Nom :

Prénom :

Date :

Séance n°:

Durée :

Préparation et pratique des dilatations				
Manipulation du kit	<input type="checkbox"/> acquise	<input type="checkbox"/> en cours d'acquisition	<input type="checkbox"/> non acquise	Difficultés éventuelles :
Choix de la taille du dilateur, lequel :	<input type="checkbox"/> acquis	<input type="checkbox"/> en cours d'acquisition	<input type="checkbox"/> non acquis	
Repère son anatomie	<input type="checkbox"/> acquis	<input type="checkbox"/> en cours d'acquisition	<input type="checkbox"/> non acquis	
Se positionne correctement	<input type="checkbox"/> acquis	<input type="checkbox"/> en cours d'acquisition	<input type="checkbox"/> non acquis	
Repère la zone à déprimer, l'axe, le degré de pression à exercer	<input type="checkbox"/> acquis	<input type="checkbox"/> en cours d'acquisition	<input type="checkbox"/> non acquis	
Adapte son geste en fonction de la douleur	<input type="checkbox"/> acquis	<input type="checkbox"/> en cours d'acquisition	<input type="checkbox"/> non acquis	
Problèmes rencontrés				
douleur	<input type="checkbox"/> absente	<input type="checkbox"/> tolérable	<input type="checkbox"/> non tolérable	
saignement	<input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui		
Examen clinique :				
Cupule vaginale souple : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Longueur de la cupule ou du vagin : Progression depuis la dernière séance :				
Autres problèmes rencontrés :				
Observance				
Difficultés pour trouver un temps, un moment d'intimité ou de calme à la maison	<input type="checkbox"/> jamais	<input type="checkbox"/> rarement	<input type="checkbox"/> de temps en temps	<input type="checkbox"/> souvent
Fréquence des dilatations	<input type="checkbox"/> tous les jours	<input type="checkbox"/> 1 ou 2 oublis par semaine	<input type="checkbox"/> oublis fréquents	Remarques :
Durée des dilatations	<input type="checkbox"/> moins de 5 min/ j	<input type="checkbox"/> entre 5 et 10 min/j	<input type="checkbox"/> plus de 10 min/j	
Vaccin HPV réalisé	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> rdv prévu	
Autres thèmes abordés : (sexualité, contraception, vaccin, parentalité, etc.)				
Entretien avec la psychologue	<input type="checkbox"/> ce jour	<input type="checkbox"/> rdv prévu	<input type="checkbox"/> ne souhaite pas de suivi	

Fin du programme d'éducation thérapeutique des jeunes filles atteintes du syndrome MRKH traitées par dilatations

Nom :

Prénom :

Date :

Examen clinique : Cupule vaginale souple : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Taille de la cupule ou du vagin en fin de traitement:	
Remarques éventuelles :	
La patiente a accepté le traitement par dilatations : <input type="checkbox"/> sans difficulté <input type="checkbox"/> avec réserve <input type="checkbox"/> difficilement	
Observance du traitement au cours du programme : <input type="checkbox"/> bonne <input type="checkbox"/> moyennement bonne <input type="checkbox"/> mauvaise	
Des thèmes déjà abordés au cours du suivi ont-ils été repris en fin de programme ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Lesquels ?
Suivi par la psychologue <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> psy du centre Si oui, la patiente continue-t-elle le suivi après la fin du traitement ? <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> psy du centre	
Conclusion de fin de traitement :	

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Commentaires :								

Annexe 4. Coordonnées des centres de référence, des associations de patients

Centre de référence des pathologies gynécologiques rares

Coordonnateur : Dr Elisabeth Thibaud
Service d'endocrinologie et gynécologie pédiatrique
Hôpital universitaire Necker-Enfants malades
Pour toutes informations : Magali Viaud, chargée de mission
magali.viaud@nck.aphp.fr, 01 71 19 64 38

1 site pédiatrique : hôpital Necker-Enfants malades

- Service d'endocrinologie et gynécologie pédiatrique (Pr Michel Polak, Dr Maud Bidet, Dr Catherine Duflos) 01 44 49 48 02
- Service de chirurgie viscérale pédiatrique (Pr Yves Aigrain, Dr Alaa Cheikhelard) 01 44 49 41 94

2 sites adultes :

- Hôpital Pitié-Salpêtrière : service d'endocrinologie et médecine de la reproduction (Pr Philippe Touraine, Dr Catherine Duflos, Dr Zeina Chakhtoura) 01 42 16 02 20
- Institut mutualiste Montsouris : chirurgie gynécologique (Dr Christine Louis-Sylvestre) 01 56 61 62 04

Associations de patients

Association Syndrome de Rokitansky

54 avenue d'Italie
75013 PARIS
Tél. : 06 08 65 33 53
info@asso-mrkh.org
[http:// www.asso-mrkh.org](http://www.asso-mrkh.org)

Association Maia

Maison des associations de Toulouse
81 rue Saint-Roch - BP 74184
31031 TOULOUSE CEDEX 4
Tél. : 06 14 28 58 62
contact@maia-asso.org
<http://www.maia-asso.org>

Informations générales : <http://www.orpha.net>

Annexe 5. Références bibliographiques

1. ACOG Committee Opinion N° 355: Vaginal agenesis: diagnosis, management, and routine care. *ObstetGynecol* 2006; 108(6):1605-9.
2. Bean EJ, Mazur T, Robinson AD. [Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: sexuality, psychological effects, and quality of life.](#) *J PediatrAdolesc Gynecol.*2009; 22:339-46.
3. Biason-Lauber A, Konrad D, Navratil F, Schoenle EJ. A WNT4 mutation associated with Mullerian-duct regression and virilization in a 46,XX woman. *N Engl J Med* 2004; 351(8):792-8.
4. Creatsas G, Deligeoroglou E, Christopoulos P. Creation of a neovagina after Creatsas modification of Williams vaginoplasty for the treatment of 200 patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2010; 94(5):1848-52.
5. Edmonds DK, Rose GL, Lipton MG, Quek J. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertil Steril* 2012; 97:686-690.
6. Epelboin S. Impossibilité de concevoir. In: *Etudes sur la mort*; 2001:101-9.
7. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Fontana E, Restelli E, Bruni V. The laparoscopic Vecchietti's modified technique in Rokitansky syndrome: anatomic, functional, and sexual long-term results. *Am J ObstetGynecol* 2008; 198(4):377 e1-6.
8. Frega A, Scirpa P, Sopracordevole F, Biamonti A, Bianchi P, De Sanctis L, Lorenzon L, Pacchiarotti A, French D, Moscarini M. [Impact of human papillomavirus infection on the neovaginal and vulval tissues of women who underwent surgical treatment for Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome.](#) *Fertil Steril* 2011 ; 96:969-73.
9. Gargollo PC, Cannon GM, Jr., Diamond DA, Thomas P, Burke V, Laufer MR. Should progressive perineal

- dilation be considered first line therapy for vaginal agenesis? *J Urol* 2009 Oct; 182(4 Suppl):1882-9.
10. Heller-Boersma JG, Schmidt UH, Edmonds DK. A randomized controlled trial of a cognitive-behavioural group intervention versus waiting-list control for women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: MRKH). *Hum Reprod* 2007;22(8):2296-301.
 11. Imperato E, Alfei A, Aspesi G, Meus AL, Spinillo A. Long-term results of sigmoid vaginoplasty in a consecutive series of 62 patients. *IntUrogynecol J Pelvic Floor Dysfunct* 2007; 18(12):1465-9.
 12. Khen-Dunlop N, Lortat-Jacob S, Thibaud E, Clement-Ziza M, Lyonnet S, Nihoul-Fekete C. Rokitansky syndrome: clinical experience and results of sigmoid vaginoplasty in 23 young girls. *J Urol* 2007;177(3):1107-11.
 13. Michala L, Aslam N, Conway GS, Creighton SM. The clandestine uterus: or how the uterus escapes detection prior to puberty. *Bjog* 2010;117(2):212-5.
 14. Morcel K, Guerrier D, Watrin T, Pellerin I, Leveque J. [The Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: clinical description and genetics]. *J GynecolObstetBiolReprod (Paris)* 2008;37(6):539-46.
 15. Oppelt P, Renner SP, Kellermann A, et al. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum Reprod* 2006;21(3):792-7
 16. Philibert P, Biason-Lauber A, Rouzier R, et al. Identification and functional analysis of a new WNT4 gene mutation among 28 adolescent girls with primary amenorrhea and mullerian duct abnormalities: a French collaborative study. *J ClinEndocrinolMetab* 2008;93(3):895-900.
 17. Pompili G, Munari A, Franceschelli G, et al. Magnetic resonance imaging in the preoperative assessment of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome.

Radiol Med
2009;114(5):811-26.

18. Raudrant D, Chalouhi G, Dubuisson J, Golfier F. Laparoscopic uterovaginal anastomosis in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome with functioning horn. *Fertil Steril* 2008; 90(6):2416-8.
19. Wottgen M, Brucker S, Renner SP, et al. Higher incidence of linked malformations in siblings of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome patients. *Hum Reprod* 2008; 23(5):1226-31.
20. Zhou JH, Sun J, Yang CB, Xie ZW, Shao WQ, Jin HM. Long-term outcomes of transvestibularvaginoplasty with pelvic peritoneum in 182 patients with Rokitansky's syndrome. *Fertil Steril* 2010 ; 94(6):2281-5.



Toutes les publications de la HAS sont téléchargeables sur
www.has-sante.fr