

ANNONCE DIAGNOSTIQUE D'UNE APLASIE UTERO VAGINALE (SYNDROME DE MRKH OU ROKITANSKY)

*Document destiné aux soignants impliqués dans l'annonce du syndrome MRKH,
au moment de l'annonce et dans les semaines qui suivent.*

L'objectif de l'annonce du syndrome MRKH est :

- D'expliquer l'absence de l'utérus et des 2/3 supérieurs du vagin, chez une fille au développement normal pour l'âge, à caryotype 46XX, et ayant des ovaires normaux et fonctionnels.
- D'expliquer la nécessité de rechercher des malformations associées, rénales, orthopédiques, ORL et cardiaques.
- D'expliquer que la prise en charge de l'aplasie utéro-vaginale est à la fois médico-chirurgicale (possibilités chirurgicales ou non chirurgicales d'allongement du vagin) et psychologique.
- D'expliquer qu'une vie sexuelle génitale satisfaisante est possible avec ou sans traitement.

Elle doit aboutir à une orientation de la patiente et de sa famille vers un Centre de Référence ou spécialisé en matière de malformations utéro-vaginales, afin que la prise en charge se fasse par une équipe multidisciplinaire expérimentée.

Le diagnostic du syndrome MRKH est le plus souvent fait au cours de plusieurs consultations avec différents intervenants (médecin généraliste, pédiatre, radiologue, gynécologue), souvent non spécialistes de ce syndrome. Le diagnostic est le plus souvent d'abord évoqué, puis confirmé par les examens complémentaires (échographie, IRM, parfois caryotype). Le médecin prescripteur et le radiologue doivent se montrer prudents dans le rendu de résultats décrivant l'anomalie génitale. Les premiers mots et la manière de les dire auront un retentissement psychologique important qu'il convient de prévenir.

- Il est important de ne réaliser l'annonce seulement lorsque le diagnostic est confirmé, dans des conditions optimales, du fait de la grande détresse psychologique initiale liée à la découverte de l'aplasie utéro-vaginale. L'annonce doit être faite dans un lieu dédié, avec un temps suffisant permettant à la patiente et/ou aux parents d'intégrer le diagnostic et de poser toutes les questions qui peuvent apparaître au cours de l'entretien.
- Plusieurs entretiens sont souvent nécessaires pour reprendre et compléter l'information, qui n'est souvent entendue que partiellement lors de la première annonce diagnostique.
- Le contexte de l'annonce est différent selon que le diagnostic est posé pendant la petite enfance (de façon fortuite ou devant d'autres malformations), où à l'adolescence devant une aménorrhée ou une dys/apareunie. Par ailleurs les inquiétudes exprimées sont souvent différentes selon qu'il s'agit de la patiente ou des parents.
- Lorsque le diagnostic est posé pendant l'enfance, l'annonce diagnostique à la patiente doit se faire progressivement par les parents, soutenue par les médecins, en s'adaptant à son âge et à ses possibilités de compréhension
- Cette phase d'annonce doit s'accompagner d'entretiens réguliers avec un(e) psychologue expérimentée dans ce domaine.
- Expliquer que la cause du syndrome n'est actuellement pas connue, et qu'il existe des programmes de recherche génétique auxquels il est possible de participer.

- Expliquer l'anatomie de l'anomalie génitale, éventuellement avec des schémas. Expliquer qu'il existe parfois des reliquats tubaires mais qu'une grossesse est impossible.
- Expliquer que les ovaires sont normaux et fonctionnels, et qu'il n'y a pas besoin d'un traitement médicamenteux.
- Informer de la nécessité de rechercher des anomalies associées (urinaires, squelettiques, plus rarement ORL ou cardiaques).
- Respecter un temps suffisant entre l'annonce diagnostique et la décision de prise en charge thérapeutique. Celle-ci n'a aucun caractère d'urgence et ne doit être entreprise qu'à la demande de la patiente postpubère, uniquement après un temps de réflexion, éventuellement accompagnée par une prise en charge psychologique.
- 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 non chirurgicale de Frank (auto-dilatations instrumentales progressives) doit toujours être proposée en première intention. Elle s'inscrit dans un programme d'éducation thérapeutique.
- En cas d'échec, ou en cas de refus de la patiente, l'adresser à un(e) chirurgien(ne) expérimenté(e) dans le domaine de la vaginoplastie afin de limiter le risque d'échec et de compromettre l'avenir génital de la patiente.
- Expliquer qu'une abstention thérapeutique est également tout à fait envisageable selon le désir de la patiente.
- Expliquer la nécessité d'un suivi gynécologique habituel par la suite, avec dépistage et prise en charge d'éventuelles difficultés liées au néovagin. La vaccination contre l'HPV est conseillée malgré l'absence d'utérus.
- Encourager un travail psychothérapeutique qui doit être spécifique et différencié pour la patiente et pour ses parents s'ils le désirent.
- Informer sur l'existence d'Associations de patientes, et proposer de faciliter la prise de contact entre patientes suivies dans un même Centre qui le souhaitent. (association MAIA : www.maia-asso.org/ et association MRKH : www.asso-mrkh.org/)

Informez sur l'existence de documents et d'informations sur le syndrome MRKH à l'attention du grand public, notamment sur les sites du centre de référence des Pathologies Gynécologiques Rares (<http://hopital-necker.aphp.fr/pgr/>) d'Orphanet, et de l'HAS. Prévenir que les informations sur internet ne sont pas toutes de qualité équivalente, et qui méritent d'être discutées avec le médecin.

- Lorsqu'il y aura un projet familial, expliquer qu'à l'heure actuelle, seule l'adoption permet la parentalité. La greffe d'utérus n'est encore qu'au stade d'expérimentation, et la gestation pour autrui est pour l'instant non autorisée en France.

Conclusion de l'entretien :

- Reprendre l'information sur l'anomalie génitale et les conséquences sur la vie de la jeune fille.
- Encourager les questions que la patiente et ses parents peuvent se poser
- Ne pas tarder à orienter la patiente vers un Centre de Référence ou un service spécialisé qui sera à même de la prendre en charge de façon multidisciplinaire.