

PATHOLOGIE GYNECOLOGIQUE PEDIATRIQUE: DES SITUATIONS DU QUOTIDIEN AUX CAS PLUS RARES

Guesmi M, Boyer C, Geoffray A

Introduction

La pathologie gynécologique de la période néonatale à l'adolescence est vaste et recouvre des situations assez fréquentes (pathologie fonctionnelle ovarienne, anomalies pubertaires...) et d'autres plus rares et/ou plus complexes (anomalies malformatives et leurs complications, anomalies du développement sexuel...).

L'échographie pelvienne est l'examen de référence toujours réalisé en première intention et souvent suffisant.

Nous avons choisi de ne pas aborder les tumeurs ovariennes (bénignes et malignes) et les exceptionnelles tumeurs utéro-vaginales. Nous ne traiterons pas non plus les malformations cloacales. Nous ne développerons que certaines malformations utéro-vaginales.

1 Techniques d'imagerie

1.1 L'échographie pelvienne

1.1.1 Technique

Elle est réalisée en première intention, par voie sus pubienne, idéalement en réplétion vésicale modérée, le plus souvent avec une sonde de basse fréquence de 3 à 6 MHz. On réalise des coupes longitudinales et transversales afin de repérer et d'évaluer la morphologie de l'utérus et des ovaires. On peut notamment mesurer la hauteur utérine et évaluer la surface et le volume ovariens.

L'écho-doppler est parfois utile (bilan d'une masse annexielle, torsion d'annexe, évaluation de l'imprégnation hormonale).

1.1.2 Anatomie échographique des organes génitaux internes de la naissance à la puberté

1.1.2.1 Utérus

Sa morphologie évolue au cours de l'enfance (cf. tableau 1). À la période néonatale, sous l'influence hormonale maternelle, il est proéminent avec un col plus large que le corps. Il involue ensuite progressivement chez le jeune enfant puis devient tubulé.

Un utérus mesurant plus de 35 mm de hauteur et plus de 10 mm d'épaisseur signe une imprégnation hormonale débutante. La ligne de vacuité est alors bien visible.

L'utérus devient ensuite progressivement piriforme et l'endomètre mesurable.

1.1.2.2 Ovaires

Chez le nouveau-né, les ovaires sont bien visibles et porteurs de nombreux follicules (< 20 mm).

Avant 6 ans, le volume ovarien est globalement stable (autour de 1 cm³). Puis il augmente progressivement durant la période prépubère.

Un volume ovarien supérieur à 3 cm³ traduit un début d'imprégnation hormonale. Les follicules deviennent plus nombreux. Le doppler artériel pulsé ovarien ou utérin peut aider à déterminer le début de la puberté en montrant l'apparition d'un flux diastolique tandis qu'un tracé résistif avec des pics systoliques isolés est en faveur d'une absence d'imprégnation hormonale.

1.2 L'imagerie par résonance magnétique

Elle est parfois réalisée en complément d'une échographie pelvienne. Elle peut nécessiter une sédation (dans notre centre : hydrate de chloral per os chez les enfants de 6 mois à 3 ans).

Elle permet une analyse tridimensionnelle. Elle est particulièrement utile dans la caractérisation des masses annexielles et dans le bilan des malformations utéro-vaginales (intérêt des séquences 3D T2).

Le protocole repose essentiellement sur des séquences pondérées en T2 (2 à 3 plans ou une séquence 3D), souvent associées à une séquence pondérée en T1 (sans et si besoin avec saturation de la graisse), complétées par une injection de Gadolinium en cas de masses pelviennes.

1.3 Le scanner

Le scanner est peu utilisé. Il peut visualiser des calcifications et un contingent graisseux hypodense au sein d'un tératome ovarien

1.4 La radiographie d'abdomen sans préparation

L'ASP n'a un intérêt éventuel qu'en cas de suspicion de tératome ovarien (calcifications, dents).

1.5 La génitographie

Elle est réservée aux bilans des malformations uro-génitales. La technique consiste à introduire une sonde urinaire (Foley 8 F) dans le ou les 2 orifices périnéaux, en positionnant son extrémité au sein du bas urètre. On réalise ainsi une opacification rétrograde puis on pousse la sonde jusque dans la vessie.

Des clichés sont réalisés principalement de profil lors du remplissage puis en per-mictionnel. Les éléments analysés sont la présence d'une cavité müllérienne postérieure, sa taille et sa morphologie, l'existence d'une empreinte de col utérin au sommet de cette cavité, la morphologie (coudé ou droit) et la longueur de l'urètre (son degré de virilisation est fonction du rapport : longueur urètre antérieur horizontal / longueur urètre postérieur vertical ; ce ratio = 1,6 +/- 0,2 chez le garçon), la confluence urogénitale avec évaluation du niveau d'implantation de la cavité postérieure sur l'urètre.

Un repère métallique placé au niveau du plan périnéal permet d'évaluer la distance d'abaissement de la cavité vaginale.

Les résultats de la génitographie sont confrontés à ceux de l'endoscopie réalisée sous anesthésie générale, généralement juste avant et dans le même temps opératoire que la chirurgie correctrice.

2 Pathologies du nouveau-né et du nourrisson

2.1 Hydrocolpos

Un hydrocolpos est une rétention liquidienne au sein du vagin, qui peut s'étendre à la cavité utérine (hydroméetrocolpos). Il est secondaire à une obstruction vaginale congénitale.

En échographie, on visualise une masse pelvienne médiane, de taille variable, ovoïde, bien limitée, non mobile, de siège rétrovésical et dont le pôle inférieur plonge sous la symphyse pubienne (signe pathognomonique).

Son contenu est souvent hétérogène échogène avec parfois un sédiment déclive (mucus, débris cellulaires).

Un hydrocolpos doit être distingué d'une rétention transitoire de liquide intravaginal due à un reflux d'urines de la vessie vers le vagin.

Un volumineux hydrocolpos peut être responsable d'une urétérohydronéphrose.

2.2 Hernie de l'ovaire

Chez le nouveau-né, l'ovaire peut migrer à travers le canal inguinal parfois jusqu'à la racine de la grande lèvre.

L'examen clinique retrouve une petite tuméfaction ovale, ferme, mobile et indolore. La réduction manuelle est contre-indiquée en raison du risque de traumatiser l'ovaire, voire d'entraîner une torsion. L'ovaire doit être réintroduit chirurgicalement dans la cavité pelvienne afin de le protéger et d'éviter un étranglement herniaire avec ischémie gonadique.

2.3 Kyste ovarien

C'est la plus fréquente masse pelvienne liquidienne chez un nouveau-né de sexe féminin (> 20-30 mm).

Il est fonctionnel, dû à une hyperstimulation hormonale d'origine maternelle.

Il est généralement découvert sur l'échographie du troisième trimestre de grossesse et parfois fortuitement sur une échographie postnatale.

Il est le plus souvent sphérique et parfois mobile dans la cavité abdominale-pelvienne.

On distingue deux types de kystes :

- le kyste simple : liquidien pur, anéchogène avec un renforcement postérieur, uniloculaire, à paroi fine, régulière et non vascularisée ;
- le kyste compliqué (hémorragie intra-kystique, voire torsion) dont l'aspect échographique est très variable, parfois pseudo-solide (contenu échogène, niveaux liquidiens, caillots, pseudo-septas...).

En cas de kyste très volumineux, l'origine ovarienne peut être difficile à affirmer en échographie et l'IRM peut aider au diagnostic.

Le risque de torsion secondaire à un kyste ovarien semble plus élevé en anténatal qu'en postnatal.

La prise en charge périnatale des kystes ovariens n'est pas consensuelle. L'échographie réalisée précocement en postnatal permet de confirmer le diagnostic ou d'envisager un diagnostic différentiel (duplication digestive, lymphangiome kystique...).

En cas de kystes < 3 ou 5 cm, une simple surveillance échographique peut être proposée avec une évolution le plus souvent spontanément favorable (disparition du kyste dans les 6 mois voire un an).

De nombreux centres (70% des centres GRIFF) réalisent dès que possible une ponction des kystes simples > 3 ou 5 cm et des kystes bilatéraux.

Les kystes compliqués ne sont, en général, pas ponctionnés. Ils relèvent d'un suivi échographique ou d'une chirurgie non urgente aussi conservatrice que possible. Les indications opératoires reconnues sont une suspicion clinique de torsion d'ovaire, un tableau occlusif ou la persistance prolongée d'un kyste ovarien.

2.4 Anomalies du développement sexuel (anciennement ambigüité sexuelle)

2.4.1 Définition

Les anomalies du développement sexuel correspondent à un aspect non ou mal différencié des organes génitaux externes ou à une discordance entre les organes génitaux internes et l'aspect des organes génitaux externes. Nous utiliserons la nouvelle nomenclature pour aborder leurs différentes formes (cf. tableau 2).

2.4.2 Bilan diagnostique

Le diagnostic d'une anomalie du développement sexuel est le plus souvent posé à la période néonatale. Cette situation clinique relativement rare et traumatisante nécessite une prise en charge médicale pluridisciplinaire précoce afin d'en déterminer l'étiologie, d'évaluer les possibilités chirurgicales de reconstruction, et en fonction de ces données et du caryotype, d'attribuer rapidement à l'enfant le sexe le plus adapté.

Le degré de différenciation des organes génitaux externes est coté de 1 à 5 selon la classification de Prader (du phénotype féminin au phénotype masculin) (cf. tableau 3). Un bilan biologique initial est réalisé (ionogrammes sanguin et urinaire, dosages hormonaux...).

Le bilan d'imagerie repose sur l'échographie pelvienne et périnéale (évaluation des organes génitaux internes), complétée d'une exploration abdominale (surrénales, reins, recherche de gonades ectopiques) puis sur la génitographie qui permet une évaluation précise de l'anatomie uro-génitale, préalable indispensable à la planification de la chirurgie correctrice. L'IRM peut également fournir des renseignements anatomiques précis et détecter les gonades.

2.4.3 Anomalies du développement sexuel 46, XX (anciennement pseudohermaphrodisme féminin)

Elles représentent 60% des anomalies du développement sexuel diagnostiquées à la période néonatale. Le génotype est féminin. Les gonades sont des ovaires mais les organes génitaux externes présentent un degré variable de virilisation. Celle-ci est due à une hyperandrogénie, le plus souvent endogène (90%) en rapport avec une hyperplasie congénitale des surrénales et plus rarement exogène (prise d'androgènes pendant la grossesse, tumeur maternelle ovarienne ou surrénalienne androgéno-sécrétante).

En échographie, l'utérus et les ovaires sont normaux et les surrénales sont classiquement hypertrophiées avec un aspect « cérébriforme » caractéristique qui disparaît sous traitement. Toutefois, la présence de surrénales échographiquement normales ne permet pas d'exclure le diagnostic.

La génitographie retrouve une cavité vaginale postérieure s'implantant sur l'urètre postérieur avec visualisation de l'empreinte du col utérin à la partie supérieure du vagin.

Le traitement repose sur une hormonothérapie substitutive à vie et une génitoplastie féminisante (vaginoplastie et réduction de l'organe clitorido-pénien), avec un pronostic fonctionnel satisfaisant.

2.4.4 Anomalies du développement sexuel 46, XY (anciennement pseudohermaphrodisme masculin)

Le génotype est masculin. Les gonades sont des testicules mais les organes génitaux externes présentent un défaut de virilisation.

Il est le plus souvent lié à une insensibilité partielle aux androgènes (cf.infra : 4.1) qui se traduit par un très large spectre d'expressions cliniques.

Les autres causes sont plus rares : déficit en 5 alpha réductase (enzyme de conversion de la testostérone en dihydrotestostérone), déficit enzymatique dans la chaîne de synthèse de la testostérone, syndromes polymalformatifs (syndromes de Drash, de Smith-Lemli-Opitz...), formes idiopathiques.

L'utérus et les ovaires sont absents et les testicules siègent dans les bourrelets labio-scrotaux ou dans le canal inguinal voire dans la cavité abdominale.

La génitographie montre un urètre antérieur plus ou moins long et une cavité postérieure peu développée s'implantant sur l'urètre postérieur.

Le choix du sexe dépendra notamment du test aux androgènes. La génitoplastie masculinisante est plus complexe et donne de moins bons résultats que la génitoplastie féminisante.

2.4.5 Anomalies « ovo-testiculaires » du développement sexuel (anciennement hermaphrodisme vrai)

Elles représentent 5% des anomalies du développement sexuel. Le génotype est le plus souvent féminin (70% des cas). Il s'agit de la coexistence, chez un même individu, de parenchyme testiculaire et ovarien au sein de gonades séparées ou d'une même gonade mixte dite « ovotestis ».

L'utérus, presque toujours présent, est hypoplasique. La confluence urogénitale est bas située. Il est préférable de leur attribuer le sexe féminin.

2.4.6 Dysgénésies gonadiques

** mixte ou asymétrique*

Le caryotype est en mosaïque 45 XO/46 XY. Les gonades associent un testicule normal, en position inguinale ou labio-scrotale, et une gonade rudimentaire non fonctionnelle controlatérale parfois difficile à individualiser. L'utérus est normal ou hypoplasique, latéralisé du côté opposé au testicule normal.

** Dysgénésie gonadique pure 46, XY*

Le phénotype est féminin. Les deux gonades sont rudimentaires et l'utérus est normal ou hypoplasique. En cas d'aménorrhée primaire à la puberté, le diagnostic différentiel peut être l'insensibilité complète aux androgènes (mais dans ce cas : absence de structures müllériennes).

Le risque de développer une tumeur gonadique (notamment un gonadoblastome) est variable selon le type d'anomalie du développement sexuel. L'exérèse chirurgicale de toute gonade rudimentaire est ainsi recommandée à titre préventif.

3. Pathologies de la puberté

3.1 Rappels physiologiques sur la puberté

La puberté est la période de maturation durant laquelle un enfant acquiert les possibilités de reproduction. Cet événement physiologique commence par l'activation de l'axe hypothalamo- hypophyso-gonadique. L'apparition des caractères sexuels secondaires et le pic de croissance en sont les manifestations les plus visibles.

Le début de puberté est corrélé avec une maturation d'ensemble de l'organisme, évalué notamment par l'étude de l'âge osseux. Les manifestations cliniques de la puberté sont évaluées par les stades de Tanner.

3.2 Variantes du développement pubertaire

Certaines « avances pubertaires » peuvent être bénignes et ne nécessitent aucun traitement.

Elles se traduisent par le développement isolé et inapproprié d'un des caractères sexuels secondaires avant l'âge de 8 ans chez la fille.

À la différence des pubertés précoces, il n'y a pas d'avance significative d'âge osseux, ni signe d'imprégnation hormonale des organes génitaux internes en échographie.

3.2.1 Précocité mammaire : prémature thélarche

Il s'agit d'une poussée mammaire uni- ou bilatérale, souvent chez une fillette entre 4/6 mois et 3 ans. Il existe fréquemment un antécédent de crise génitale avec poussée mammaire à la naissance. Le test de stimulation de l'axe hypothalamo-hypophysaire (test à la LH-RH) est négatif, témoignant de l'absence de puberté précoce centrale. Une simple surveillance clinique s'assurera de la régression de la symptomatologie.

3.2.2 Précocité pileuse : prémature adrénarchie

Il s'agit du développement pileux pubien et axillaire, assez fréquent chez la fille de 6-7 ans. L'échographie pelvienne et le bilan hormonal sont normaux pour l'âge.

L'exploration des loges surrénaliennes permet, dans ce contexte, d'éliminer un corticosurréalome.

3.2.3 Métrorragies isolées : prémature ménarche

Elles sont rares (souvent entre 2 et 5 ans), d'étiologie mal connue. L'échographie peut rechercher certaines causes de saignement (corps étranger vaginal, tumeur utéro-vaginale, notamment rhabdomyosarcome).

3.3 Pubertés précoces

La sécrétion prédominante d'œstrogène entraîne le développement des seins, l'accélération de la croissance et la maturation osseuse tandis que les signes androgéniques restent au second plan. Cette hyperproduction oestrogénique est essentiellement d'origine ovarienne secondaire à l'activation de l'axe gonadotrope. En cas de suspicion de puberté précoce, l'imagerie (âge osseux, échographie pelvienne voire surrénalienne, IRM cérébrale) permet de confirmer l'imprégnation hormonale des organes génitaux internes, d'en apprécier l'importance et le retentissement sur la vitesse de croissance osseuse et d'en rechercher l'étiologie.

3.3.1 Puberté précoce centrale (ou puberté précoce vraie)

Le développement pubertaire est harmonieux, plus ou moins complet, survenant avant l'âge de 8 ans.

Le test de stimulation de l'axe hypothalamo-hypophysaire (test à la LH-RH) confirme le caractère central hypothalamique de la puberté.

Cette pathologie touche plus fréquemment la fille et est alors idiopathique dans près de 80% des cas (à l'inverse du garçon, chez lequel elle est plus souvent d'origine organique).

Elle s'accompagne d'une avance staturale et de la maturation osseuse.

Une IRM cérébrale avec exploration de la région hypothalamo-hypophysaire est systématiquement réalisée à la recherche d'une tumeur et notamment d'un

hamartome du tuber cinereum (lésion la plus fréquente). C'est une lésion bénigne constituée de tissu hypothalamique ectopique sous forme d'une masse arrondie, bien limitée, en isosignal T1 par rapport au cortex cérébral, non rehaussée après injection.

En cas d'hamartome, le traitement repose, comme pour les pubertés précoces centrales idiopathiques, sur l'administration d'agonistes de la GnRH.

D'autres causes organiques peuvent être retrouvées (germinome, gliome, kyste arachnoïdien supra-sellaire, séquelles de traumatisme et d'irradiation, hydrocéphalie).

On notera l'absence de puberté précoce en cas de crâniopharyngiome.

3.3.2 Puberté précoce périphérique (ou pseudo-puberté précoce)

Elle est plus rare que la puberté précoce centrale et peut être d'origine ovarienne ou surrénalienne. Les signes pubertaires sont dysharmonieux.

3.3.2.1 Origine ovarienne

La poussée mammaire est franche, les signes androgéniques mineurs, avec parfois des métrorragies.

Le taux d'oestradiol est très élevé. Le test à la LH-RH est négatif témoignant de l'origine périphérique de la puberté.

Un kyste folliculaire ovarien autonome peut être en cause. L'échographie retrouve un utérus stimulé et un kyste ovarien, parfois associé à des vésicules « filles » (« daughter cyst sign »).

Le syndrome de Mac Cune-Albright est une entité particulière qui associe classiquement, mais de façon inconstante, une puberté précoce, des taches cutanées « café au lait » et des lésions de dysplasie fibreuse touchant l'ensemble du squelette, notamment le crâne et les os longs. Le développement mammaire est franc avec des aréoles larges et pigmentées témoignant d'une imprégnation oestrogénique intense. Les ovaires sont le siège de kystes hémorragiques autonomes, souvent bilatéraux, dont l'échostructure hétérogène se modifie au cours du temps. La thyroïde, les surrénales et l'hypophyse peuvent également être touchées.

Les tumeurs ovariennes sécrétantes (tumeur de la granulosa) sont rares.

3.3.2.2. Origine surrénalienne

Les signes androgéniques dominant : pilosité pubienne, acné et hypertrophie clitoridienne. L'imagerie doit rechercher une tumeur surrénalienne (corticosurréalome, mieux visualisé en scanner) ou une hyperplasie congénitale des surrénales (cf. supra : 2.4.3).

3.4. Retards pubertaires

Le retard pubertaire est caractérisé par l'absence d'apparition des caractères sexuels secondaires et notamment l'absence de développement mammaire à l'âge de 13 ans chez la fille.

Le diagnostic repose sur la clinique, l'imagerie, la biologie et la génétique.

Les dosages biologiques permettent de différencier les hypogonadismes centraux d'origine hypothalamo-hypophysaire, des hypogonadismes périphériques d'origine ovarienne.

La maturation osseuse est un des facteurs pronostiques de la croissance ultérieure.

Le retard pubertaire doit bien être différencié de l'aménorrhée primaire sans retard pubertaire.

3.4.1 Le retard simple

C'est la cause la plus fréquente de retard pubertaire (notamment chez le garçon).

C'est un retard global de maturation, touchant au même degré la puberté, l'âge osseux et la taille. Il est le plus souvent d'origine génétique et, dans certains cas, secondaire à des conditions de vie défavorables, une maladie chronique connue ou une anorexie mentale.

3.4.2 Hypogonadisme hypogonadotrophique (insuffisance gonadotrope)

Un âge osseux supérieur à 11 ans chez une fille impubère rend probable le déficit gonadotrope. Le taux bas des gonadotrophines sanguines et urinaires est le principal critère mais il devient significatif une fois passé l'âge osseux auquel la puberté aurait dû apparaître.

Une IRM hypothalamo-hypophysaire recherchera une tumeur (notamment un crâniopharyngiome : cause la plus fréquente).

En cas d'hypopituitarisme, on recherchera une hypophyse ectopique, une interruption de tige, une hypoplasie hypophysaire...

Certains syndromes sont associés à une insuffisance gonadotrope (De Morsier-Kallmann, Willi-Prader, Bardet-Biedl).

3.4.3 Hypogonadisme hypergonadotrophique (anomalies primitives des gonades)

3.4.3.1 Syndrome de Turner

Chez la fille, la dysgénésie gonadique du syndrome de Turner (caryotype 45 XO) est la plus fréquente.

Ce syndrome est évoqué devant un retard statural, un impubérisme et une dysmorphie clinique (pterygium colli, mamelons écartés, cubitus valgus...).

En général, l'échographie montre un utérus impubère et les ovaires sont difficilement visualisés sous formes de simples bandelettes fibreuses.

Dans certaines formes de syndrome de Turner (délétion partielle d'un X ou mosaïque), les ovaires peuvent être fonctionnels. Dans ces cas, on observe parfois un développement mammaire et des menstruations.

Le reste du bilan recherchera des anomalies osseuses (brachymétacarpie des 4° et 5° doigts, déminéralisation osseuse marquée...), aortiques, rénales...

3.4.3.2 Insuffisance gonadique primitive acquise

Elle peut être d'origine iatrogène (secondaire à une chimiothérapie ou à une radiothérapie abdomino-pelvienne) ou d'origine auto-immune (le plus souvent isolée ou s'intégrant dans le cadre d'une polyendocrinopathie dans 20% des cas).

3.4.3.3 Les autres causes: dysgénésie gonadique pure, insensibilité aux androgènes (cf.: 2.4.6 et 4.1).

4. Pathologies de l'adolescente (hors problèmes pubertaires)

4.1 Aménorrhée primaire

Elle correspond à une absence d'apparition des premières règles à l'âge de 16 ans. Il peut s'agir de règles tardives familiales.

Elle peut se rencontrer dans un contexte psychologique spécifique (anorexie mentale, traumatisme).

Lorsqu'elle est isolée, elle doit faire rechercher une cause utérine.

* Elle peut-être en rapport avec une anomalie génitale obstructive qui est responsable d'un **hématocolpos** voire d'un hématométrocolpos (rétention de sang menstruel au sein du vagin voire de la cavité utérine). L'examen clinique retrouve une masse bleutée transilluminable, bombant en regard de l'orifice externe du vagin. L'aspect échographique est proche de celui d'un hydrocolpos (cf. supra : 2.1) avec une distension vaginale parfois très importante, de contenu échogène.

Cette obstruction est le plus souvent due à une imperforation hyménéale, ou plus rarement à un septum vaginal transverse ou une agénésie cervicale. En cas d'utérus didelphe (bicorne, bicervical) avec un héli-vagin borgne, il existe une rétention des menstruations au sein de cet héli-vagin mais il n'y a pas d'aménorrhée car les menstruations s'écoulent normalement via l'héli-vagin adjacent.

Le diagnostic est plus souvent posé à la puberté qu'à la période périnatale.

En cas d'imperforation hyménéale, le traitement chirurgical consiste à réséquer l'hymen avec possibilité de reconstruction secondaire.

La détection précoce de ces anomalies génitales obstructives permet d'éviter des douleurs pelviennes chroniques au moment de la puberté et de prévenir les complications potentielles (hydronéphrose, endométriose).

* Une aménorrhée primaire peut révéler un **syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser**.

Il s'agit d'une malformation utéro-vaginale de type I de la classification AFS (cf. tableau 4). Elle est due à un défaut de développement caudal des canaux de Müller. C'est la 2^e cause d'infertilité après le syndrome de Turner.

Dans sa forme typique (90% des cas), il existe une atrésie vaginale majeure (seul le tiers distal du vagin est présent) associée à une agénésie utérine totale, mais les ovaires, les trompes et les reins sont normaux. Le diagnostic suspecté en échographie devant l'absence de visualisation de l'utérus et du vagin, doit être confirmé en IRM puis en coélioscopie pour déterminer la prise en charge ultérieure.

Dans les formes atypiques (10% des cas), un utérus rudimentaire est visualisé, les trompes sont hypo- ou aplasiques et les anomalies ovariennes sont rares. Il existe fréquemment des anomalies associées du haut appareil urinaire (50% des cas, notamment agénésie, ectopie ou duplication rénale) ou du squelette (12% des cas, malformations vertébrales, agénésie des doigts ou syndactylie).

Le syndrome de MRKH ferait partie de l'association MURCS (acronyme anglo-saxon pour aplasie des canaux de Müller, aplasie ou ectopie rénale, dysplasie vertébrale cervicale).

* Une aménorrhée primaire est également retrouvée en cas d'**insensibilité complète aux androgènes**.

Il s'agit d'une anomalie du développement sexuel 46 XY due à une anomalie des récepteurs aux androgènes (testostérone) responsable d'un défaut de virilisation.

Le diagnostic repose sur le bilan endocrinien (taux de testostérone, de LH, test de stimulation par l'HCG, test à la LH-RH) et l'étude de la capacité de liaison des androgènes sur les fibroblastes mis en culture à partir d'une biopsie de peau périnéale.

Il n'y a pas d'ambiguïté sexuelle et le phénotype est féminin.

Le diagnostic est généralement posé à la puberté lors du bilan d'une aménorrhée primaire associée à une absence de pilosité pubienne.

L'échographie pelvienne ne retrouve ni utérus ni ovaires mais des testicules dans les canaux inguinaux ou au sein de la cavité abdominale. Le risque de développer une tumeur gonadique est faible. La prise en charge chirurgicale consiste en une vaginoplastie et une exérèse des gonades.

4.2 Spanioménorrhée et aménorrhée secondaire

Une spanioménorrhée est un allongement de l'intervalle qui sépare les règles (> 6-8 semaines). Elle peut aboutir à une aménorrhée secondaire qui se définit par un arrêt des règles depuis plus de 3 mois chez une patiente antérieurement réglée.

Ces troubles menstruels doivent toujours faire éliminer une grossesse (intra- ou extra-utérine) passée inaperçue.

Elles sont le plus souvent banales et d'**origine fonctionnelle** chez l'adolescente, secondaires à une anovulation hypothalamique fréquente en début de puberté et qui peut survenir dans certains contextes particuliers (anorexie mentale, stress psychologique, entraînement physique intensif...). L'échographie retrouve des ovaires multifolliculaires, physiologiques en début de puberté, caractérisés par des ovaires de taille normale, de forme ovale, avec 8 à 12 follicules de 4 à 10 mm par ovaire, de répartition aléatoire au sein du parenchyme ovarien, sans hypertrophie du

stroma et fréquemment associés à un endomètre hypotrophique. Cet aspect résulte d'un défaut de sécrétion de LH-RH responsable d'un défaut de LH qui induit une anovulation par absence de sélection d'un follicule dominant.

Une spanioménorrhée, voire une aménorrhée secondaire, sont également retrouvées dans le **syndrome des ovaires micropolykystiques** (SOmPK ou hyperandrogénie ovarienne fonctionnelle). S'y associent de façon variable une obésité androïde et des signes d'hyperandrogénie (hirsutisme, acné, séborrhée). L'aspect échographique typique de cette dystrophie ovarienne est inconstant et les ovaires sont parfois d'analyse difficile par voie sus-pubienne en raison de l'obésité. L'IRM permet alors une meilleure évaluation. Les ovaires sont volumineux, tendant à la sphéricité (surface > 5,5 cm² ou 11 cm² pour les deux ovaires, volume > 10 cm³). Les follicules sont nombreux (> 10-15 par ovaire), infra-centimétriques, de disposition périphérique autour d'un stroma hypertrophié, hyperéchogène, hypervascularisé.

Une spanioménorrhée ou une aménorrhée secondaire peuvent se voir dans certaines formes de syndrome de **Turner (mosaïque)**.

Elles doivent faire rechercher une **hyperprolactinémie** d'origine centrale (adénome hypophysaire) ou secondaire à une prise médicamenteuse.

4.3 Métro-ménorragies pubertaires

Les ménorragies correspondent à des saignements menstruels trop abondants et prolongés. Elles sont fréquentes, le plus souvent d'origine fonctionnelle, liées à une insuffisance lutéale avec des cycles anovulatoires. L'endomètre apparaît souvent hyperplasique. Elles peuvent induire une anémie parfois sévère.

Des métrorragies doivent faire rechercher une anomalie de l'hémostase et l'échographie permet d'éliminer des causes organiques (tumeur cervico-vaginale, tumeur ovarienne sécrétante, infection génitale haute).

4.4 Douleurs pelviennes

4.4.1 Douleurs pelviennes aiguës non fébriles

4.4.1.1 Kyste fonctionnel ovarien

Un kyste ovarien mesure par définition plus de 3 cm de diamètre.

Un kyste fonctionnel ovarien peut-être folliculaire (volumineux follicule dominant non rompu) ou lutéinique (kystisation d'un corps jaune non régressif).

Un kyste fonctionnel simple est une structure liquidienne pure, uniloculaire, à paroi fine et régulière. On visualise parfois en son sein, une ou plusieurs vésicules « filles » (« daughter cyst sign ») en faveur de son origine fonctionnelle.

Il peut être douloureux lorsqu'il est très volumineux mais est parfois découvert fortuitement en échographie.

Les diagnostics différentiels échographiques d'un kyste fonctionnel ovarien simple peuvent être un kyste para-ovarien, un cystadénome séreux, un hydrosalpinx, un pseudo-kyste péritonéal.

Une simple surveillance échographique de ce kyste est préconisée de principe après un à deux cycles, en début de cycle, afin de s'assurer de sa régression spontanée. En cas de persistance prolongée d'un kyste, une kystectomie est préconisée, ainsi qu'en cas de kyste > 5 cm en raison du risque de torsion.

Les kystes fonctionnels ovariens peuvent parfois se compliquer d'une hémorragie intra-kystique et sont alors plus souvent responsables de douleurs pelviennes.

Un kyste hémorragique du corps jaune peut prendre des aspects très variables et parfois trompeurs au cours de son évolution.

Il peut être échogène homogène au début, puis présenter un aspect typique en « filet de pêche ». Parfois, il peut prendre l'aspect d'une masse annexielle complexe d'échostructure hétérogène (caillots rétractés, pseudo-cloisons fibrineuses, pseudo-végétations) et poser le problème du diagnostic différentiel avec une torsion d'annexe (parfois secondaire au kyste), d'un abcès tubo-ovarien, d'une grossesse extra-utérine, d'une tumeur ovarienne.

L'évolution se fait en général vers une liquéfaction avec lyse progressive du caillot puis disparition du kyste.

Certains signes échographiques sont évocateurs de kyste fonctionnel hémorragique : l'absence de vascularisation intra-lésionnelle, le renforcement postérieur des échos, la présence d'une couronne vasculaire périphérique caractéristique.

Un kyste fonctionnel ovarien peut également être responsable de douleurs pelviennes lorsqu'il se fissure ou se rompt. L'échographie peut retrouver un kyste affaissé associé à un épanchement intra-péritonéal pelvien.

Il peut également se compliquer d'une torsion d'ovaire.

4.4.1.2 Torsion d'annexe

La torsion d'ovaire est une urgence chirurgicale, même si on peut espérer une récupération du tissu ovarien jusqu'à 72 heures après la torsion.

Elle correspond à une rotation partielle ou totale de l'ovaire sur son pédicule vasculaire.

Elle survient sur un ovaire normal, plus fréquemment chez les jeunes enfants du fait de la largeur de la trompe de Fallope et de l'hypermobilité de l'annexe autour du ligament large.

Chez l'adolescente, elle peut être favorisée par la présence d'un kyste ovarien fonctionnel, d'un kyste para-ovarien ou d'une tumeur ovarienne (le plus souvent un tératome mature).

La présentation clinique typique associe une douleur pelvienne aiguë, des nausées voire des vomissements. Parfois, en cas d'hyperthermie et d'hyperleucocytose modérées, une torsion ovarienne droite peut simuler une appendicite aiguë. En cas de torsion incomplète, subaiguë ou de torsion-détorsion, le tableau clinique frustré peut conduire à un retard diagnostique.

L'échographie retrouve classiquement, en l'absence de lésion sous-jacente, un volumineux ovaire échogène avec un stroma oedématié, très souvent associé (75% des cas) de façon caractéristique à de petits follicules dilatés disposés en périphérie, mesurant 8 à 12 mm.

D'autres signes peuvent être retrouvés : spire de torsion, épanchement au sein du cul de sac de Douglas, attraction de l'utérus du côté de la torsion, dilatation et épaississement tubaires en cas de torsion de trompe associée.

L'aspect peut être moins spécifique et plus trompeur en cas de lésion ovarienne sous-jacente.

L'absence de signal doppler artériel intra-ovarien doit être recherchée. Toutefois, sa présence ne permet pas d'exclure le diagnostic de torsion, du fait de la double vascularisation artérielle des ovaires (ovarienne et utérine). Un flux artériel intra-ovarien normal peut être retrouvé en cas de torsion incomplète.

Dans les formes atypiques, l'IRM peut aider au diagnostic en montrant notamment l'absence de rehaussement du parenchyme ovarien. Toutefois, elle ne doit en aucun cas retarder l'exploration chirurgicale.

Les torsions de trompe isolées à ovaire normal sont rares mais doivent être connues. Le tableau clinique est identique à celui d'une torsion d'ovaire et l'échographie

retrouve classiquement une trompe dilatée à paroi épaisse au contact d'un ovaire normal.

Des torsions isolées de reliquats embryonnaires des canaux de Wolff (notamment kyste du paroophore) peuvent simuler une torsion d'ovaire et le diagnostic n'est souvent affirmé qu'en peropératoire.

4.4.1.3 Grossesse extra-utérine

C'est une situation très rare en pédiatrie mais qui doit toujours être évoquée devant des douleurs pelviennes aiguës surtout si elles sont associées à une masse annexielle chez une jeune fille pubère (que la notion de rapports sexuels soit connue ou pas). Un dosage plasmatique des béta-hCG doit être réalisé.

La plupart des grossesses extra-utérines sont de localisation tubaire. Leur fréquence est plus élevée en cas d'antécédent d'infection ou de chirurgie pelviennes.

L'échographie retrouve une masse annexielle complexe associée à un épanchement péritonéal plus ou moins abondant, souvent finement échogène (hémopéritoine).

4.4.2 Douleurs pelviennes fébriles

Elles peuvent révéler une infection génitale haute qui est rare chez l'enfant.

Les infections touchent les jeunes filles ayant une activité sexuelle. Les douleurs pelviennes fébriles sont parfois associées à des pertes vaginales malodorantes.

Le germe le plus souvent en cause dans les salpingites est Chlamydia Trachomatis.

L'échographie pelvienne peut montrer des signes variables de complications de l'infection très souvent associés à un épanchement au sein du cul de sac de Douglas.

4.4.2.1 Hydro-pyosalpinx

Il s'agit d'une dilatation tubaire de contenu anéchogène (hydrosalpinx) ou échogène (pyosalpinx).

L'hydrosalpinx est une structure liquidienne tubulée, serpentineuse, dont la paroi crénelée présente un aspect typique en « roue dentée ».

En cas de doute, l'IRM peut aider au diagnostic.

D'autres causes d'hydrosalpinx ont été rapportées (endométriose, chirurgie pelvienne).

4.4.2.2 Abscès tubo-ovarien

Son aspect échographique n'est pas spécifique. Il se présente sous forme d'une masse complexe, d'échostructure hétérogène échogène, de contours flous, à paroi épaisse.

Il peut poser le problème du diagnostic différentiel avec un abcès appendiculaire pelvien.

4.4.2.3 Syndrome de Fitz-Hugh-Curtis

C'est une forme particulière d'infection pelvienne qui associe une salpingite et une inflammation péritonéale avec formation d'un abcès péri-hépatique.

4.4.3 Douleurs pelviennes chroniques

4.4.3.1 Dysménorrhées

Ce sont des règles douloureuses. Elles sont souvent banales et concernent environ 50 % des adolescentes. Elles ne nécessitent pas d'exploration échographique systématique si elles sont isolées.

4.4.3.2 Endométriose

C'est une pathologie dont la fréquence est souvent sous estimée chez l'adolescente (prévalence : 10%), qui peut débuter dès l'apparition des 1^o règles, mais dont le diagnostic n'est souvent posé que très tardivement (plusieurs années après les 1^o symptômes). Elle correspond à une implantation ectopique de cellules endométriales en dehors de l'utérus.

Elle peut être asymptomatique ou responsable de douleurs pelviennes chroniques rebelles aux traitements habituels, de dysménorrhées, voire de dyspareunie lors des premiers rapports sexuels. Ces douleurs sont généralement en rapport avec une endométriose pelvienne profonde sous-péritonéale.

L'échographie est opérateur-dépendant et souvent peu contributive pour détecter cette atteinte profonde, surtout lorsqu'elle est réalisée par voie sus-pubienne, tandis que l'IRM est très performante (exploration du torus et des ligaments utéro-sacrés,

du cul de sac vaginal postérieur, du cul de sac vésico-utérin, de la paroi recto-sigmoïdienne).

Les kystes ovariens endométriosiques (endométriomes) sont rares chez l'adolescente. Ce sont classiquement des formations kystiques ovariennes avec un fin piqueté échogène homogène.

Le diagnostic d'endométriose est parfois posé lors d'une coelioscopie exploratrice qui peut retrouver des implants péritonéaux endométriosiques ou une atteinte pelvienne sous-péritonéale.

Les formes débutantes peu sévères sont plus fréquentes chez l'adolescente que chez l'adulte car les lésions apparaissent progressivement dans le temps.

L'endométriose peut être favorisée par une rétention vaginale obstructive des menstruations.

4.4.3.3 Rétention vaginale obstructive des menstruations

(cf. supra : 4.1)

4.4.3.4 Pseudo-kyste péritonéal

C'est une entité rare chez l'enfant. Il peut se former dans les suites d'une infection pelvienne ou d'une chirurgie abdomino-pelvienne.

C'est une formation kystique de contenu liquidien ou hémorragique, plus ou moins cloisonnée, se moulant sur les structures de voisinage et déformable sous la sonde d'échographie par la main abdominale. L'ovaire est parfois visible au centre ou contre une paroi de cette formation.

Tableaux

Tableau 1 : critères de maturation utérine




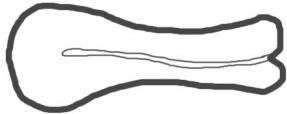
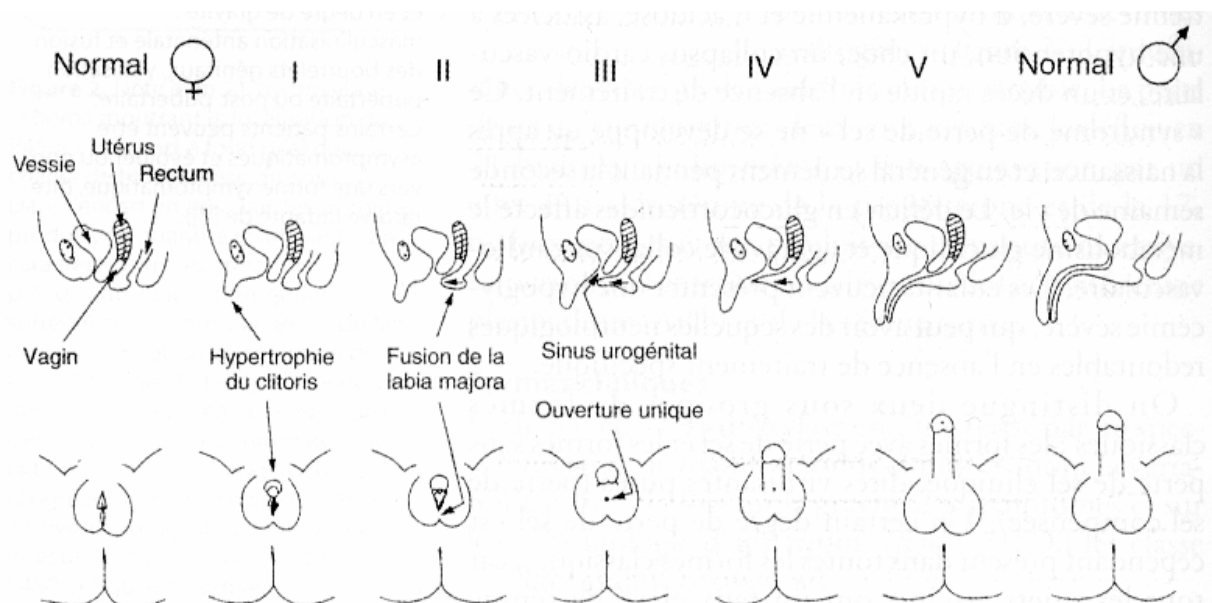
	Longueur en cm	Epaisseur en cm	Rapport corps/col	Ligne vacuitaire	Schéma
De la naissance à 2 mois	3,5 à 4,5	0,7 à 1,4	1/2	++	
De l'enfance à 10 ans	3	< 1	< ou = 1	-	
Puberté 10-13 Ans	> 3,5	> 1	Progressivement > à 1	+	
Adolescence > 13 ans	5 à 8	3	2/1 à 3/1	Endomètre mesurable, varie en fonction du cycle	Utérus piriforme 

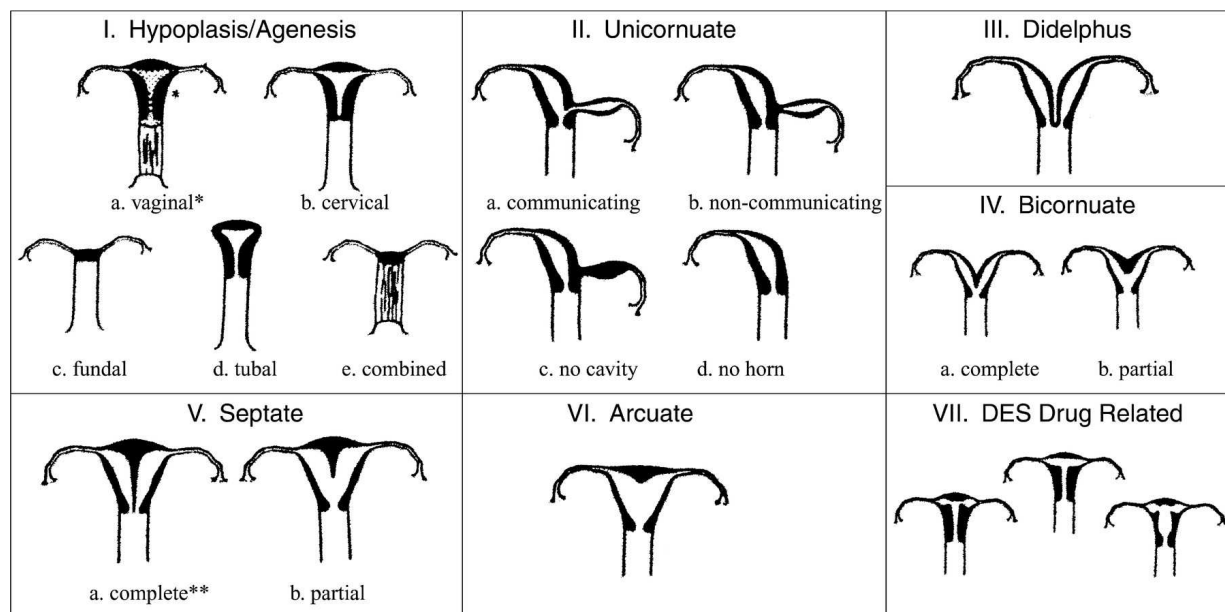
Tableau 2 : nomenclatures des anomalies du développement sexuel

Ancienne nomenclature	Nouvelle nomenclature
Ambiguïté sexuelle, intersexualité	Anomalies du développement sexuel
Pseudohermaphrodisme féminin	Anomalies du développement sexuel 46, XX
Pseudohermaphrodisme masculin	Anomalies du développement sexuel 46, XY
Hermaphrodisme vrai	Anomalies « ovotesticulaires » du développement sexuel
Dysgénésie gonadique pure	Dysgénésie gonadique pure 46, XY

Tableau 3 : classification de Prader

- Type 1 : vulve normale avec hypertrophie clitoridienne.
- Type 2 : large vestibule en entonnoir s'ouvrant à la base du clitoris (sinus urogénital à 2 orifices séparés pour l'urètre et le vagin). Grandes lèvres séparées ou partiellement soudées.
- Type 3 : clitoris volumineux à la base duquel s'ouvre l'orifice unique d'un sinus urogénital étroit dans lequel se jettent urètre et vagin. Grandes lèvres partiellement soudées.
- Type 4 : aspect de garçon avec verge hypoplasique et souvent coudée. Hypoplasie périnéale, orifice unique d'allure urétrale s'ouvrant à la face inférieure (hypospadias) correspondant à un sinus urogénital dans lequel s'abouche à quelques cm du méat un vagin hypoplasique. Grandes lèvres soudées.
- Type 4 bis : le vagin ne communique pas avec le sinus et ne peut donc pas être démontré par la génitographie.
- Type 5 : aspect de garçon cryptorchide. Le vagin s'abouche très haut dans l'urètre.
- Type 5 bis, le vagin ne communique pas avec l'urètre.

Tableau 4 : classification AFS (American Fertility Society) des malformations des canaux de Müller



Bibliographie

- Adaletli I, Ozer H, Kurugoglu S , Emir H, Madazli R. Congenital imperforate hymen with hydrocolpos diagnosed using prenatal MRI. *AJR Am J Roentgenol* 2007;189:W23-WW5.
- André C, Beaudoin S, Millischer-Bellaïche AE, Adamsbaum C. Malformations utérovaginales. In : Adamsbaum C, editor. *Imagerie pédiatrique et fœtale*. Paris: Flammarion Médecine-Sciences; 2007. p. 749-63.
- André C, Bouvattier-Morel C, Ferey S, Adamsbaum C. Développement pubertaire chez la fille. Aspects normaux et pathologiques. In : Adamsbaum C, editor. *Imagerie pédiatrique et fœtale*. Paris: Flammarion Médecine-Sciences; 2007. p. 739-48.
- André C, Brisse H, Adamsbaum C, Neuenschwander S, editors. Masses pelviennes. In : Adamsbaum C, editor. *Imagerie pédiatrique et fœtale*. Flammarion Médecine-Sciences; 2007. p. 764-9.

- André C, Kalifa G. Échographie pelvienne de l'enfant. In: Ardaens Y, editor. *Échographie en pratique gynécologique*. Paris: Masson; 2001. p. 59-81.
- Bazot M, Robert Y, Mestdagh P, Boudghène F, Rocourt N. Pathologie fonctionnelle de l'ovaire. *J Radiol* 2000;81(suppl12):1801-18.
- Chavhan G, Parra DA, Oudjhane K, Miller SF, Babyn PS, Pippi Salle FL. Imaging of ambiguous genitalia : classification and diagnostic approach. *Radiographics*. 2008;28:1891-904.
- Colle M, Broussin B, Auzerie J. Doppler des artères ovariennes : une aide à la détermination de l'entrée en puberté chez la fille ? *Ref Gynecol Obstet* 1993;1:259-64.
- De Bruyn R. Appareil génital féminin. In : de Bruyn R, editor. *Échographie pédiatrique : indications, techniques et résultats*. Paris: Elsevier Masson; 2007. p. 189-212.
- Ferey S, Merzoug V, Kalifa G. Développement pubertaire normal et anomalies de la puberté. Enseignement post-universitaire SFIPP 2005.
- Gambino J, Caldwell B, Dietrich R, Walot I, Kangarloo H. Congenital disorders of sexual differentiation: MR findings. *AJR Am J Roentgenol* 1992;158(2):363-67.
- Garel L. Abnormal sex différentiation : who, how and when to image? *Pediatr Radiol* 2008;38(suppl3):S508-S511.
- Garel L, Dubois J, Grignon A, Filiatrault D, Van Vliet G. US of the pediatric female pelvis : a clinical perspective. *Radiographics* 2001; 21:1393-1407.
- Geoffray A, Baechler-Sadoul E, Valla J. Ambiguïté sexuelle - Place de l'imagerie. Enseignement post-universitaire, SFIPP 2000.

- Guesmi M, Leloutre B, Geoffray A. Imagerie de l'appareil génital féminin chez l'enfant et l'adolescente. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Radiologie et imagerie médicale - génito-urinaire - gynéco-obstétricale - mammaire, 34-590-A-10, 2011
- Hanquinet S, Ferey S, Kalifa G, editors. Appareil uro-génital. In: *Imagerie pédiatrique*. Paris: Masson; 2008. p. 225-55.
- Herter LD, Golendziner E, Flores JA, Becker Jr. E, Spritzer PM. Ovarian and uterine sonography in healthy girls between 1 and 13 years old: correlation of findings with age and pubertal status. *AJR Am J Roentgenol* 2002;178:1531-6.
- Junqueira BLP, Allen LM, Spitzer RF, Lucco KL, Babyn PS, Doria AS. Mullerian duct anomalies and mimics in children and adolescents : correlative intraoperative assessment with clinical imaging. *Radiographics* 2009;29:1085-103.
- Merrot T, Alessandrini P. Coelioscopie et coeliochirurgie pelvienne chez l'enfant. Enseignement post-universitaire SFIPP 2000.
- Millischer AE, Merzoug V, Falip C, Adamsbaum C. Pathologie gynécologique de l'adolescente. Enseignement post-universitaire SFIPP 2007.
- Reinhold C, Hricak H, Forstner R, Ascher SM, Bret PM, Meyer WR, et al. Primary amenorrhea: evaluation with MR imaging. *Radiology* 1997;203:383-90.
- Siegel MJ. Pediatric gynecologic sonography. *Radiology* 1991;179:593-600.
- The American Fertility Society classification of adnexal adhesions, distal tubal obstruction, tubal occlusion secondary to tubal ligation, tubal pregnancies, mullerian anomalies and intrauterine adhésions. *Fertil Steril* 1988;49:944-55.
- Wu A, Siegel M. Sonography of the pelvic masses in children : diagnostic predictability. *AJR Am J Roentgenol* 1987;148:1199-202.
- Ziereisen F, Heinrichs C, Dufour D, Saerens M, Avni EF. The role of Doppler evaluation of the uterine artery in girls around puberty. *Pediatr Radiol* 2001;31:712-9.