

LISTE DES ABREVIATIONS

ADN	: acide désoxyribonucléique
ADPKD	: polykystose rénale autosomique dominante
AF	: antécédents familiaux
AG	: âge gestationnel
AP	: artère pulmonaire
ARPKD	: polykystose rénale autosomique récessive
ATCD	: antécédent
BIP	: diamètre bi pariétal
CAKUT	: congenital anomalies of the kidney and urinary tract
CHU	: centre hospitalier universitaire
CIV	: communication interventriculaire
Cm	: centimètre
CMV	: cytomégalovirus
CN	: clarté nucale
CO	: contraception orale
CPDPN	: centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
DCM	: différenciation corticomédullaire
DDR	: date des dernières règles
DPC	: dilatation pyélocalicielle
DPI	: diagnostic préimplantatoire
DRMK	: dysplasie rénale multikystique
DS	: déviation standard
DUPC	: dilatation urétéro-pyélocalicielle
FC	: fausse couche

FIV	: fécondation in vitro
HTA	: hypertension artérielle
IA	: index amniotique
IMG	: interruption médicale de grossesse
IRCT	: insuffisance rénale chronique terminale
IRM	: imagerie par résonance magnétique
LA	: liquide amniotique
LCC	: longueur crânio-caudale
MFIU	: mort fœtal in utero
Mm	: millimètre
MU	: méga-uretère
RCIU	: retard de croissance intra-utérin
RPM	: rupture prématurée des membranes
RVU	: reflux vésico-urétéral
S JPU	: syndrome de jonction pyélo-urétérale
SA	: semaine d'aménorrhée
T21	: trisomie 21
TDM	: tomodensitométrie
VES	: voie excrétrice supérieure
VG	: ventricule gauche
VPP	: valeur prédictive positive
VUP	: valve de l'urètre postérieur

PLAN

INTRODUCTION	7
PREMIERE PARTIE : GENERALITES/RAPPELS	10
I. Embryologie de l'appareil urinaire	11
A. Embryologie descriptive	11
B. Embryologie moléculaire	25
II. Moyens de diagnostic anténatal	35
A. Les techniques d'imagerie.....	35
1. L'échographie obstétricale.....	35
2. L'IRM fœtale	48
B. La biologie fœtale	51
1. Analyse des urines fœtales	51
2. Analyse du sang fœtal	53
C. Le dépistage et le diagnostic génétique.....	55
III. Le diagnostic préimplantatoire	57
IV. Classification des uronéphropathies malformatives	57
DEUXIEME PARTIE : ETUDE PRATIQUE.....	61
I. MATERIEL ET METHODES	62
1. Objectifs de l'étude.....	62
2. Type de l'étude	62
3. Population ciblée.....	62
4. Recueil des données.....	63
5. Exploitation statistique et analyse des résultats	63
II. Résultats.....	70
1. Profil épidémiologique	70
A : Age des mères	70
B : Gestité – Parité	71

C : Notion de consanguinité.....	72
D : Antécédents obstétricaux	73
E : Antécédents médico-chirurgicaux	74
F : Antécédents familiaux	75
G : Notion d'exposition particulière	75
2. Age gestationnel de diagnostic.....	76
3. Données échographiques	77
A. Signes échographiques.....	78
B : Le sexe fœtal	85
C : Diagnostics suspectés échographiquement.....	86
4. Les autres examens	91
5. Issue de la grossesse	92
TROISIEME PARTIE : DISCUSSION	97
I. Introduction.....	98
II. Approche épidémiologique	98
A : Sexe	98
B : Côté affecté	99
C : Type de malformation diagnostiquée	100
D : Anomalies extra-urinaires associées	101
III. Etiopathogénie.....	102
A : Anomalies chromosomiques et géniques.....	102
B : Facteurs maternels ou exogènes	103
IV. Principales anomalies rénales.....	107
A. Dysplasie rénale multikystique	107
B. Agénésie rénale	115
C. Polykystoses rénales	122

D. Autres anomalies	127
V. Principales uropathies malformatives	134
A. Valves de l'urètre postérieur	134
B. Anomalies de la jonction pyélo-urétérale.....	141
C. Système double	145
D. Syndrome de Prune Belly :.....	149
E. Reflux vésico-urétéral	150
F. Autres uropathies :.....	151
VI. Syndromes polymalformatifs.....	159
A. Anomalies chromosomiques	159
B. Syndrome de Meckel Grüber	159
C. Autres	162
VII. La conduite à tenir pratique	165
A. Evaluation pronostique	165
B. Prise en charge psychologique.....	169
C. Prise en charge périnatale	170
CONCLUSION	173
RESUMES	176
ANNEXES.....	185
BIBLIOGRAPHIE	190

INTRODUCTION

Les malformations congénitales constituent, en plus de leurs répercussions physiologiques et psychologiques de l'individu malade, un fardeau social et économique pour les parents et la société entière, suite à l'invalidité entravant toute participation effective, du sujet atteint, dans les activités socio-économiques.

Les malformations du tractus urinaire foetal sont assez fréquentes, retrouvées chez 0,1 à 1 % de l'ensemble des grossesses et représentent environ 30 à 50 % des anomalies malformatives mises en évidence à la naissance [1]. La plupart de ces anomalies sont découvertes au cours d'une échographie de dépistage systématique en l'absence d'antécédent familial ou de signe d'appel clinique [2].

Le spectre des malformations est large et le pronostic est d'autant plus sombre que l'atteinte est bilatérale et que le liquide amniotique apparaît diminué [3]. Bien que 80 % d'entre elles soient dépistées en prénatal, elles demeurent la cause de 40 % des insuffisances rénales terminales de l'enfant [4].

La prise en charge anténatale a deux objectifs : dépister les anomalies associées et tenter d'évaluer le pronostic rénal. Les traitements in utero sont encore d'application marginale, et donnent des résultats incertains [5].

Dans certains pays développés, des programmes de diagnostic anténatal ont été adoptés depuis des années et ont permis d'alléger cette souffrance en attribuant à :

- La décision d'interruption thérapeutique de la grossesse en cas de malformation létale ou invalidante.
- La correction de certaines anomalies in utero afin d'améliorer le pronostic rénal post natal.
- La prise, à la naissance, des mesures médico-chirurgicales nécessaires.

- La préparation des parents aux futures conditions relevant de l'intégration du nouveau-né dans le milieu familial.
- La proposition de conseil génétique et établissement de risque de récurrence.

La situation au Maroc, de loin incomparable à celle dans les pays développés, ne met pas encore la question de diagnostic des malformations fœtales ainsi que ses moyens techniques au premier niveau des priorités, par les contraintes religieuses, éthiques, économiques, médico-légales et socioculturelles.

Ainsi, nous avons décidé de mettre la lumière sur le diagnostic anténatal de la pathologie des reins et des voies excrétrices à travers notre expérience et une revue de la littérature qui a pour objectif :

- De déterminer les différentes techniques actuelles mises au point pour diagnostiquer les malformations des reins et des voies excrétrices.
- Montrer l'importance de l'échographie anténatale dans le dépistage des anomalies urinaires ainsi que sa pertinence dans le diagnostic étiologique.
- Rapporter notre expérience en matière de diagnostic anténatal de la pathologie des reins et des voies excrétrices établi au service de gynécologie et obstétrique II du CHU HASSAN II de Fès.
- Discuter les cas et les comparer à ceux de la littérature en matière de :
 - Epidémiologie ;
 - Facteurs de risque ;
 - Diagnostic ;
 - Et prise en charge pré- et postnatale.

PREMIERE PARTIE :

GENERALITES

ET RAPPELS

I. Embryologie de l'appareil urinaire

A. Embryologie descriptive

Le mésoderme qui se forme au cours de la gastrulation de chaque côté de la ligne médiane se différencie en trois parties : le mésoderme paraxial, le mésoderme intermédiaire (également appelé néphrotome) et le mésoderme des lames latérales (figure 1). Le mésoderme intermédiaire donne naissance aux structures néphritiques embryonnaires, à une partie des glandes surrénales, aux gonades et au système des conduits génitaux. Au cours du développement de l'embryon, trois groupes de structures néphritiques se forment à partir du mésoderme intermédiaire et se succèdent dans le sens crânio-caudal. Il s'agit du pronéphros, du mésonéphros et du métanéphros (ou reins définitifs). Donc, la formation d'un rein pronéphrotique marque le véritable déclenchement d'une cascade de développement conduisant à la formation du rein définitif [6].

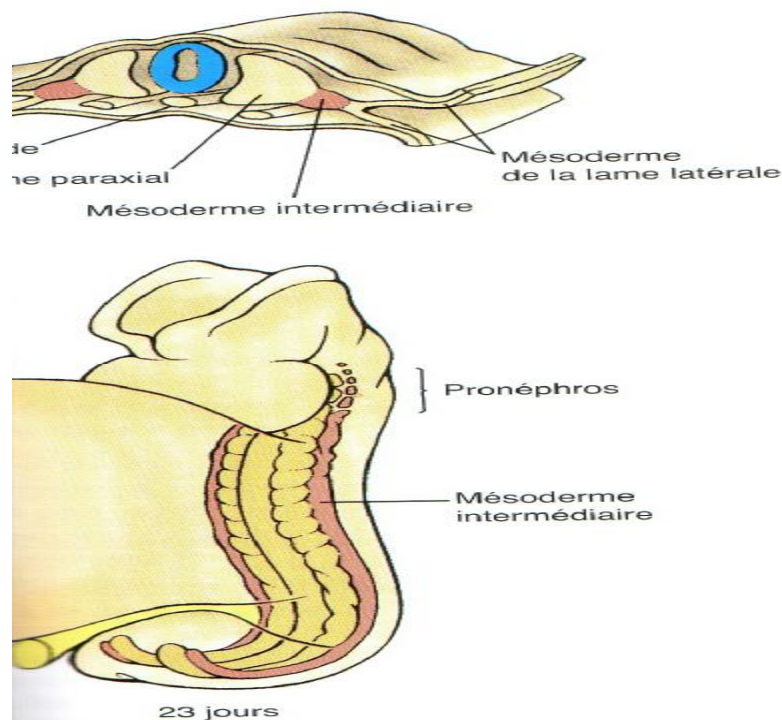


Figure 1. Formation du pronéphros au début de la 4^e semaine dans la région cervicale [6].

1. Formation du pronéphros

Au début de la 4^e semaine, le mésoderme intermédiaire, du cinquième au septième niveau axial cervical, donne naissance à un petit conduit résultant d'une épithélialisation d'une partie de ce mésoderme : conduit mésonéphrotique (ou conduit de Wolff) [6].

Les conduits mésonéphrotiques apparaissent initialement sous la forme d'une paire de cordons pleins longitudinaux qui se condensent au sein du mésoderme intermédiaire en commençant dans la région pronéphrotique (figures 2A, 3) [6].

Ces cordons s'accroissent en direction caudale par prolifération et migration des cellules situées à leurs extrémités caudales. Pendant ce temps, le mésoderme intermédiaire ventro-médial adjacent au conduit mésonéphrotique se condense et se réorganise en une série de bourgeons épithéliaux (voir figure 2). Ces bourgeons, qui deviennent rapidement creux, constituent le pronéphros [6].

Chez l'homme, le pronéphros n'est pas fonctionnel et subit une involution totale au début de la cinquième semaine ; l'embryon mesure alors de 2 mm à 3,5 mm [7].

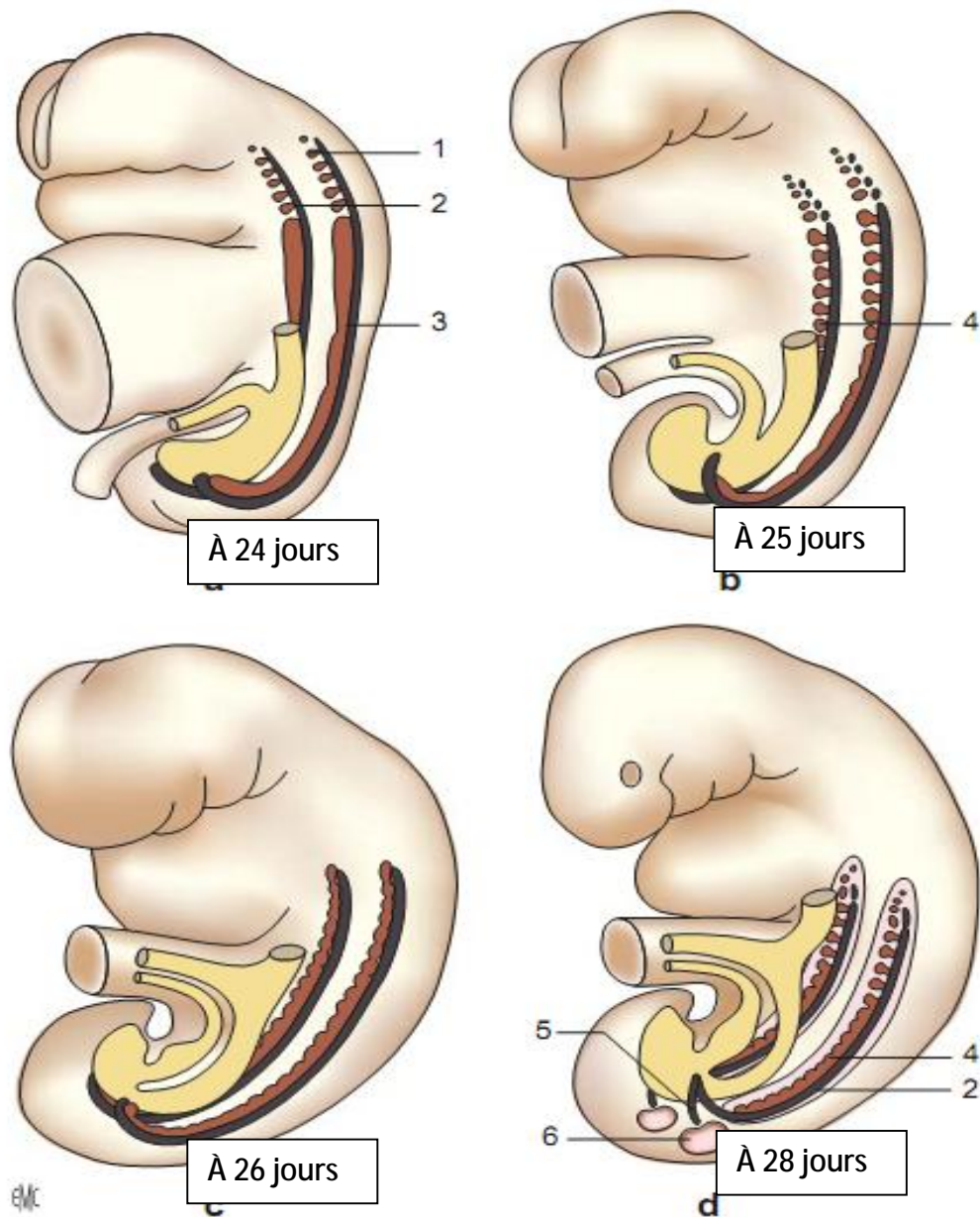


Figure 2. Développement embryonnaire du pronéphros, du mésonéphros et du métanéphros (d'après [8]).

- | | |
|--------------------------------------------|------------------------------|
| 1. Néphrotomes cervicaux (pronéphros) ; | 4. Mésonéphros ; |
| 2. conduit mésonéphrotique ; | 5. Bourgeon urétéral ; |
| 3. mésoblaste ou mésoderme intermédiaire ; | 6. Blastème métanéphrotique. |

2. Développement du mésonéphros

Assez tôt dans le courant de la 4^e semaine, des tubules mésonéphrotiques commencent à se développer au sein du mésoderme intermédiaire adjacent au conduit mésonéphrotique, de chaque côté de la future colonne vertébrale, depuis la région thoracique supérieure jusqu'au troisième niveau lombaire (voir figure 2B, C) [6].

Environ 40 tubules mésonéphrotiques se forment successivement dans le sens crânio-caudal. Etant donné que les gonades commencent à se développer au côté immédiatement médial par rapport à la crête mésonéphrotique, cette région est appelée collectivement crête urogénitale [6].

A mesure que des tubules de plus en plus caudaux se différencient, les tubules les plus crâniens régressent, de sorte qu'il n'y a jamais plus d'environ 30 paires de tubules dans chaque mésonéphros. Dès la fin de la 5^e semaine, la région crâniale du mésonéphros subit une régression massive, ne laissant subsister qu'environ 20 paires de tubules au niveau des trois premiers segments lombaires [6].

L'extrémité interne de ces tubules s'organise en glomérules primitifs à partir de leur rencontre avec les éléments vasculaires issus de l'aorte primitive (voir figure 3) [7].

L'extrémité latérale de chaque tubule mésonéphrotique en voie de développement fusionne avec le conduit mésonéphrotique, ouvrant ainsi un passage vers le cloaque aux unités excrétrices. Les unités excrétrices mésonéphrotiques sont fonctionnelles entre la 6^e et la 10^e semaine, environ, et produisent de petites quantités d'urine [6].

Après la 10^e semaine, le mésonéphros commence à régresser [7] :

- Chez la fille : les tubes mésonéphrotiques et le canal de Wolff disparaissent et ne laissent que des structures non fonctionnelles, appelées épophoron et paraophoron.
- Chez le garçon : quelques tubes mésonéphrotiques persistent et sont captés par la gonade pour former les canaux efférents entre testicule et épiddyme ; le canal de Wolff donne quant à lui naissance à la voie génitale profonde : épiddyme, canal déférent et vésicules séminales.
- Dans les deux sexes, de la portion caudale du canal de Wolff naît le bourgeon urétéral qui se dirige vers le blastème métanéphrogène.

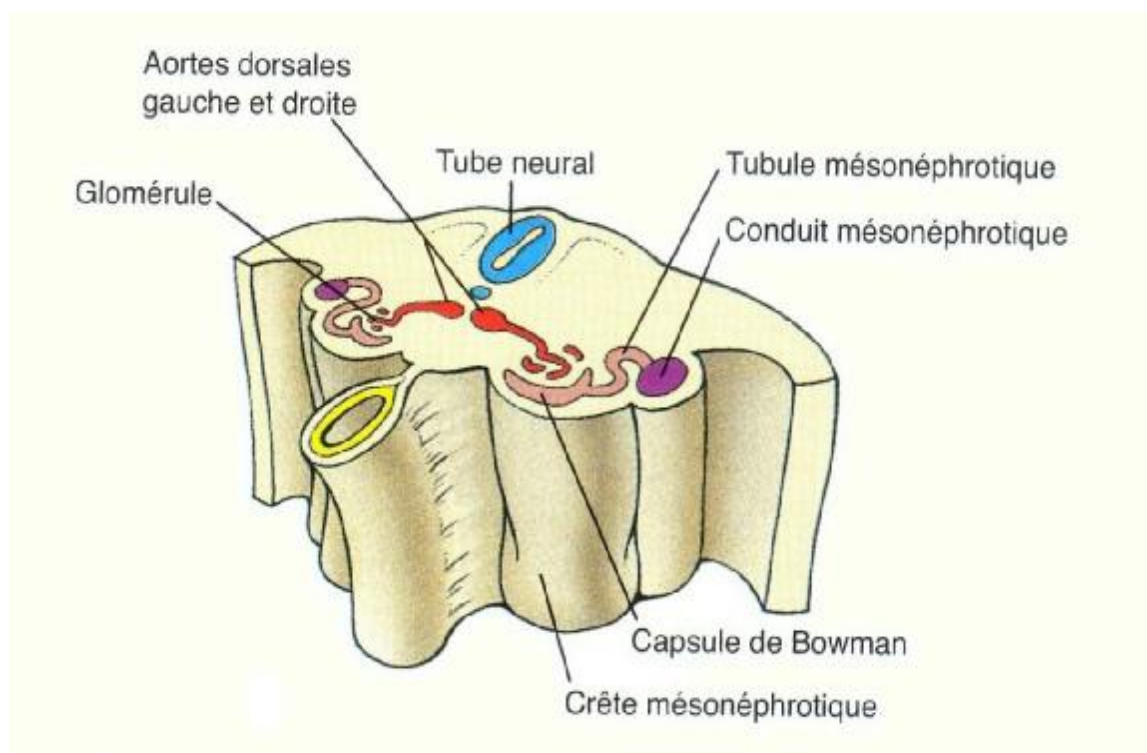


Figure 3 : Formation du mésonéphros [6].

3. Développement du métanéphros

Les reins définitifs ou métanéphros comprennent deux composants fonctionnels, la portion excrétrice et la portion collectrice. Ces deux portions ont des origines différentes au sein du mésoderme intermédiaire (Tableau 1). Le développement du rein métanéphrotique implique la formation et l'allongement de tubes épithéliaux, la ramification de ces tubes, une conversion mésenchymo-épithéliale, une angiogenèse, ainsi que la spécification et la différenciation de nombreux types cellulaires spécialisés [6].

Tableau 1. Structures qui composent les portions collectrice et excrétrice du rein métanéphrotique [6].

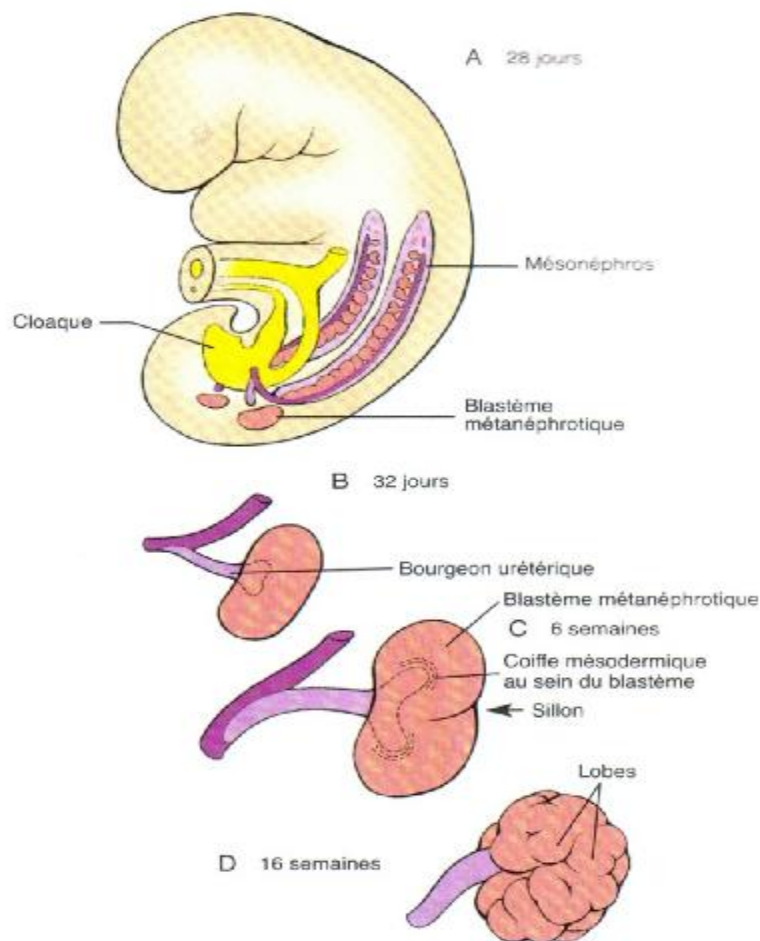
Portion collectrice (Bourgeon urétérique)	Portion excrétrice (ou néphron) (Blastème métanéphrotique)
Uretère	Capsule de Bowman
Bassinets rénaux	Tubule contourné proximal
Calices majeurs et mineurs	Anse de Henlé
Conduits collecteurs	Tube contourné distal
Tubules collecteurs	

Constitué par un tissu blastémateux, le métanéphros se situe dans la région pré-sacrée et est à l'origine de l'appareil urinaire définitif [7].

Encore bien à distance de la future vessie, le bourgeon urétéral naît de la partie caudale du canal de Wolff (aux environs du 28^e jour) (voir figure 4A). Il se divise en haut et en arrière vers le blastème métanéphrogène [7].

Au fur et à mesure de sa pénétration dans le blastème métanéphrogène (à partir du 32^e jour) et de sa division (voir figure 4B), le bourgeon urétéral induit la formation d'unités évoluant progressivement vers le néphron définitif. Ainsi, alors que le bourgeon urétéral se divise, chacun de ses sommets est surmonté par une

condensation de blastème métanéphrogène, ce qui confère au métanéphros un aspect lobulé (voir figure 4C, D), se différenciant en tissu rénal [7].



Chaque néphron prend son origine sous la forme d'une vésicule épithéliale (néphritique) au sein de la coiffe de mésoderme métanéphrogène entourant l'ampoule d'un tubule collecteur (voir figure 5B). La formation d'un néphron comprend plusieurs stades (voir figure 5B-F) [6].

Ce mécanisme de différenciation se fait par induction réciproque des deux structures. Le blastème métanéphrogène induit la division du bourgeon urétéral qui, en retour, permet l'apparition de structures épithéliales et mésenchymateuses dans le métanéphros. Ainsi, les néphrons normaux ne sont jamais formés s'ils ne subissent pas ces phénomènes d'induction par un bourgeon urétéral normal. De plus, la formation et le développement du bourgeon urétéral lui-même dépendent

d'une interaction chimique propre entre le canal de Wolff et l'endoderme de la membrane cloacale [7].

Ainsi, le néphron, constitué du glomérule, du tubule proximal, de l'anse de Henlé et du tubule distal, provient du métanéphros. Le système collecteur, constitué du tube collecteur, des calices, du bassin et de l'uretère, dérive du bourgeon urétéral [7].

La première véritable sécrétion d'urine fœtale d'origine métanéphronique apparaît dès la neuvième semaine. Le capital néphronique est atteint vers le huitième-neuvième mois et évalué à terme à 1,2 million de néphrons. La néphrogénèse est donc terminée à la naissance, mais la maturation rénale se poursuit en période postnatale [7].

Bien que les reins fœtaux produisent de l'urine tout au long du reste de la gestation, leur fonction principale n'est pas d'éliminer les déchets sanguins – cette fonction est principalement assurée par le placenta. En revanche, l'urine fœtale est importante parce qu'elle supplée à la production de liquide amniotique [6].

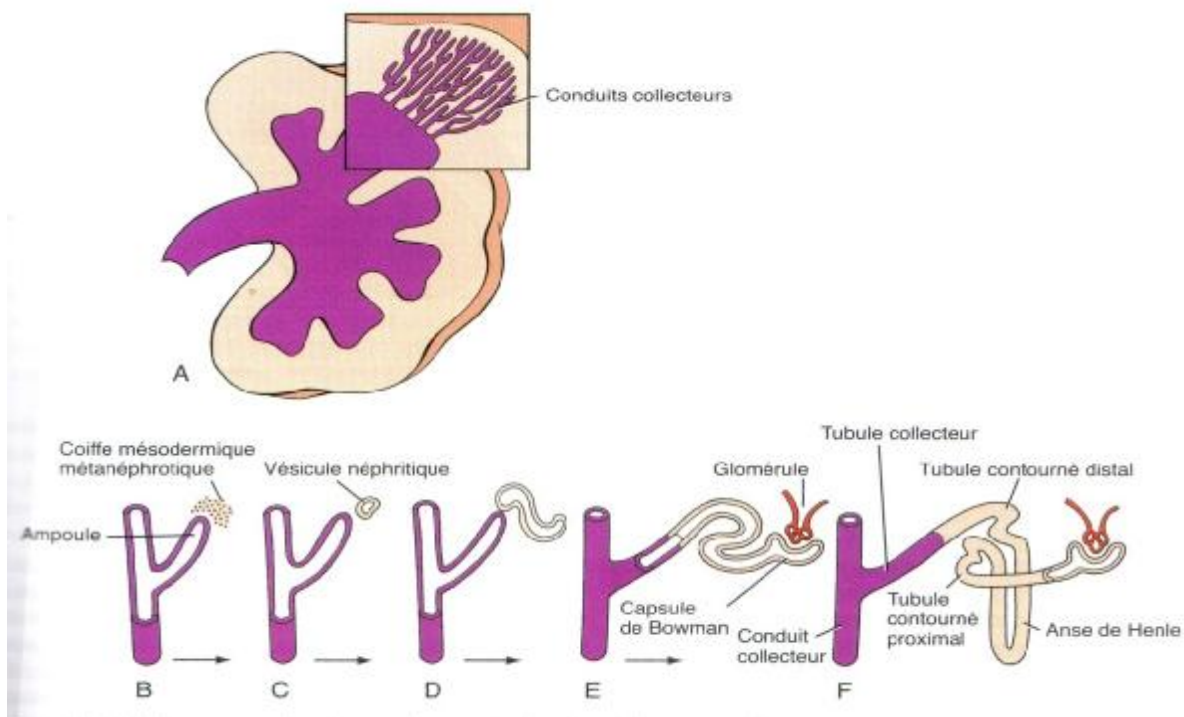


Figure 5. Développement du système collecteur rénal et des néphrons [6].

4. Système collecteur supérieur [7]

La division dichotomique asymétrique du bourgeon urétéral détermine l'organisation pyélocalicielle définitive et les lobules rénaux.

Les premières divisions du bourgeon donnent naissance au pyélon, aux calices majeurs et mineurs, les suivants aux tubes collecteurs.

À la fin de la sixième semaine, le bourgeon urétéral s'est divisé au moins quatre fois, produisant 16 branches. Ces divisions fusionnent pour former deux à quatre calices majeurs.

Au cours de la septième semaine, les quatre générations suivantes de divisions fusionnent également pour s'organiser en calices mineurs. Ainsi, à la 32^e semaine et après 11 nouvelles divisions, un à trois millions de branches forment les tubes collecteurs (voir figures 5A, 6).

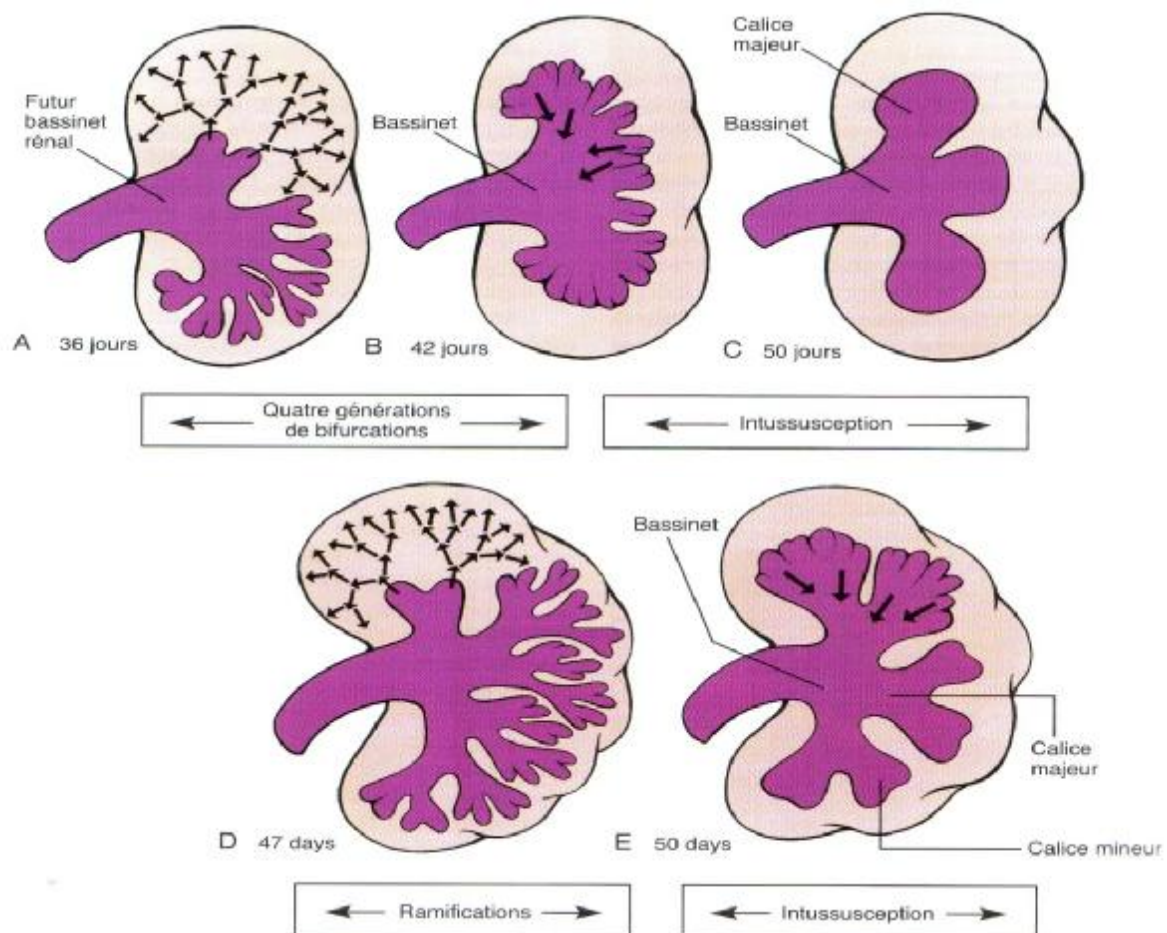


Figure 6. Développement du bassinnet rénal et des calices [6].

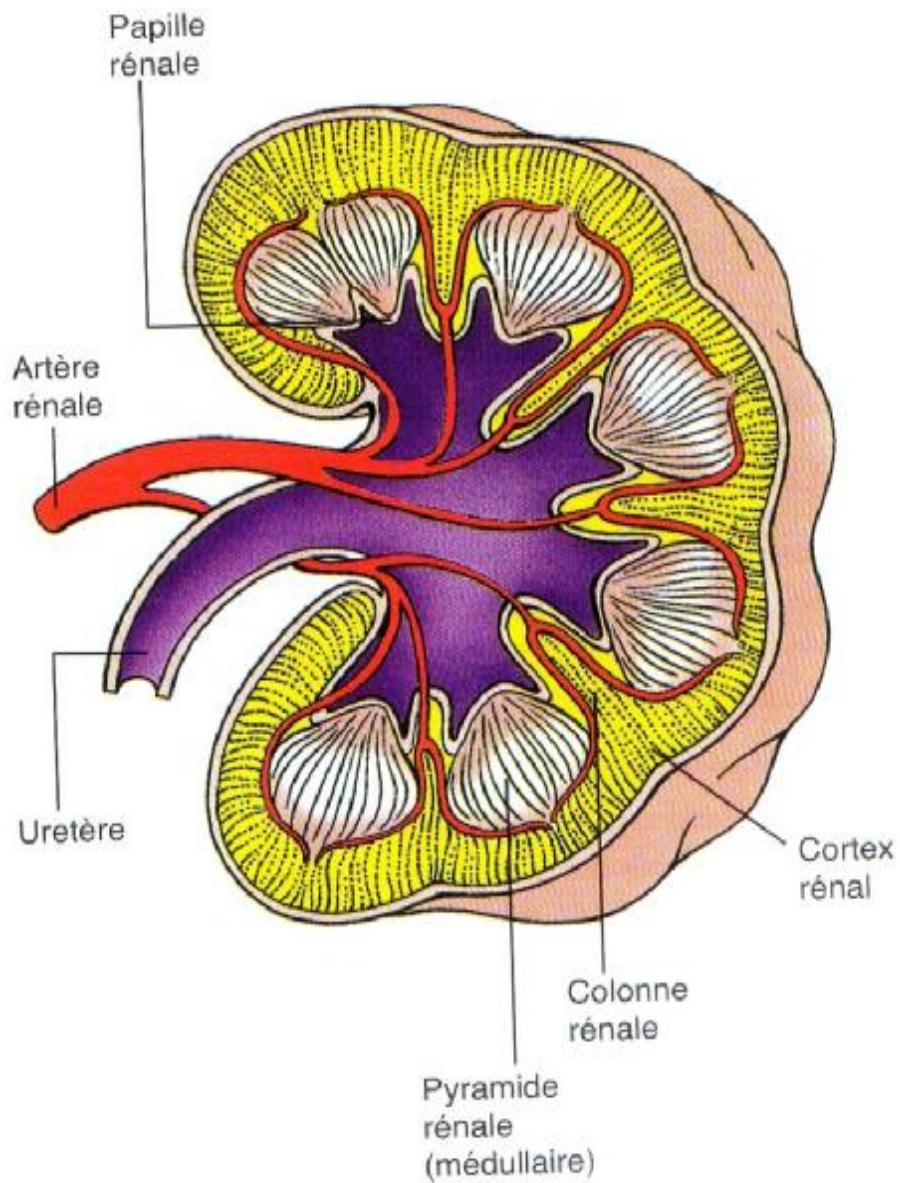


Figure 7. L'architecture rénale définitive du métanéphros est visible dès la 10^e semaine [6].

5. Ascension et rotation du rein fœtal

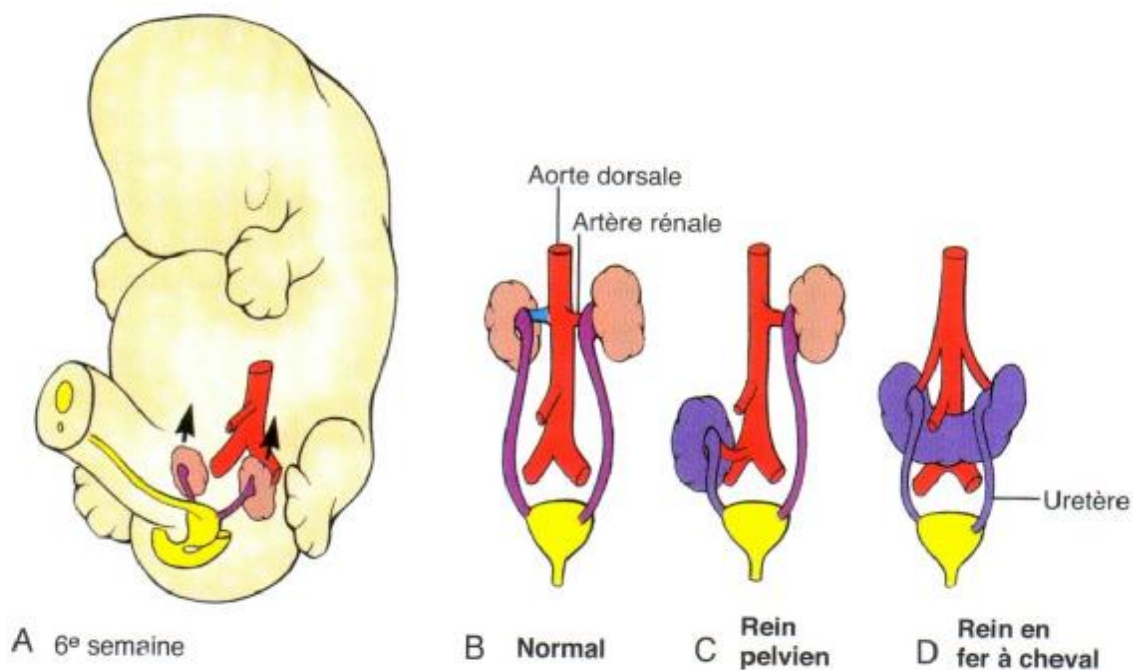
Entre la 6^e et la 9^e semaine, les reins remontent vers un niveau lombaire immédiatement sous-jacent aux glandes surrénales en suivant des voies situées de part et d'autre de l'aorte dorsale (figure 8). Le mécanisme responsable de cette ascension reste incompris, mais la croissance différentielle des régions lombaire et sacrale pourrait jouer un rôle [6].

Cette migration s'effectue au travers d'un véritable carcan représenté par les deux artères ombilicales. Lors de cette traversée, les pôles supérieurs des deux reins convergent avant de diverger une fois le goulet ombilical franchi. Vers le 41^e jour, les pôles supérieurs des reins ont atteint les premiers segments lombaires. Au 44^e jour, les pôles entrent en contact pour la première fois avec les surrénales [7].

Dans leur ascension, chaque rein subit un mouvement de rotation. L'orientation primitivement antérieure du bassinet se modifie à la faveur d'un mouvement amenant le bassinet en dedans et le parenchyme rénal en dehors [7].

De nombreuses perturbations intéressent ces phénomènes d'ascension ou de rotation des reins et sont à l'origine des ectopies rénales par défaut de migration ou des fusions par proximité d'éléments métanéphrogènes durant la différenciation. Ce dernier phénomène est responsable de la formation de rein en fer-à-cheval en avant de la face ventrale de l'aorte qui, au cours de l'ascension, se retrouve piégée par l'artère mésentérique inférieure (figure 8D) [7]. Rarement, le rein ne remonte pas du tout et subsiste sous forme de rein pelvien (voir figure 8C) [6].

Le rein droit ne remonte habituellement pas aussi haut que le rein gauche, en raison de la présence du foie du côté droit, mais ce n'est pas toujours le cas [6].



6. Vascularisation rénale [7]

Les artères mésonéphrotiques, estimées à une trentaine de branches, issues de l'aorte, involuent en majorité au cours de la migration crâniale du rein fœtal. Cependant, certaines persistent et conservent à terme une destinée rénale, surrénalienne et gonadique.

Lors de l'ascension du métanéphros, les vaisseaux définitifs se connectent progressivement avec les artères mésonéphrotiques les plus récentes et les plus crânielles. Très riche au départ, le réseau se simplifie, mais ce phénomène explique la variabilité de l'origine et du nombre des vaisseaux assurant la vascularisation définitive du rein : artères ectopiques, surnuméraires, polaires.

7. Développement du bas appareil [6]

La région cloacale de l'intestin postérieur est scindée par le septum urorectal en un sinus urogénital ventral et un canal anorectal dorsal (figure 9).

Le sinus urogénital comprend une dilatation crâniale représentant la vessie présomptive, un étroit collet qui devient l'urètre pelvien et un segment phallique qui se prolonge en dessous du tubercule génital en voie d'accroissement (voir figure 9).

- Dans le sexe masculin, l'urètre pelvien forme les parties membranée et prostatique de l'urètre, tandis que le segment phallique prend part à la formation de l'urètre pénien.
- Dans le sexe féminin, l'urètre pelvien forme l'urètre membraneux, tandis que le segment phallique contribue à la formation du vestibule vaginal.

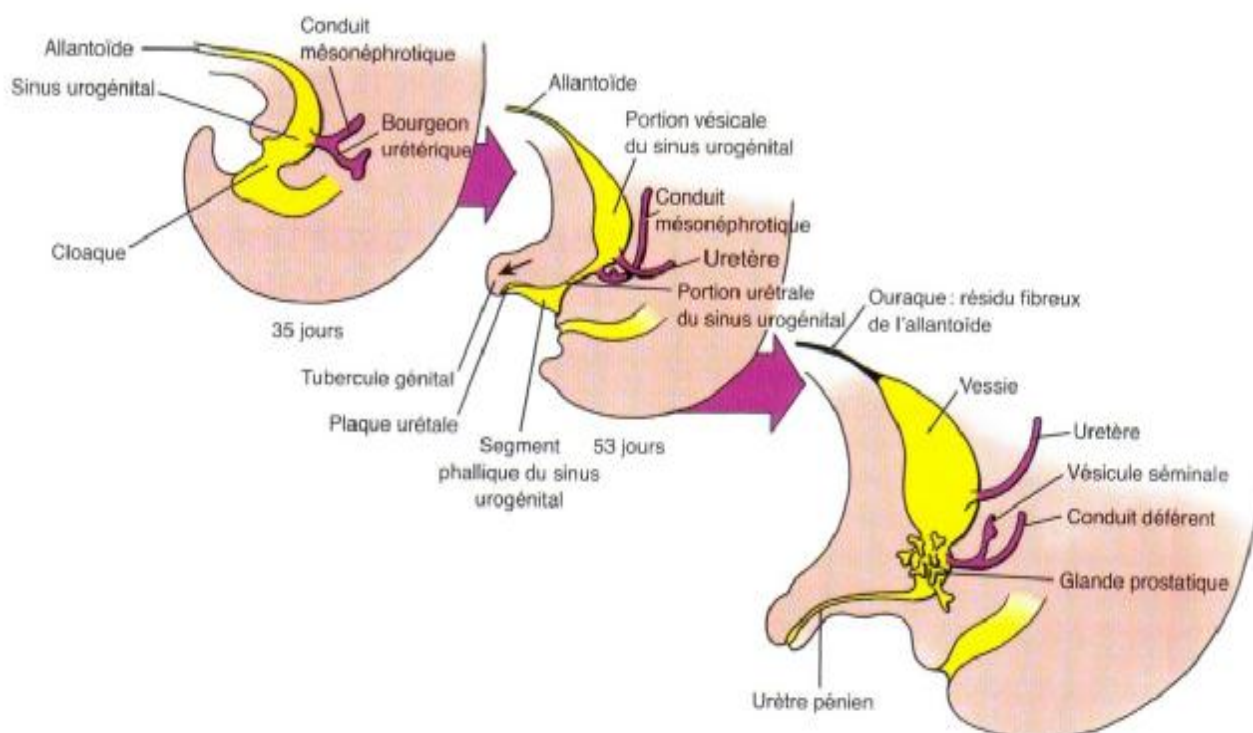


Figure 9. Développement du sinus urogénital [6].

Simultanément à la partition du cloaque par le septum urorectal, les portions distales des conduits mésonéphrotiques ainsi que des conduits urétériques qui y sont reliés s'incorporent dans la paroi postérieure de la vessie présumptive par un processus appelé extrophie (Figure 10).

Ce processus incorpore la partie distale des uretères dans la paroi vésicale et déporte caudalement les abouchements de la partie étroite des conduits mésonéphrotiques jusqu'à ce qu'ils s'ouvrent dans l'urètre pelvien, juste en dessous du col de la vessie.

La zone triangulaire des conduits mésonéphrotiques exstrophés située sur la paroi postéro-inférieure de la vessie est appelée trigone vésical.

Le tissu mésodermique du trigone est ultérieurement colonisé par l'endoderme de la paroi vésicale environnante. Au cours de la 12^e semaine, du mésoderme splanchnique associé à l'intestin postérieur forme le muscle lisse de la paroi vésicale.

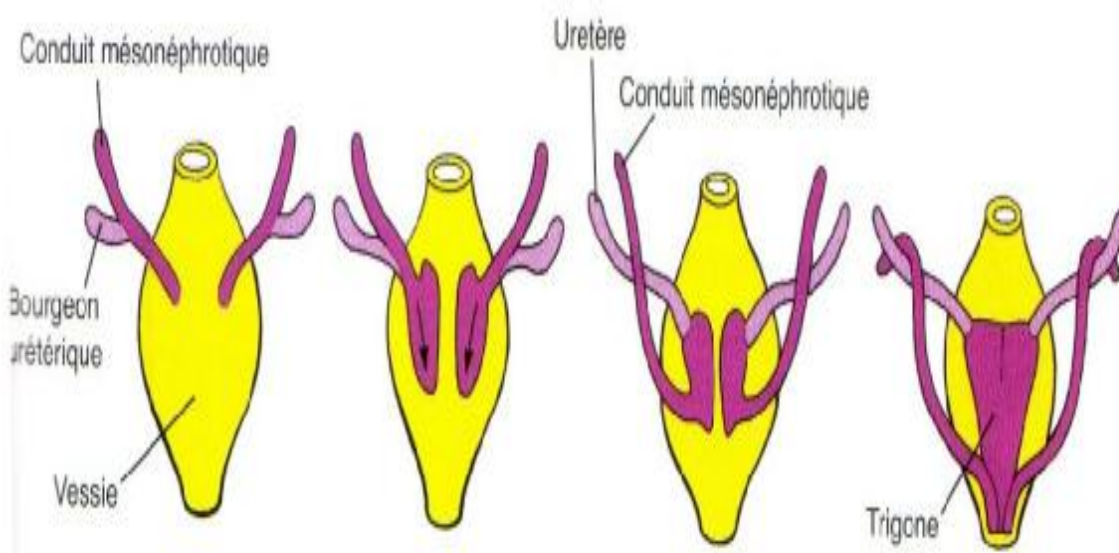


Figure 10. Exstrophie des conduits mésonéphrotiques et des uretères dans la paroi vésicale [6].

B. Embryologie moléculaire

L'embryologie est aujourd'hui moléculaire. Elle aboutit à l'étude et à la reconnaissance des gènes du développement, des mécanismes embryonnaires impliqués dans la morphogenèse normale et anormale chez l'homme. Certaines familles de gènes du développement ont un intérêt particulier en raison de l'identification de mutations dans différents syndromes malformatifs.

1. Gènes impliqués dans le développement embryologique rénal :

Les interactions réciproques entre le bourgeon urétéral et le blastème métanéphrogène permettent la survie, la prolifération et la différenciation du blastème métanéphrogène, d'une part, et la poursuite de la croissance et de la division du bourgeon urétéral, d'autre part [9].

Ce développement rénal résulte d'une cascade d'évènements liés à l'activation progressive de nombreux gènes codant pour des facteurs de transcription, des facteurs de croissance, des protéines de la matrice extracellulaire ou encore des molécules d'adhérences [9].

L'analyse des anomalies du développement du rein chez l'homme et dans des modèles animaux ont permis de mieux comprendre les données constatées en pathologie humaine en déterminant, parmi les 2 000 gènes et protéines recensés dans la *kidney development database*, ceux qui sont concernés dans les maladies humaines les plus fréquentes [7].

Il est important de noter qu'une anomalie dans un gène peut avoir des conséquences phénotypiques très variables d'un sujet à l'autre en termes de troubles du développement rénal et de l'appareil urinaire et, qu'inversement, des anomalies de gènes différents peuvent avoir des conséquences phénotypiques identiques [7].

Schématiquement, la néphrogénèse peut être divisée en quatre processus successifs et interdépendants [10] : l'induction du bourgeon urétéral, la division du bourgeon urétéral et la formation du système excréteur, la formation des néphrons, la genèse du glomérule.

Précocement, les gènes exprimés dans le territoire néphrogène sont les gènes codant pour les facteurs de transcription LIM1 et PAX2, tous deux nécessaires pour permettre la formation du tube mésonéphrotique, d'où naît le bourgeon urétéral.

Au-delà, les principaux gènes qui ont pu être identifiés sont [7] :

- Ø Au stade d'induction du bourgeon urétéral, les gènes WT1, EYA-1, GDNF, PAX2, RET, laminin α 5, KALL-1, HOXA11/D11, etc. ;
- Ø Au stade de division du bourgeon urétéral et de formation du système excréteur, les gènes EMX2, BF2, FGF-2, TGF- α , EGF-R, HGF, GDNF, FGF-7, TCF2, etc. ;
- Ø Au stade de formation des néphrons, les gènes WNT4, Intégrin α 8, GDNF, BMP7, BF2, etc. ;
- Ø Au stade de genèse des glomérules, les gènes LMX1b, nephrin, CD2-AP, laminin β 2, WT1, PDGFB, PDGFB-R, etc. ;
- Ø Après le stade de néphrogénèse, les gènes ADAMTS-1, ACE.

En pathologie humaine les principaux syndromes cliniques correspondants aux anomalies des gènes en cause et qui ont été identifiés à ce jour sont [11] :

- le syndrome de Kallman de Morsier (KALL-1) ;
- le syndrome rein-colobome (PAX2) ;
- le syndrome branchio-oto-rénal (EYA-1) ;
- le syndrome MODY-5 avec atteinte rénale (TCF2) ;
- le syndrome de Denys-Drash (WT1) ;
- le syndrome de Nail-Patella (LMX1-b) ;
- le syndrome de Townes-Brocks (SALL1).

Dans les formes non syndromiques, ces malformations peuvent survenir avec un certain degré d'histoire familiale. Ainsi, le risque relatif de récurrence d'une agénésie rénale uni ou bilatérale est estimé à 4 % à 9 % et, dans les formes familiales suggèrent une transmission autosomique dominante ou récessive [12].

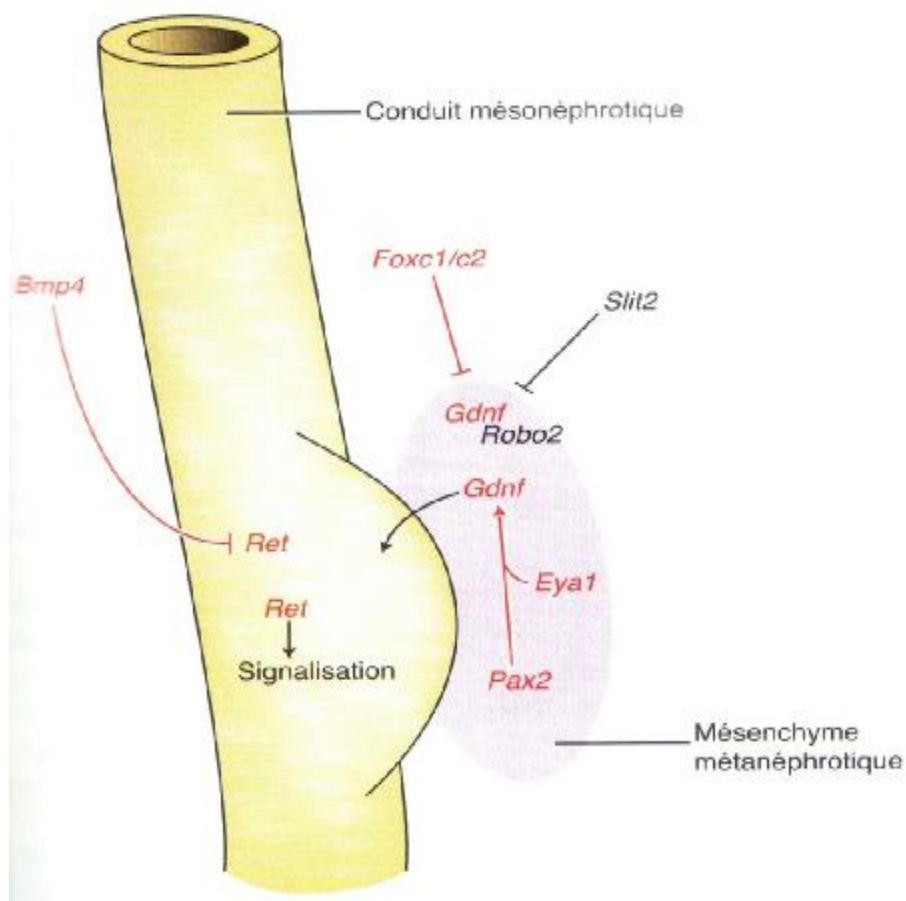


Figure 11. Le positionnement de la formation du bourgeon urétérique est induit par une signalisation Ret [6].

Tableau 2 : Les gènes impliqués dans le développement embryologique rénal [13].

GÈNES	NATURE DE LA PROTÉINE	EXPRESSION GÉNIQUE	INVALIDATION HOMOZYGOTE DES GÈNES CHEZ LA SOURIS : " SOURIS KNOCK OUT "	PATHOLOGIE HUMAINE
N-myc	Facteur Transcription	Différenciation du Mésonéphros	Mort fœtale	
C-myc	Facteur Transcription	Différenciation du Mésonéphros		
L-myc	Facteur Transcription	Différenciation des tubes rénaux		
Pax-2	Facteur Transcription	Différenciation du Mésonéphros	Agénésie génito-urinaire	Syndrome oculo-rénal
Pax-8	Facteur Transcription	Différenciation du Métanéphros		
LIM-1	Facteur Transcription	Différenciation du Mésonéphros	Mort fœtale	
WT-1	Facteur Transcription	Différenciation du Mésonéphros	Agénésie rénale et gonadique	Syndrome de Frasier & WAGR
Emx-2	Facteur Transcription	Différenciation du Mésonéphros	Agénésie génito-urinaire	
BF-2	Facteur Transcription	Différenciation du Mésonéphros	Reins rudimentaires & fusionnés	
AP-2 bêta	Facteur Transcription	Différenciation des tubes rénaux	Apoptose des tubes rénaux	
C-ret	Récepteur tyrosine kinase	Croissance et ramification du bourgeon urétéral	Agénésie rénale	
GDNF	Facteur de croissance ligand de c-ret	Croissance et ramification du bourgeon urétéral	Agénésie rénale	
Wnt-11	Facteur de croissance	Croissance et ramification du bourgeon urétéral		
LD	Facteur Transcription	Croissance et ramification du bourgeon urétéral	Agénésie rénale	
BMP-7	Facteur de croissance	Différenciation du Métanéphros	Reins dysplasiques	
Wnt-4	Facteur de croissance	Différenciation du Métanéphros	Agénésie rénale	
KALIG-1	Molécule d'adhésion	Croissance et ramification du bourgeon urétéral		Syndrome de Kallmann de Morsier
EYA1	Facteur Transcription	Différenciation du Métanéphros		Syndrome branchio-oto-rénal
Bcl-2	Facteur antiapoptotique	Différenciation du Métanéphros	Reins kystiques hypoplasiques	
Neurturin	Facteur de croissance	Croissance et ramification du bourgeon urétéral		
HGF/SF	Facteur de croissance ligand de c-Met	Croissance et ramification du bourgeon urétéral		
c-Met	Récepteur de HGF/SF	Différenciation du Métanéphros		
Persethin	Facteur de croissance	Croissance et ramification du bourgeon urétéral		
Activine	Facteur de croissance	Croissance et ramification du bourgeon urétéral		

2. Mécanismes des morphodysplasies d'origine génétique

L'anomalie génétique du futur individu est soit à l'échelle chromosomique, détectée sur le caryotype, soit à l'échelle moléculaire détectée uniquement par la recherche de mutations géniques.

2.1. Anomalies chromosomiques [14]

Les maladies par aberrations chromosomiques sont dues à une anomalie du nombre (trisomie ou monosomie) ou de la structure des chromosomes (délétion, duplication, translocation). Elles peuvent affecter une seule des 23 paires de chromosomes, parfois deux paires concomitamment, voire plus.

Seules les anomalies entraînant une perte ou un gain de matériel génétique sont responsables d'un état pathologique.

Des anomalies inframicroscopiques (microdélétions), non visibles sur le caryotype classique, peuvent être décelées avec les nouveaux outils de la cytogénétique moléculaire.

Si la pathologie est liée à une anomalie chromosomique, le risque de récurrence est habituellement négligeable pour les autres enfants d'un couple si la mère n'est pas trop âgée et si aucun des parents n'est porteur d'un remaniement chromosomique équilibré.

2.2. Maladies monogéniques [14]

Elles sont liées à l'altération de l'ADN nucléaire affectant un seul couple de gènes, d'où leur dénomination de maladies monogéniques. L'affection obéit aux règles des lois de G. Mendel (maladies mendéliennes).

Il peut s'agir d'une mutation à l'état hétérozygote (une seule des deux copies est altérée) ou à l'état homozygote (les deux copies sont altérées).

Ces maladies peuvent être dominantes ou récessives, autosomiques ou liées au chromosome X.

La pénétrance du gène altéré peut être plus ou moins complète (toutes les personnes ayant la mutation n'expriment pas la maladie) et l'expressivité de la maladie très variable d'une personne atteinte à l'autre. La mutation peut ne pas être héritée d'un des parents (néomutation germinale ou mutation de novo).

Un certain nombre de maladies mendéliennes peuvent relever de l'altération non pas d'un seul couple de gènes mais de plusieurs gènes différents (hétérogénéité génétique) pouvant obéir à un mode de transmission différent.

3. Les malformations urinaires isolées

Une composante génétique à l'origine des anomalies urinaires isolées est certaine, comme le suggèrent les agrégations familiales de ces anomalies. Certaines de ces anomalies se transmettent à l'évidence sur un mode autosomique dominant alors que pour d'autres les modalités de transmission, ainsi que le risque de récurrence familiale sont moins clairs.

Des mutations du gène RET (connu pour être un gène de différenciation de l'appareil urinaire) ont été retrouvées, chez un tiers des nouveau-nés affectés d'agénésie rénale [15].

Environ 10 % des enfants avec dysplasie/agénésie rénale ont un parent au premier degré atteint d'une anomalie des voies urinaires, suggérant une cause héréditaire. Certains ont des syndromes bien identifiés (Bardet-Biedl, Beckwith et Wiedemann, Di George, Fanconi), mais la plupart n'ont pas de cause génétique claire [16].

Trois gènes ont cependant été identifiés, pouvant être impliqués dans la dysplasie rénale : mutation/délétion de TCF2 codant pour la protéine HNF1 β , PAX2 et uroplakins. TCF2 a récemment été retrouvé dans 29 % de cas d'hyperéchogénicité rénale fœtale. Sa recherche anténatale ne saurait cependant être systématique [16].

Parmi les principales anomalies pour lesquelles une composante héréditaire a été confirmée et qui ont fait l'objet de recherche de gène de prédisposition dans un modèle d'hérédité dominante sont le syndrome de la jonction pyélo-urétérale et le reflux vésico-urétéral [17].

4. Les syndromes polymalformatifs avec anomalie urinaire :

Ils peuvent s'inscrire dans un tableau clinique d'aberration chromosomique, de maladie génique ou de syndrome sporadique d'étiologie encore inconnue ou secondaire à une embryopathie écologique (facteurs tératogènes environnementaux ou iatrogènes) (Tableau 3).

La découverte, au cours de grossesse, par l'échographie d'un oligoamnios ou d'une anomalie rénale doit faire rechercher attentivement une anomalie génitale et d'autres anomalies viscérales. La découverte d'une malformation urogénitale ou a fortiori l'association de plusieurs anomalies doit faire demander un caryotype fœtal [18].

Par exemple :

- En cas de diagnostic prénatal d'un rein en fer à cheval, un syndrome polymalformatif doit être recherché, en particulier syndrome de Turner et trisomie 18 [19].
- La DMK peut survenir dans un contexte d'anomalie chromosomique ou syndromique comme au cours des syndromes de Wiedemann-Beckwitt, Perlman, Simpson-Golabi-Behmel et Kallmann-de Morsier [20].

Tableau 3. Principaux syndromes polymalformatifs avec anomalies urinaires [9].

Syndrome ou association	Anomalies urinaires	Anomalies génitales associées	Anomalies viscérales associées	Dysmorphies et anomalies cranio-faciales	Prévalence Transmission Anomalie génétique Gène (locus)
Etiologie inconnue					
Syndrome CHARGE	42% -Agénésie rénal -Hydronéphrose -Duplicité -Reflux vésico-rénal	-Hypoplasie génitale (78%)	-Malformations cardiaques	-Colobome -Atrésie des choanes -Malformations de l'oreille (surdit�)	1/10000 sporadique
Association MURCS	-Rein en fer � cheval	-Aplasia mull�rienne		-Dysmorphie cervico-thoracique	sporadique
Syndrome VATER & VACTERL	93% -Ectopie r�nale -Hydron�phrose -Ag�n�sie r�nale -Reflux v�sico-r�nal		-Atr�sie anale -Atr�sie oesophagienne -Cardiopathie	-Dysplasie radiale -Malformations vert�brales et des membres	sporadique
Syndrome facio-cardio-r�nal	-Rein en fer � cheval		-Cardiopathie	-Dysmorphie faciale	Inconnu
Syndrome de Prune-Belly	-Valves ur�trales (type IV)	-Cryptorchidie		-Aplasia des muscles de la paroi abdominale ant�rieure	1/40000 sporadique
Aberrations chromosomiques					
Syndrome de Down	7 � 20% -Hydron�phrose -M�gauret�re -Fusion r�nale	-Hypospadias -Cryptorchidie -Hypotrophie g�nitale	-Cardiopathie -St�nose duod�nale -Atr�sie oesophagienne, anale	-Dysmorphie	1/800 Trisomie 21
Syndrome d'Ewards	10 � 20% -Hydron�phrose -Rein en fer � cheval -M�gauret�re -Duplicit� -Dysplasie kystique	100% -Cryptochidie	-Atr�sie oesophagienne avec polyamnios -Cardiopathie -Omphaloc�le -Hernie diaphragmatique	-Dysmorphie -Kystes choro�diens	1/8500 Trisomie 18

Syndrome de Patau	30% -Hydronéphrose -Dysplasie kystique -Hypoplasie rénale -Duplicité urétérale	-Cryptochidie	-Malformation cardiaque	-Microcéphalie -Retard mental -Fente palatine -Polydactylie	1/20000 Trisomie 13
Syndrome de Turner	60% -Agénésie rénale -Fusion rénale -Hydronéphrose -Mégaurotère -Duplication et ectopie urétérale	-Dysgénésie gonadique	-Cardiopathies -Coarctation aortique	-Dysmorphie	0,4/1000 Monosomie X
Syndrome des yeux de chat « cat eyes »	100% -Agénésie et hypoplasie rénale -Rein en fer à cheval et ectopie rénale -Hydronéphrose		-Cardiopathie -Atrésie anale	-Dysmorphie -Colobome -Microphthalmie -Fentes palatines	1/100.000 Duplication 22q11
Mutations géniques de novo et héréditaires					
Syndrome uro-facial d'Ochoa	-Mégaurotère -Hydronéphrose -Valves urétrales	-Cryptorchidie	-Cardiopathie	-Dysmorphie faciale -Fente palatine -Spina bifida	10q23-24 Autosomique récessif
Syndrome oculo-rénal	-Hypoplasie rénale -Reflux vésico-rénal			-Colobome	Autosomique dominant PAX2 (10q24-25)
Syndrome de Kallmann de Morsier	-Agénésie rénale	-Cryptorchidie -Hypotrophie génitale		-Anosmie -Ataxie	Lié à l'X KAL (Xp22-23)
Syndrome de Townes-Brocks	-Hypoplasie rénale -Dysplasie kystique -Rein en fer à cheval -Valves urétrales		-Imperforation anale	-Triphalangie du pouce -Malformations de l'oreille (surdité)	Autosomique dominant SALL1 (16q12.1)
Syndrome d'Apert	-Hydronéphrose	-Cryptorchidie	-Cardiopathie 10%	-Craniosténose	Autosomique dominant FGFR2(10q26)

Syndrome d'Opitz-Friss	-Malformations rénales et urétérales	-Hypospadias -Cryptorchidie	-Cardiopathie	-Hypertélorisme Fente palatine	Autosomique dominant 22q11
Syndrome de Smith-Lemill-Opitz	-Hypoplasie rénale -Hydronéphrose -Dysplasie kystique rénale	-Hypospadias -Pseudo-hermaphrodis-me mâle	-Cardiopathie - Sténose du pylore -Hypoplasie pulmonaire	-Microcéphalie -Retard mental -Polydactylie	Autosomique récessif 11q12
Syndrome de Wolf-Hirschhorn SWH	-Hypoplasie rénale	-Hypospadias	-Cardiopathie Mésentère commun	-Microcéphalie -Colobome irien -Fente palatine	Délétion partielle en (4p16.3)
Syndrome de Pallister-Hall	-Agénésie rénale unilatérale	-Micropénis	-Imperforation anale -Malformations pulmonaires -Cardiopathie	-Polydactylie -Dysmorphie faciale	Autosomique dominant GLI3 (7p13)
Syndrome Acro-Réno-Oculaire	-Ectopie rénale -Reflux vésico-rénal			-Polydactylie -Hypoplasie du pouce -Colobome	Autosomique dominant

II. Moyens de diagnostic prénatal

Le développement de méthodes de diagnostic prénatal de plus en plus précises a abouti à une augmentation du taux d'anomalies fœtales dépistées en anténatal avec une amélioration de l'évaluation pronostique.

A. Les techniques d'imagerie :

1. L'échographie obstétricale

Les progrès considérables réalisés en échographie au cours de ces dernières années permettent aujourd'hui de découvrir un certain nombre de malformations fœtales. Parmi celles-ci, les pathologies uro-néphrologiques occupent une place importante dans le diagnostic anténatal [21].

Leur détection s'est récemment améliorée, faite plus précocement, mais certaines pathologies peuvent échapper au diagnostic anténatal, comme le reflux vésico-urétéral [22].

La sensibilité de l'échographie au premier trimestre est faible (28 %, avec une VPP de 45 %) car beaucoup de pathologies sont évolutives et la différenciation des reins n'est pas appréciable au premier trimestre. Cependant, les spécificités et valeurs prédictives négatives sont excellentes (99,7 % et 99,4 %) [23].

1.1. Différentes modalités de pratique échographique

L'échographie fœtale peut être réalisée dans différentes circonstances cliniques qu'il convient de distinguer en fonction de leur finalité [24].

Echographie de dépistage

Elle s'adresse à une population dénuée de risque particulier ou à risque non estimé. Il s'agit d'un examen systématique qui vise à identifier les fœtus chez lesquels on peut suspecter une anomalie du développement non apparente cliniquement, de sorte qu'une prise en charge adaptée puisse, le cas échéant, être

mise en place. Cette échographie est donc susceptible de modifier les pratiques médicales [24].

Trois échographies de dépistage sont recommandées [25] :

- L'échographie du premier trimestre, entre 11 SA et 13 SA -6 jours, idéalement vers 12 SA ;
- L'échographie du deuxième trimestre, entre 20 SA et 25 SA, idéalement vers 22 SA ;
- L'échographie du troisième trimestre, entre 30 SA et 35 SA, idéalement vers 32 SA.

L'échographie de dépistage n'est en mesure de repérer qu'un certain type d'affections malformatives et, parmi l'ensemble des fœtus porteurs de ces anomalies dépistables, seul un certain nombre sera reconnu par l'échographie de routine [24].

Une sensibilité et une spécificité imparfaites, opérateur-dépendantes et de niveau variable selon le type d'affections recherchées, constituent les principales limites intrinsèques de l'échographie [24].

Echographie de deuxième intention [24]

Il s'agit d'un examen orienté visant à confirmer ou à infirmer l'existence d'une pathologie fœtale et, le cas échéant, à préciser le pronostic d'une anomalie ainsi que les modalités de la prise en charge maternofoetale à entreprendre.

Si les examens de deuxième intention sont crédités de meilleures performances diagnostiques, cela provient de la combinaison de deux raisons factuelles :

- Les opérateurs impliqués sont généralement très entraînés et souvent qualifiés en médecine fœtale ;
- La valeur prédictive positive d'un test s'accroît lorsque la prévalence des situations pathologiques augmente à la suite d'une sélection par un test premier.

Echographie focalisée [24]

Elle répond à des objectifs encore différents, plus circonscrits et souvent ponctuels : échoguidage, appréciation de la quantité de liquide amniotique en fin de grossesse, appréciation de la vitalité et du bien-être fœtal dans le cadre de l'urgence...

1.2. Développement échographique normal du système urinaire

Rein

Les reins du fœtus sont identifiables dès 11 à 12 SA sous la forme d'échos homogènes de part et d'autre de la colonne vertébrale [2].

L'écho-anatomie rénale fœtale évolue au cours de la grossesse [22], et sa description est habituellement réalisée sur l'échographie fœtale du deuxième, voire du troisième trimestre. Il y est décrit [19] :

- La position des reins ;
- Leur taille qui a une croissance linéaire jusqu'à 34 SA [22] et qui peut être comparée aux courbes de croissance de Le Guern et al. en fonction de l'âge gestationnel [31] ;
- Leur forme lobulée spécifique du fœtus et du petit enfant [19] ;
- L'échogénicité du parenchyme qui est importante avant 18 semaines d'aménorrhée (SA), puis inférieure à celle du foie dès 22 SA et inférieure à celle du poumon après 32 SA [19] ;
- Et la différenciation corticomédullaire (DCM) qui apparaît au tout début du 2^e trimestre [22].

Aux 2^e et 3^e trimestres, les reins sont explorés en coupe axiale transverse par abord postérieur, et en coupe sagittale et frontale [22].

En dépistage, la biométrie rénale n'est réalisée que s'il existe un signe d'appel inhabituel sur l'anatomie de l'arbre urinaire, ou un contexte à risque de pathologie rénale [22].

La DCM est analysée en coupes longitudinales et frontales : les pyramides de Malpighi sont hypoéchogènes par rapport aux colonnes de Bertin et au cortex rénal. Elle apparaît dès 15 SA (sondes haute fréquence et voie vaginale). L'absence de DCM à 20 semaines est suspecte. Le cortex est toujours hypoéchogène par rapport au foie après 32 SA [22].

L'épaisseur du parenchyme rénal (index parenchymateux) augmente de 5 mm à 22 SA à 10 mm à 32 SA [19]. Le rapport corticomédullaire décroît au cours de la grossesse : 0,5 à partir de 21 SA, 0,3 à partir de 31 SA en rapport avec une croissance proportionnellement plus importante des tubules par rapport au cortex [22].

Le bassinnet est le plus souvent visible et mesurable, car le fœtus est soumis à une hyperhydratation physiologique ; son diamètre est majoré en cas de bassinnet extra-sinusal. Les valeurs seuils retenues du diamètre antéropostérieur pyélique sur une coupe axiale transverse de l'abdomen sont 4 à 5 mm au 2^e trimestre, et 7 à 9 mm au 3^e trimestre [22].

Les courbes de biométrie rénale ont été établies dans ses trois dimensions [26]. Attention à ne pas inclure dans la mesure la surrénale, hypoéchogène, arciforme, accolée au pôle supérieur du rein.

En Doppler couleur, le pédicule vasculaire de chaque rein est repérable, de même que la vascularisation parenchymateuse au 3^e trimestre en utilisant une pulse repetition frequency (PRF) basse. Au 3^e trimestre les contours rénaux sont lobulés et la vascularisation intra-parenchymateuse est visible en Doppler couleur [22].

Uretères

Ils ne sont pas visibles à l'état normal, sauf au niveau de la portion juxta-rénale et plutôt au 3^e trimestre [22], lors d'une vidange pyélique (2 mm de diamètre maximal) [25].

Vessie

La première image échographique de l'appareil urinaire est la vessie, visualisée à partir de 9 SA [4]. Elle apparaît comme une structure liquidienne située dans le pelvis fœtal [7]. Une anomalie peut être suspectée dès que la vessie présente une anomalie de taille (plus de 3 cm au 2^e trimestre et plus de 6 cm au 3^e trimestre) ou si elle n'est pas visualisée à plusieurs examens successifs [4].

Au 2^e trimestre, elle est médiane, piriforme, bordée de chaque côté par les artères ombilicales (visibles en 2D et facilement reconnaissables en Doppler couleur), ce qui la différencie d'une éventuelle masse kystique pelvienne [22].

Au 3^e trimestre, sa paroi est fine et son volume est variable suivant le cycle mictionnel : il est continu, alternant remplissage et vidange toutes les 25 à 30 minutes aux 2^e et 3^e trimestres. En fin de grossesse et surtout chez la fille, ce cycle se ralentit donnant parfois en état de réplétion un aspect de pseudo-mégavessie atteignant 5 à 6 cm de hauteur [22].

Aspect attendu du liquide amniotique

L'évaluation anatomique du tractus urinaire fœtal est indissociable de l'appréciation du volume de liquide amniotique. Celle-ci est subjective, mais des mesures semi-quantitatives sont proposées par certains [22]. Mais, toutes ne sont que des approximations, car la configuration dans l'espace du liquide situé dans un utérus de forme variable, autour d'un fœtus qui bouge, est difficile à modéliser [27].

Deux méthodes de mesures semi-quantitatives ont été décrites. La première consiste à mesurer la citerne de LA la plus large. Différents seuils ont été proposés

pour définir une quantité normale ou pathologique de LA (< 1, 2 ou 3 cm et au-delà de 8 cm). La deuxième méthode consiste à additionner la mesure de la citerne la plus profonde de chaque quadrant utérin, dans le plan vertical. Cette somme détermine un index, l'index amniotique (IA), qui est considéré comme normal entre 8 et 18 cm. Il varie avec le terme de la grossesse. Cette dernière méthode semble être la mesure la plus fiable pour apprécier la quantité de LA [27].

1.3. Orientation diagnostique devant un signe échographique de l'appareil urinaire

a. Anomalies rénales fœtales

La découverte d'une malformation rénale est une situation fréquente, représentant 17 % des cas de malformation au cours de la grossesse. Cette découverte est habituellement fortuite, car les situations à risque génétique justifiant des examens orientés sont rares en pathologie rénale [19].

L'attention de l'échographiste peut être attirée par une variation du nombre, de la position, de la taille, de la forme, de l'échogénicité ou de l'échostructure d'un rein [27].

Anomalies de nombre

Le diagnostic d'agénésie rénale repose sur l'absence de structure rénale visualisée après 15 semaines de gestation. Le Doppler couleur peut aider à montrer l'absence d'artère rénale [7].

Avant de retenir le diagnostic d'agénésie rénale, il faut éliminer la possibilité d'un rein ectopique ou hypoplasique.

L'atteinte bilatérale s'accompagne d'un oligoamnios et d'une hypoplasie pulmonaire. L'agénésie unilatérale ne s'accompagne d'une hypertrophie compensatrice du rein controlatéral que dans 50 % des cas in utero [7].

Anomalies de position, de forme et de fusion

Un rein ectopique, notamment en fer-à-cheval, est de diagnostic anténatal facile s'il est normalement développé [7]. Le diagnostic sera porté grâce à la réalisation de coupes transversales sériées sur toute la hauteur du rein [27].

Une méconnaissance diagnostique du rein ectopique est possible en anténatal [22].

Anomalies de structure

Les critères échographiques [28] [29] qui permettent de caractériser une anomalie de structure rénale sont l'hyperéchogénicité globale, le volume rénal, la visibilité de la différenciation corticomédullaire et la présence de kystes.

L'anomalie de la différenciation corticomédullaire conduit à un aspect de reins hyperéchogènes. Cette hyperéchogénicité est définie par rapport à l'échogénicité de structures voisines que sont le foie et la rate [30].

Les étiologies des reins hyperéchogènes sont nombreuses et de pronostics différents qui peuvent se manifester de façon proche en échographie anténatale [31], mais les plus fréquentes sont les dysplasies rénales et les anomalies kystiques [30].

Les malformations kystiques sont caractérisées soit par la présence de kystes rénaux visibles à l'échographie (uni- ou bilatéraux), soit par la présence de reins hyperéchogènes avec des microkystes visibles à l'histologie ou en postnatal et parfois en prénatal [32].

Dans le premier cas, il faut évoquer des reins multikystiques, souvent associés à une obstruction des voies urinaires. Dans le second cas, il faut évoquer, par argument de fréquence, le diagnostic de polykystose rénale récessive (ARPKD) ou dominante (ADPKD) ou une mutation du gène TCF2 [32]. En cas de polykystose rénale récessive, les deux reins apparaissent augmentés de volume, parfois très

volumineux, hyperéchogènes, sans différenciation corticomédullaire, alors que dans les mutations du gène TCF2, les reins conservent une taille normale mais une échostructure modifiée (aspect hyperéchogène) [31].

Le diagnostic repose sur une analyse détaillée ; l'examen échographique recherche alors le caractère uni- ou bilatéral de l'anomalie, la persistance d'une différenciation corticomédullaire périphérique, la présence de kystes et les anomalies de taille des reins [30]. Dans l'étude de Tsatsaris et al. [33], le seuil de + 4 D.S. pour la taille rénale a été retenu comme critère d'évaluation pronostique de gravité pour les reins hyperéchogènes.

b. Les dilatations urinaires fœtales

Dans les dilatations dites « hautes », seuls les bassinets sont dilatés ; dans les dilatations dites « intermédiaires », les uretères le sont aussi ; dans les dilatations dites « basses », la vessie est également impliquée, soit sous forme d'une grosse vessie, soit sous forme d'une vessie de lutte [2].

Le caractère uni- ou bilatéral de la dilatation pyélocalicielle est un élément pronostique important, car on s'attend à une fonction rénale postnatale normale dans les formes unilatérales [2].

b.1. Dilatations du bassinet et des calices

Schématiquement, la pyélectasie est définie par une dilatation modérée des bassinets sans dilatation des calices, alors que l'hydronéphrose est associée à une dilatation calicielle plus ou moins importante [2].

Pyélectasie :

La pyélectasie est définie dans la littérature par une mesure échographique du diamètre antéropostérieure du bassinet supérieure à 4 à 6 mm au second trimestre et à 8 à 10 mm au-delà de 28 semaines [2]. Elle était considérée comme un signe mineur de trisomie 21 [22].

Selon les définitions, on retrouve une pyélectasie dans 1 à 3 % des grossesses. Dans la plupart des cas, les pyélectasies isolées sont physiologiques. Mais elles peuvent correspondre à un reflux ou à un syndrome de jonction [2].

La sensibilité diagnostique est optimale au 3^e trimestre [22]. Il existe une corrélation entre la taille de la dilatation et la nécessité de prise en charge chirurgicale en postnatal [34]. Plus le seuil de dilatation est élevé, plus la probabilité qu'il existe une uropathie en postnatal est grande et plus la probabilité qu'elle nécessite une prise en charge thérapeutique l'est aussi [35, 36, 37].

Une pyélectasie variable dans le temps de l'examen échographique ou d'un examen à l'autre, qui se majore lors d'une miction fœtale, est en faveur d'un reflux vésico-urétéral (RVU). Une fluctuation supérieure à 4 mm est prédictive d'un RVU de haut grade [38].

Lorsqu'on découvre une pyélectasie, il est nécessaire d'instaurer un suivi échographique durant la grossesse, car la dilatation peut augmenter [2].

Au total, l'échographie fœtale reste un outil imparfait pour le dépistage des reflux urinaires. Bien des pyélectasies ne correspondent pas à une pathologie organique permanente, et la majorité des reflux reste découverte en postnatal, en l'absence d'anomalie à l'échographie fœtale [2].

Hydronéphrose :

L'hydronéphrose peut être définie en prénatal par une dimension antéropostérieure du bassinet supérieur à 15 mm et/ou une dilatation calicelle [2].

En fonction du degré de dilatation pyélique, on peut évaluer le risque d'uropathie malformative vraie : elle est très probable si le pyélon est au-dessus de 9 mm au 2^e trimestre et au-dessus de 12 mm au 3^e trimestre [22].

Même si elle est subjective, l'analyse échographique du parenchyme rénal peut aider à prédire la fonction rénale postnatale. Elle reste néanmoins moins sensible que l'analyse urinaire [2].

L'étiologie la plus fréquente est le syndrome de jonction pyélo-urétéral (SJPU), avec une dilatation qui se majore au 3^e trimestre. Une diminution de volume de la dilatation en fin de grossesse pourrait être un élément pronostique péjoratif [22].

Les dilatations mineures inférieures à 10 mm correspondent le plus souvent à un RVU, et celles supérieures à 15 mm volontiers à des syndromes de jonction.

Le diagnostic différentiel avec une dysplasie multikystique est en général aisé. Un cortex rénal aminci, échogène, et porteur de microkystes annonce le plus souvent une dysplasie obstructive et une fonction rénale compromise du rein controlatéral [39].

L'hydronéphrose sur duplication rénale peut correspondre à une JPU sur le pyélon inférieur ; celle-ci étant rare sur le pyélon supérieur. La dilatation pyélocalicielle du pyélon supérieur est en principe en rapport avec une anomalie terminale de l'uretère correspondant : méga-uretère obstructif, urétérocèle ou abouchement ectopique [22].

b.2. Dilatations des uretères

Alors que l'uretère normal n'est pas vu à l'échographie, une dilatation urétérale [2], mieux analysée sur les coupes frontales rétro-péritonéales [22], donne une image trans-sonore sinueuse située entre le rein et la vessie [2]. Il faut prêter attention aux images pièges liées au psoas, aux structures digestives et à la veine cave inférieure sur un plan para-sagittal oblique droit [22].

La dilatation urétérale peut passer inaperçue lorsqu'elle est localisée au pelvis, notamment au 2^e trimestre. L'échographie anténatale fait rarement le diagnostic étiologique d'un méga-uretère [22].

Une urétérocèle peut aussi être responsable d'une dilatation de l'uretère [2]. Sa présence oriente le plus souvent vers une duplication urétéro-pyélocalicielle [27].

Devant une urétéro-hydronephrose bilatérale, et chez un fœtus de sexe masculin, des valves de l'urètre postérieur doivent être suspectées, il faut rechercher une mégavessie de lutte à paroi épaissie associée à une dilatation de l'urètre postérieur en coupe sagittale et coronale postérieure [22].

b.3. Dilatation vésicale

Il faut la différencier d'une vessie normale en réplétion complète : au 3^e trimestre, celle-ci peut atteindre 5 à 6 cm de hauteur [22].

La présence à l'échographie d'une grosse vessie qui ne se vide pas au cours de l'examen fait suspecter une obstruction basse [2].

Au 1^{er} trimestre, une mégavessie supérieure à 15 mm à caryotype normal est prédictive d'une uropathie obstructive ou d'un reflux vésico-urétéral [22]. Le pronostic des uropathies obstructives basses de révélation précoce avant 19 SA est sombre [40], entraînant un oligoamnios progressif avec risque de dysplasie rénale secondaire [22].

Les différentes causes pouvant être retrouvées sont : les valves de l'urètre postérieur, les reflux primaires, l'atrésie urétrale, le syndrome de Prune-Belly, les anomalies cloacales et le syndrome mégavessie/microcôlon [22].

Les valves de l'urètre postérieur sont la cause la plus fréquente [2]. Dans ce cas, la vessie augmente de taille progressivement et prend les caractéristiques d'une vessie de lutte, avec paroi épaisse. Un récessus vésical inférieur est visible sur le plan frontal et sagittal : il correspond à la dilatation de l'urètre postérieur [22].

Le retentissement d'amont est d'importance variable : urétéro-hydronephrose bilatérale, parfois asymétrique qui peut être elle-même obstructive en rapport avec

l'hypertrophie du détrusor [22]. Un urinome para-rénal « de décharge » peut se constituer, et aurait un rôle protecteur sur la fonction rénale [41, 42].

Les anomalies complexes urogénitales peuvent aussi se révéler par une grosse vessie, d'où l'importance d'analyser la morphologie de l'ensemble du pelvis fœtal [2].

La mégavessie d'origine neurologique est exceptionnelle et secondaire à une dysraphie spinale ouverte lombaire [22].

Enfin, il ne faut pas oublier qu'une obstruction basse du tractus urinaire, y compris par valves de l'urètre postérieur, peut se manifester au début comme une dilatation urétérale voire pyélocalicielle apparemment isolée, l'augmentation de la taille de la vessie étant progressive et ne devenant manifeste qu'au cours du suivi échographique fœtal [2].

b.4. Ascite et urinome

L'ascite d'origine urinaire n'est pas spécifique d'une pathologie donnée et n'est pas particulièrement de mauvais pronostic. L'origine urinaire de l'ascite est le plus souvent évidente. De la même façon, la perméabilité du tractus urinaire peut provoquer une accumulation d'urine en rétro-péritonéal, appelé urinome, qui se manifeste par une image échographique trans-sonore autour du rein, avec parfois un aspect cloisonné [2].

Les urinomes sont en général différenciables des masses rénales, des lymphangiomes, des neuroblastomes, des kystes mésentériques et des duplications digestives par leur aspect, leur siège, leur évolution, et surtout leur association à des images urologiques pathologiques. La présence d'un urinome semble de mauvais pronostic pour le rein ipsilatéral : la fonction rénale risque d'être altérée, même en cas de décompression rénale par l'urinome [43,44].

c. Autres signes

Absence de vessie

L'absence de visualisation de la vessie doit faire rechercher une pathologie rénale bilatérale à type de dysplasie dans le cadre par exemple d'un syndrome de Meckel-Grüber, pathologie autosomique récessive où sont associées souvent hexadactylie et encéphalocèle occipitale, ou une agénésie rénale bilatérale. Même dans ce type de pathologie, la quantité de liquide amniotique reste normale au premier trimestre de grossesse [45].

Si les reins sont présents et d'aspect normal, avec une quantité de liquide amniotique normale [25], il faut évoquer la possibilité d'une exstrophie vésicale isolée ou élément d'une malformation plus complexe à type d'exstrophie cloacale. Dans cette hypothèse, outre l'absence de vessie visible on note une omphalocèle sous-ombilicale ou au minimum une irrégularité de la paroi abdominale basse et une malposition des membres inférieurs parfois en abduction par anomalie de la partie inférieure du rachis [45]. On peut évoquer également une implantation ectopique des uretères [25].

Une agénésie vésicale peut également être évoquée.

Liquide amniotique

La présence d'un oligoamnios oriente vers une pathologie de l'arbre urinaire s'il n'existe pas de rupture prématurée des membranes ou de retard de croissance intra-utérin (RCIU) sévère. Ce signe donne un argument pronostique péjoratif en présence d'une uro-néphropathie malformative [22].

2. L'IRM fœtale :

L'échographie peut être incapable de fournir un diagnostic et un pronostic précis de l'uronéthropathie, particulièrement lorsque les conditions sont défavorables (obésité maternelle, position fœtale défavorable, oligoamnios) . C'est dans ce cadre que l'imagerie par résonance magnétique (IRM) est intéressante [3].

Depuis les années 1980, l'utilisation de l'IRM pour évaluer le fœtus a augmenté et l'éventail des indications ne cesse de s'élargir [46].

Au départ, les indications des IRM concernaient surtout le système nerveux central, mais progressivement des applications thoraciques, abdominales et des tissus mous fœtaux ont été proposées [46]. Dans ce contexte, l'IRM a été validée comme une technique efficace pour évaluer les fœtus suspects de malformations, mais sa contribution au diagnostic des uronéthropathies fœtales n'a été démontrée que sur des études réalisées sur des effectifs limités [47] [48] [22] [49].

Quoi qu'il en soit, l'IRM devrait toujours être accompagnée d'une échographie obstétricale réalisée par un examinateur expérimenté en pathologie fœtale [50-55].

2.1. Techniques de l'IRM fœtale

L'examen est réalisé le plus souvent dans des aimants de 1,5 Tesla. Les acquisitions sont obtenues à l'aide d'antennes « corps entier ». Les patientes sont installées confortablement en décubitus dorsal [46].

La sédation materno-fœtale, dont le but est de réduire les mouvements fœtaux et qui a longtemps été nécessaire, n'est plus systématique étant donné la rapidité actuelle d'acquisition des séquences [50]. L'examen n'excède pas 30 minutes pour limiter l'anxiété de la patiente [56].

En fonction de l'indication, plusieurs types de séquences peuvent être utilisés, en particulier une imagerie T1 et T2 [56]. Les séquences en pondération T2 sont les plus utilisées et les plus informatives : le liquide apparaît en hypersignal (blanc), ce qui détermine un bon contraste anatomique. Des coupes sont réalisées dans les différents plans de l'espace [46].

Enfin, plus récemment, les séquences dites de diffusion ont été appliquées à l'IRM foetale, permettant d'évaluer les atteintes parenchymateuses diffuses [46].

L'épaisseur de coupe se situe habituellement entre 3 et 5 mm en fonction des équipes [57].

À ce jour, aucun effet délétère de l'IRM foetale n'a été démontré [3]. On préfère toutefois ne pas l'utiliser au premier trimestre ; de même, les injections de contraste magnétique sont contre-indiquées [46].

2.2. Avantages et inconvénients

Tout comme l'échographie, l'IRM foetale est un examen non invasif, sans rayonnement ionisant [58]. C'est un examen reproductible [59], non opérateur-dépendant, permettant un meilleur contraste tissulaire que l'exploration ultrasonique [60]. Contrairement à l'échographie, l'IRM foetale n'est pas limitée en cas d'oligoamnios, d'obésité ou d'engagement de la tête foetale dans le bassin en fin de grossesse [61] [59].

Son accès est limité du fait de sa faible disponibilité et de son coût, et aussi parce qu'il n'est pas toujours bien toléré par les patientes (confinement, durée de l'examen) [62]. Ses contre-indications sont les mêmes que celles de tout examen IRM.

2.3. Etude IRM des reins et des voies urinaires [56]

Elle sera réalisée par des coupes dans les trois plans de l'espace principalement en pondération T2. La différenciation corticomédullaire des reins est bien visible en T2 durant le 3^e trimestre. Les voies urinaires de contenu liquidien sont en hypersignal T2 et en hyposignal sur les pondérations T1.

Dans le cas d'uropathies malformatives complexes et bilatérales, l'IRM pourra apporter un complément d'information pour affiner le diagnostic. Elle sera intéressante dans le cadre d'association malformative complexe (syndrome mégavessie-microcôlon, cloaque, sinus urogénital), et lorsque l'exploration échographique est difficile (oligoamnios+ +).

B. La biologie urinaire:

Au-delà des données morphologiques, on utilise également des données de biologie fœtale afin d'estimer aussi précisément que possible le pronostic fonctionnel rénal dans les cas d'uropathie sévère ou de néphropathie de diagnostic anténatal. Ces données de biologie fœtale ont d'abord concerné les urines fœtales et, plus récemment, le sang fœtal [7].

1. Analyse des urines fœtales :

C'est dans les années 1980 que les premières études ont été pratiquées par Harrison et al [63]. On étudiait alors essentiellement les valeurs du sodium, du chlore et de l'osmolalité urinaire. Plus récemment, ce sont les données concernant le dosage du calcium dans l'urine fœtale, puis de la β 2-microglobuline, qui ont été rapportées comme pouvant avoir une valeur pronostique [7].

De ces différentes études, il convient de retenir les points suivants concernant l'analyse des urines fœtales [7] :

- Il est important, dans la mesure du possible, de ponctionner pour analyse d'une part, l'urine présente dans la vessie (qui est un mélange des urines produites par les deux reins) et, d'autre part, l'urine présente dans le bassinet du rein qui semble le moins atteint si la ponction des deux bassinets n'est pas réalisable ;
- La qualité du prélèvement doit être évaluée et il faut, en particulier, vérifier l'absence de contamination sanguine. Le dosage des enzymes digestives est également nécessaire pour s'assurer de l'absence de contamination par des sécrétions digestives, faisant évoquer une communication uro-digestive ;
- Les valeurs mesurées sont à comparer à des valeurs obtenues chez des fœtus explorés pour une uropathie et dont l'évolution a été marquée par une normalité de la fonction rénale à l'âge d'un an. Ces valeurs doivent

également être interprétées en fonction du terme, en raison de la maturation du tubule rénal, qui les modifie significativement ;

- en pratique, le dosage du sodium dans les urines fœtales permet la meilleure approche sensibilité/spécificité pour différencier les enfants ayant une atteinte rénale dont la sévérité est incompatible avec la survie de ceux qui vont survivre malgré leur pathologie rénale. Cependant, le dosage de la β 2-microglobuline donne une approche plus précise pour différencier ceux qui auront une fonction rénale qualifiée de normale à l'âge d'un an des autres enfants dont la fonction rénale sera alors perturbée.

Dans la littérature, les seuils prédictifs d'insuffisance rénale postnatale correspondent à des valeurs supérieures au 95^e percentile soit 100 mmol/l pour le sodium urinaire et supérieures au 95^e percentile soit 2 mg/l pour la β 2-microglobuline urinaire. Un taux de β 2-microglobuline supérieur à 13 mg/l semble très prédictif d'un décès périnatal [64].

L'interprétation des résultats permet de différencier trois situations [65] :

- Ø Celle faisant suspecter une normalité de la fonction rénale à un an (mais qui ne permet pas de préjuger de son évolution ultérieure) ;
- Ø Celle qui permet de confirmer une altération très sévère de la fonction rénale, incompatible avec la survie ;
- Ø Celle, intermédiaire entre les deux précédents groupes, qui fait suspecter une évolution vers l'insuffisance rénale terminale à un âge impossible à préciser.

2. Analyse du sang fœtal :

L'endoscopie a été la première technique utilisée afin d'obtenir du sang fœtal en anténatal dans les années 1970. Daffos et al. ont été les premiers à utiliser la technique de ponction échoguidée en intra-cordonal [66].

Il s'agit d'un geste incontournable dans certaines indications comme l'exploration de la fonction rénale par dosage de la β 2-microglobuline et parfois du caryotype dans des situations particulières d'anamnios complet et de terme tardif pour avoir un résultat rapide [66].

Le site privilégié est l'insertion funiculaire au niveau placentaire, car il s'agit du lieu où le cordon est le moins mobile. Ce site est classiquement accessible à partir de 18 SA. Des prélèvements de sang fœtaux ont été réalisés dans l'artère ombilicale, cependant la veine est généralement préférée car elle est plus large et sa ponction est moins associée à un risque de bradycardie fœtale [66].

En cas de non-accessibilité de l'insertion placentaire, le prélèvement peut s'effectuer sur une boucle de cordon libre mais le geste est plus difficile techniquement du fait de la mobilité du cordon [66].

Le dosage de la créatinine plasmatique chez le fœtus n'est pas utilisable, car la molécule traverse le placenta et est éliminée par la mère. Cette valeur, en anténatal et jusqu'à la naissance, est donc représentative de la fonction rénale maternelle. A contrario, la β 2-microglobuline ne traverse pas le placenta et est filtrée et réabsorbée par le rein fœtal. Elle représente donc un bon reflet de la fonction glomérulaire fœtale ; elle est indépendante du terme de la grossesse et ne présente pas de risque d'erreur liée, par exemple, au site de ponction des urines fœtales. Elle présente également l'intérêt de pouvoir être utilisée dans l'évaluation de la fonction rénale dans les situations de néphropathies sans dilatation des voies urinaires [67] [68].

Une valeur de β_2 -microglobuline supérieure à 5 mg/l permet de prédire un taux de créatinine au-dessus de 50 $\mu\text{mol/l}$ chez l'enfant avec une sensibilité de 66 % et une spécificité de 100 % [64].

Dans tous les cas, il est important de retenir que, malgré le degré de précision obtenu dans l'analyse des données de biologie foetale, celles-ci doivent être regardées comme un des éléments du diagnostic et du pronostic et doivent être interprétées avec les autres données fondamentales que sont [7] :

- les antécédents familiaux ainsi que les données de biologie moléculaires, s'il y en a ;
- les données échographiques foetales rénales et extrarénales, ainsi que leur évolution éventuelle au cours de la grossesse ;
- la présence d'anomalies extrarénales ;
- les résultats du caryotype, s'il est réalisé.

Malgré les progrès obtenus au cours des dernières années dans l'évaluation de la fonction rénale en période anténatale, il est important de noter que cet exercice reste difficile. En effet, s'il est possible de diagnostiquer de façon relativement fiable les formes de très mauvais pronostic et les formes de bon pronostic, les difficultés surgissent devant les formes intermédiaires, pour lesquelles il existe un haut risque d'insuffisance rénale, sans qu'il soit néanmoins possible d'en préciser l'importance et l'âge de survenue [65].

C. Le dépistage et le diagnostic génétique:

1. La cytogénétique chromosomique [69]

Le dépistage d'une anomalie urinaire, associée à d'autres signes d'appel échographiques d'anomalie chromosomique, doit être discuté au sein d'un CPDPN afin d'établir s'il justifie ou non la réalisation d'un caryotype. Dans ce but, on distingue plusieurs types de prélèvements fœtaux :

Prélèvement de trophoblaste ou villosités choriales, ou trophocentèse

Réalisé aux alentours de la 12^e SA par voie cervicale ou par voie abdominale, ce prélèvement permet d'avoir un résultat précoce. Le risque de fausses couches est évalué de 1 à 2 %.

Prélèvement de liquide amniotique ou amniocentèse

Il est réalisé à partir de la 15^e semaine jusqu'au terme. Le risque de fausses couches est de 0.5 % à 1 %.

Dans les situations à haut risque d'anomalies numériques, une technique rapide en fluorescent in situ hybridation (FISH) ou autre permet un premier résultat en 24 à 48 heures.

Prélèvement de sang fœtal ou cordocentèse

Ses indications sont de plus en plus exceptionnelles, telle une confirmation de mosaïque, ou en cas de situation à très haut risque découverte tardivement. Le risque de fausses couches est de 2 à 3 %.

Choix du type de prélèvement

Il dépend du risque d'anomalie chromosomique, du terme de la grossesse et du risque lié au prélèvement. Si le risque d'atteinte fœtale est élevé, le prélèvement de villosités choriales est privilégié en raison de sa précocité.

2. La génétique moléculaire [70]

L'amélioration constante des protocoles de PCR et le développement de nouvelles méthodologies d'analyse génétique appliquées aux cellules isolées ont permis d'élargir rapidement le spectre des pathologies géniques pouvant faire l'objet d'un diagnostic prénatal.

Dans le cas où la mutation identifiée est survenue "de novo" (absence de mutation chez les deux parents), ceci permet de rassurer les familles pour une future grossesse (sous réserve de l'existence d'une mosaïque germinale). A l'inverse, lorsque la mutation est héritée, il est possible de donner aux familles le risque de récurrence et ainsi de proposer, pour une prochaine grossesse, une surveillance échographique dans un centre de référence.

En général et en dehors des cas de suspicion de syndrome néphrotique finlandais (où le diagnostic moléculaire peut être proposé en prénatal dans les familles avec un premier cas index), il est rare que le diagnostic moléculaire des maladies rénales détectées dans la période prénatale ait un intérêt pendant la grossesse, car il ne permet pas à lui seul d'apporter des éléments pronostiques ou décisionnels.

Il est, en revanche, très important pour le conseil génétique et, dans les pathologies les plus sévères, pour proposer un diagnostic prénatal précoce lors des prochaines grossesses. En biologie moléculaire, la recherche de gènes sera très difficile en absence d'un cas index, dans la famille, avec mutation identifiée.

III. Diagnostic préimplantatoire [70]

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) consiste à étudier le contenu chromosomique ou génétique des embryons avant leur transfert in utero. La première publication concernant le DPI a été rédigée en 1990 par Handyside.

Il est le résultat de la pratique de la fécondation in vitro (FIV) et du développement des techniques de cytogénétique moléculaire et de génétique moléculaire.

Cette approche concerne les couples ayant un risque connu de transmettre une maladie grave et incurable.”

IV. Classification des uronéphropathies malformatives :

Tableau 4. Classification des uronéphropathies malformatives

Anomalies rénales	Anomalies de nombre		Agénésie rénale unilatérale	
			Agénésie rénale bilatérale	
			Rein surnuméraire	
	Anomalies de position ou ectopie rénale		Ectopie haute ou rein thoracique	
			Ectopie directe basse (rein pelvien et rein iliaque)	
			Ectopie rénale croisée	
	Anomalies de fusion		Rein en fer à cheval	
			Rein discoïde	
			Rein sigmoïde	
			Rein en motte	
			Rein en L	
	Anomalies de rotation ou dystopie		Rotation insuffisante	
			Rotation excessive	
			Rotation inverse	
			Mal rotation partielle	
	Anomalies parenchymateuses	Hypoplasies rénales		Hypoplasie rénale simple (rein d'Ask-Upmark)
				Hypodysplasie
				Hypoplasie avec oligoméganéphronie
		Reins kystiques		Kyste simple du rein
				Dysplasie rénale multikystique
				Reins polykystiques (PKAD, PKAR,.....)
				Anomalies du gène TCF2
				Reins kystiques et aberrations chromosomiques
		Néphromégalias		Hypertrophie compensatrice
				Viscéromégalias (Beckwith et Wiedemann)
				Tumeurs rénales
		Néphropathies héréditaires		Syndrome néphrotique congénital
			Syndrome de Bartter	
			Dysgénésie tubulaire rénale	
Médicaments			Gentamycine, cyclosporine, IEC, ARAII, indométacine, inhibiteurs des prostaglandines, antiépileptiques	

Anomalies des voies urinaires	Malformations calicelles		Mégacalicosose	
			Diverticule caliciel	
			Syndrome de Fraley	
			Calices extra-rénaux	
			Rein unipapillaire	
		Anomalies du bassinet		Anomalie de la jonction pyélo-urétéral
	Anomalies urétérales	De trajet		Uretère rétro-cave
		Obstructives		Valves urétérales
				Atrésie urétérale
		De nombre		Bifidité urétérale
				Duplicité urétérale
				Triplicité urétérale
		De terminaison		Ectopie urétérale
			Urétérocèle	
			Incompétence de l'orifice urétéral (reflux vésico-urétéral)	
	Anomalies vésicales			Extrophie vésicale
				Agénésie vésicale
				Diverticules congénitaux de vessie
				Duplications vésicales
			Vessies cloisonnés	
			Vessie en sablier	
			Maladie du col vésical	
			Aplasie vésicale	
			Kystes du trigone	
			Rideaux du trigone	

Anomalies des voies urinaires (suite)	Malformations de l'ouraque		Fistule ouraquienne	
			Kyste de l'ouraque	
			Sinus externe de l'ouraque	
			Diverticule vésico-ouraquien	
			Sinus à drainage alterné	
	Anomalies urétrales		Obstructives	Atrésie urétrale
				Valves de l'urètre postérieur
				Valves de l'urètre antérieur
				Sténose du méat urétral
				Diverticules congénitaux de l'urètre
			Non obstructives	Agénésie urétrale
				Duplication urétrale
				Epispadias
				Hypospadias

DEUXIEME PARTIE :

ETUDE PRATIQUE

I. MATERIEL ET METHODES

1. Objectifs de l'étude

- Discuter les différentes formes des uronéphropathies malformatives et leurs aspects échographiques, ainsi qu'évaluer la pertinence de l'échographie dans le diagnostic étiologique.
- Préciser leur épidémiologie.
- Déterminer les facteurs de risque qui prédisposent à ce type de malformation.
- Décrire les modalités de surveillance et de prise en charge anténatales permettant d'établir un pronostic.
- Décrire l'évolution postnatale.

2. Type de l'étude

Notre étude est rétrospective descriptive, portant sur 36 cas de parturientes chez lesquelles une anomalie de l'appareil urinaire a été suspectée lors des échographies anténatales, effectuée au service de Gynécologie et obstétrique II du CHU Hassan II de Fès, s'étalant sur une période de six ans et trois mois, du 1^{er} Janvier 2011 au 31 Mars 2017.

3. Population ciblée

On a inclut dans notre étude toutes les parturientes qui ont bénéficié d'une échographie obstétricale, au sein de l'unité de diagnostic prénatal du service de gynécologie et obstétrique II, objectivant une anomalie foetale de l'appareil urinaire.

4. Recueil des données

Les données ont été recueillies par ordre chronologique croissant de Janvier 2011 au Mars 2017, à partir des registres du service, des dossiers cliniques et des comptes rendus échographiques.

Une fiche d'exploitation a été établie pour chaque parturiente permettant de faciliter le recueil et l'analyse des différents paramètres cliniques et paracliniques.

5. Exploitation statistique et analyse des résultats

L'ensemble des données cliniques et paracliniques ont été saisies sur le logiciel Microsoft Office Excel version 2013 à l'aide de la fiche d'exploitation.

L'analyse des résultats a été faite à l'aide du logiciel EPI-INFO 7.

Les variables quantitatives ont été décrites par des moyennes et des écart-type tandis qu'on a décrits les valeurs qualitatives par leur pourcentage.

La fiche d'exploitation est la suivante :

FICHE D'EXPLOITATION :

N° de fiche.....

Date...../...../.....

1. Identité de la maman

Nom :

Prénom :

Age :

Profession :

Ethnie :

Lieu de provenance :

Tel :

Situation matrimoniale :

2. DONNEES CLINIQUES

A. Âge gestationnel :.....SA.....

DDR :.../... /.....

Premier trimestre

Deuxième trimestre

Troisième trimestre

B. Antécédents gynécologiques

Age des ménarches :

Cycles réguliers : Oui

Non

CO : Oui

Non

C. Antécédents obstétricaux

Parité : G P

Enfants vivants :

Enfants décédés :

FC

MFIU

A la période néonatale

Enfants malformés :

D. Antécédents chirurgicaux :

Césarienne

Acte chirurgical gynécologique

Acte chirurgicale extra-gynécologique

E. Antécédents médicaux :

Notion de consanguinité : oui non

Si oui : degré

Diabète

HTA :

Pré-éclampsie :

Hyperthyroïdie :

Hypothyroïdie :

Infection :

Si oui laquelle :....

Autres :

F. Antécédents familiaux :

Pathologie urinaire familiale :

Anomalie génétique familiale :

Trisomie 21 :

Autre syndrome malformatifs :

G. Notion de prise particulière au cours de la grossesse

Alcool : Oui non :

Drogue : Oui non :

Tabac : Oui non :

Médicaments : Oui non : si oui : type :.....

Plantes : Oui non : si oui : type :.....

Radiations ionisantes : Oui non :

3. DONNEES ECHOGRAPHIQUES

a. Echographie du premier trimestre : résultats

Biométrie :

LCC :

BIP :

CN :

Anatomie :

Cerveau :

Estomac :

Vessie :

Membres :

b. Echographie du deuxième trimestre : résultats

Biométrie :

Morphologie :

Reins : Droit Gauche

Bassinets : Droit Gauche

Uretères : Droit Gauche

Vessie :

Cerveau :

Rachis :

Face :

Cœur :

Abdomen :

Membres :

Autres anomalies associées

Liquide amniotique :

Placenta :

c. Echographie du troisième trimestre : résultats

Croissance :

Morphologie :

Reins : Droit

Gauche

Bassinets : Droit

Gauche

Uretères : Droit

Gauche

Vessie :

Reste de la morphologie :

Autres anomalies associées

Liquide amniotique :

4. DIAGNOSTIC ECHOGRAPHIQUE

-Le type de malformation congénitale suspectée :

Agénésie rénale : Droite Gauche Bilatérale

Rein hyperéchogène : Droit Gauche Bilatéral

DRMK : Droite Gauche Bilatérale

Pyélectasie : Droite Gauche Bilatérale

SJPU : Droit Gauche Bilatéral

Méga-uretère : Droit Gauche Bilatéral

Système double : Droit Gauche Bilatéral

VUP :

Syndrômes polymalformatifs :

Autres :

-La date de diagnostic anténatal

-Malformations associées

Système nerveux :

Cardio-vasculaires :

Pleuropulmonaires :

Face et cou :

Membres :

Autres :

5. Autre bilan demandé

IRM fœtale :

Amniocentèse :

Cordocentèse :

Autres :

RESULTAT

6. Accouchement et prise en charge

Lieu d'accouchement :

Terme d'accouchement :

Voie d'accouchement :

Nouveau-né : vivant mort-né mort pendant accouchement

 Garçon Fille

 A terme prématuré post mature

 Examen

7. EVOLUTION

Immédiate :

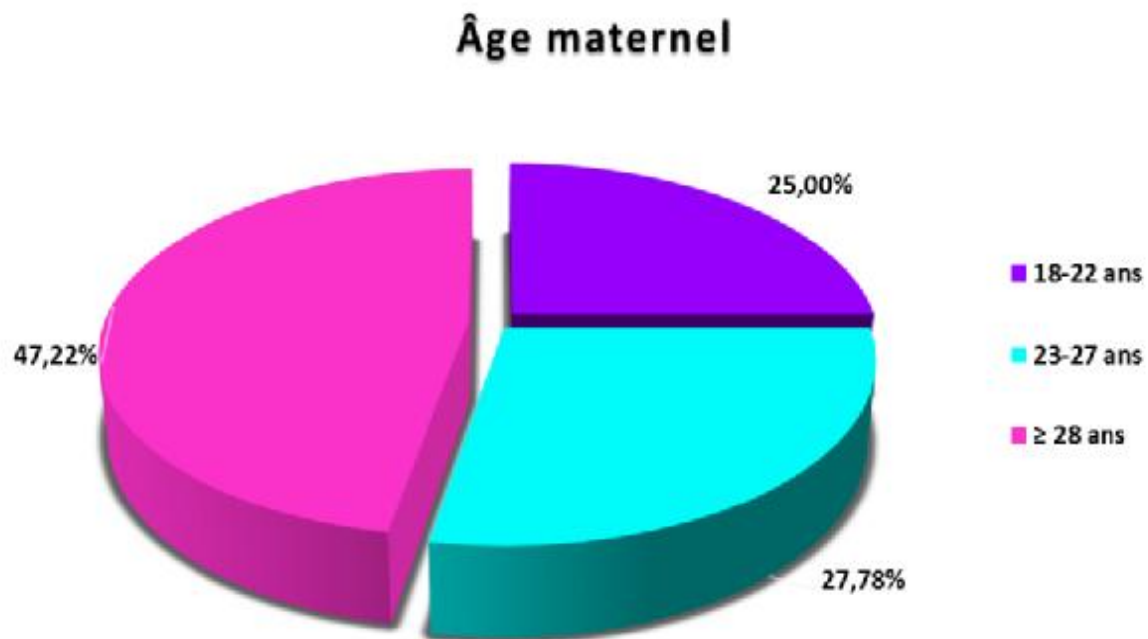
A moyen terme

II. Résultats

1. Profil épidémiologique

A : Age des mères

L'âge de nos parturientes a varié entre 18 et 44 ans avec une moyenne d'âge de 27,42 ans (écart-type de 6,72 années).

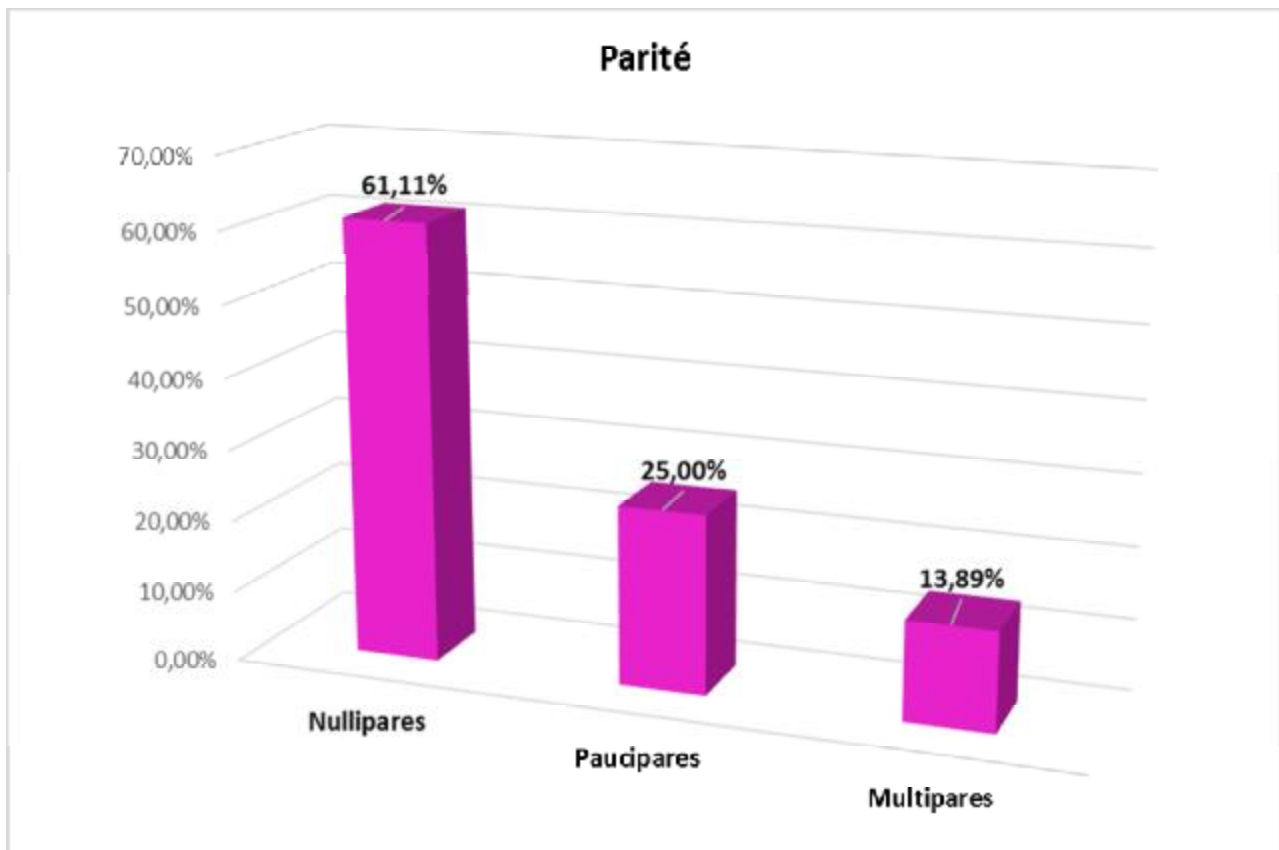


Graphique 1 : Répartition des mères en fonction de l'âge maternel.

B : Gestité – Parité

50 % des parturientes de notre série étaient primigestes.

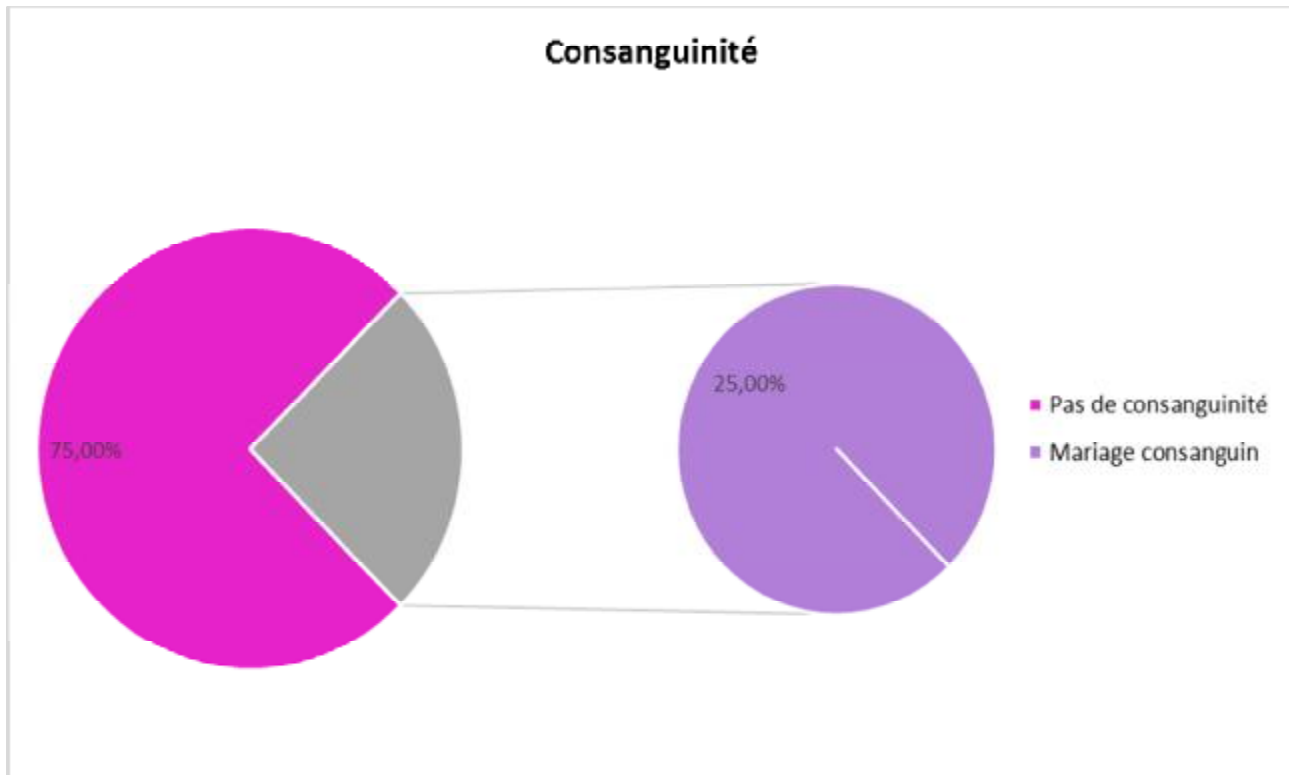
La nulliparité a été notée chez 61,11 % sur l'ensemble des cas, suivie de la pauciparité observée dans 25 % des cas. La multiparité n'a été observée que chez 13,89 % des patientes.



Graphique 2 : Répartition des parturientes en fonction de la parité.

C : Notion de consanguinité

25 % des fœtus de notre série étaient issus d'un mariage consanguin dont 66,67 % étaient de premier degré et 33,33 % de deuxième degré.



Graphique 3 : Répartition des cas en fonction de la notion de la consanguinité.

D : Antécédents obstétricaux

-L'antécédent de fausse couche a été rapporté par 8 parturientes avec un pourcentage de 22,22 %.

Tableau 5 : Répartition des cas selon le nombre de FC.

FC	Nombre de cas	Contexte	pourcentage
1 FC	06	Consanguinité	16,66 %
		Consanguinité	
		Imprécis	
		Imprécis	
		Imprécis	
		Imprécis	
2 FC	01	Consanguinité + ATCD familial de trisomie 21	2,78 %
3 FC	01	Diabète gestationnel	2,78 %
Total	08		22,22 %

-L'antécédent de mort fœtale in utero a été noté chez 3 parturientes avec un pourcentage de 8,34 %.

Tableau 6 : Répartition des cas selon le nombre de MFIU.

MFIU	Nombre de cas	Terme	Contexte	Pourcentage
1 MFIU	02	8 mois	Consanguinité	5,56 %
		À terme	Consanguinité	
2 MFIU	01	Les deux à terme	Consanguinité avec notion d'hydramnios	2,78 %
Total	03			8,34 %

-L'antécédent d'enfants décédés à la période néonatale a été noté dans deux cas avec un pourcentage de 5,56 % :

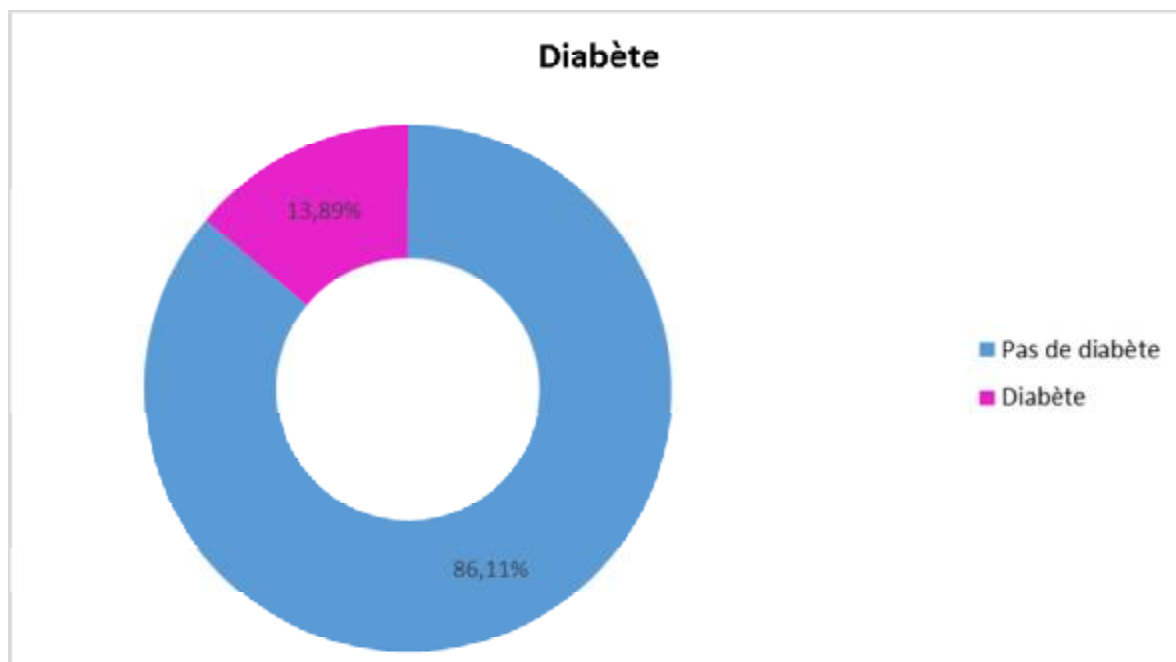
- Chez la première parturiente, deux nouveau-nés ont été décédés, respectivement, à J1 et à J3 de vie dans un contexte imprécis ;
- Chez la deuxième, on a noté le décès d'un nouveau-né à J7 de vie dans un contexte de détresse respiratoire.

-Aucun antécédent d'enfant malformé n'a été observé.

E : Antécédents médico-chirurgicaux

83,33 % de nos parturientes ne présentaient aucun antécédent médico-chirurgical.

Cinq parturientes (13,89 % des cas) présentaient un diabète gestationnel.



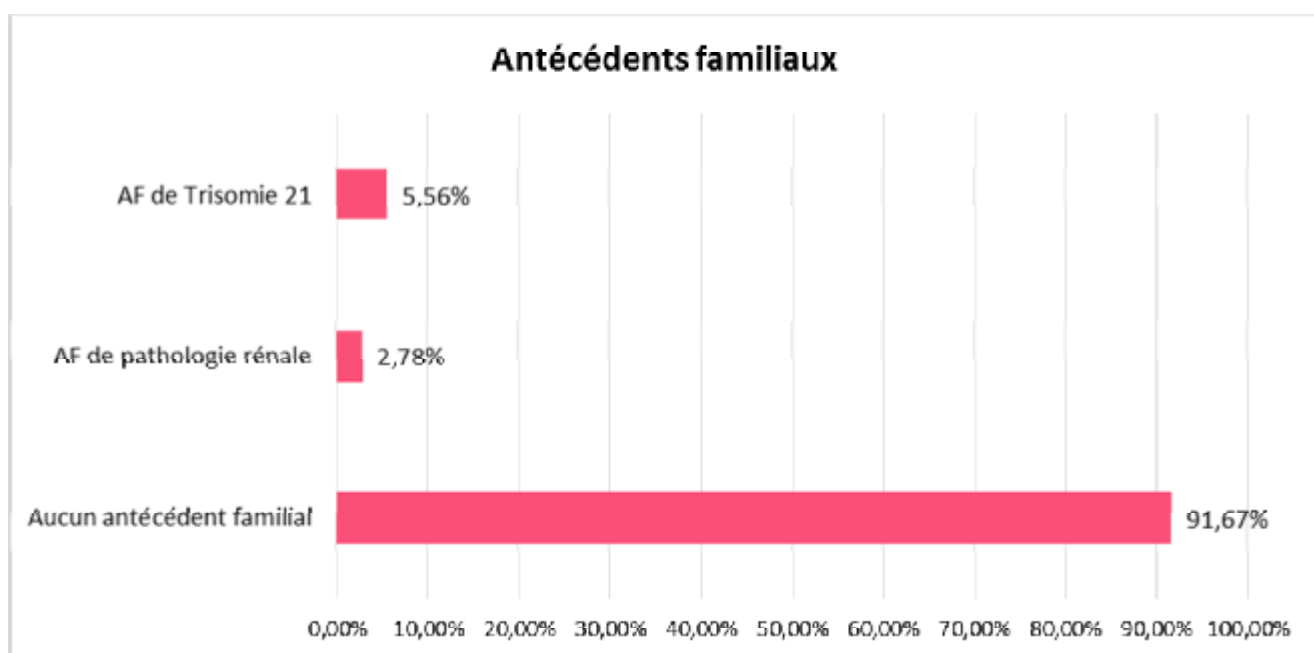
Graphique 4 : Répartition des parturientes en fonction de leur atteinte par le diabète.

Une seule parturiente présentait une hyperthyroïdie, soit un pourcentage de 2,78 %.

F : Antécédents familiaux

Un antécédent familial de trisomie 21 a été noté dans deux cas avec un pourcentage de 5,56 %. Une parturiente rapportait une insuffisance rénale terminale au stade d'hémodialyse, non documentée (mais non diabétique et non hypertensive), chez son père

Cependant, dans 91,67 % des cas, aucun antécédent familial de pathologie urinaire ou de syndrome malformatif n'a été retrouvé.



Graphique 5 : Répartition des parturientes en fonction des antécédents familiaux.

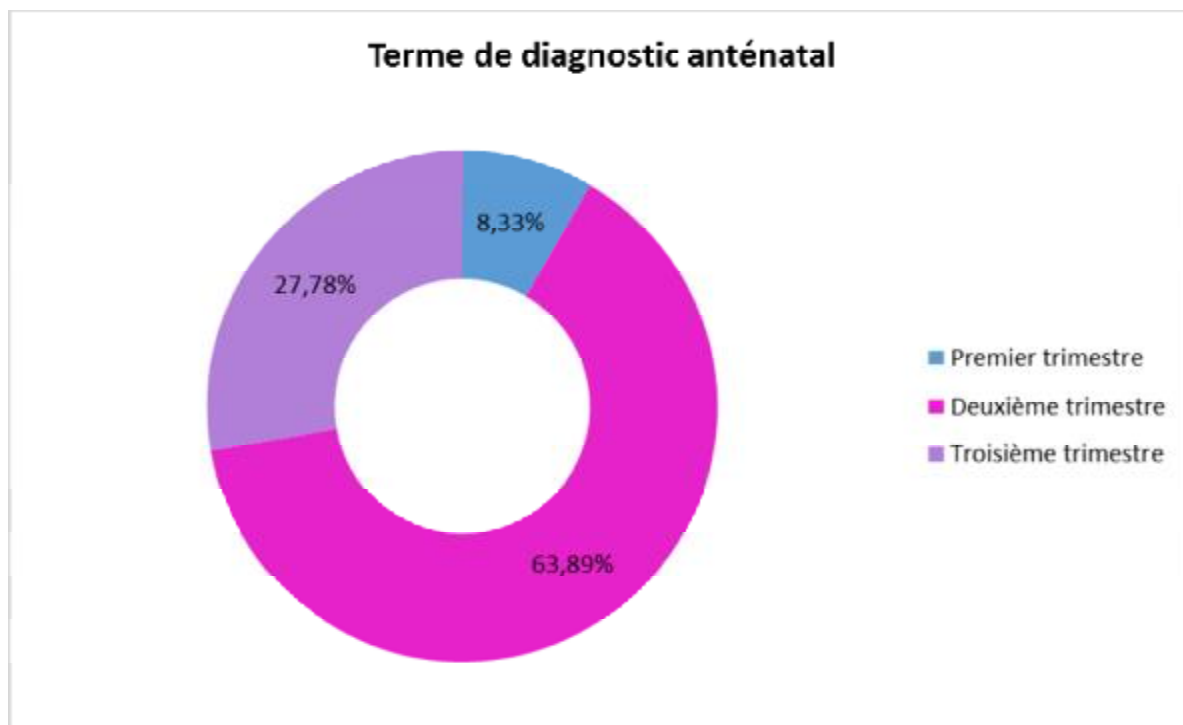
G : Notion d'exposition particulière

Un cas de prise de Funegrec a été noté avec un pourcentage de 2,78 %.

Une de nos parturientes (infirmière de profession) a été exposée aux radiations ionisantes (examen TDM) pendant le premier trimestre.

2. Age gestationnel de diagnostic

63,89 % des anomalies de l'appareil urinaire ont été diagnostiquées au deuxième trimestre et 27,78 % au troisième trimestre. Cependant, les anomalies diagnostiquées ou suspectées précocement au premier trimestre n'ont pas dépassé les 8,33 %, vu le retard de consultation.



Graphique 6 : Répartition des cas en fonction du terme de diagnostic anténatal.

L'âge moyen d'établissement du diagnostic était de 25,5 SA avec des extrêmes allant de 14 SA -39 SA.

3. Données échographiques

Le nombre total des échographies réalisées, au sein de l'unité de diagnostic prénatal, était de 5.30 échographies par parturiente.

Au sein de l'unité de diagnostic prénatal, l'échographie du deuxième trimestre était réalisée chez 69,44 % des femmes de notre série alors que l'échographie du troisième trimestre était réalisée dans 63,89 % des cas.

Cependant, l'échographie du premier trimestre n'était réalisée que chez 16,67 % des femmes vu le retard de consultation et vu qu'un nombre non négligeable de femmes étaient référées par leurs médecins traitants pour avis spécialisée en médecine fœtale.

Tableau 7 : Répartition des parturientes en fonction des échographies réalisées

Trimestre	Nombre de cas	Pourcentage
Echographie T1	06	16,67 %
Echographie T2	25	69,44 %
Echographie T3	23	63,89 %

Dans le groupe des femmes ayant bénéficié d'une échographie du premier trimestre, il y avait trois cas avec une échographie T1 normale, deux cas avec de gros reins hyperéchogènes faisant suspecter une polykystose récessive. Cependant, dans un seul cas, l'échographie T1 avait suspecté un syndrome de Meckel Grüber.

Tableau 8 : répartition des parturientes ayant bénéficié d'une échographie T1.

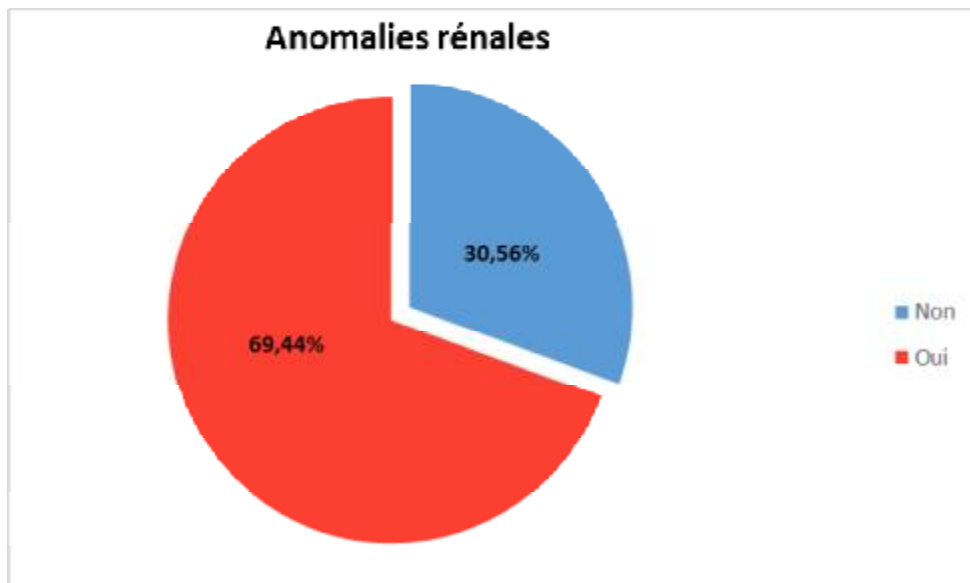
Aspect échographique	Nombre de cas	Pourcentage
Normal	03	50 %
Polykystose autosomique récessive	02	33,33 %
Syndrome de Meckel Grüber	01	16,67 %
Total	06	100 %

A. Signes échographiques

Les signes échographiques objectivés aux échographies réalisées au sein de l'unité de diagnostic anténatal étaient comme suit :

A.1. Au niveau du rein

Dans notre série, des anomalies rénales fœtales ont été objectivé chez vingt-cinq femmes (69,44 % des cas).

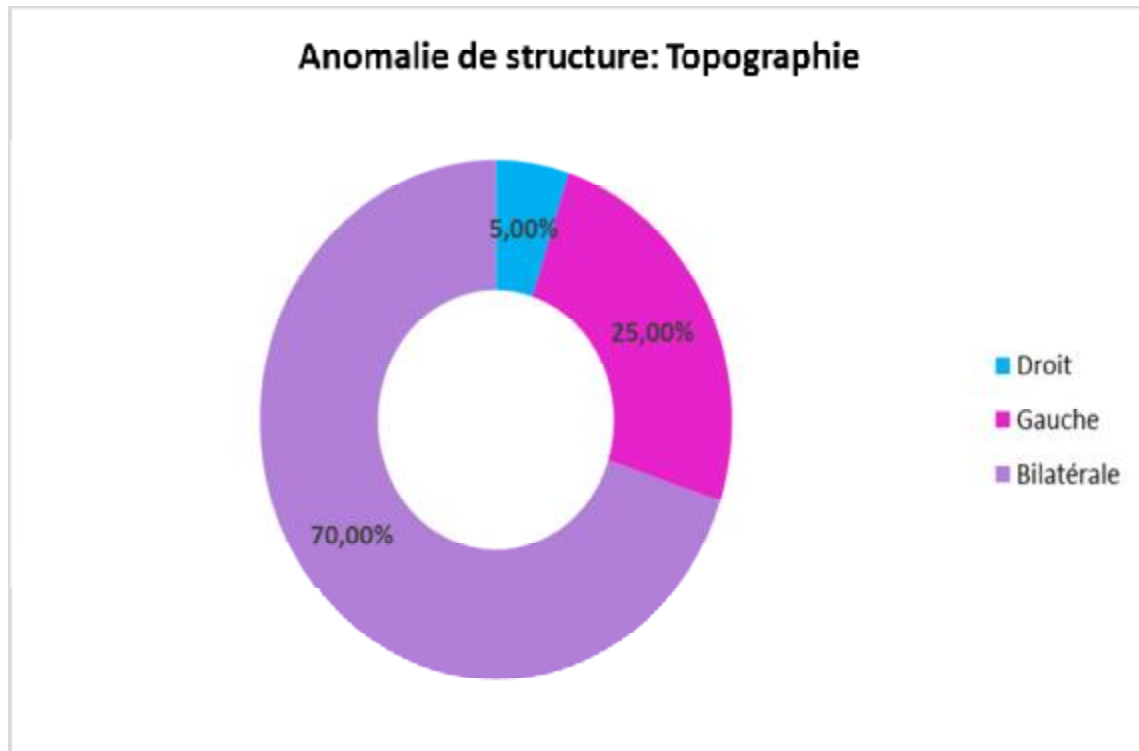


Graphique 7 : Répartition des cas selon la présence ou non d'anomalies rénales fœtales.

Tableau 9 : Répartition des cas en fonction de l'atteinte rénale.

Diagnostic échographique	Nombre de cas	Pourcentage
Anomalie de structure	20	55,55 %
Anomalie de nombre	05	13,89 %
Reins d'aspect échographique normal	11	30,56 %
Total	36	100 %

Dans notre série, les anomalies de structure représentaient l'anomalie rénale fœtale la plus rencontrée à l'échographie avec un pourcentage de 55,55 %.



Graphique 8 : Répartition des cas avec anomalie rénale de structure selon la topographie.

Cependant, le rein n'a pas été visualisé, à gauche, dans un seul cas (2,78 % des cas) et, en bilatéral, dans quatre cas (11,11 %).

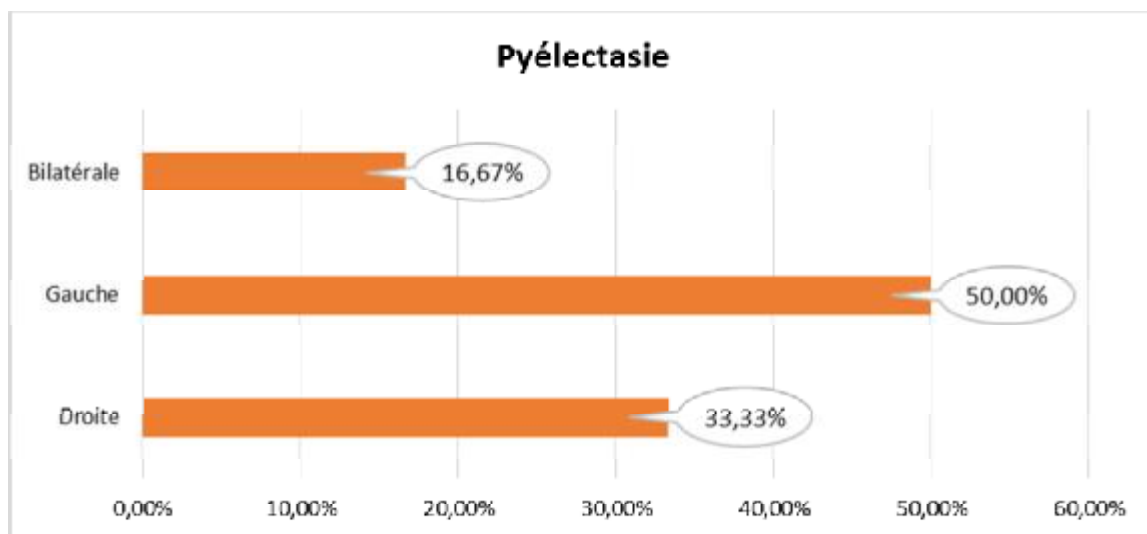
A.2. Au niveau de la voie excrétrice supérieure

Une anomalie de la voie excrétrice supérieure fœtale a été notée chez 52,78 % des femmes de notre série.

Tableau 10 : répartition des cas en fonction de l'atteinte de la VES.

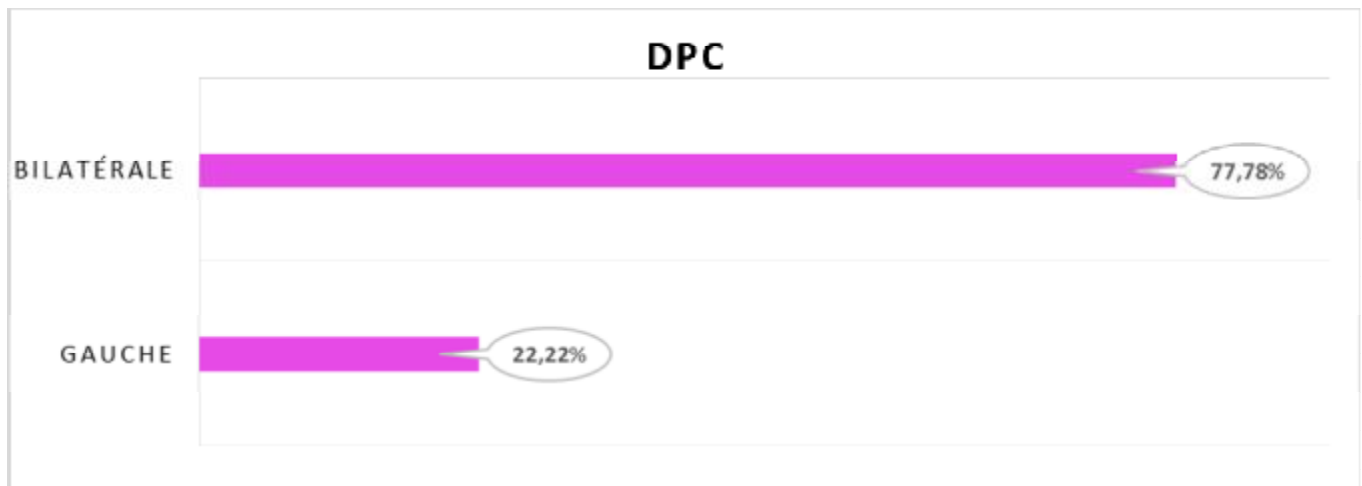
Diagnostic échographique	Nombre de cas	Pourcentage
Pyélectasie	06	16,67 %
DPC	09	25 %
Dilatation urétérale	10	27,78 %
Uretère dupliqué	01	2,78 %

La pyélectasie a été retrouvée chez six fœtus avec un pourcentage de 16,67 %, dont 50 % étaient unilatérales gauches, 33,33 % unilatérales droites et 16,67 % étaient bilatérales.



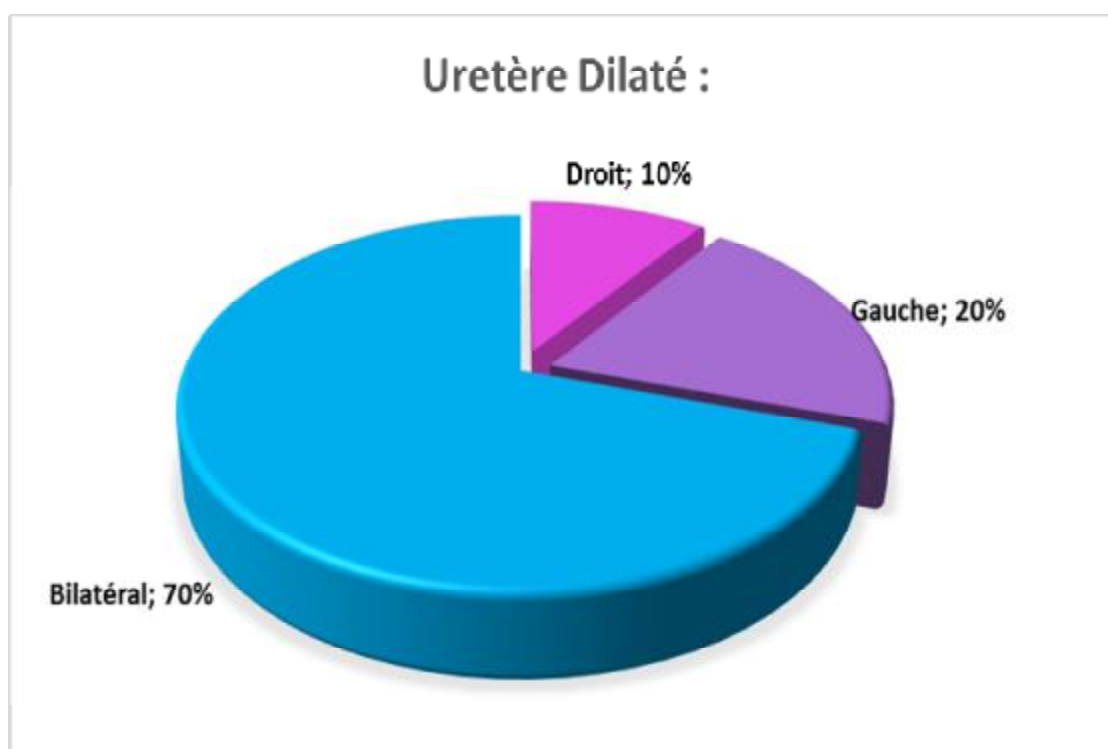
Graphique 9 : Répartition des cas selon la topographie de la pyélectasie.

25 % de des femmes avaient présenté une dilatation pyélocalicielle fœtale, dont 77,78 % étaient bilatérales et 22,22 % unilatérales gauches.



Graphique 10 : Répartition des cas selon la topographie de la DPC.

La dilatation urétérale a été notée chez 27,78 % des fœtus, dont 70 % des cas étaient bilatéraux et 20 % des cas étaient unilatéraux gauches, alors que 10 % étaient unilatéraux droits.



Graphique 11 : Répartition des cas selon la topographie de la dilatation urétérale.

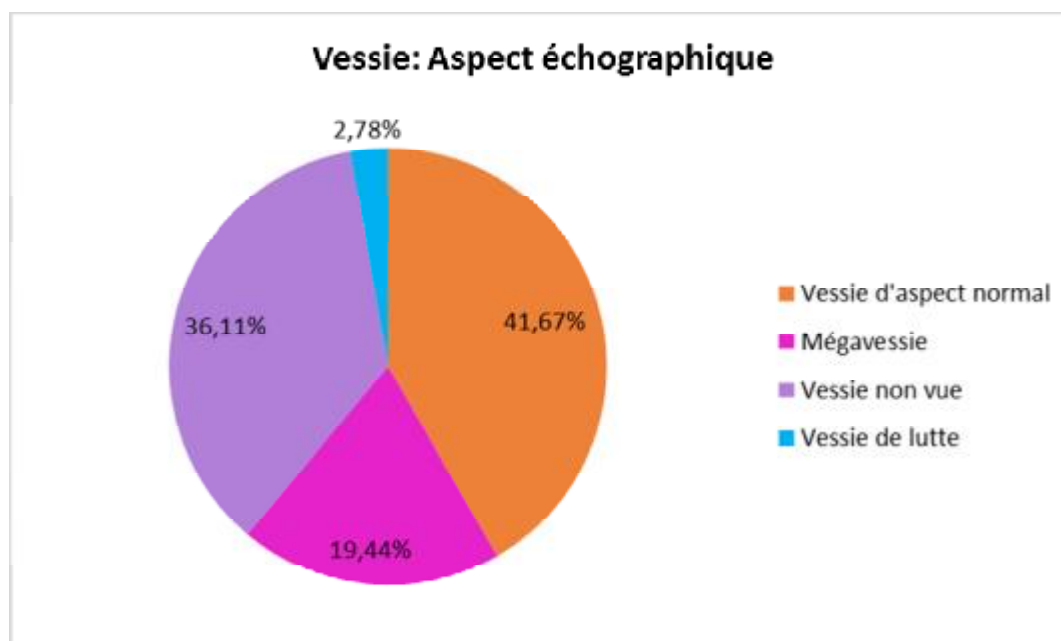
Une duplication urétérale gauche a été observée chez un seul fœtus.

A.3. Au niveau de la vessie

Chez quinze fœtus (41,67 % des cas), la vessie était d'aspect échographique normal et 19,44 % des cas (sept fœtus) avaient présenté une mégavessie. Un aspect en faveur d'une vessie de lutte a été décrit chez un seul fœtus (2,78 % des cas).

Un récessus vésical a été observé chez cinq fœtus (13,89 % des cas), alors qu'une urétérocèle a été décrite dans 2,78 % des cas.

Cependant, chez 36,11 % des fœtus (treize cas), la vessie n'a pas été visualisée avec une diminution de la quantité du liquide amniotique de degré variable.

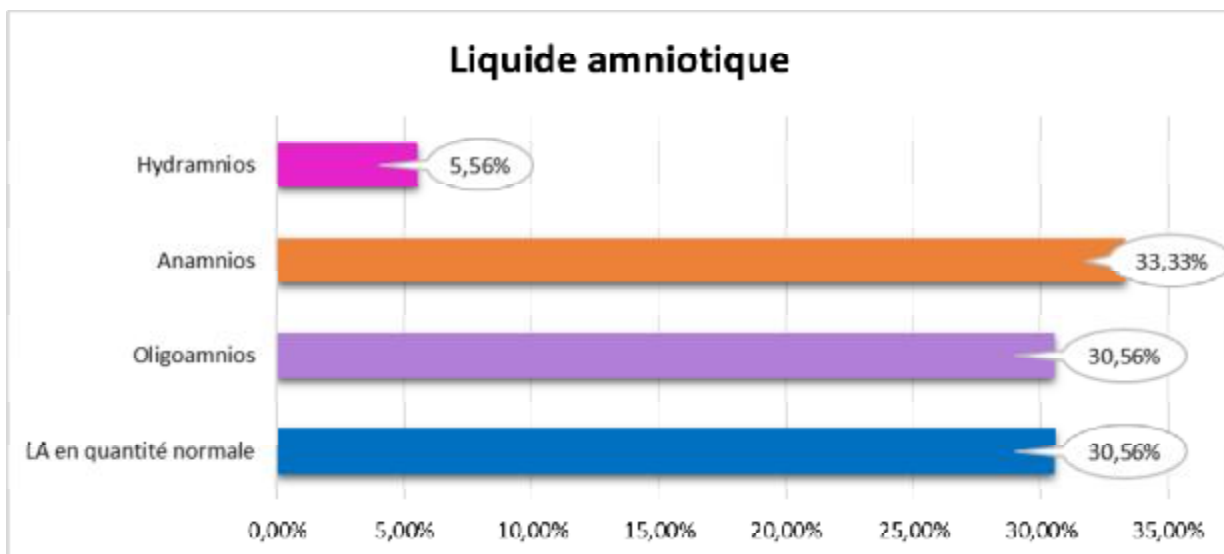


Graphique 12 : Répartition des cas selon l'aspect échographique de la vessie.

A.4. Liquide amniotique

Chez douze fœtus avec un pourcentage de 33,33 %, un anamnios a été objectivé et onze fœtus (30,56 % des cas) avaient présenté un oligoamnios.

Le liquide amniotique était de quantité normale chez onze fœtus (30,56 % des cas). Cependant, l'hydramnios n'a été observé que dans 5,56 % des cas (deux cas).



Graphique 13 : Répartition des cas selon la quantité de liquide amniotique.

A.5. Autres signes

Une ascite fœtale a été objectivée chez quatre femmes (11,11 % des cas), dont un cas était de DRMK sur VUP.

Un urinome rompu a été constaté dans 2,78 %.

Un retard de croissance intra-utérin associé à l'anomalie urinaire a été observé dans neuf cas avec un pourcentage de 25 %.

La macrosomie a été retrouvée dans deux cas (5,56 %) dont un cas était dans un contexte de diabète gestationnel.

A.6. Anomalies extra-urinaires associées

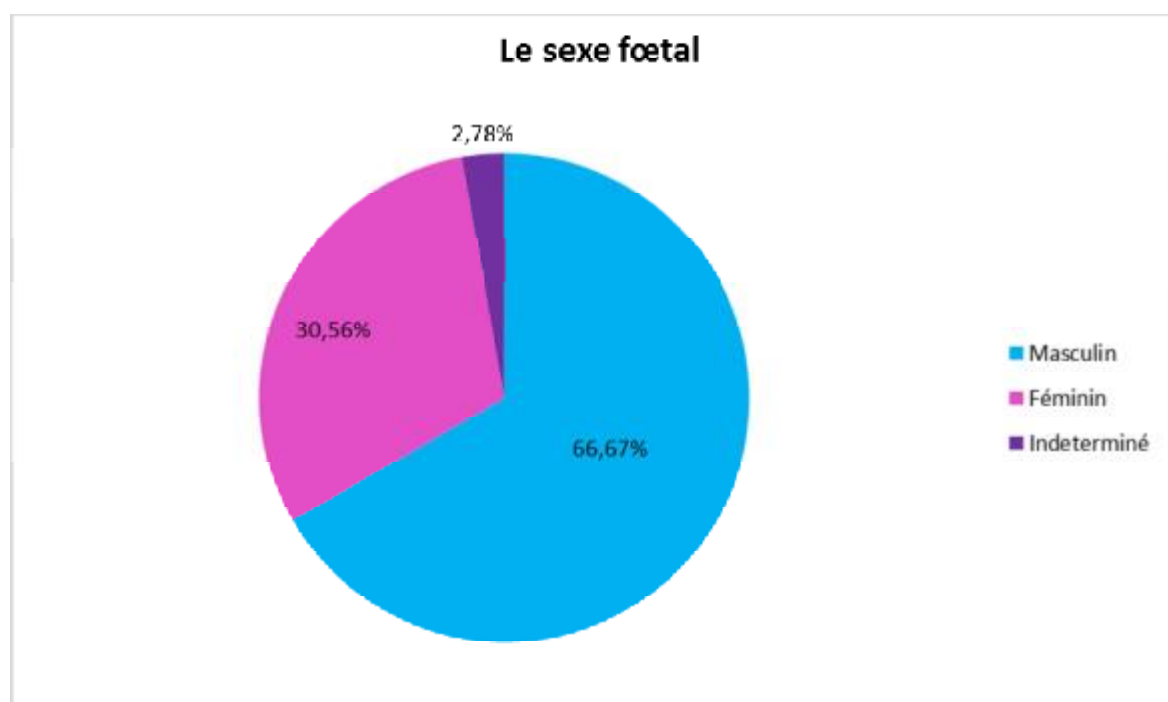
Une anomalie extra-urinaire a été notée chez 38,89 % des fœtus de notre série :

- Les anomalies du système nerveux ont été retrouvées chez six fœtus (avec un pourcentage de 16,67 %. Les principales malformations décrites étaient : la microcéphalie, l'encéphalocèle occipitale et l'agénésie partielle du vermis.
- Les anomalies cardio-vasculaires ont également été observées chez six fœtus (16,67 % des cas) : malposition des gros vaisseaux, artère pulmonaire dilatée, cardiomégalie, petit VG, CIV et épanchement péricardique.
- Les malformations des membres ont été notées dans 16,67% des cas (six fœtus) : les pieds bots décrits dans trois cas, en plus de membres courts et d'une hexadactylie.
- Les anomalies de la face et du cou ont été décrites chez 13,89 % des fœtus, principalement : la dysmorphie faciale, la fente labio-palatine, l'anophtalmie, le lymphangiome kystique cervical, et l'hygroma kystique généralisé.
- les anomalies pleuropulmonaires (essentiellement par l'épanchement pleural et l'hypoplasie pulmonaire) ont été retrouvées chez trois fœtus (8,33 % des cas).
- Une anomalie de la paroi abdominale a été décrite chez un seul fœtus avec une paroi flasque paraissant celée à la paroi utérine faisant suspecter un syndrome de Prune Belly.

Tableau 11 : Répartition des cas en fonction des anomalies extra-urinaires associées.

Appareil fœtal touché	Nombre de cas	Pourcentage
Système nerveux	06	16,67 %
Système cardio-vasculaire	06	16,67%
Les membres	06	16,67%
La face et le cou	05	13,89 %
Système pleuropulmonaire	03	8,33 %
La paroi abdominale	01	2,78 %

B. Le sexe fœtal



Graphique 14 : Répartition des cas selon le sexe fœtal.

66,67 % des fœtus de notre série étaient de sexe masculin, alors que 30,56 % étaient de sexe féminin.

Dans un seul cas, le sexe du fœtus n'a pas pu être déterminé.

C. Diagnostics suspectés échographiquement :

Tableau 12 : Répartition des cas selon la suspicion diagnostique.

Diagnostic évoqué	Nombre de cas	Pourcentage
DRMK	16	44,44 %
VUP	08	22,22 %
Agénésie rénale	05	13,89 %
SJPU	04	11,11 %
Polykystose autosomique récessive	04	11,11 %
Système double	03	8,33 %
Pyélectasie unilatérale isolée	02	5,56 %
Syndrome de Meckel Grüber	02	5,56 %
Syndrome de Prune Belly	01	2,78 %

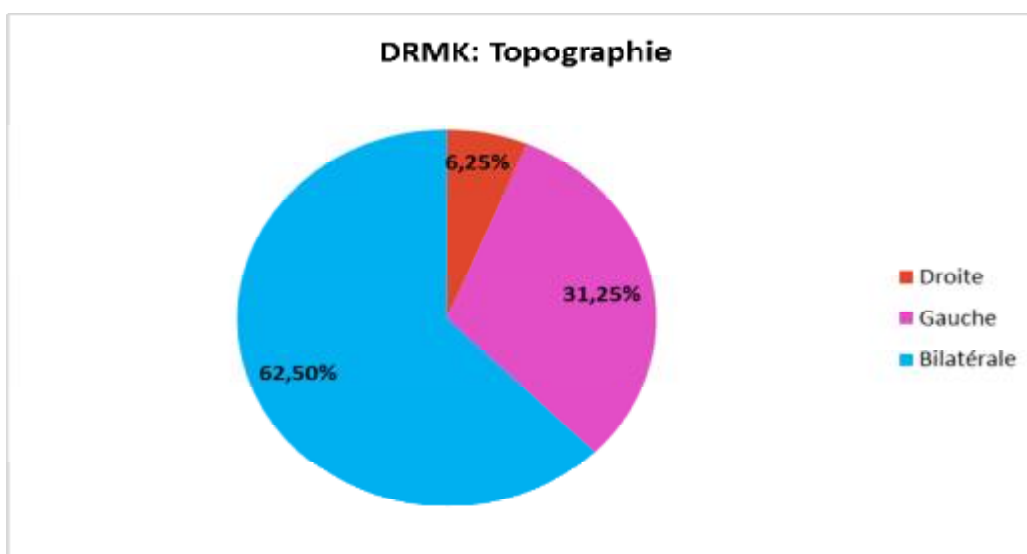
C.1. La DRMK

Dans notre série, la dysplasie rénale multikystique a été décrite chez 16 fœtus, avec un pourcentage de 44,44 %.

L'âge gestationnel de diagnostic était variable entre 15 et 37 SA.

68,75 % des dysplasies ont été diagnostiquées au 2^e trimestre.

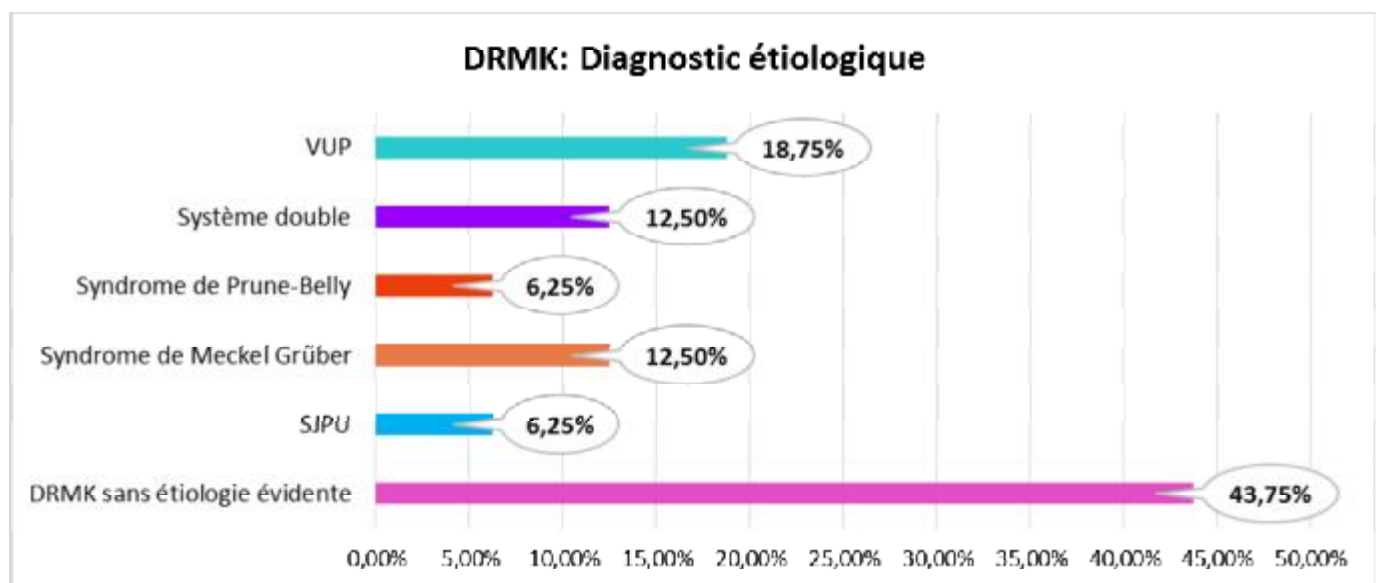
62,50 % des cas de dysplasie rénale multikystique étaient bilatéraux. Dans les formes unilatérales, une nette prédominance gauche a été notée.



Graphique 15 : Répartition des cas de DRMK selon la topographie.

Pour 43,75 % des dysplasies multikystiques de notre série, il n'y avait aucune orientation étiologique.

Les valves de l'urètre postérieur représentaient l'étiologie la plus fréquente des dysplasies rénales avec un pourcentage de 18,75 %. Les systèmes doubles et le syndrome de Meckel Grüber occupaient le second rang avec un pourcentage de 12,50 % chacun, alors que le syndrome de jonction et le syndrome de Prune Belly représentaient un pourcentage de 6,25 % chacun.



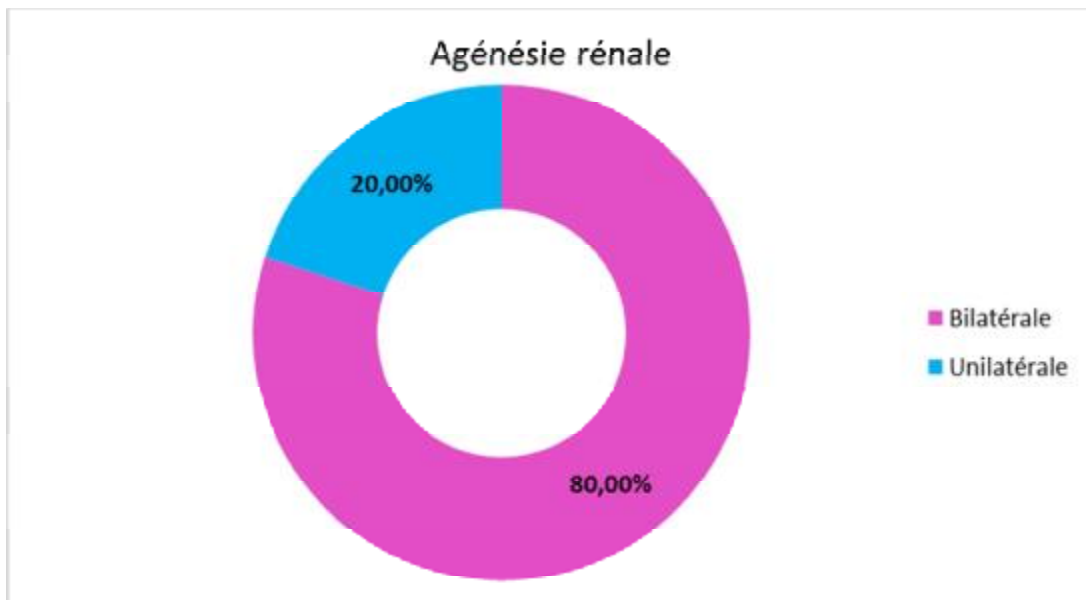
Graphique 16 : Répartition des cas de DRMK selon l'orientation étiologique.

Tableau 13 : Répartition des cas de DRMK selon l'étiologie.

Etiologie	Nombre de cas	Pourcentage
DRMK sans orientation	07	43,75 %
VUP	03	18,75 %
Système double	02	12,50 %
Syndrome de Meckel Grüber	02	12,50 %
SJPU	01	6,25 %
Syndrome de Prune Belly	01	6,25 %
Total	16	100 %

C.2. L'agénésie rénale

L'agénésie rénale a été observée chez cinq fœtus avec un pourcentage de 13,89 %, dont 80 % étaient bilatéraux alors que, dans 20 % des cas, l'agénésie était unilatérale gauche.



Graphique 17 : Répartition des cas d'agénésie rénale selon la topographie.

Le diagnostic a été évoqué à un âge gestationnel variant entre 22 SA et 35 SA.

L'agénésie rénale bilatérale a été observée chez trois fœtus de sexe masculin (75 % des cas d'agénésie rénale bilatérale) et un fœtus de sexe féminin.

L'agénésie rénale unilatérale a été constatée chez un fœtus de sexe féminin.

Elle a été accompagnée d'anomalies cardiovasculaires dans deux cas et d'un épanchement pleural avec poumons hypoplasiques dans deux cas.

C.3. La polykystose rénale :

La polykystose rénale autosomique récessive a été suspectée dans quatre cas avec un pourcentage de 11,11 %, respectivement, à 15 SA, 14 SA, 27 SA et 22 SA.

Les éléments permettant d'évoquer le diagnostic étaient : l'aspect échographique très évocateur, la révélation très précoce (dans deux cas), un antécédent familial de pathologie rénale (un cas), le contexte de consanguinité (deux cas).

C.4. Le syndrome de Meckel Grüber :

Le syndrome de Meckel Grüber a été décrit dans deux cas, avec un pourcentage de 5,56 %. Les reins étaient hyperéchogènes dans les deux cas.

Les autres malformations associées étaient : une encéphalocèle occipitale, une dysmorphie faciale (anophtalmie et fente labio-palatine), une hexadactylie et des pieds bots. Le diagnostic a été posé, respectivement, à 21 SA et 15 SA.

C.5. Les valves de l'urètre postérieur

Les valves de l'urètre postérieur ont été suspectées chez huit fœtus de notre série, avec un pourcentage de 22,22 %.

37,50 % des valves de l'urètre postérieur ont été responsables de dysplasie rénale multikystique.

L'âge gestationnel de diagnostic était variable allant de la 16^e SA à la 39^e SA.

Tableau 14 : Répartition des cas de VUP selon l'aspect échographique anténatal.

Rein	Vessie	Autres signes	Liquide amniotique	Age gestationnel de diagnostic
DRMK gauche	D'aspect normal		Normal	23 SA
DRMK bilatérale	Mégavessie	récessus vésical uretères dilatés ascite	Oligoamnios	23 SA
Dilatation urétéro-pyélocalicielle bilatérale	Mégavessie		Normal	16 SA
DRMK bilatérale	Mégavessie		Oligoamnios	32 SA
DPC bilatérale	Mégavessie	récessus vésical	Oligoamnios	39 SA
Dilatation pyélocalicielle bilatérale	Mégavessie	récessus vésical	Anamnios	30 SA
Dilatation urétéro-pyélocalicielle bilatérale	Vessie de lutte		Oligoamnios	27 SA
Dilatation urétéro-pyélocalicielle bilatérale	Mégavessie	récessus vésical	oligoamnios	33 SA

C.6. Le syndrome de jonction pyélo-urétéral

Quatre cas de syndrome de jonction ont été suspectés dans notre série, avec un pourcentage de 11,11 %, dont deux cas étaient bilatéraux et deux cas unilatéraux gauches.

L'âge gestationnel de diagnostic variait entre 20 et 33 SA.

Les deux reins étaient dysplasiques dans un seul cas de SJPU bilatéral, alors que dans les autres cas, il y avait une dilatation pyélocalicielle avec conservation de la différenciation corticomédullaire.

C.7. Le système double ou duplicité urétérale

Trois cas de systèmes doubles ont été suspectés dans notre série, avec un pourcentage de 8,33 %. Les trois cas étaient unilatéraux gauches :

- Le premier était associé à une dysplasie multikystique secondaire et une urétérocèle vésicale, diagnostiqué à 37 SA.
- Le deuxième, également, était associé à une dysplasie multikystique secondaire, mais avec suspicion d'une trisomie 21, diagnostiqué à 22 SA.
- Le dernier cas était associé à une dilatation urétéro-pyélocalicielle bilatérale plus marquée à gauche, diagnostiqué à 32 SA.

C.8. La pyélectasie isolée

Une pyélectasie anténatale évolutive a été décrite dans deux cas avec un pourcentage de 5,56 %. La première était unilatérale gauche, diagnostiquée à 23 SA, avec un rein controlatéral d'aspect normal, alors que la deuxième était unilatérale droite, détectée à 24 SA, sans aucune autre anomalie décelable.

C.9. Le syndrome de Prune Belly

Le syndrome de Prune Belly a été décrit à 22 SA dans un seul cas (2,78 %). Il comportait l'association d'une anomalie de la paroi abdominale, d'une mégavessie, d'une dilatation des uretères associée à une dysplasie rénale bilatérale.

C.10. La trisomie 21

La trisomie 21 a été suspectée dans deux cas (5,56 % des cas), respectivement, à 31 SA et à 22 SA.

4. Autres examens

Une IRM fœtale a été programmée dans un cas de DRMK bilatérale probablement primitive à 32 SA, mais, qui n'a pas pu être réalisée vu la survenue d'une MFIU à 28 SA.

L'amniocentèse, demandée chez deux cas, a été refusée par la famille :

- Un cas de DRMK sur système double avec suspicion de trisomie 21 ;
- Un cas de rein unique droit avec un hydramnios.

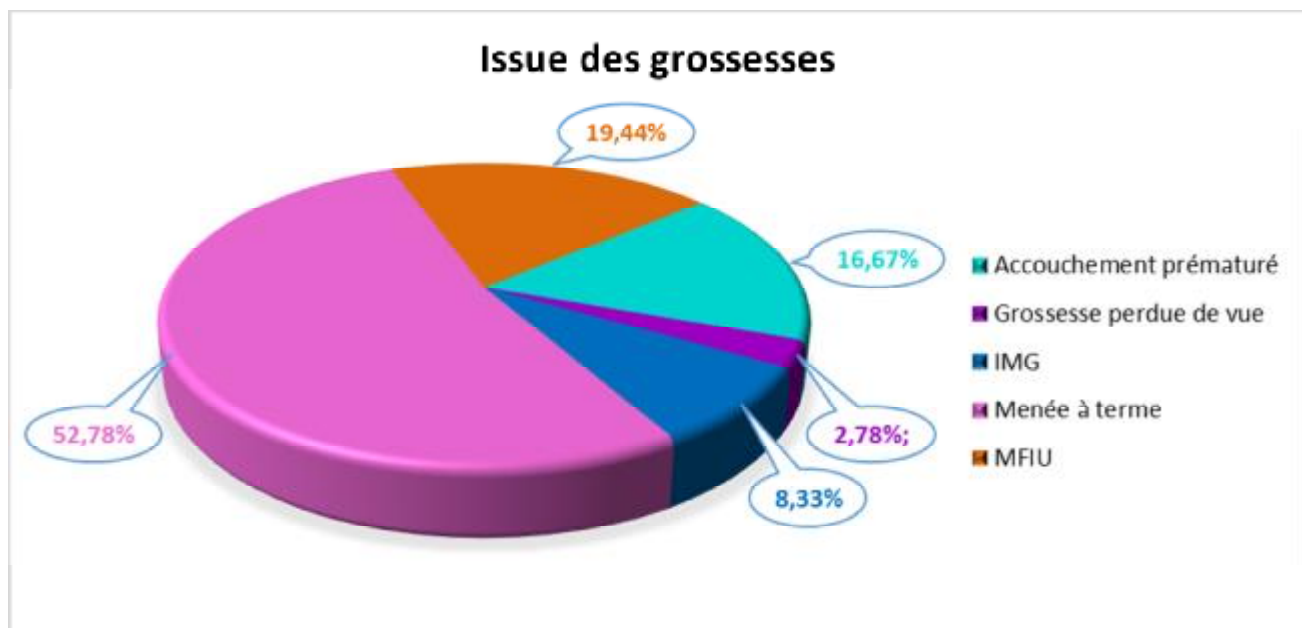
5. Issue de la grossesse

Tableau 15 : Répartition des cas selon l'issue de la grossesse.

Evolution de la grossesse	Nombre de cas	Pourcentage
Menée à terme	19	52,78 %
MFIU	07	19,44 %
Accouchement prématuré	06	16,67 %
IMG	03	8,33 %
Grossesse perdue de vue	01	2,78 %
Total	36	100 %

Chez 52,78 % des femmes de notre série, la grossesse était menée à terme, alors que l'évolution s'est fait vers une mort in utéro du fœtus dans sept grossesses avec un pourcentage de 19,44 %.

Il y avait six accouchements prématurés représentant 16,67 % des cas. L'interruption médicale de grossesse a été réalisée dans trois cas (8,33 % des cas), alors qu'une seule grossesse a été perdue de vue.



Graphique 18 : Répartition des cas selon l'issue de la grossesse.

A. Le terme d'accouchement

Le terme d'accouchement a varié entre 17 SA et 41 SA avec une moyenne de 35,74 SA (écart type à 6,76 SA).

B. Voie d'accouchement

Tableau 16 : Répartition des femmes ayant accouché selon l'issue de la grossesse et la voie d'accouchement.

	Voie haute	Voie basse	Total
Grossesses menées à terme	10 (28,57 %)	09 (25,71 %)	19 (54,28 %)
Accouchements prématurés	03 (8,57 %)	03 (8,57 %)	06 (17,14 %)
MFIU	02 (5,72 %)	05 (14,28 %)	07 (20 %)
IMG	01 (2,86 %)	02 (5,72 %)	03 (8,58 %)
Total	16 (45,72 %)	19 (54,28 %)	35 (100 %)

C. Les accouchements prématurés

Tableau 17 : Répartition des cas des accouchements prématurés selon le diagnostic.

Diagnostic	Terme d'accouchement	Voie d'accouchement	Indication de la VH	Evolution à court terme
DMK gauche sur système double+ urétérocèle	37 SA	Voie haute	RPM de 08 jours	Décédée à J23 de vie
DRMK gauche sur système double + suspicion de T21	34 SA	Voie basse		Favorable Pas de T21
Polykystose PKR	26 SA	Voie basse		Décès à J1 de vie
DRMK bilatérale	34 SA	Voie basse		Décès à H10 de vie
VUP sans dysplasie	34 SA	Voie haute	Anamnios	Hospitalisé en néonate
	37 SA	Voie haute	Oligoamnios	Hospitalisé en néonate

- Le deuxième cas avait une fonction rénale normale avec une évolution favorable. Il avait également des pieds bots pour lesquels il a bénéficié d'une rééducation.
- Le cinquième cas a été hospitalisé, à la période anténatale, en néonatalogie pour détresse respiratoire. Après, le nouveau-né a été perdu de vue.
- Le dernier cas a été hospitalisé, après la naissance, en néonatalogie où il a bénéficié d'une cystostomie en attendant l'âge de six mois pour être opéré.

D. Les MFIU

La MFIU a été observée dans les cas suivants :

Tableau 18 : Répartition des cas de MFIU selon le diagnostic.

Diagnostic		Age de survenue de	Voie d'accouchement
DRMK bilatérale	Non obstructive	28 SA	Voie haute
	Sur SJPU bilatéral	39 SA	Voie basse
Agénésie rénale	Unilatérale	32 SA	Voie haute
	Bilatérale	25 SA	Voie basse
Polykystose PKR		34 SA	Voie haute
DRMK sur VUP+ polymalformations		28 SA	Voie basse
VUP avec DUPC bilatérale		26 SA	Voie basse

Les voies hautes ont été indiquées devant l'échec du déclenchement.

Une échographie rénale post mortem a été réalisée chez un mort-né :

- Un cas de suspicion anténatale d'agénésie rénale bilatérale montrant : une agénésie rénale droite avec un rein gauche ectopique et dysplasique.

E. Les IMG

L'IMG a été réalisée dans les cas suivants :

Tableau 19 : Répartition des cas d'IMG selon le diagnostic.

Diagnostic	Age gestationnel d'IMG	Voie d'accouchement
Syndrome de Meckel Grüber	22 SA	Déclenchement
Syndrome de Meckel Grüber	17 SA	Voie haute (clinique Privé)
DRMK bilatérale + anamnios et lymphangiome cervical kystique	27 SA	Déclenchement

F. Les grossesses menées à terme

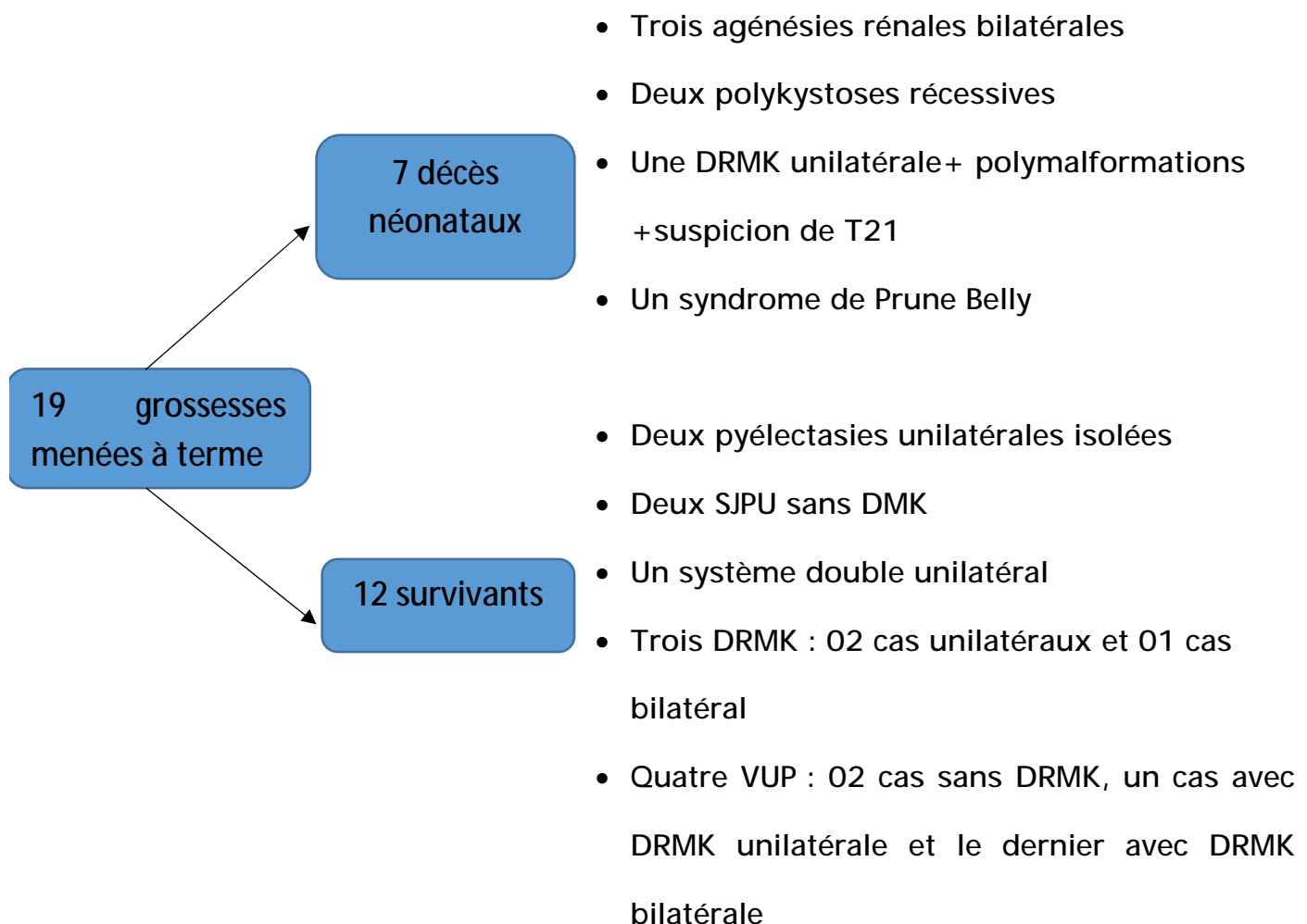


Figure 12 : évolution des dix-neuf enfants nés vivants.

Parmi les douze nouveau-nés survivants, cinq ont été perdus de vue.

Tableau 20 : Evolution des nouveau-nés survivants

Diagnostic	Age au moment de la rédaction (en mois)	Evolution à court terme	Evolution à moyen terme
Pyélectasie gauche isolée	67	Echo post natal sans anomalies	Favorable
DMK bilatérale primitive	55	Insuffisance rénale à J12 de vie avec à la scintigraphie : rein droit muet + néphrogramme gauche de stase. Opéré à deux reprises : urétérostomie pour MU obstructif gauche puis	Normalisation de la fonction rénale avec évolution favorable
DMK gauche primitive	53	Fonction rénale normale avec cryptorchidie homolatérale opérée	Régression de la dysplasie
DMK gauche sur VUP		Echo post partum : DRMK gauche + rein droit discrètement hyperéchogène siège de kystes	Perdu de vue
DRMK gauche primitive	36	Fonction rénale normale	Scintigraphie : résultats de bon pronostic
DMK bilatérale sur VUP		Perdu de vue	
VUP		Perdu de vue	
Système double		Perdu de vue	
SJPU gauche	3	Fonction rénale normale	Evolution favorable
Pyélectasie isolée	4	Ictère + infection urinaire à J2 de vie	Evolution favorable
SJPU bilatéral		Perdu de vue	
VUP	3	Hospitalisé en néonate pour infection urinaire	Il peut bénéficier d'une cystostomie en attente de chirurgie

TROISIEME PARTIE :

DISCUSSION

I. Introduction :

La notion de CAKUT (congenital anomalies of the kidney and urinary tract) correspond à l'association, dans une même famille et/ou chez un même patient, d'une hypodysplasie rénale et d'une anomalie des voies urinaires. Si, dans quelques rares cas, il existe une histoire familiale informative avec parfois une mutation identifiée, le plus souvent, l'atteinte est sporadique et isolée [71].

Environ 40 % des insuffisances rénales terminales de l'enfant sont secondaires aux CAKUT [72].

Le mode de présentation est très variable au sein de cet ensemble. Une étiologie multifactorielle (génétique et environnementale) est évoquée [19].

Le diagnostic anténatal de la pathologie urinaire fœtale a influencé la prise en charge des enfants nés vivants, particulièrement en cas d'uropathie obstructive, permettant ainsi une amélioration du pronostic par la correction de l'anomalie et/ou par la prévention des complications.

II. Approche épidémiologique :

A. Sexe

Ce groupe de pathologies touche plus souvent les garçons que les filles : 67 % [73].

Dans l'étude de Shalaby et al. [74], le sex-ratio était de 1,56 et pour Bondagji, il était de 2,13 [75].

Dans notre série, 66,67 % des fœtus étaient de sexe masculin et 30,56 % étaient de sexe féminin. Une nette prédominance masculine est observée, avec un sex-ratio de 2,18.

Tableau 21 : Répartition des cas selon le sexe dans différentes séries

	Shalaby et al. Mansoura Egypte 41 cas	Bondagji Jeddah-Arabie Saoudite 141 cas	Notre série Fès-Maroc 36cas
Sexe masculin	25 (60,98 %)	94 (66,7 %)	24 (66,67 %)
Sexe féminin	16 (39,02 %)	44 (31,2 %)	11
Sexe	00	03 (2,1 %)	01(2,78 %)
Sex-ratio	1,56	2,13	2,18

B. Côté affecté

Les anomalies congénitales de l'appareil urinaire affectent le plus souvent le rein gauche [19].

Dans notre série, et dans les formes unilatérales, l'atteinte du côté gauche était prédominante avec un pourcentage de 83,33 % par rapport à celle du côté droit (16,67 %).

C. Type de malformation diagnostiquée

La dysplasie rénale multikystique constitue l'anomalie la plus fréquente dans notre série (44,44 % des cas), suivie des valves de l'urètre postérieur (22,22 %).

En Egypte, l'agénésie rénale est l'anomalie la plus décrite dans l'étude de Shalaby et al [74].

Tableau 22 : Pourcentage des différents types d'uronéphropathies malformatives dans différentes séries.

	Shalaby et al.		Notre série	
	41 cas		36 cas	
Agénésie rénale bilatérale	08	19,5 %	04	11,11 %
Agénésie rénale	02	4,9 %	01	2,78 %
Polykystose récessive	07	17,1 %	04	11,11 %
DRMK	04	9,8 %	16	44,44 %
Polykystose dominante	03	7,3 %	00	
VUP	05	12,2 %	08	22,22 %
Kyste rénal solitaire	03	7,3 %	00	
Hydronéphrose	09	21 %		
SJPU			04	11,11 %
Système double			03	8,33 %
Pyélectasie unilatérale			02	5,56 %
Syndrome de Meckel			02	5,56 %
Syndrome de Prune Belly			01	2,78 %

D. Anomalies extra-urinaires associées

Une uronépathie peut s'intégrer dans n'importe quel syndrome polymalformatif, rendant indispensable l'exploration de l'ensemble de l'anatomie fœtale [2].

Dans notre étude, Sur 36 fœtus diagnostiqués avec des anomalies des voies urinaires, 14 (38,89 %) ont eu d'autres anomalies associées, y compris des anomalies cardiovasculaires, du système nerveux central, des membres...

Tableau 23 : Pourcentage d'anomalies associées aux uronépathies dans différentes séries.

	Shalaby et al. Mansoura Egypte	Bondagji Jeddah-Arabie Saoudite	Notre série Fès -Maroc
Anomalies	8 cas (19,5%)	37 cas (26,2%)	14 cas (38,89 %)

III. Etiopathogénie :

Malgré leur fréquence, les malformations des reins et des voies excrétrices restent, dans la majorité des cas, d'étiologie inconnue. Cependant, une étiologie multifactorielle est le plus souvent évoquée.

A. Anomalies chromosomiques ou géniques :

Le risque génétique est à la fois objectif et subjectif. Objectif car il est calculé à partir des données qui ont trait au mode de transmission génétique de la maladie et au lien de parenté avec le malade. Il s'avère subjectif car il peut faire l'objet d'une appréciation notablement différente pour le consultant et le généticien, mais aussi pour les deux partenaires d'un couple [14].

Dans notre série :

- la notion de consanguinité a été retrouvée dans 25 % des cas, avec 16,67 % des cas de 1er degré et 8,33 % de 2e degré.
- Un antécédent familial de trisomie 21 était présent dans deux cas : 5,56 % des cas.
- Un antécédent familial de pathologie rénale était rapporté dans un seul cas : 2,78 % des cas.

Tableau 24 : Pourcentage de consanguinité dans différentes séries.

	Shalaby et al. Mansoura Egypte 41 cas	Bondagji Jeddah-Arabie Saoudite 141 cas	Notre série Fès -Maroc 36 cas
Consanguinité	24,4 %	40,4 %	25 %

B. Facteurs maternels ou exogènes

1. Age maternel

Des observations expérimentales étayées par des données cliniques montrent que les risques de malformations sont plus grands chez des sujets très jeunes et plus encore chez les sujets âgés.

Dans notre série, l'âge des mères variait entre 18 et 44 ans avec une moyenne d'âge à 27,42 ans. 47 % des cas ont été observés chez des femmes âgées de plus de 28 ans.

Tableau 25 : Age maternel dans différentes séries.

	Shalaby et al. Mansoura Egypte 41 cas	Bondagji Jeddah-Arabie Saoudite 141 cas	Notre série Fès -Maroc 36 cas
Age maternel	28 ans	29,1 ans	27,42 ans
Marge d'âge	20-35 ans	16-44 ans	18-44 ans

2. Parité

Les nullipares représentaient 61,11 % de l'ensemble des parturientes de notre série contre 13,89 % de multipares.

Tableau 26 : Parité dans différentes séries.

		Shalaby et al. Mansoura Egypte 41 cas	Bondagji Jeddah-Arabie Saoudite 141 cas	Notre série Fès -Maroc 36 cas
Parité	Moyen	1,7	3,6	0,83
	Plage	0-4	1-10	0-5

3. Pathologies maternelles

Parmi toutes les pathologies maternelles, le diabète semble être la pathologie la plus incriminée dans la survenue de malformations de l'appareil urinaire, qu'il soit gestationnel ou préexistant à la grossesse.

Les principales malformations urinaires rencontrées en association avec la présence d'un diabète maternel sont : l'hydronéphrose, l'agénésie rénale, les duplications urétérales et l'hypospadias [76].

Le syndrome de régression caudale est une des malformations pathognomoniques des grossesses diabétiques. Ce syndrome associe une dysgénésie sacrée à une hypoplasie des membres inférieurs et des anomalies des tractus urinaire ou génital [76]. Il est retrouvé dans environ 1 % des grossesses diabétiques. Sa fréquence serait de 200 à 400 fois plus grande chez l'enfant de mère diabétique que dans la population générale [77].

Certains auteurs [78] [79] rapportent une augmentation du risque d'anomalie chromosomique chez les enfants nés de mères diabétiques par rapport à celui de la population générale.

Une étude cas-témoin avec analyse multi variée, publiée en 2013, a montré que :

- La prévalence du diabète gestationnel insulino-dépendant était de 9,8% chez les cas et 1,2% chez les témoins
- Le diabète insulino-dépendant de la grossesse est un facteur de risque d'uropathie malformative, de reflux vésico-urétéral, et de syndrome de la jonction pyélo-urétérale [80].

Dans notre série :

- 13,89 % des femmes avaient un diabète au moment du diagnostic, mais, le moment de son diagnostic et l'évolution après la grossesse n'ont pas été précisés.

4. Prises particulières maternelles

Prises médicamenteuses

Certains médicaments pris par la mère peuvent perturber le développement rénal [81].

Les médicaments connus incriminés sont : la gentamicine, la ciclosporine, les inhibiteurs de l'enzyme de conversion, les antagonistes du récepteur AT1 de l'angiotensine II, l'indométacine et les inhibiteurs des prostaglandines [22] [81].

Il y a un risque accru de DMK en cas d'exposition fœtale à certains antiépileptiques (carbamazépine, phénobarbital) [82].

Dans notre série, aucune de ces prises médicamenteuses connues incriminées n'a été notée.

Prise de plantes

Certaines études rapportent que la prise de certaines plantes pendant la grossesse, et notamment le Fenugrec qui compte parmi les plus anciennes plantes médicinales et culinaires, peut être responsable de la survenue de certaines malformations fœtales surtout neurologiques [83].

Cependant, on n'a pas trouvé d'études concernant la prise de plantes et la survenue de malformations urinaires.

Dans notre série, on a noté un seul cas (2,78 %) de prise de Fenugrec.

5. Agents infectieux

Parmi tous les agents infectieux incriminés dans la survenue des malformations fœtales, le cytomégalovirus (CMV) paraît être responsable d'atteinte rénale chez le fœtus.

Dans une étude descriptive de signes échographiques anténataux de 34 infections congénitales à CMV, quatre atteintes rénales, à type de rein hyperéchogène, ont été rapportées [84].

Dans notre étude, aucune infection à CMV n'a été notée chez les nos patientes.

6. Agents physiques

Les rayonnements ionisants sont le premier agent iatrogène reconnu comme cause possible de malformations congénitales, avec des publications sur la question remontant à 1929. Parmi les anomalies pouvant être causées par les rayonnements ionisants et à côté des anomalies neurologiques, oculaires et génitales, on trouve sur le plan urinaire l'hypospadias. Ces effets peuvent être considérés comme établis pour une dose supérieure à 0,1 Gray [85].

Dans notre série, un seul cas d'exposition aux radiations ionisantes était noté lors d'une TDM.

7. Agents chimiques

Une méta-analyse récente montre un excès de risque d'hypospadias chez les enfants de mères exposées professionnellement aux pesticides [86].

Une étude s'appuyant sur le Collaborative Perinatal Project (201 nouveau-nés) a rapporté une augmentation du risque d'hypospadias en relation avec les niveaux totaux de PCB (polychlorobiphényles) [87].

Dans notre série, aucune exposition aux produits chimiques n'a été rapportée.

IV. Principales anomalies rénales:

A. La dysplasie rénale multikystique :

La dysplasie rénale multikystique est une des plus fréquentes malformations de l'appareil urinaire regroupées sous le terme de CAKUT [82]. C'est une pathologie sans transmission génétique, sporadique, définie par l'association de kystes parenchymateux à une dysplasie rénale vraie homolatérale (existence de tubes primitifs et de métaplasie cartilagineuse à l'examen histologique) [4].

Sa pathogénie est incomplètement élucidée. Dans la vision classique, la DRMK résulterait d'un défaut d'induction du blastème métanéphrique par le bourgeon urétéral. Une autre hypothèse suggère que la DRMK serait secondaire à une anomalie majeure de l'écoulement des urines fœtales survenant précocement dans le développement rénal [88].

Elle est souvent unilatérale (75 %) [22]. Son incidence est de : une sur 4300 naissances, avec une prédominance masculine (60 % des cas) et pour le côté gauche (53 % des cas) [89] [90] [91].

Dans notre série, il a été observé :

- une nette prédominance gauche : 31,25 % des cas à gauche et 6,25 % des cas à droite.
- une nette prédominance masculine : avec un pourcentage de 62,50 %.

C'est un diagnostic échographique précoce (dès la 15^e semaine de gestation avec une moyenne de 21 à 35 SA). Il repose sur la mise en évidence d'un rein augmenté de taille, parfois très volumineux, présentant de multiples lésions kystiques, arrondies, de taille variable, pouvant aller d'un à plusieurs centimètres. Ces images kystiques ne communiquent pas les unes avec les autres et sont séparées par du parenchyme hyperéchogène. Il est impossible de repérer une

différenciation corticomédullaire, de même qu'une image de bassin normal. La vascularisation en Doppler couleur est très pauvre, voire absente [4]. L'échographie a une sensibilité proche de 100 % pour le diagnostic de DMK [19].

Dans notre série, 68,75 % des dysplasies ont été diagnostiquées au 2^e trimestre, un seul cas a été diagnostiqué au 1^{er} trimestre dans le cadre du syndrome de Meckel Grüber, alors que le reste a été diagnostiqué, plus tardivement, au troisième trimestre.

En cas de duplication de la voie excrétrice, la dysplasie peut n'intéresser qu'un pôle rénal, souvent le supérieur. Elle peut affecter une région limitée du rein (DMK segmentaire ou focale) et passer inaperçue en anténatal [22].

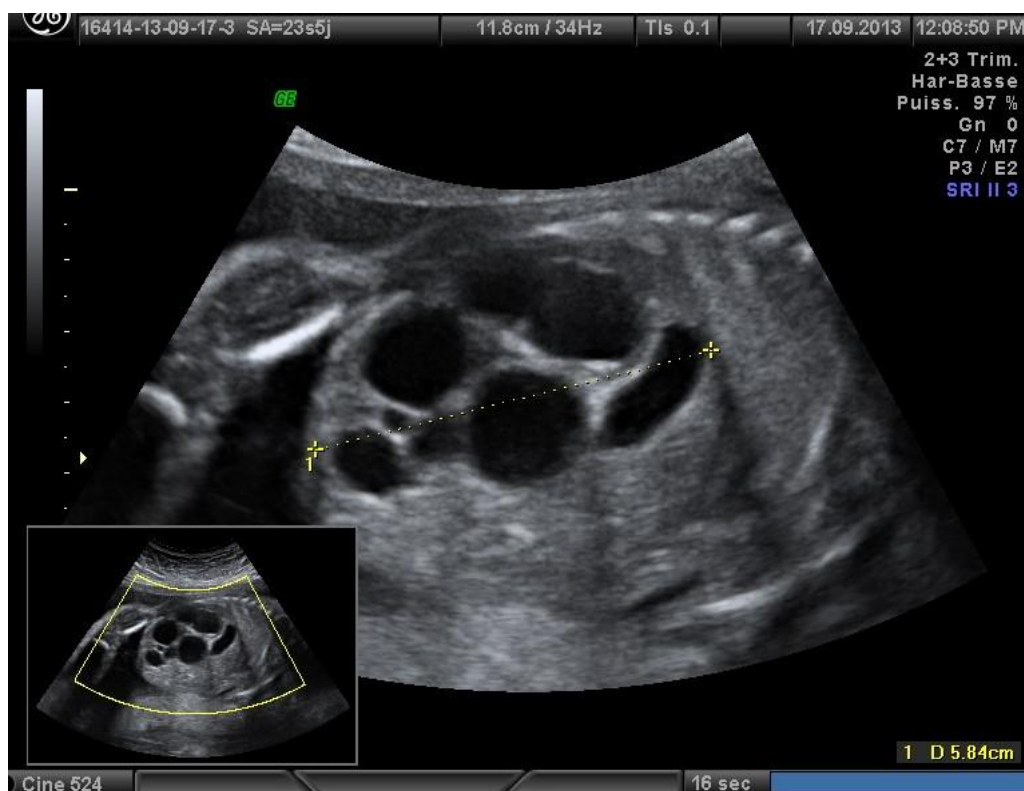


Figure 13 : Dysplasie rénale multikystique gauche sur VUP.

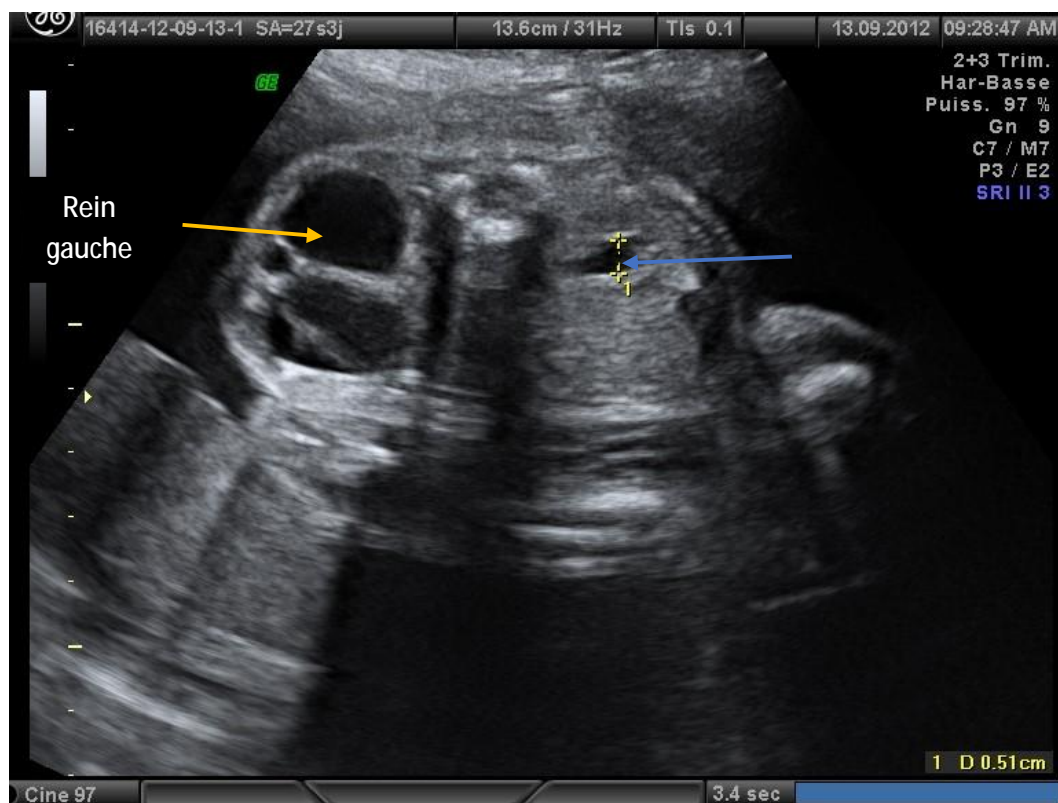


Figure 14 : dysplasie rénale gauche avec l'apparition de kystes du côté controlatéral (→) (début de dysplasie rénale droite).

Une attention particulière doit être portée au rein controlatéral dont dépendra le pronostic rénal final et qui est affecté, dans un tiers des cas, par une uropathie [94]. Une étude récente portant sur 97 enfants avec DMK retrouve 20 % d'anomalies controlatérales (dilatation pyélocalicielle principalement) [92].

L'atteinte bilatérale est possible, révélée par un oligoamnios au 2^e trimestre. Elle rentre le plus souvent dans le cadre de syndromes malformatifs, parfois autosomiques récessifs. Un caryotype foetal et une IMG sont proposés. L'examen foetopathologique est nécessaire au diagnostic pour proposer un conseil génétique approprié [22].

Dans notre étude, 62,50 % (dix cas) des dysplasies rénales étaient bilatérales. Cinq cas étaient associés à un anamnios et cinq cas à un oligoamnios.

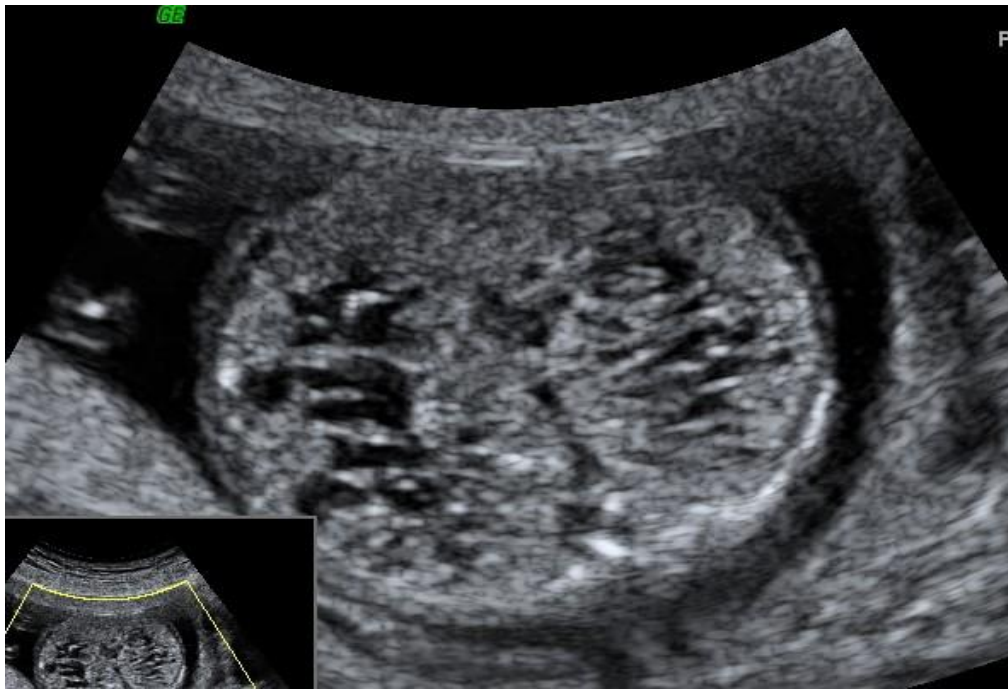


Figure 15 : Gros rein dysplasiques avec des kystes médullaires dans le cadre d'un syndrome de Meckel Grüber.

Des anomalies génitales ipsilatérales peuvent être observées : kystes sur la vésicule séminale ou duplications génitales chez la fille [19].

La pratique d'un caryotype est discutée en cas d'anomalie extra-rénale associée [22]. Une série de 38 fœtus avec DMK diagnostiquée en anténatal a retrouvé des anomalies rénales et non rénales associées, chez respectivement 21 et 5 % des fœtus [93].

Dans notre série, 43,75 % des cas (sept cas) de dysplasie rénale ont été associés à des anomalies extra-urinaires :

Tableau 27 : les cas de DMK avec anomalies extra-urinaires associées et leur évolution.

Cas	Anomalies associées
DMK droite + suspicion de T21	Polymalformations : agénésie partielle du vermis, hexadactylie et cardiopathie.
DMK bilatérale	Anomalie de la paroi abdominale dans le cadre du syndrome de Prune Belly.
DMK gauche sur duplicité + suspicion de T21	Pieds bots + fémur court
DMK bilatérale sur VUP	Polymalformations : microcéphalie, anomalie de la fosse cérébrale postérieure, cardiopathie, pieds bots
DRMK bilatérale	Lymphangiome cervical kystique
Deux syndrome de Meckel Grüber	Encéphalocèle occipitale, hexadactylie, pieds bots, dysmorphie faciale

Une fois le diagnostic posé, une surveillance échographique anténatale est proposée afin de juger du profil évolutif de la DMK qui peut être stable, régresser ou progresser au cours de la vie fœtale [89] et de la fonction rénale du rein controlatéral, si c'est unilatéral, pour pouvoir établir un pronostic.

Dans notre série, toutes les parturientes avaient bénéficié d'une surveillance échographique jusqu'à la fin de leurs grossesses. On a surveillé, principalement, la quantité du liquide amniotique et l'aspect du rein controlatéral, ainsi que l'évolution du rein dysplasique.

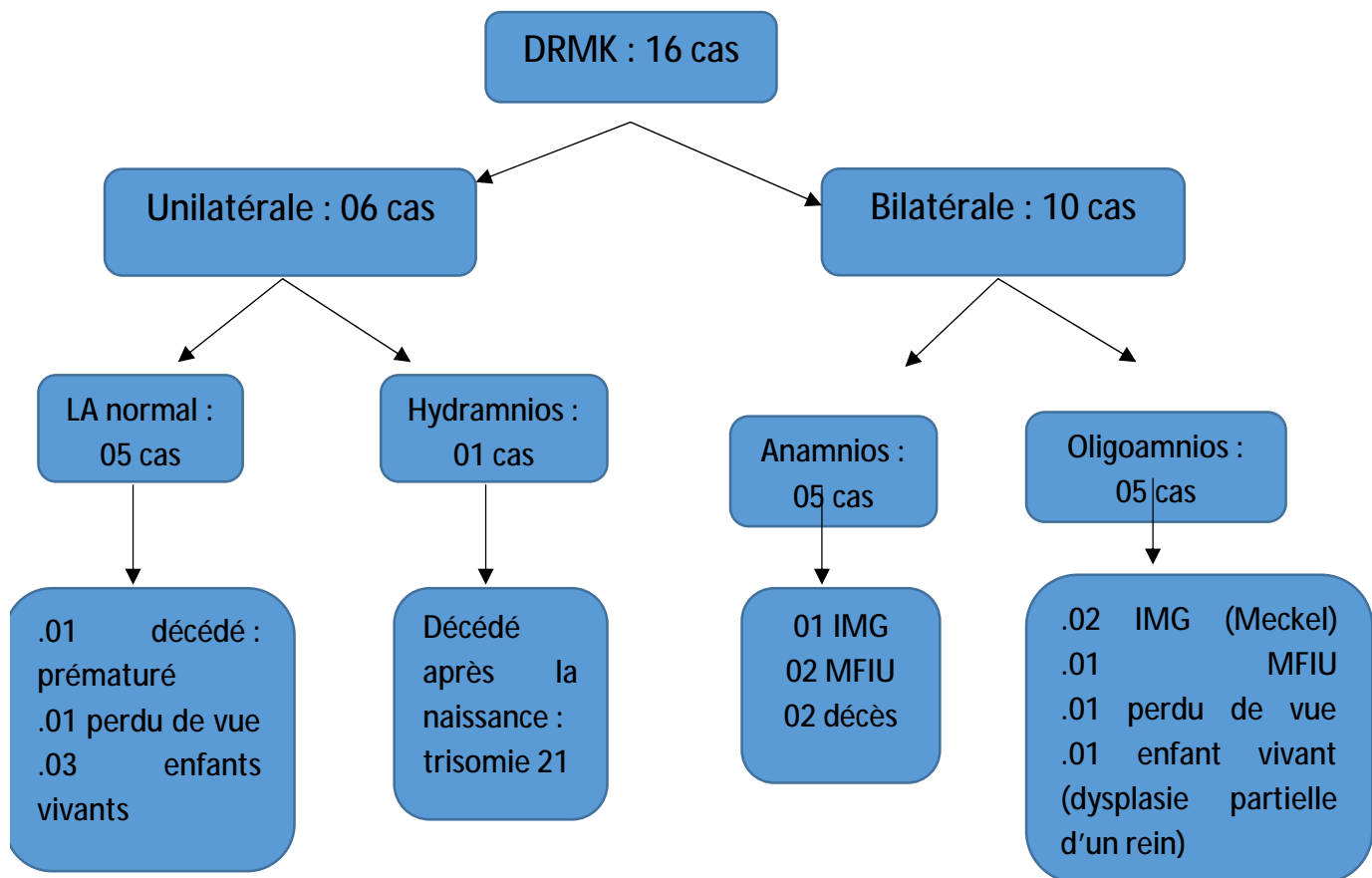


Figure 16 : Evolution des cas de DRMK en fonction de la quantité de liquide amniotique.

L'échographie postnatale confirmera le diagnostic anténatal et cherchera des signes d'uropathie associée ou d'atteinte du rein controlatéral. Une scintigraphie rénale pourra être proposée à quelques mois de vie pour confirmer la non fonction du rein dysplasique mais cela n'est pas utile lorsqu'un échographiste entraîné affirme la DMK [20].

L'existence d'une anomalie de l'échogénicité rénale parenchymateuse controlatérale lors de la période anténatale, ou la découverte de microkystes corticaux avant, ou après la naissance sur le rein controlatéral doit faire évoquer une mutation du gène TCF2 codant pour la protéine HNF1 β . Dans ce cas, l'interrogatoire doit rechercher des antécédents familiaux de diabète de type MODY, d'hyperuricémie ou d'anomalies du tractus génital [20].

Dans notre étude, l'échographie a objectivé, chez une parturiente, une dysplasie rénale gauche sans aucune anomalie du rein controlatéral avec apparition, au cours du suivi, de kystes corticaux sur le rein controlatéral (début de dysplasie), probablement sur uropathie sous-jacente. Mais, cette uropathie (méga-uretère) n'a été décelé qu'en postnatal. Devant ce tableau, on a pensé à une anomalie du gène TCF2, mais, malheureusement, l'étude génétique n'a pas été faite.

Les formes bilatérales sont souvent létales, alors que les formes unilatérales ont un bon pronostic, mais la fonction rénale du rein dysplasique est nulle [2].

Il existe une involution complète de la DMK dans 25 à 41 % des cas, une diminution de taille dans 30 à 60 % des cas, une stabilité dans 15 à 28 % des cas et une augmentation de la taille du rein dysplasique dans 0 à 2 % des cas [92] [94]. L'âge médian d'involution est de 2,1 ans, avec des extrêmes de 36 jours à 13,7 ans [94].

Dans notre série, et dans les cas de DRMK bilatérale dont on connaît l'évolution (un cas perdu de vue), le pronostic était sombre (MFIU ou décès néonatal), sauf dans un cas de DRMK droite avec dysplasie polaire gauche où la fonction rénale s'est normalisée.

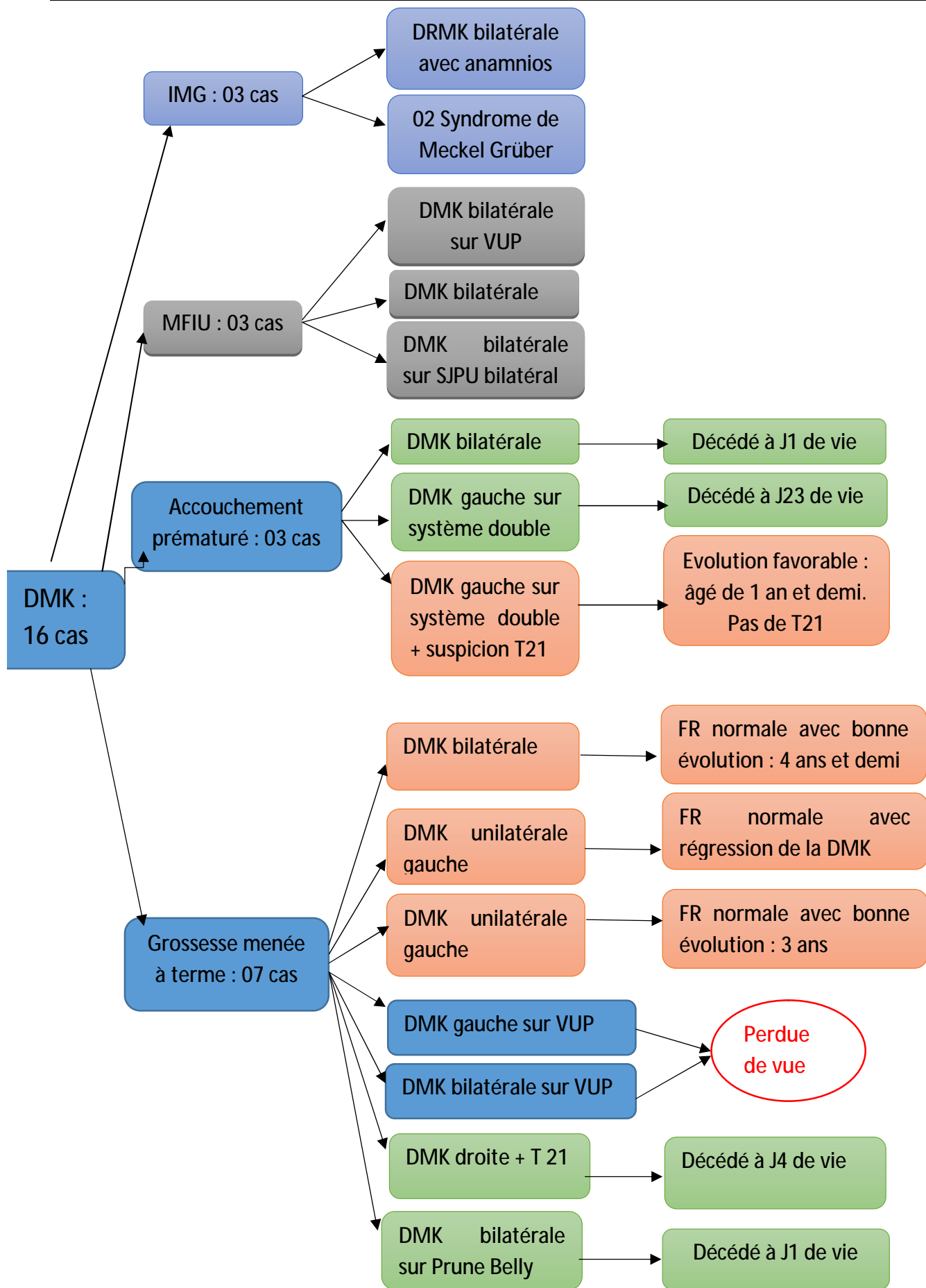


Figure 17 : Evolution des cas de DMK de notre série.

B. Agénésie rénale :

L'agénésie rénale est le résultat d'une aplasie du canal wolffien ou d'une absence du bourgeon urétéral, responsable d'un défaut d'induction du blastème métanéphrogène : il n'existe pas de structure rénale, pas d'artère rénale, pas de voie excrétrice, pas de méat urétéral [95]. Elle peut être uni- ou bilatérale. Elle peut être isolée ou associée à d'autres anomalies, des syndromes génétiques ou chromosomiques [95].

1. Agénésie rénale bilatérale :

L'agénésie rénale bilatérale est rapidement létale après la naissance. Elle est observée dans un cas sur 3000 à 5000 [19] avec une incidence plus importante chez le garçon : 70 % [22].

Dans notre série, l'agénésie rénale bilatérale a été observée chez un fœtus de sexe féminin (25 %) et chez trois fœtus de sexe masculin avec un pourcentage de 75 %.

Elle est le plus souvent sporadique. Elle peut cependant être secondaire à un syndrome polymalformatif ou associé à une trisomie 18. Très proches en sont les situations d'atrophie rénale secondaire comme par exemple certaines infections sévères à cytomégalovirus (CMV) avec atteinte rénale ou dysplasie rénale bilatérale [96].

Son diagnostic est, le plus souvent, réalisé en anténatal avec comme signe d'appel échographique : une absence de visualisation des structures rénales [19], confirmée par l'absence d'artère rénale en doppler couleur, et une vessie vide en permanence [96], et un oligoamnios dès 18 semaines d'aménorrhée [19] rendant difficile l'exploration échographique du fœtus. En cas de doute diagnostique, une IRM fœtale est proposée.

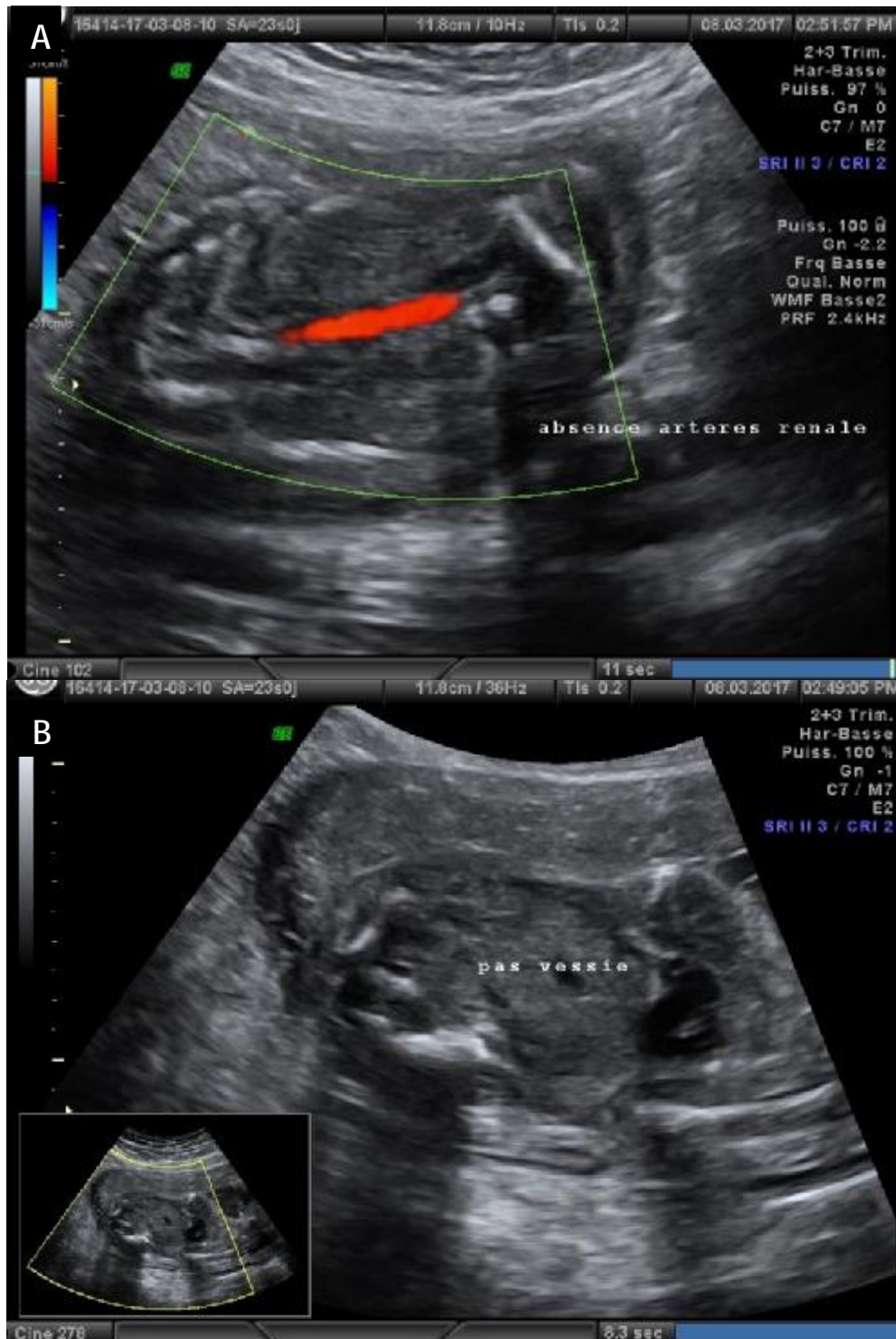


Figure 18 : Signes échographiques suspectant une agénésie rénale bilatérale.

(A) absence de visualisation des reins avec absence des artères rénales au Doppler couleur (B) non visualisation de la vessie.

L'impossibilité d'éliminer les déchets métaboliques fœtaux ne produit pas de mort *in utero*, car les échanges maternels compensent l'absence de filtration glomérulaire du fœtus, et la grossesse se poursuit le plus souvent jusqu'au terme [19].

Les anomalies associées sont fréquentes, comme le syndrome de Potter (décrit en 1946 par Edith Potter), qui est une conséquence de l'oligoamnios. Il associe un faciès caractéristique (Fig. 20), lié à l'écrasement de la face sur la paroi utérine, une hypoplasie pulmonaire par défaut d'expansion de la cage thoracique et des anomalies des membres, par contrainte d'espace. On peut l'observer dans toutes les autres causes d'oligoamnios, notamment en cas d'uropathie obstructive bilatérale [19].

D'autres anomalies sont fréquemment associées à l'agénésie rénale bilatérale (85 % des cas): anomalie génitale chez la fille, atrésie trachéale, atrésie duodénale, fente labiale et palatine ou encore malformations cérébrales [19].

L'agénésie rénale bilatérale est incompatible avec la vie : 40 % des fœtus décèdent *in utero*, les autres dans les premiers jours de vie (souvent dans les 24 à 48 heures, mais la durée peut atteindre 39 jours [7]) en raison de l'insuffisance rénale et de l'hypoplasie pulmonaire sévère, ce qui justifie la possibilité d'accès à une IMG [4], après information aux parents.



Figure 19. Agénésie rénale bilatérale : hypoplasie pulmonaire secondaire à l'anamnios.

Dans notre série, aucune IMG n'a été faite. L'évolution s'est fait vers la mort in utero pour un foetus polymalformé, et trois grossesses ont été menées à terme : un mort-né et deux nouveau-nés décédés à J1 de vie.



Figure 20. Le faciès de Potter est caractérisé par un nez aplati, un menton peu marqué et des oreilles bas implantées [19].

2. Agénésie rénale unilatérale :

L'agénésie rénale unilatérale est plus fréquente que la forme bilatérale (environ 1 cas sur 2000 sur une méta-analyse de 4 253 483 patients [97]). Avec les actuels progrès du diagnostic prénatal, l'incidence de l'agénésie rénale bilatérale semble être plus élevée [7]. On l'observe le plus souvent chez le garçon, mais sans prédominance de côté [19].

Quand un rein n'est pas visualisé, il s'agit de préciser son absence ou sa position ectopique. L'absence peut témoigner d'une agénésie ou d'une aplasie (l'aplasie étant liée à un arrêt du développement embryonnaire du parenchyme rénal, où la voie excrétrice est présente). L'absence de différenciation corticomédullaire à partir de 24 SA doit orienter vers ce diagnostic. La recherche de l'artère rénale au Doppler couleurs aidera au diagnostic et permettra de situer un rein ectopique [27].



Figure 21 : rein unique droit

Or ces examens peinent à retrouver de petits reins (inférieurs à 2 cm de grand axe) atrophiques ou dysplasiques. On sait notamment que les reins porteurs d'une dysplasie multikystique peuvent involuer en anténatal par un mécanisme d'apoptose. A contrario, l'absence d'un rein peut être méconnue car la glande surrénale, proportionnellement volumineuse en anténatal, occupe la loge rénale et peut être prise pour le rein [19].

La mise en évidence d'une agénésie rénale unilatérale doit faire rechercher des associations malformatives syndromiques :

- syndrome de VACTERL : anomalie vertébrale, malformation ano-rectale, cardiopathie, atrésie de l'œsophage et anomalie des membres. L'agénésie rénale unilatérale est présente dans 30 % des syndromes de VACTERL [98];
- syndrome rein-colobome : dysplasie du nerf optique, insuffisance rénale terminale dès la période prénatale ;
- syndrome branchio-oto-rénal (BOR) : anomalie des arcs branchiaux, anomalies auditives [99];
- syndrome de Townes-Brocks : malformation ano-rectale, de l'oreille externe, de l'axe radial (pouce) et surdité [110].

Peuvent aussi être recherchés : l'anémie de Fanconi, les syndromes de Di George avec microdélétion 22q11.2 (pouvant comporter une anomalie rénale, mais la cardiopathie conotruncale est généralement au premier plan [2]) , Fraser, Kallman, Klinefelter, Rokitansky-Kuster-Hauser, Poland, ou encore Williams-Beuren [101].

Des causes exogènes sont suspectées comme le diabète maternel [102] ou une prise médicamenteuse [103].

Associé à ces agénésies rénales unilatérales, des malformations génitales sont classiques, plus souvent chez la fille (duplication utérine ipsilatérale plus ou

moins communicante) que chez le garçon (agénésie du canal déférent, de la vésicule séminale ou de l'épididyme ipsilatéral) [104–106].

Les gonades sont normales dans les deux sexes en cas d'agénésie rénale [19].

En cas d'agénésie rénale unilatérale, une hypertrophie rénale (dite compensatrice) est observé sur le rein controlatéral dès la période anténatale. La longueur rénale est d'environ 50 % supérieure à la normale [19].

Dans notre série, un seul cas d'agénésie rénale unilatérale gauche a été observé, chez un fœtus de sexe féminin, diagnostiqué à 25 SA avec un épanchement pleural, des poumons hypoplasiques et un hydramnios et dont l'évolution s'est fait vers une mort fœtale in utero à 32 SA.

C. Polykystoses rénales :

1. Polykystose autosomique récessive (PKAR)

Cette maladie génétique, avec mutation habituellement identifiée du gène PKHD1 (86 exons, situé sur le chromosome 6) [22] est aussi appelée polykystose rénale infantile [2].

Son incidence est de 1/ 20 000 naissances vivantes [22] représentant environ 1 % des anomalies malformatives urologiques. Il s'agit d'une maladie micropolykystique ectasiantes atteignant les tubes collecteurs [107].

Dans notre série, la polykystose récessive a été suspectée dans quatre cas (11,11 %).

Le parenchyme rénal en coupe a un aspect spongieux dû aux microkystes qui ont une orientation radiaire de la médullaire à la corticale. Il existe toujours une atteinte hépatique avec une fibrose portale et une prolifération des canaux biliaires, inaccessibles à l'échographie fœtale [2].

Dans sa forme anténatale, la maladie peut se manifester dès le second trimestre de la grossesse dans un tableau d'insuffisance rénale fœtale anurique responsable d'un anamnios [2] entraînant une hypoplasie pulmonaire rendant, ainsi, l'affection létale [107].

Dans notre série :

- Deux cas ont été suspectés précocement au premier trimestre avec évolution vers le décès néonatal des deux nouveau-nés.
- Deux cas ont été décrits au deuxième trimestre, avec évolution du premier vers la MFIU et le deuxième, né à terme, a été décédé à H6 de vie.

Seule l'atteinte rénale est visible en anténatal [22]. La taille des reins en anténatal est importante (+5 à +15 DS) avec une hyperéchogénicité médullaire

ou diffuse. La DCM est absente ou inversée, avec des kystes médullaires fréquemment observés (30 % des cas) [19]. La vessie n'est jamais visible [2].

La gravité de cette pathologie est confirmée par la présence d'un oligoamnios [19]. Le décès néonatal par hypoplasie pulmonaire ne s'observe plus, l'interruption de grossesse étant proposée au couple et réalisée le plus souvent au 2^e trimestre [22].

Dans notre série, deux cas ont été accompagnés d'oligoamnios et deux cas d'un anamnios.



Figure 22. Polykystose rénale récessive : gros reins hyperéchogènes avec des kystes médullaires.

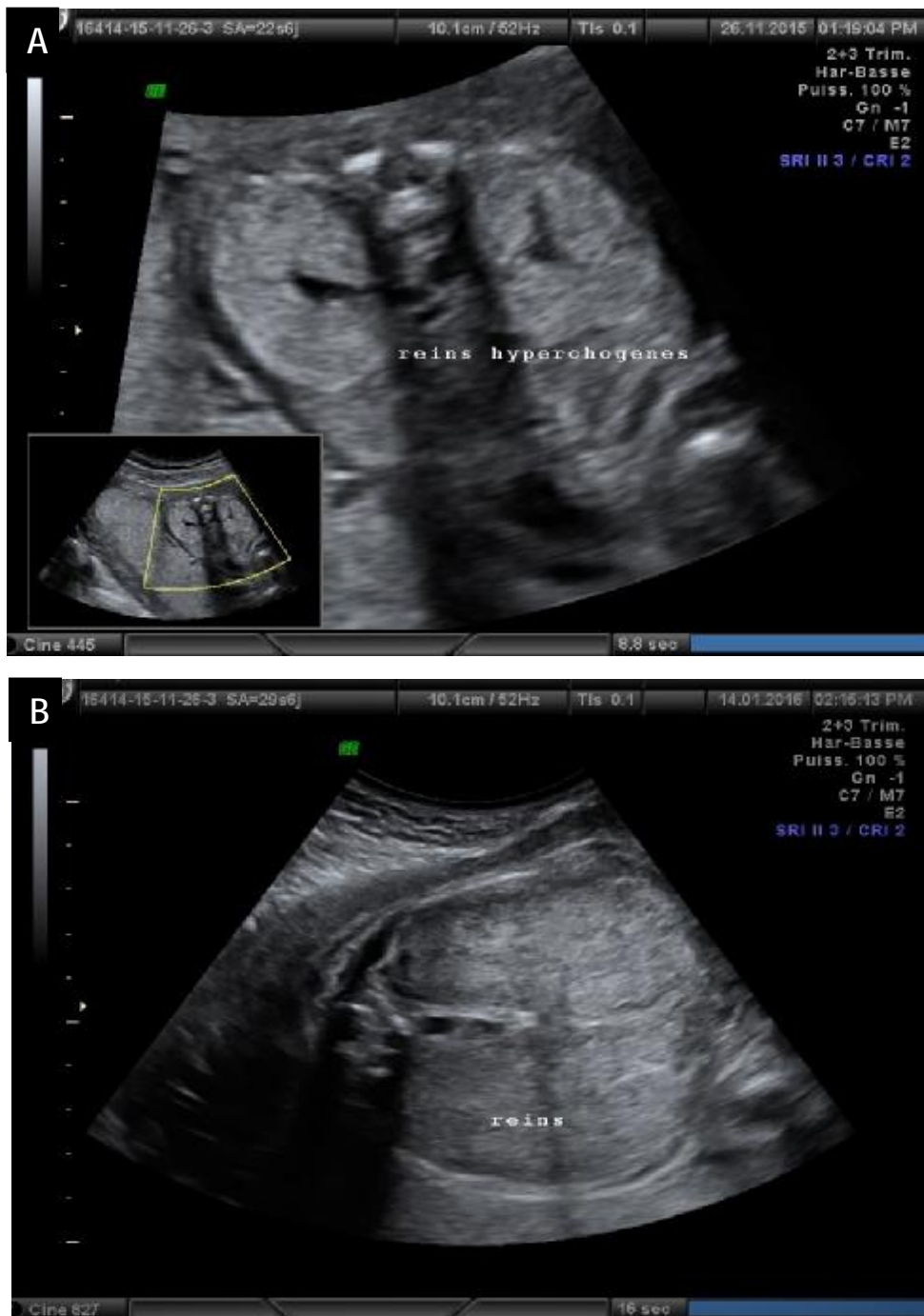


Figure 23. Polykystose rénale récessive : Gros reins hyperéchogènes sans différenciation corticomédullaire.

Les formes mineures (où le volume de liquide amniotique est normal et les reins échogènes mais peu augmentés de volume avec ou sans DCM) et les cas avec inversion de la DCM ont un meilleur pronostic périnatal d'autant que le liquide amniotique est peu ou pas diminué. Dans ces cas la poursuite de la grossesse est justifiée, la famille étant informée du risque d'insuffisance rénale précoce avec éventualité secondaire de greffe rénale [22].

Pourtant, Le diagnostic peut être évoqué dès 14 semaines d'aménorrhée (SA) devant des reins augmentés de volume de façon bilatérale, hyperéchogènes, alors que la quantité de liquide amniotique peut être encore normale et la vessie visible [107].

Quand un antécédent familial est connu et que l'étude familiale est informative, un diagnostic prénatal du premier trimestre est possible en biologie moléculaire.

Toutefois, en cas de diagnostic prénatal précoce en génétique moléculaire, il est impossible de prévoir l'évolution de la taille des reins et du retentissement de la maladie sur la quantité de liquide amniotique au cours de la grossesse : certaines formes restent stables, d'autres évoluent défavorablement, parfois de façon précoce, parfois de façon tardive [2].

Diagnostic différentiel : Sauf s'il existe un cas index dans la fratrie, dans la forme typique on discute le syndrome de Bardet-Biedl et la forme glomérulokystique d'une polykystose dominante [30]. L'IRM peut aider à caractériser l'atteinte rénale diffuse, avec hyperintensité médullaire en T2 [108].

La liste des diagnostics différentiels est plus longue en cas de reins peu augmentés de volume [22].

2. Polykystose autosomique dominante (PKAD)

On parle aussi de polykystose rénale de type adulte. La PKAD est la première cause génétique d'insuffisance rénale chronique terminale (IRCT) dans le monde et c'est la forme la plus fréquente des polykystoses héréditaires chez l'homme. Observée dans 1/800 naissances (1/1 000 personnes porteuses du gène) [22] [109].

Elle est caractérisée par le développement d'innombrables kystes rénaux, associés à des manifestations extrarénales. La PKAD est la conséquence d'une mutation du gène PKD1 (type1) sur le chromosome 16 dans 85 % des cas et de PKD2 (type 2) sur le chromosome 4 dans 15 % des cas [109] [2] [22].

Les mutations de PKD1 sont les seules observées dans les formes précoces, d'évolution sévère, avec risque de récurrence élevé [110].

Bien que cette affection se révèle le plus souvent à l'âge adulte, elle peut parfois se manifester durant la période anténatale, y compris sous une forme sévère [2]. Cette révélation anténatale paraît de plus en plus fréquente [22].

Les aspects évocateurs du diagnostic sont présents dans 80 % des cas à 28 SA en moyenne [22] : Les reins sont de taille normale ou peu augmentée (+1 à +2 DS), avec un cortex hyperéchogène et une accentuation de la DCM (75 % des cas) [19], associés à une vessie de taille normale [22]. Des kystes sous-corticaux sont parfois observés (10 % des cas). La quantité de liquide amniotique est normale [19].

Le diagnostic est facile si un des parents est lui-même porteur de kystes rénaux. Mais ce signe peut manquer, soit qu'il s'agisse d'une néomutation chez l'enfant, soit que le parent dont l'anomalie est héritée n'exprime pas encore l'anomalie [2].

Dans les cas les plus sévères, qui sont aussi les plus rares, une insuffisance rénale terminale létale apparaît in utero, avec anamnios et reins très volumineux. Le

diagnostic est alors posé en post-mortem par la mise en évidence de kystes développés aux dépens des glomérules et des tubes collecteurs [2].

Dans les formes mineures, la polykystose dominante peut se manifester comme une hyperéchogénicité rénale modérée, ou rester totalement inapparente, ce qui est le cas le plus fréquent. La présence de reins normaux en anténatal ne permet donc pas d'éliminer le diagnostic de polykystose dominante autosomique dans une famille à risque [2]. À l'inverse, la forme glomérulokystique est voisine de l'aspect d'une PKAR. L'association est rare mais possible avec une uropathie obstructive [22].

D. Autres anomalies :

1. Rein surnuméraire :

Il s'agit d'un rein indépendant ayant sa propre vascularisation, une capsule et une voie excrétrice avec abouchement urétéral indépendant [19]. Il se complique fréquemment de dysplasie ou d'obstruction [2].

2. Anomalies de position, de forme (fusion) et de rotation

Un arrêt précoce ou tardif des processus de migration génèrent des anomalies de position, de rotation ou de fusion.

Les anomalies de position et de forme peuvent être le signe d'appel d'un syndrome polymalformatif. Il est conseillé de réaliser un caryotype fœtal [22].

2.1. Anomalies de position ou ectopie rénale

On définit des reins pelviens (les plus fréquents), iliaques (rares) et des reins thoraciques (exceptionnels) [19]. Lors de leur ascension, les deux reins peuvent se retrouver du même côté de la ligne médiane, réalisant une ectopie croisée [95].

Ce rein ectopique peut être dysplasique et s'associer à une hypertrophie compensatrice du rein controlatéral. Une artère ombilicale unique est souvent

associée. Une méconnaissance diagnostique est possible en anténatal ; il peut être confondu avec une duplication rénale en cas de fusion [22].

Leur vascularisation se fait, habituellement, à partir de la structure artérielle la plus proche, sauf lorsque le rein se trouve en position thoracique où l'abouchement de l'artère rénale reste sous-diaphragmatique [19].

La fonction de ce rein est souvent plus faible que le rein controlatéral, alors qu'elle est normale en cas d'excès. De la même façon, les uropathies sont plus fréquentes [19].

Ectopie rénale haute ou rein thoracique

Cette situation rarissime est définie comme un rein siégeant dans la cavité thoracique, au-dessus du diaphragme dans la région postérieure [111]. Le plus souvent, c'est le rein gauche qui est ectopique et l'incidence semble un peu plus importante chez le garçon [19].

Ectopie rénale directe basse

Elle touche plus souvent le rein gauche, sans prédisposition de sexe. Dix pour cent des cas sont bilatéraux. Le rein est habituellement plus petit qu'un rein normal, avec une fonction diminuée [112], et souvent un trouble de rotation associé [19].

Le rein controlatéral est anormal chez la moitié des patients. Des anomalies génitales sont retrouvées chez 15 % des garçons et jusqu'à 75 % des filles. Des anomalies extrarénales apparaissent fréquentes (osseuses, rachidiennes, cardiovasculaires, gastro-intestinales) [95].

Ectopie rénale croisée

L'ectopie rénale peut être croisée, avec un rein qui est du côté opposé à son abouchement urétéral, franchissant par définition la ligne médiane [113].

Le rein en question est souvent caudal par rapport au rein normal. La fréquence serait comprise entre un pour 1 300 et un pour 7 000 toutes formes confondues, avec une prédominance masculine et plus volontiers un passage du rein gauche vers la droite [114].

Les deux reins sont fusionnés dans 85 % des cas [95]. L'ectopie croisée sans fusion surajoutée est rare, puisqu'elle ne concerne que 10 % des ectopies croisées [19].

Les autres situations regroupent le rein ectopique croisé unique et l'ectopie croisée bilatérale (Fig. 24) [95]. Dans ce dernier cas, le diagnostic prénatal est rare [19].

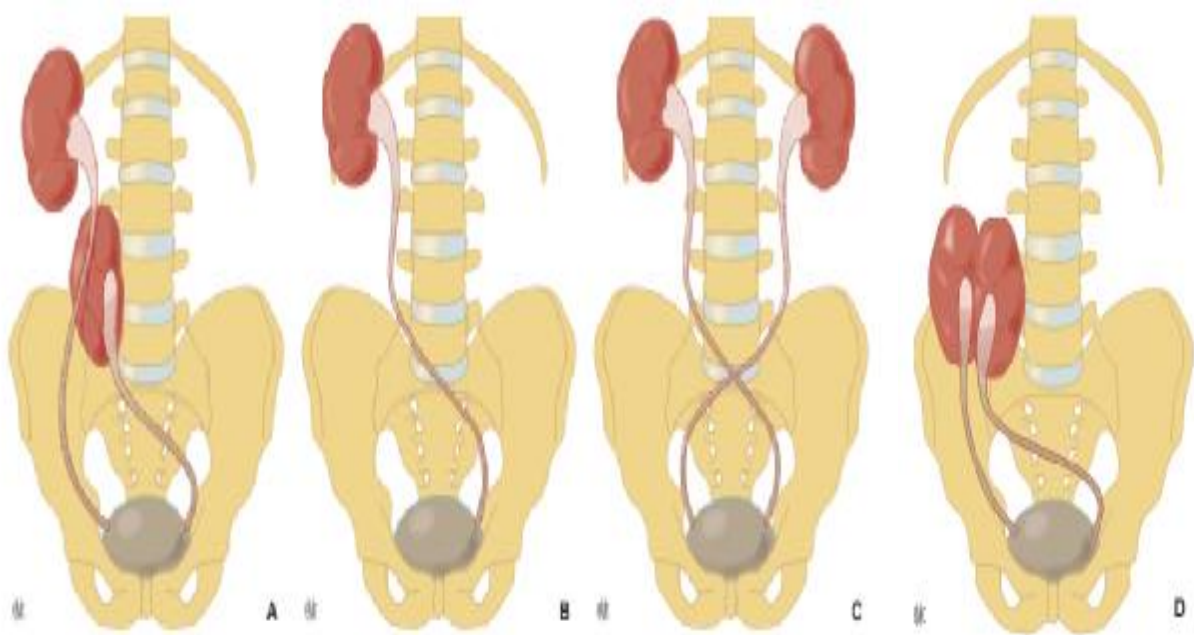


Figure 24 : Ectopie rénale croisée [19].

- (A) Sans fusion. (B) sur rein unique. (C) bilatérale (D) avec fusion.

2.2. Anomalies de fusion ou symphyses rénales

C'est la fusion partielle ou totale des parenchymes des deux reins, en position normale ou ectopique. Ces symphyses sont dues à la fusion des ébauches rénales au cours du deuxième mois de la vie intra-utérine [19].

Lorsque les reins sont en position normale (ou avec un simple défaut de migration), la symphyse réalise un rein en fer à cheval [19].

Le diagnostic de rein en fer à cheval peut être posé dès la période anténatale lorsque le pont parenchymateux est épais [19]. En cas de diagnostic prénatal, un syndrome polymalformatif doit être recherché, en particulier un syndrome de Turner et une trisomie 18 [19]. Les pathologies associées à cette malformation sont, par ordre décroissant de fréquence, les syndromes de JPU (environ 10 à 25 % des cas), les reflux vésicorénaux ou encore les dysplasies multikystiques [19].

Ectopie rénale croisée avec fusion

Leur fréquence serait d'environ un pour 4 000 [115]. La fréquence des anomalies associées (urogénitale, cardiaque, gastro-intestinale, squelettique ou chromosomique) est de 50 % [115].

Ces diagnostics d'ectopie rénale croisée avec fusion sont souvent pris pour des duplications des voies excrétrices sur rein unique en anténatal [19].

Six variétés d'ectopies rénales croisées avec fusions sont décrites (Fig. 25) [19].

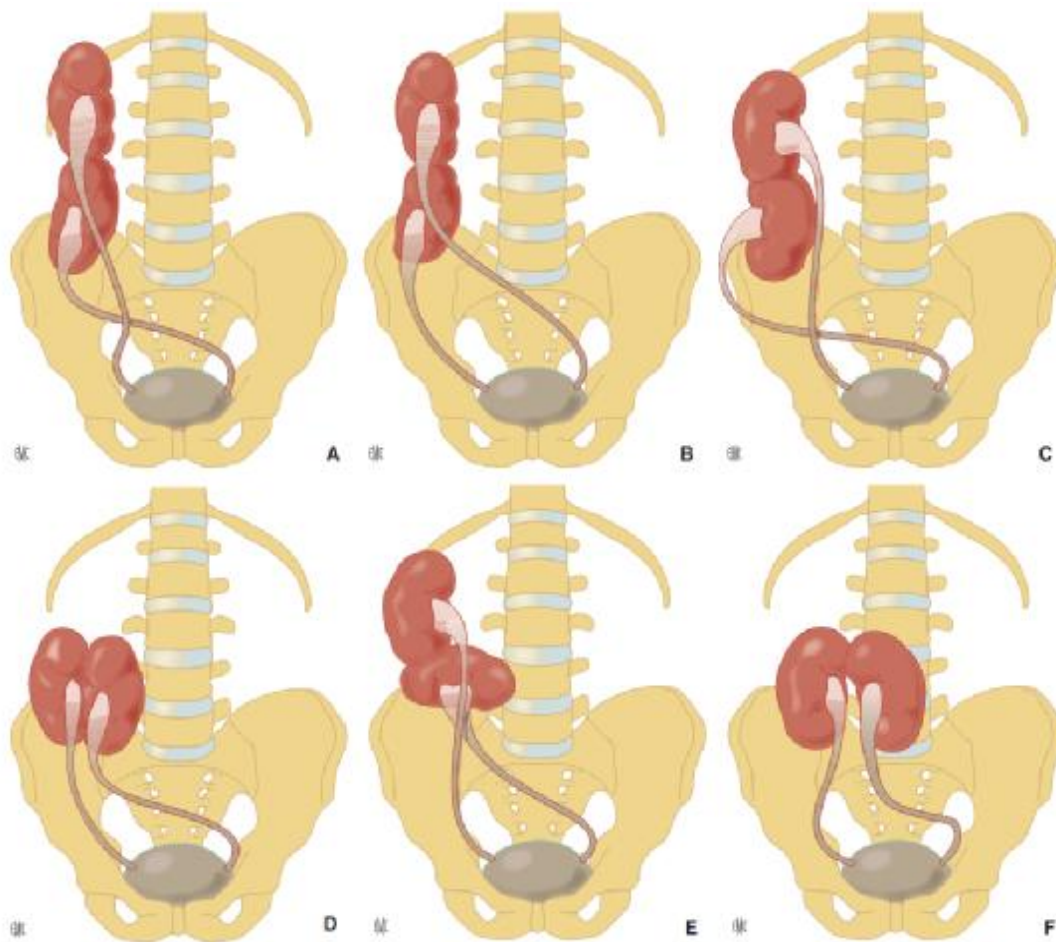


Figure 25. Variétés d'ectopies rénales croisées avec fusions [19].

(A) Ectopie rénale inférieure avec fusion. (B) Ectopie rénale supérieure avec fusion.

(C) Rein sigmoïde ou rein en S. (D) Rein en motte ou en galette.

(E) Rein en L. (F) Rein discoïde.

2.3. Anomalies de rotation ou dystopie [19]

Il existe de multiples variantes de rotations dont le caractère pathologique est minime. Le bassin est ventral en cas de rotation insuffisante, et dorsal en cas d'excès. Lorsque le bassin est en position latérale, il est difficile de savoir s'il s'agit d'un défaut ou d'un excès important de rotation.

Ils sont rarement rapportés en anténatal. Ce type d'anomalies est fréquemment présent dans le syndrome de Turner.

3. Tumeurs rénales

Les tumeurs rénales de révélation anténatale sont très rares [22]. Elles sont faciles à distinguer des simples kystes qui restent asymptomatiques en postnatal [2].

La néphroblastomatose, localisée ou diffuse, se caractérise par un aspect anormal hypoéchogène homogène du parenchyme rénal.

Le néphrome mésoblastique ou tumeur de Bolande représente 20 % à 50 % des tumeurs rénales du nouveau-né. Elle peut se révéler au 3^e trimestre par une masse arrondie d'échostructure solide déformant les contours du rein [22]. Elle a en Doppler couleur une image typique en anneau qui correspond à une hypervascularisation [116] et s'accompagne souvent d'un liquide amniotique abondant. Cette tumeur est toujours unilatérale et son pronostic est excellent lorsque l'exérèse est complète [22].

4. Reins hyperéchogènes isolés

On distingue les maladies à transmission génétique (TCF2/HNF1 β) de celles d'origine non génétique : thrombose de veine rénale, infection, toxique, ischémie, etc. Les facteurs de mauvais pronostic sont la bilatéralité, la diminution du volume de parenchyme rénal sain, l'anamnios ou l'oligoamnios sévère. L'analyse de la DCM, la recherche de microkystes médullaires ou corticaux sont primordiales pour essayer

de formuler un diagnostic étiologique. Une prise en charge multidisciplinaire avec enquête génétique s'impose [22].

Récemment, on a décrit des reins hyperéchogènes idiopathiques. Dans cette entité, les reins sont de taille modérément augmentée ou normale, le parenchyme rénal est échogène sans microkyste et la DCM est normale. La quantité de liquide amniotique reste normale tout au long de la grossesse. Le pronostic est le plus souvent bon lorsqu'il n'existe pas de malformation associée, que le caryotype fœtal est normal, et l'enquête familiale est négative. Une surveillance et une prise en charge postnatales sont conseillées [22].

V. Principales uropathies malformatives:

Les anomalies de l'appareil urinaire dépistées en anténatal sont dominées par les uropathies dont le diagnostic est relativement facile [22].

A. Valves de l'urètre postérieur :

Les valves de l'urètre postérieur (VUP) représentent une des causes les plus sévères d'uropathie congénitale obstructive rentrant dans le cadre des CAKUT [117].

C'est l'uropathie obstructive la plus fréquente du bas appareil urinaire [118] avec une incidence évaluée à une sur 5000 (jusqu'à 8000) naissances masculines [117].

Même si le mécanisme de cette obstruction n'est pas encore clairement élucidé, il semblerait que l'anomalie embryologique se produise entre la 9^e et la 14^e semaine de gestation, avec une persistance de la membrane urogénitale et une canalisation anormale de l'urètre, hypertrophie des replis et pénétration anormale du canal de Wolff dans l'urètre postérieur [4].

Cette pathologie est classée en 3 types en fonction de la localisation des valves par rapport au veru montanum :

- Le type I : c'est le type le plus fréquent, correspondant à des valves sous-montanales dues à la persistance de replis membraneux.
- Le type II : valves sus-montanales,
- Le type III : beaucoup plus rare, correspond à un diaphragme transversal ou de forme conique délimitant un orifice en « gicleur », de siège généralement sous-montanal, plus rarement trans-montanal [119].

De nos jours, et ce malgré un dépistage anténatal précoce, 15 à 40 % des enfants développeront une insuffisance rénale avant l'adolescence [120] ou d'autres types de complications [121].

Le diagnostic anténatal est possible dans plus de 4 cas sur 5 [28] et peut parfois être fait dès 12 semaines d'aménorrhée (SA) [29]. Ainsi, il a modifié les données évolutives de cette entité dans la mesure où les formes les plus graves aboutissent souvent à une interruption médicale de grossesse [28].

Dans notre série, un cas était diagnostiqué à 16 SA, trois cas entre 22 SA et 27 SA et quatre cas au troisième trimestre.

Le signe d'appel de cette uropathie est le plus souvent une dilatation pyélocalicielle bilatérale. Mais cette anomalie échographique est aussi fréquemment retrouvée dans d'autres malformations urinaires dont le pronostic et la prise en charge néonatale sont sensiblement différents [29].

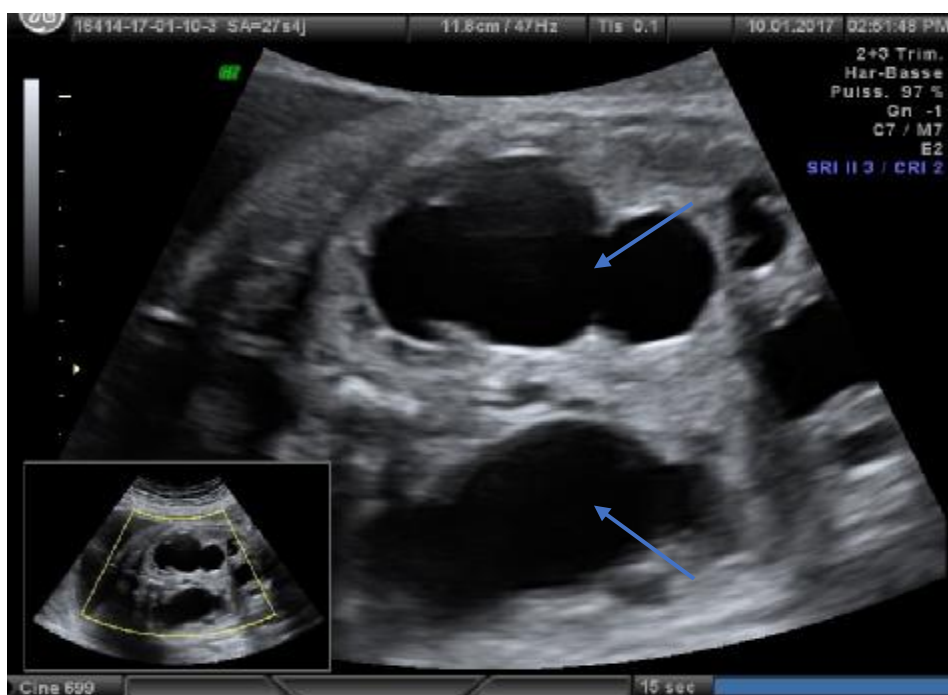


Figure 26 : Dilatation pyélocalicielle bilatérale (→) sur VUP.

Par ailleurs, l'échographie anténatale peut mettre en évidence : une vessie de grande capacité à paroi épaisse se vidant mal, et parfois un urètre postérieur dilaté. Il peut s'y associer un oligoamnios et un aspect hyperéchogène cortical, signe de lésions dysplasiques [122].



Figure 27 : grosse vessie sur valve de l'urètre postérieur

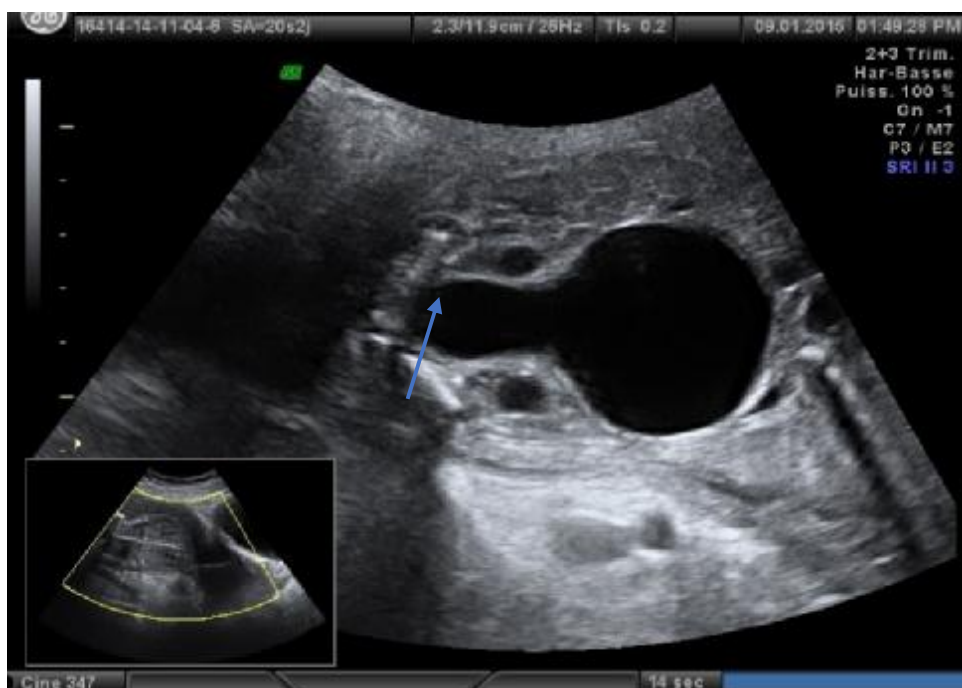


Figure 28. Valves de l'urètre postérieur : mégavessie avec récessus vésical (→).

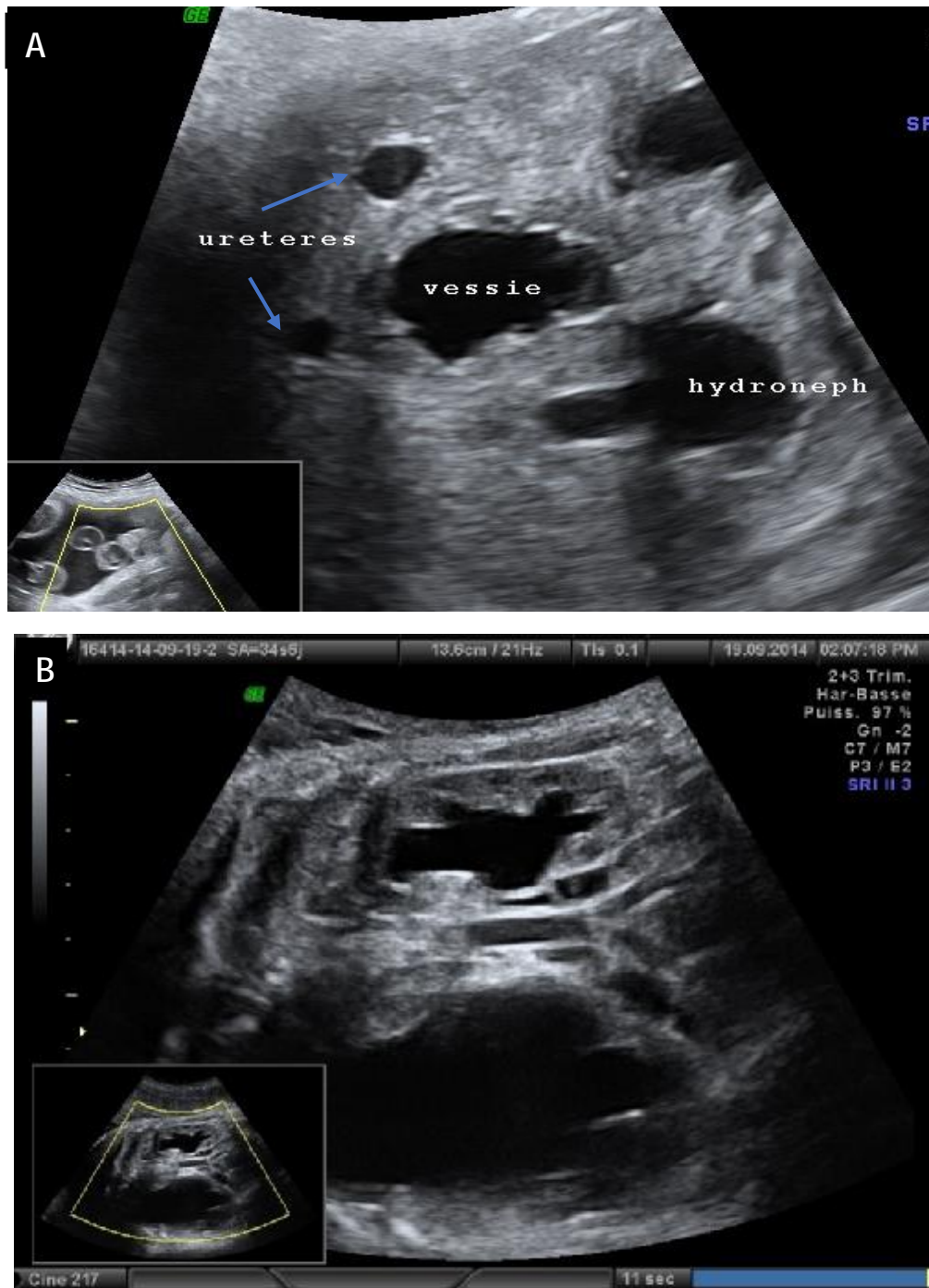


Figure 29. Valves de l'urètre postérieur :
(A) vessie de lutte avec urétéro-hydronephrose.
(B) DPC avec signes de dysplasie sur VUP.



Figure 30. Valves de l'urètre postérieur : Ascite fœtale.

L'échographie permet donc le diagnostic anténatal de VUP, mais aussi d'évaluer son retentissement par l'étude de la quantité de liquide amniotique, l'aspect des reins et par la réalisation des prélèvements fœtaux (réalisés dans le sang fœtal et/ou dans l'urine fœtale (bassinets)) permettant le dosage de la β 2-microglobuline [118].

Dans notre série :

- Tous les cas de valves de l'urètre postérieur avaient un retentissement sur le haut appareil : trois cas (37,50 %) de dysplasie, et cinq cas (62,50 %) de dilatation pyélocalicielle.
- La vessie était augmentée de taille dans six cas, de taille normale dans un cas. La vessie de lutte était présente dans un seul cas.
- La quantité de liquide amniotique était normale pour deux fœtus. Un oligoamnios a été observé dans cinq cas, alors que l'anamnios concernait un seul cas.

À partir du deuxième trimestre, on peut distinguer plusieurs situations en fonction de la quantité de liquide amniotique et de son évolution, en outre, et, à moindre mesure, de l'aspect échographique des reins [118]:

- Ø En effet, en présence d'un anamnios, le pronostic est mauvais puisque cela traduit une absence de filtration rénale et fait craindre l'apparition d'une hypoplasie pulmonaire secondaire. Le prélèvement d'urines fœtales n'est pas indispensable, mais permet parfois d'aider le conseil prénatal ou si la question d'une interruption médicale de grossesse est abordée [118].
- Ø Si le liquide est peu abondant pour le terme, et quel que soit l'aspect des reins, le prélèvement fœtal présente le plus d'intérêt. Le conseil prénatal dépendra du taux de β 2-microglobuline et éventuellement de son évolution [118].

Les éléments de bon pronostic en cas de VUP sont : le reflux massif unilatéral, une ascite urinaire, et l'existence d'un urinome péri-rénal. En effet, ces éléments jouent le rôle d'une soupape de pression préservant ainsi le rein controlatéral [122] [123].

A la naissance, un contrôle échographique ainsi qu'un bilan rénal doivent être réalisés les premiers jours de vie afin de confirmer ou infirmer la suspicion anténatale [118].

La prise en charge initiale à la naissance consiste à assurer un drainage vésical, une correction des troubles hydroélectrolytiques, la lutte contre l'infection urinaire, puis la section endoscopique des valves, une fois le diagnostic confirmé. Cependant, malgré le traitement précoce, les séquelles de l'obstruction peuvent être sévères [118].

Dans notre série : on ne connaît que l'évolution de cinq cas : deux MFIU et trois enfants survivants. Les trois autres ont été perdus de vue.

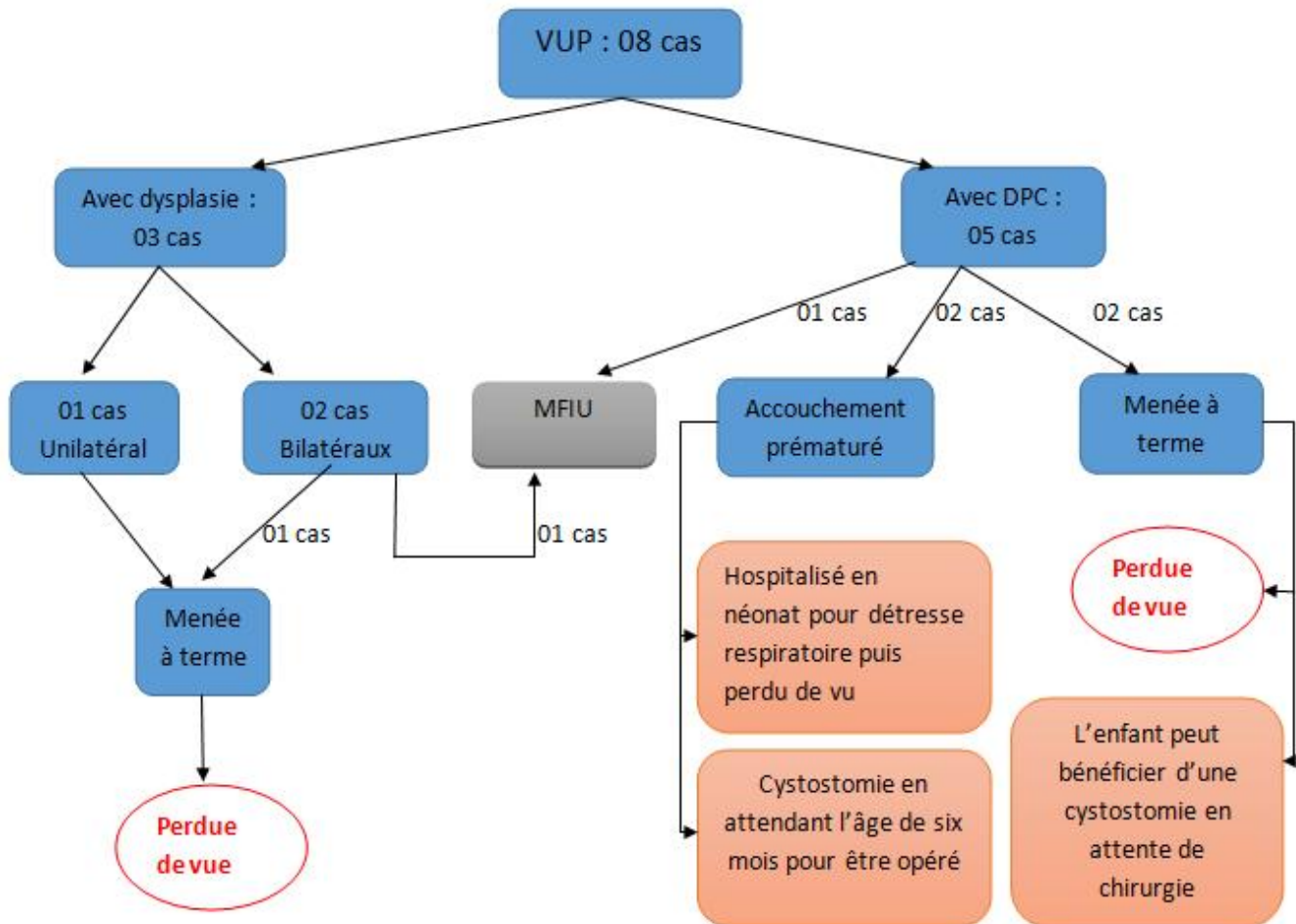


Figure 31 : évolution des cas de VUP de notre série.

B. Anomalies de jonction pyélo-urétéral :

C'est l'anomalie la plus fréquente du tractus urinaire dépistée en prénatal [2] représentant 40 % des uropathies malformatives. Elle touche plus souvent le garçon que la fille (sex-ratio 1/4) [22].

Il existe une dilatation pyélique associée à une dilatation calicielle qui, lorsqu'elle est marquée, s'accompagne d'une diminution de l'épaisseur du parenchyme rénal. Le degré de dilatation est considéré comme modéré entre 7 et 15 mm, sévère au-delà [39].

L'étiologie la plus fréquente est le syndrome de jonction pyélo-urétérale (JPU), deux fois plus fréquent chez le garçon, à gauche dans deux tiers des cas, et bilatéral dans 10 % à 20 % des cas [124].

Dans notre étude, quatre cas de syndrome de jonction ont été décrits avec une prédominance masculine (sex ratio = 3/1).

Tableau 28 : Répartition des cas de SJPU selon le sexe et le coté atteint dans différentes séries.

	Nouira et al. [125]	Littérature	Notre série
Fréquence	26 % des uropathies malformatives	40 %	11,11 % des cas
Sex-ratio (M/F)	1.8	1.1 à 3.5	3
Atteinte gauche	49 %	66 %	50 %
Atteinte droite	39.62 %		0 %
Atteinte bilatérale			50 %

L'obstacle fonctionnel ou pariétal siège sur la partie initiale de l'uretère, celui-ci n'est pas visible. La dilatation se majore au 3^e trimestre (augmentation du volume de la diurèse). Une diminution de volume de la dilatation en fin de grossesse pourrait être un élément pronostique péjoratif [22].

Les causes fonctionnelles sont les plus fréquentes : la jonction pyélo-urétérale comporte un segment apéristaltique, qui empêche la propagation de l'activité électrique péristaltique initiée par le pacemaker de la région pyélocalicielle ; la micro-anatomie montre un épaissement musculaire, un réarrangement dans l'orientation des fibres, une augmentation du collagène entre les faisceaux musculaires et de l'élastine dans l'adventice [95].

Les causes anatomiques sont plus rares : sténose intrinsèque, valve urétérale exceptionnelle, insertion anormalement haute de l'uretère sur le bassinnet, bande fibreuse ou adhérence extrinsèque, vaisseaux polaires inférieurs barrant la jonction [95].

Le mode de révélation le plus fréquent est actuellement l'échographie anténatale qui montre une dilatation pyélocalicielle [95] avec un bassinnet dont le diamètre antéropostérieur est supérieur à 10 mm au 3^e trimestre de grossesse [126], d'intensité variable, sans dilatation urétérale ni anomalie de la vessie.



Figure 32 : Dilatation pyélocalicielle gauche faisant suspecter un syndrome de jonction.

Il existe une autre uropathie associée dans 20 % des cas (reflux, méga-uretère, anomalie de forme et de position) [22]. La réalité de la pathologie sera confirmée par le bilan postnatal [95].

Le diagnostic différentiel avec une dysplasie multikystique est en général aisé. Un cortex rénal aminci, échogène, et porteur de microkystes annonce le plus souvent une dysplasie obstructive et une fonction rénale compromise du rein correspondant [39].

L'hydronéphrose sur duplication rénale peut correspondre à une JPU sur le pyélon inférieur ; celle-ci est rare sur le pyélon supérieur. La dilatation pyélocalicielle du pyélon supérieur est en principe en rapport avec une anomalie terminale de l'uretère correspondant : méga-uretère obstructif, urétérocèle ou abouchement ectopique [22].

En fonction du degré de dilatation pyélique, on peut évaluer le risque d'uropathie malformative vraie : elle est très probable si le pyélon est au-dessus de 9 mm au 2^e trimestre et au-dessus de 12 mm au 3^e trimestre [22].

En postnatal, Certains auteurs recommandent la mise immédiate sous antibiotiques a visée prophylactique avant tout examen, mais cette initiative reste débattue [127].

Le problème diagnostique est de définir les patients requérant une intervention chirurgicale de ceux nécessitant une simple surveillance, du fait de la variabilité de l'histoire naturelle du SJPU, certains s'améliorent, alors que d'autres amènent à une altération de la fonction rénale. Le débat entre traitement conservateur et traitement chirurgical précoce reste d'actualité du fait de l'absence d'étude randomisée ou de série avec un suivi à très long terme [127]. Le traitement chirurgical de base consiste en une Pyéloplastie.

Dans notre série :

- Deux cas ont été perdus de vue.
- L'évolution s'est fait vers la MFIU dans un cas.
- Dans un seul cas, l'évolution était favorable à court terme. L'enfant âgé de trois mois au moment de la rédaction.

Vu que le nombre de cas de SJPU est très petit et que la moitié a été perdue de vue, on ne peut pas apprécier l'évolution postnatale.

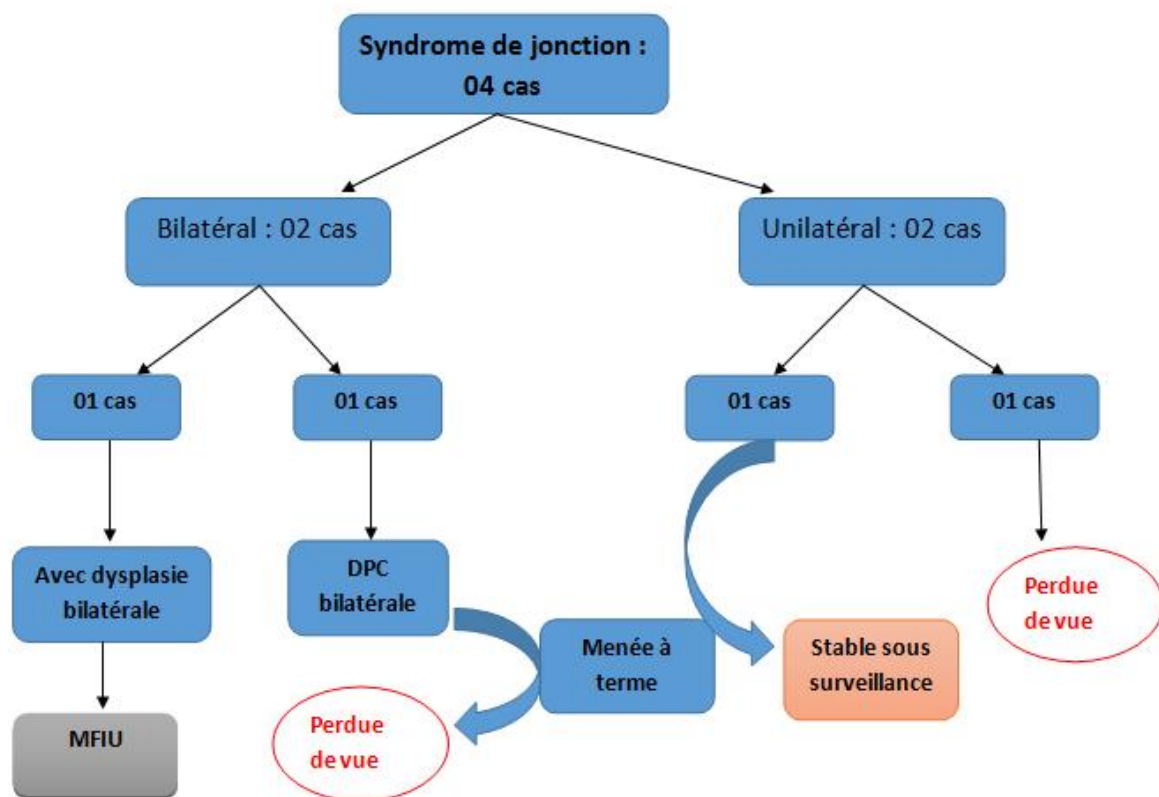


Figure 33 : Evolution des cas de SJPU de notre série.

C. Système double:

Le terme de duplication correspond au phénomène embryologique qui peut conduire à différentes possibilités de dédoublement de la voie excrétrice [128] :

- Lorsque les deux uretères se rejoignent en un seul avant d'atteindre la vessie, il s'agit d'une bifidité.
- Lorsque les deux uretères sont totalement séparés, on parle de duplication, chaque pyélon possède alors un uretère propre.

L'anomalie peut être uni- ou bilatérale et on parle de système double pathogène lorsqu'une duplication conduit à une altération de la fonction du ou des reins [128].

La duplication de la voie excrétrice concerne environ 0,8 % de la population. Elle est bilatérale dans 15 % des cas et affecte plus souvent le sexe féminin (sex-ratio 1,6/1). Il est à peu près certain que cette duplication dépend d'une transmission autosomique dominante à pénétrance variable [128].

Dans notre série, on a noté trois cas de duplicité avec une prédominance féminine (sex-ratio à 2/1). Tous les cas étaient unilatéraux gauches.

Ces anomalies sont très fréquentes, souvent asymptomatiques. La duplication peut être évoquée dans la 2^e moitié de la grossesse devant la présence d'un rein de grande taille qui présente deux sinus séparés par un pont parenchymateux (coupe sagittale) et parfois une urétéro-hydronephrose d'un pôle rénal [22].

Les pathologies affectant le pyélon inférieur sont les mêmes que celles qui sont susceptibles d'affecter un rein normal non dupliqué : il s'agit du RVU et du syndrome de la jonction pyélo-urétérale [128]. Le RVU rencontré en cas de bifidité urétérale est de bon pronostic, avec un taux important de disparition spontanée (90 %) dans un délai d'un à cinq ans [129].

Un RVU yo-yo ou RVU en selle (saddle reflux) correspond au reflux d'urines d'un bras de la bifidité à l'autre bras [128].

Le pyélon supérieur, quant à lui, peut être affecté par des anomalies urétérales terminales potentiellement obstructives : l'urétérocèle et l'abouchement urétéral ectopique [128].

Dans notre étude, un seul cas de système double était accompagné d'urétérocèle.

Ces deux pathologies du pyélon supérieur sont généralement associées (84-94 %) à une dilatation de l'ensemble du pyélon supérieur qui peut être facilement détectée par l'échographie anténatale [129] et dont la conséquence peut être une dysplasie rénale du pôle supérieur. La dysplasie est d'autant plus probable que l'abouchement urétéral est extra-vésical [22].



Figure 34. Aspect de double pyélon

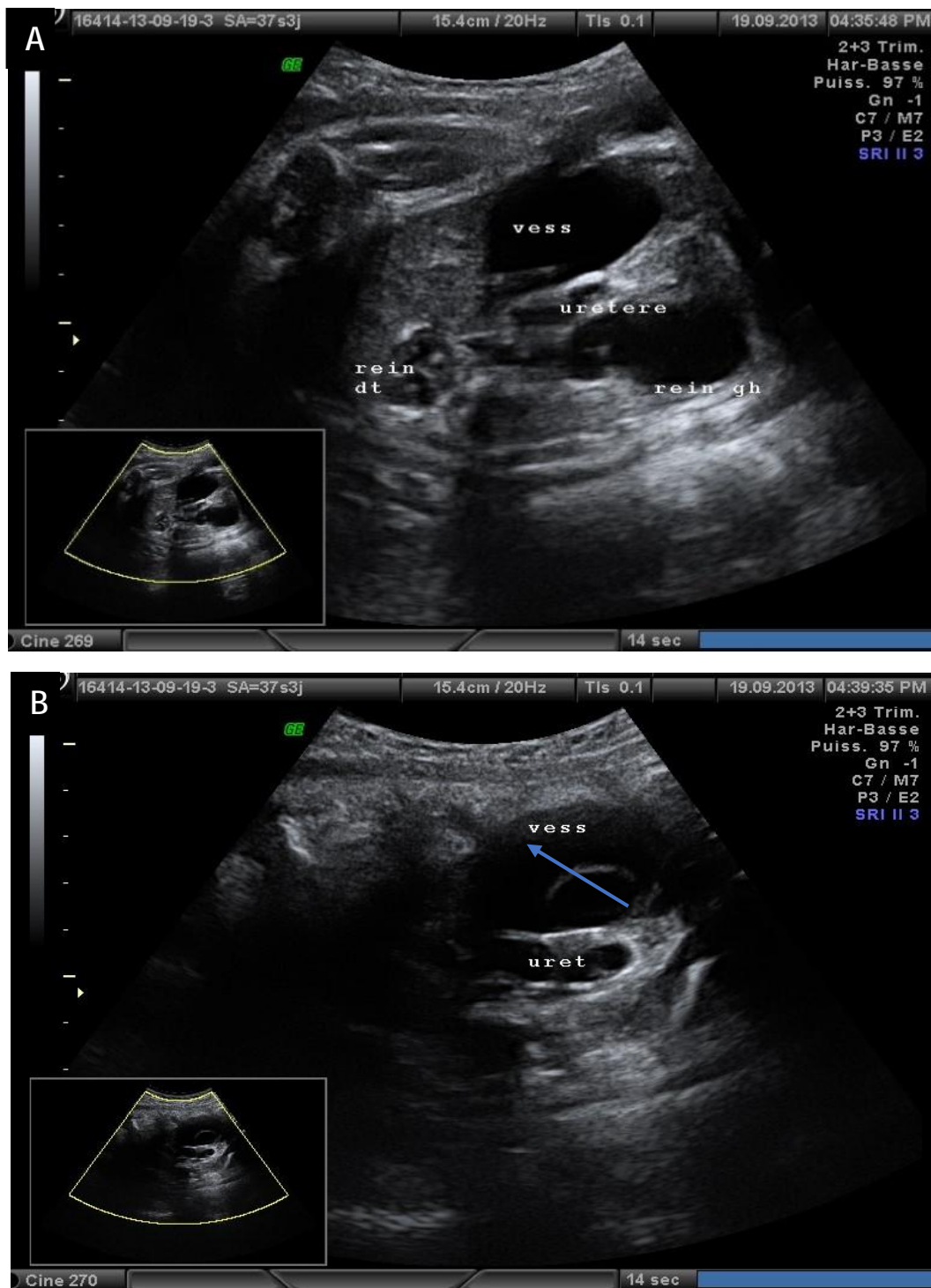


Figure 35. Aspect de double pyélon avec urétérocèle intra-vésicale (→)

Le pronostic rénal est surtout lié, dans la duplication, à l'obstruction du pyélon supérieur par une urétérocèle ou un uretère ectopique, avec un risque de dysplasie sévère du parenchyme rénal concerné.

Dans notre série : le premier cas était hospitalisé en néonatalogie pour prématurité et détresse respiratoire, décédé à J23 de vie. Le deuxième cas avait une évolution favorable à court et à moyen terme.

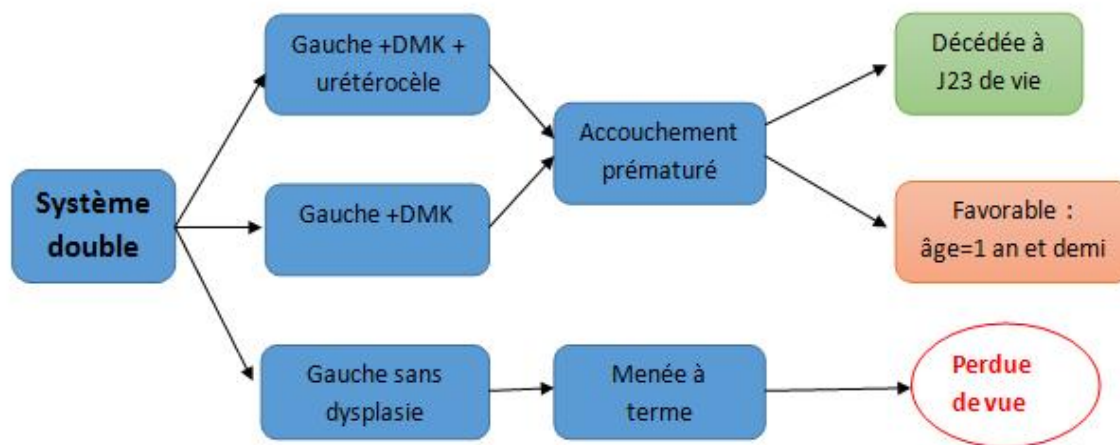


Figure 36 : Evolution des cas de systèmes doubles de notre série.

Les triplicités urétérales sont exceptionnelles, classées en quatre types [95] :

Type I : triplicité complète ;

Type II : un uretère double et un bifide ;

Type III : uretère trifide ;

Type IV : double uretère avec inversion de la bifurcation en Y.

Elles sont volontiers associées à une ectopie urétérale drainant un segment rénal non fonctionnel.

D. Syndrome de Prune Belly :

Ou syndrome d'Eagle-Barret est une malformation complexe et rare [130]. C'est l'association d'un déficit musculaire de la paroi abdominale, d'une dilatation des bassinets associée ou non à une dysplasie rénale, d'une absence du tissu prostatique et d'une cryptorchidie [2].

Son incidence est estimée à un cas sur 40 000 naissances avec une nette prédominance masculine (95 %) et la rareté des formes complètes chez la fille. Cette prédominance masculine a fait évoquer une possible participation génétique avec une transmission récessive liée au sexe [130].

Une persistance de l'ouraque est possible. L'uropathie correspond à une dysfonction ou à une obstruction de l'urètre provoquant une mégavessie et des méga-uretères [2].

Une hypoplasie de la prostate est fréquente chez les garçons. Chez les filles, cette séquence associée à l'uropathie et à l'anomalie de la paroi abdominale, une atrésie vaginale, recto-vaginale, des fistules recto-vésicales ou un utérus bicorne [2].

Le pronostic dépend surtout de la sévérité de l'atteinte rénale [2]. Les formes cliniques peuvent être très variables allant du mort-né par dysplasie rénale et détresse respiratoire majeure à l'enfant pratiquement normal. Tout cela explique la très grande diversité d'opinions sur l'attitude à adopter face à ce syndrome [130].

Dans notre série, un seul cas de syndrome de Prune Belly a été décrit chez un fœtus de sexe masculin, avec une mégavessie et récessus vésical et dilatation urétérale bilatérale responsable d'une DRMK bilatérale. Le nouveau-né, né à terme, a été décédé à J1 de vie.

E. Reflux vésico-urétéral :

C'est une pathologie fréquente. Le diagnostic, même s'il est évoqué en prénatal, est difficile à établir avant la naissance. Seule l'augmentation de la dilatation pyélique ou l'apparition fugace de dilatations urétérales lors de la miction fœtale peut permettre une quasi-certitude [2].

Dans les cas sévères, l'augmentation du flux urinaire peut être responsable d'une dilatation vésicale. Le diagnostic prénatal permet la mise en œuvre rapide en postnatal d'une prophylaxie des infections urinaires qui peuvent mettre en jeu le pronostic vital ou fonctionnel. Dans 80 % des cas, les formes modérées régressent spontanément. Dans les formes sévères, un traitement chirurgical postnatal est souvent indiqué dans l'enfance [2].

Dans notre série, il y avait deux cas de pyélectasie unilatérale isolée :

- Dans le premier cas, l'exploration postnatale n'a objectivé aucune anomalie. L'enfant âgé de 5 ans et demi avec un bon développement psychomoteur.
- Dans le deuxième cas, l'évolution s'est marquée par la survenue d'un ictère avec infection urinaire à J 2 de vie. L'enfant est âgé de 04 mois avec une bonne évolution selon les parents.

F. Autres uropathies :

1. Anomalies urétérales

Les malformations congénitales de l'uretère regroupent plusieurs entités différentes obstructives et/ou refluentes. Leur pronostic est lié au retentissement à long terme sur la fonction rénale. Leur mise en évidence se fait le plus souvent par dépistage anténatal, avec une possibilité de prise en charge précoce [128].

1.1. Méga-uretère

Le méga-uretère est une dilatation de l'uretère supérieure à 5 mm, qui normalement doit être non visible à l'échographie [131], éventuellement associée à une dilatation du bassinet et des calices sus-jacents [128].

L'atteinte est bilatérale dans 20 à 40 % des cas. Les associations lésionnelles sont fréquentes : le SJPU, l'agénésie rénale controlatérale [95].

L'échographie fœtale a beaucoup augmenté le nombre de méga-uretères diagnostiqués in utero [131], le plus souvent au 3^e trimestre, [22].

La dilatation urétérale peut passer inaperçue lorsqu'elle est localisée au pelvis, notamment au 2^e trimestre. L'échographie anténatale fait rarement le diagnostic étiologique d'un méga-uretère, il est [22] :

- soit primitif obstructif, lié à une anomalie organique ou fonctionnelle de la jonction urétéro-vésicale : la dilatation urétérale avec aspect en « radicelle », souvent animée de mouvements péristaltiques, est prédominante sur la dilatation rénale [22] [128] ;
- soit secondaire à un RVU qu'il est difficile d'affirmer en anténatal [38].

Les deux formes peuvent d'ailleurs être associées [22] et on parle alors de méga-uretère obstructif et refluant [128].

1.2. Ectopie urétérale

Par définition, il s'agit d'un uretère qui ne s'abouche pas au niveau du trigone vésical [128]. Elle provient d'une situation anormalement haute du bourgeon urétéral lors de sa formation à la quatrième semaine sur le canal de Wolff [95].

L'abouchement ectopique est la seconde pathologie qui peut concerner l'uretère du pyélon supérieur, avec l'urétérocèle, dans le cadre des duplications urétérales. Mais, il peut également concerner un uretère simple non dupliqué [128].

Chez la fille, l'orifice ectopique peut se situer sur le col vésical, sur la paroi postérieure de l'urètre, au vestibule, à l'hymen, au tiers antérieur du vagin, mais aussi sur les vestiges du canal de Wolff, en particulier du canal de Gartner [95].

Chez le garçon, l'uretère ectopique s'abouche dans le système urogénital au-dessus du sphincter externe et du périnée et habituellement dans les structures wolffiennes que sont les canaux déférents, les vésicules séminales, les canaux éjaculateurs voire l'urètre postérieur sus-montanal [128].

Cette ectopie peut être associée à certaines malformations que sont les malformations rénales homolatérales en cas d'uretère simple (ectopie, rein en fer à cheval) ou controlatérales (duplication), les anomalies épiddymo-testiculaires, les anomalies ano-vagino-utérines et anorectales, ainsi que l'atrésie de l'œsophage [128].

Les parenchymes qui correspondent à des uretères dont l'abouchement est trigonal sont, dans 95 % des cas, histologiquement normaux. Si l'implantation est plus caudale, au-dessous et en dedans de la zone trigonale normale, 40 % des pyélons présentent des lésions de dysplasie modérée et 60 % des lésions de dysplasie sévère [95].

La découverte d'un abouchement ectopique urétéral peut se faire en anténatal devant une dilatation pyélocalicielle ou un rein unique par involution controlatérale.

1.3. Urétérocèle

Une urétérocèle se définit par la dilatation de la portion terminale intra-murale d'un uretère [22], dépourvu d'une musculature suffisante et qui se laisse ainsi distendre formant une lacune arrondie dans la vessie [128], l'orifice pouvant être en position normale (urétérocèle intra-vésicale simple) ou basse, juxta-cervicale, mais par définition toujours intra-vésicale (urétérocèle ectopique) [22].

Les deux plus fréquents types d'urétérocèle sont : l'urétérocèle ectopique et l'urétérocèle orthotopique [128]. L'urétérocèle ectopique représente 75 % des cas, tandis que l'urétérocèle simplex représente 25 % des urétérocèles, le plus souvent intra-vésicale.

L'échographie anténatale n'est pas toujours fiable pour différencier l'urétérocèle intra-vésicale simple d'une urétérocèle ectopique [22].

L'urétérocèle simple est le plus souvent bilatérale, de petite taille, habituellement développée à la terminaison d'un uretère non dupliqué, et en général peu obstructive [128], alors que l'urétérocèle ectopique est le plus souvent unilatérale, de grande taille, obstructive et parfois associée (en étant probablement la cause) à une dysplasie et une inflammation chronique du pôle supérieur du rein homolatéral [128].

Lorsque l'urétérocèle est volumineuse, elle peut faire clapet, obstruer le col vésical, et donner un tableau d'obstacle sous-vésical avec urétéro-hydronephrose bilatérale et grosse vessie. Il est important de faire le diagnostic prénatal des urétérocèles obstructives car elles nécessitent une prise en charge néonatale chirurgicale urgente [132].

Sa distinction avec un méga-uretère obstructif ou un reflux sévère peut être difficile en prénatal [128].

Dans notre série, l'urétérocèle a été visualisée dans un seul cas de duplicité gauche avec dysplasie. L'évolution a été marquée par une hospitalisation du nouveau-né en néonatalogie pour détresse respiratoire et prématurité, décédé à j23 de vie.

2. Anomalies vésicales

2.1. Extrophie vésicale

L'extrophie vésicale est une malformation majeure, faisant partie des coelosomies, dont le diagnostic prénatal est primordial et reste complexe [133]. Peu de cas de diagnostics prénatals ont été rapportés dans la littérature ces 15 dernières années [134].

Elle résulte de la persistance de la membrane cloacale anormalement grande [135]. La vessie est ouverte vers la cavité amniotique, sa paroi antérieure faisant défaut ; la muqueuse de sa paroi postérieure, plus ou moins végétante, se poursuit directement par le plan cutané avoisinant [135].

L'extrophie vésicale peut constituer une malformation isolée, partielle ou complète, qui est l'entité la plus fréquente. Elle peut aussi faire partie d'une forme élargie avec extrophie cloacale, d'un syndrome polymalformatif complexe [136].

Le risque de récurrence est alors de 1 % et si un parent est porteur de l'anomalie, le risque passe à un sur 70 [137].

L'extrophie vésicale doit être suspectée devant la non-visualisation de la vessie lors de deux examens à 30 minutes d'intervalle et ce, dès l'échographie du premier trimestre [138]. L'examen échographique doit permettre de rechercher des signes souvent associés [135] [134] [139] :

- Une insertion basse du cordon ombilicale qui est inconstante ;

- Une masse solide à la partie inférieure de la paroi abdominale correspondant à la plaque vésicale plus ou moins bourgeonnante, avec ou sans repli(s) ;
- Une malformation des organes génitaux externes ;
- Diastasis des branches pubiennes ;
- Le trajet des artères ombilicales courant de part et d'autre de cette plaque vésicale, identifiées à l'aide du Doppler couleur, est d'une grande aide afin de déterminer l'origine de la masse sous-ombilicale [139] [140].

L'échographe doit rechercher des anomalies pouvant être associées aux cœlosomies inférieures et entrant alors dans une association syndromique : l'omphalocèle, la fistule recto-vésicale, l'agénésie du côlon terminal, l'imperforation anale, la malformation des organes génitaux externes ou encore une malformation des membres inférieurs [136].

D'autres anomalies sont également plus fréquentes et sont donc à rechercher : anomalies cardiovasculaires, rénales, squelettiques et du système nerveux central [136].

L'IRM autour de 32 SA est, selon Hsieh et al. [141], un examen de choix pour le diagnostic précis des malformations urogénitales sévères. En cas de malformation importante des organes génitaux, le diagnostic échographique de sexe peut être difficile d'où l'intérêt d'une amniocentèse [133].

Le complexe exstrophie-épispace réunit un spectre de malformations complexes de sévérités différentes impliquant la paroi abdominale sous-ombilicale, le pelvis et les organes endo-pelviens. Ce complexe peut associer des anomalies génito-urinaires, des anomalies osseuses et pariétales, des anomalies digestives et des anomalies vertébrales [142].

Son diagnostic prénatal est de plus en plus fréquent, conduisant à proposer l'interruption médicale de grossesse compte tenu de la lourdeur du handicap génito-urinaire, tout particulièrement pour les fœtus mâles [142].

2.2. Agénésie vésicale

L'agénésie vésicale est une anomalie extrêmement rare du système génito-urinaire. Elle est généralement associée à une agénésie urétrale [143].

La quasi-totalité de ces agénésies est découverte chez des polymalformés mort-nés, notamment dans le sexe masculin, où l'anomalie paraît incompatible avec la vie [144]. L'anomalie est rarement isolée [144]. Les anomalies associées concernent principalement les systèmes génito-urinaire et squelettique [145].

En anténatal, le diagnostic est suspecté devant la non visualisation de la vessie confirmée lors de deux examens successifs [144] [146].

2.3. Duplication vésicale

La duplication de la vessie est une malformation congénitale rare, souvent associée à d'autres anomalies. Elle peut être complète ou incomplète [147]. Elle touche les deux sexes de façon approximativement égale [144].

On distingue les duplications, réalisant une division vraie de la vessie, des cloisons, qui sont un simple compartimentage. Il convient d'ajouter la vessie en sablier [144].

Les voies urinaires supérieures sont habituellement normales [148] [149].

2.4. Diverticules congénitaux de la vessie

Le diverticule de la vessie correspond à une hernie de la muqueuse vésicale à travers un point de faiblesse du muscle vésical, le détrusor. Cette malformation est classiquement plus fréquente chez le garçon [150].

3. Malformations de l'urètre

3.1 . Agénésie et atrésie urétrales

L'agénésie totale est une malformation exceptionnelle le plus souvent associée à une agénésie vésicale et à d'autres anomalies létales. L'absence d'urètre peut néanmoins être compatible avec la vie lorsqu'il existe une vessie normale ouverte dans le rectum ou le vagin [119].

L'atrésie urétrale est une malformation rare due à une canalisation incomplète du sinus urogénital [151]. La mégavessie est visible dès la 13^e SA [152], occupant tout l'abdomen qui est distendu et refoulant vers le haut le diaphragme. Une rupture vésicale communiquant avec la cavité amniotique peut être rarement observée, avec apparition d'une fistule vésico-cutanée [151].

Le pronostic est très défavorable du fait du retentissement sur le haut appareil urinaire, qui s'accompagne d'une urétéro-hydronephrose précoce, avec altération de la fonction rénale, conduisant à un oligoamnios, au terme de la perméabilité cutanée. Les anomalies chromosomiques telles que les trisomies 13,18, et 21 sont fréquentes [151].

Dans de telles conditions, la demande d'une interruption médicale de grossesse, si les parents la demande, est jugée recevable avec la réalisation d'un caryotype [151].

3.2. Duplication urétrale

Elle se définit par la juxtaposition de deux canaux à structure musculaire lisse avec un revêtement muqueux de type excréto-urinaire [154] [153] [155] [156].

3.3. Anomalies d'abouchement urétral

Elles sont représentées par les épispadias et les hypospadias caractérisés par un urètre court avec abouchement ectopique du méat [119]. Il s'agit d'anomalies rares, l'épispadias d'autant plus que l'hypospadias [165].

3.4. Valves de l'urètre antérieur [119]

Les valves de l'urètre antérieur sont beaucoup plus rares que les valves de l'urètre postérieur. Elles se traduisent par une dilatation urétrale d'amont, des signes de lutte vésicale et, dans les formes sévères, une urétéro-hydronephrose bilatérale.

3.5. Autres

- Sténose du méat urétral
- Méga-urètre
- Diverticules congénitaux de l'urètre

4. Malformations de l'ouraque

L'ouraque est un vestige embryonnaire dérivant de l'allantoïde qui se présente à la naissance sous la forme d'un cordon fibreux oblitéré, reliant le dôme vésical à l'ombilic [157].

L'affection ouraquienne est rare (incidence 1/5 000), avec une prédominance masculine [158]. En effet, Yiee [159] a eu une prévalence de 6,1 cas/an.

En cas d'oblitération anormale de l'ouraque, 5 types d'anomalies peuvent être individualisés en fonction de leur siège [160]:

- Persistance complète de l'ouraque ou fistule ouraquienne
- Kyste de l'ouraque
- Sinus externe de l'ouraque
- Diverticule vésico-ouraquien
- Sinus à drainage alterné.

VI. Syndromes polymalformatifs:

A. Anomalies chromosomiques :

En particulier la trisomie 13 : les reins sont souvent augmentés de volume, échogènes, avec défaut de DCM et uropathie associée. Les anomalies associées sont fréquentes et dominantes (système nerveux central, face, cœur, extrémités) [22].

Dans notre série, on avait suspecté une trisomie 21 dans deux cas devant :

- Une DRMK unilatérale dans un contexte de polymalformations, d'hydramnios et RCIU. La grossesse a été menée à terme avec décès du nouveau-né à J4 de vie.
- Une DRMK unilatérale sur système double. avec des pieds bots et un fémur court, dans un contexte de diabète gestationnel. Une amniocentèse a été demandée mais qui était refusée par le couple. La trisomie a été éliminée en postnatal.

B. Syndrome de Meckel Grüber :

Il est le plus fréquent. L'anomalie rénale est bilatérale : gros reins (+ 4,8 DS), avec médullaire hypertrophiée (nombreux microkystes de topographie médullaire), et DCM inhabituelle [161] ; avec un oligoamnios sévère au cours du second trimestre rendant le diagnostic échographique difficile [2] les autres anomalies sont une encéphalocèle et une hexadactylie (50 % des cas) [162].

Le diagnostic précoce au 1^{er} trimestre est possible en cas de récurrence. La présence de kystes bilatéraux nécessite une enquête familiale auprès des parents et des grands-parents, et l'analyse échographique recherche attentivement des anomalies associées [22].

Fœtopathologie : les kystes sont de forme variée et leur taille augmente du cortex vers la médullaire, le blastème se trouvant refoulé en périphérie, d'où l'appellation « dysplasie kystique médullaire » [22].

Génétique : Autosomique récessif, létal [2]. La mutation MKS1 donne un phénotype complet associant plus ou moins des anomalies osseuses ou un RCIU ; la mutation MKS3 s'associe à une encéphalocèle ou agénésie vermiennne, malformation de Dandy-Walker ; les mutations sont présentes dans 50 % des familles [163].

Dans notre série, deux syndromes de Meckel Grüber ont été diagnostiqués. Les reins étaient hyperéchogènes dans les deux cas, avec une encéphalocèle occipitale, une dysmorphie faciale (anophtalmie et fente labio-palatine), une hexadactylie et des pieds bots.

Le diagnostic a été posé, respectivement, à 22 SA et 16 SA, aboutissant à une interruption médicale de grossesse, après concertation avec le comité d'éthique.



Figure 37. Syndrome de Meckel Grüber : gros reins hyperéchogènes avec des kystes médullaires



Figure 38. Syndrome de Meckel Grüber : (A) Encéphalocèle occipitale (C)
Reconstruction échographique montrant une hexadactylie.

C. Autres :

Syndrome « renal cyst and diabetes » (RCAD)

Génétique : dominant autosomique à pénétrance variable, le gène TCF2 code le facteur de transcription HNF1 β , qui régule l'expression des gènes impliqués dans les PKAR.

Cette pathologie représente environ 30 % des reins hyperéchogènes fœtaux, signe d'appel le plus fréquent (kystes glomérulaires sous-capsulaires), mais aussi tout type d'anomalie, en règle bilatérale [164, 165].

Syndrome de Beckwith et Wiedemann

Sporadique dans 85 % des cas [22]. Il associe sur le plan échographique une biométrie supérieure à la normale surtout au cours de la deuxième moitié de la grossesse, une néphromégalie hyperéchogène, une macroglossie d'intensité variable, une omphalocèle inconstante [2], une dysmorphie crâniofaciale et une hémihypertrophie corporelle au niveau des membres [22].

Syndrome de Zellweger [2] :

Il associe kystes rénaux corticaux et pseudokystes cérébraux périventriculaires.

Syndrome de Smith, Lemli et Opitz :

Dans ce syndrome, il peut exister des reins dysplasiques ; ils sont associés à un retard de croissance intra-utérin, à des anomalies des extrémités, des anomalies génitales et une dysmorphie faciale particulière avec des narines antéversées [2].

Syndrome d'Ivemark Il autosomique récessif avec dysplasie hépato-pancréatico-rénal :

Les reins sont moins gros que dans la PKAR (+ 4 DS en moyenne), et de taille souvent asymétrique ; le diagnostic différentiel est le plus souvent fœtopathologique, sauf en cas de récurrence : kystes de taille et de distribution irrégulière, médullaire dysplasique [22].

Chondrodysplasie de Jeune :

Autosomique récessive à pénétrance très variable, elle associe une micromélie modérée, un thorax étroit et parfois des reins échogènes dédifférenciés (dysplasie kystique diffuse du cortex) [22].

Syndrome de Laurence-Moon-Bardet-Biedl

1/120 000 : Parfois détecté en anténatal lorsque l'anomalie rénale est sévère, il associe aux reins hyperéchogènes de façon diffuse sans DCM, une hexadactylie postaxiale ; le volume de liquide amniotique est normal, voire augmenté [166] avec une croissance fœtale normale [2] ; l'aspect anténatal peut simuler un syndrome de Meckel et les mutations spécifiques sont récessives : BBS 2, 4, 6, et 10 [167].

La sclérose tubéreuse de Bourneville :

Des cas rares de gros reins hyperéchogènes superposables au tableau de polykystose rénale de type récessif ont été décrits chez un fœtus porteur d'une sclérose tubéreuse de Bourneville [2].

Syndrome de Bartter

Exceptionnel, il se présente comme un hydramnios précoce et une pyélectasie résultant de la polyurie fœtale. Des anomalies des électrolytes ou de l'aldostérone sont inconstamment retrouvées dans le liquide amniotique [2].

Syndrome néphrotique congénital de type finlandais

Autosomique récessif, gène NPHS1 [22] : c'est une maladie congénitale qui se manifeste par un hydramnios, une hypertrophie du placenta et un retard de croissance modéré. Des anomalies du parenchyme rénal comme une hyperéchogénicité sont inconstantes, ce qui rend le diagnostic prénatal difficile en l'absence de cas index familial. En pratique, devant un cas d'hydramnios inexpliqué, une analyse biochimique du liquide amniotique peut montrer une protéinurie fœtale (concentration élevée d'alpha-fœto-protéine et d'autres protéines) et donc orienter vers une cause rénale [2].

Sclérose mésangiale diffuse ou syndrome de Drash.

Dysgénésie tubulaire rénale : [2]

C'est une anomalie rare caractérisée par un développement insuffisant ou une absence de développement des tubes rénaux proximaux responsable d'un oligoamnios.

Elle se présente cliniquement comme un anamnios inexpliqué du deuxième trimestre avec reins échographiquement normaux. Deux éléments peuvent aider au diagnostic. L'aspect du parenchyme rénal avec les sondes haute fréquence montre une échostructure modifiée avec multiplication des interfaces et les sutures crâniennes sont plus larges que ne le voudrait l'âge gestationnel.

Le diagnostic repose sur l'autopsie, qui révèle des anomalies histologiques proches de ce qu'on observe après exposition prénatal aux inhibiteurs de l'enzyme de conversion. Cette anomalie létale est probablement autosomique récessive. L'exposition prolongée à l'indométacine peut induire une atteinte rénale similaire.

VII. La conduite à tenir pratique

Devant la découverte anténatale d'une anomalie du tractus urinaire, l'échographiste doit avoir les éléments de réflexion suivants :

- Pathologie uni ou bilatérale ;
- Date de début et évolutivité ;
- Quantité de liquide amniotique ;
- Sexe fœtal ;
- Aspect du parenchyme rénal ;
- Aspect de la vessie ;
- Association malformative ;
- Antécédents familiaux – échographie rénale des parents.

Au bout d'un examen échographique bien détaillé, on peut évaluer le pronostic de l'uronéphropathie.

A. Evaluation pronostique

1. Recherche échographique d'anomalies associées

La première étape de la prise en charge d'un fœtus avec une anomalie urinaire est de rechercher une anomalie extra-urinaire associée ou de « signes mineurs » d'anomalie chromosomique à l'aide d'une échographie complète [168] [169] effectuée par un spécialiste en pathologie fœtale.

2. Evaluation du risque chromosomique

L'association avec une autre anomalie peut conduire à proposer la réalisation d'un caryotype.

La nécessité de réaliser un caryotype chez un fœtus présentant une pyélectasie a été un sujet de controverses étant donné le grand nombre de pyélectasies chez les enfants normaux. Lorsque la pyélectasie est associée à une

autre anomalie, même mineure, le risque d'anomalie chromosomique est multiplié par 10 à 20, le caryotype est donc indiqué. En revanche, le risque d'aneuploidie est multiplié seulement par 1,5 si la pyélectasie est isolée [2].

Ainsi, quand l'ensemble des dépistages antérieurs (marqueurs sériques et clarté nucale) montre un risque faible, par exemple inférieur à 1/250, la présence d'une pyélectasie isolée ne fait pas monter ce risque au-delà de 1/250 [2].

3. Evaluation de la fonction rénale fœtale

Cette évaluation consiste en l'estimation de la quantité de liquide amniotique et la réalisation des prélèvements fœtaux. Les prélèvements permettant cette évaluation sont des prélèvements potentiellement invasifs, l'urine fœtale et le sang fœtal, et ne doivent pas être réalisés dans tous les cas [170].

La diminution du liquide amniotique est un bon signe de l'altération de la diurèse fœtale dans les formes bilatérales (ou sur rein fonctionnellement unique) avec ou sans atteinte vésicale. Sa survenue précoce avant 24 SA s'accompagne d'un taux de mortalité proche de 100 %. Mais, à l'inverse, un liquide amniotique normal ne permet pas d'éliminer un retentissement fonctionnel avec risque de survenue d'une insuffisance rénale [151].

L'évaluation biochimique anténatale de la fonction rénale repose sur le dosage de la β 2-microglobuline et du sodium dans les urines fœtales. Ce geste ne sera proposé qu'en cas d'atteinte bilatérale ou sur rein fonctionnellement unique, en particulier devant un oligoamnios [151].

Dans les cas de mauvais pronostic, le dosage de la β 2-microglobuline sanguine fœtale représente un bon marqueur de la fonction rénale car il permet de prévoir la créatininémie postnatale [151]. Ainsi, Il existe une corrélation entre la valeur de la β 2-microglobuline sérique fœtale et la fonction rénale postnatale. Cette corrélation a été démontrée dans la dysplasie rénale multikystique (DMK) et

l'hypoplasie rénale. Dans les néphropathies de type polykystose (PKDA et PKRA), ce paramètre n'a de valeur que s'il est augmenté [170].

Cependant, si cette technique peut fournir des éléments en faveur d'une atteinte sévère, elle ne permet pas de préjuger des altérations modérées de la fonction rénale observées à la naissance ou plus tard [151].

Au terme de ces examens, l'éventail des situations et des pronostics est large, du bénin au léthal. Si l'anomalie est unilatérale, d'apparition tardive, avec normalité d'un des reins, voire hypertrophie compensatrice, le pronostic est bon, voire excellent. En revanche, si l'anomalie est bilatérale avec oligoamnios, le pronostic est clairement réservé [151].

4. IRM fœtale

Dans les formes complexes d'uropathie, notamment les malformations du sinus urogénital, de mégavessie avec un doute sur la possibilité d'un syndrome mégavessie-microcôlon et en cas d'examen échographique difficile, l'indication d'une IRM fœtale peut être discutée [151].

Dans une étude rétrospective multicentrique portant sur 154 IRM fœtales réalisées après diagnostic échographique d'uronéphropathies malformatives [3] :

- Les informations fournies par l'échographie ont été confirmées par l'IRM chez 67 % des fœtus.
- L'IRM a apporté des données complémentaires pour 33 % des fœtus.
- L'IRM a modifié la prise en charge périnatale pour 15 % des fœtus.

Donc, l'IRM peut aider à mieux caractériser les anomalies des voies urinaires dans certains cas sélectionnés (anomalies bilatérales, oligoamnios, difficultés techniques...) ou dans certaines indications (suspicion de cloaque ou de mégavessie-microcôlon) [3].

L'IRM combinée à l'échographie permet d'apporter un diagnostic plus précis, en particulier grâce à l'analyse complémentaire du parenchyme rénal, des uretères et de l'urètre postérieur, et d'approcher le pronostic de manière plus pertinente voire de modifier la prise en charge périnatale [3].

5. Dans notre série :

Aucune analyse biologique, IRM ou génétique n'a été réalisée pour évaluer la fonction rénale et établir un pronostic. On s'est basé, essentiellement, sur les signes échographiques :

- Dans 38,89 % des cas (14 cas), il y avait une anomalie extra-urinaire associée : l'évolution s'est fait vers la mort in utero pour cinq fœtus, le décès du nouveau-né dans quatre cas. Trois grossesses ont été interrompues. Seulement, deux enfants qui ont survécu avec anomalies des membres.
- Dans 33,33 % des cas (12 cas), l'anomalie urinaire s'est accompagnée d'un anamnios total : l'évolution s'est fait vers la mort fœtale dans trois cas, le décès du nouveau-né dans sept cas et l'IMG a été réalisée dans un seul cas. Le douzième cas a été perdu de vue.

L'atteinte rénale bilatérale, l'anamnios et les anomalies associées constituent les principaux critères échographiques de mauvais pronostic, dans notre série.

B. Prise en charge psychologique

L'annonce d'une malformation au cours d'une grossesse constitue une situation stressante à la fois pour la femme, le couple qui reçoit cette nouvelle mais aussi pour l'équipe médicale. Le diagnostic positif d'une anomalie du tractus urinaire est un diagnostic échographique relativement aisé. Ce qui est plus difficile, c'est de préciser, parfois, aux parents l'étiologie et surtout le pronostic [31].

L'élévation de l'anxiété maternelle, à la découverte d'une anomalie fœtale, est d'autant plus grande que l'anomalie est grave, que le pronostic est incertain, que le diagnostic est tardif et qu'il existe un déficit d'information. Ces troubles anxieux peuvent persister en post-partum. Ils s'accompagnent de traits dépressifs [171].

Le diagnostic anténatal doit alors rassembler tous les éléments, échographiques essentiellement, indispensables à l'orientation étiologique et au pronostic à court et à moyen terme, afin d'informer au mieux les parents sur la pathologie et de les guider dans leur choix [31].

Des stratégies de prévention pourraient être mises en œuvre et évaluées, notamment l'information des familles sur les enjeux de l'échographie et la formation des professionnels aux situations d'annonce [171].

On propose une fiche informative (Annexe) pour le couple afin de le sensibiliser de l'importance du dépistage anténatal de ces anomalies et l'informer sur les risques d'aggravation en l'absence de prise en charge.

C. Prise en charge périnatale

Le diagnostic anténatal des uronéphropathies, de loin le plus fréquent, nécessite la mise en place de règles de bonne pratique au sein des réseaux de périnatalité et la création de centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal pour améliorer les performances diagnostiques et pronostiques, ainsi que la qualité de l'information prénatale délivrée aux parents.

La prise en charge périnatale dépendra de la décision des membres du CPDPN, chose que nous n'avons pas encore créé dans notre CHU. Ce centre aura pour rôle :

- Favoriser l'accès à l'ensemble des activités du diagnostic anténatal ;
- Assurer leur mise en œuvre en constituant un pôle de compétence clinique et biologique ;
- Donner avis par rapport au diagnostic et la thérapeutique ;
- Instaurer un staff pluridisciplinaire ;
- Constituer un comité d'éthique toujours disponible.

1. Interruption médicale de grossesse

Une interruption de grossesse est réalisée, à la demande du couple, et après avis de deux médecins membres d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal, quand il existe une forte probabilité que le futur enfant soit atteint d'une affection d'une particulière gravité considérée comme incurable au moment du diagnostic [2].

Dans notre contexte marocain, l'IMG constitue un problème éthique et religieux. Il n'existe aucun cadre légal concernant l'IMG pour malformations congénitales même si celles-ci soient considérées comme létales.

Pour noter série, l'IMG a été autorisée pour quelques cas (trois cas) après avis de la commission d'éthique et surtout pour les malformations considérées comme létales. Dans l'incertitude pronostique, l'IMG n'a pas été proposée.

2. Traitements in utero

Des traitements in utero visant à lever l'obstruction urinaire ont été proposés depuis plus de 20 ans, mais n'ont pas fait clairement la preuve de leur efficacité [2].

L'objectif de ces traitements est la prévention des conséquences de l'obstruction, qui sont l'insuffisance rénale et l'anurie, avec leur cortège d'oligoamnios et d'hypoplasie pulmonaire [2]. On a tenté de traiter in utero les obstructions basses du tractus urinaire par chirurgie à utérus ouvert, par ablation endoscopique des VUP, par dérivation vésicoamniotique percutanée ou par des ponctions vésicales répétées [172].

Plusieurs techniques sont disponible à l'heure actuelle : vésicocentèse (ponction de vessie), shunt vésicoamniotique et cystoscopie fœtale [2].

Il existe un risque de chorioamniotite, de RPM et d'accouchement prématuré dans environ 10 % des cas [2].

En effet, on ne dispose pas aujourd'hui d'arguments solides démontrant l'intérêt de ces traitements in utero [2]. Dans les cas les plus graves, le drainage in utero pourrait permettre la survie avec insuffisance rénale d'un enfant qui serait décédé spontanément en l'absence de traitement, en protégeant la fonction pulmonaire, mais ne protégerait cependant pas totalement d'une insuffisance rénale postnatale [2].

Cette stratégie pose un problème éthique car elle serait susceptible de diminuer la mortalité des formes graves au prix d'une augmentation de la morbidité postnatale [2].

3. Suivi échographique et accueil néonatal

Dans les cas de bon pronostic, il faut simplement mettre les parents en contact avec l'équipe d'urologie et/ou néphrologie pédiatrique qui suivra l'enfant en postnatal, pour expliquer et programmer la surveillance prénatale et postnatale, ainsi que les traitements envisagés [2].

4. Chirurgie néonatale en urgence [2]

Dans certaines uropathies isolées pour lesquelles on prévoit une fonction rénale postnatale correcte, une chirurgie néonatale peut être nécessaire en urgence.

Si on souhaite éviter de séparer la mère de son enfant, la naissance doit avoir lieu dans une maternité située à proximité du service de chirurgie pédiatrique où le nouveau-né sera opéré.

Ces urgences urologiques néonatales sont les valves de l'urètre postérieur, les urétérocèles obstructives, les hydronéphroses bilatérales majeures et, plus généralement, les uropathies entraînant un oligoamnios du troisième trimestre faisant craindre une oligurie.

CONCLUSION

Les anomalies congénitales de l'appareil urinaire regroupent de multiples pathologies au pronostic très différent. Il n'est pas rare qu'elles rentrent dans le cadre d'un syndrome polymalformatif dont la recherche doit être attentive.

Les progrès de l'appareillage et la formation des échographistes ont permis une amélioration du taux de détection de ces anomalies, ainsi qu'un dépistage plus précoce. En dehors des mégavessies majeures, leur diagnostic est le plus souvent réalisé au deuxième et au troisième trimestres.

Il existe des associations entre la pathologie du parenchyme rénal d'une part, et la pathologie obstructive haute et basse de la voie excrétrice d'autre part.

L'échographie est relativement performante dans le diagnostic anténatal des anomalies du parenchyme rénal. Dans les formes graves bilatérales (agénésie, dysplasie, polykystose), le signe d'appel principal est un oligoamnios révélé seulement à partir de 18 SA. La recherche des anomalies associées est particulièrement difficile en raison de l'oligoamnios et pourtant indispensable puisque, dans ce groupe, l'incidence de la pathologie malformative chromosomique ou génique est importante. Un caryotype est donc proposé, en dehors des formes évidentes de polykystose rénale ou en cas de récurrence d'un syndrome autosomique récessif.

Les uropathies obstructives sont aisément suspectées en anténatal car leur signe d'appel est liquidien. En revanche, l'échographie ne permet pas de déterminer le niveau exact de l'obstacle. La précision diagnostique entre uropathies hautes ou basses est plus pertinente au troisième trimestre. Le mécanisme de la dilatation n'est en général pas identifié. Le reflux vésico-urétéral échappe le plus souvent au diagnostic.

Si l'uropathie est unilatérale, le suivi échographique de la grossesse tente de dépister l'apparition d'une pathologie du rein controlatéral. Le problème fonctionnel rénal se pose lorsque la pathologie obstructive est bilatérale et importante.

Le dépistage anténatal d'une uropathie viable implique une exploration postnatale en fin de 1^{ère} semaine de vie, en dehors des cas de détresse urologiques sévères.

Finalement, le dépistage anténatal des uronéphropathies présente des avantages (prise en charge précoce à un stade infra-clinique), mais aussi des inconvénients de par l'anxiété parentale générée pour des anomalies mineures.

RESUMES

Résumé

Introduction : Les anomalies du tractus urinaire fœtal sont dominées par les uropathies qui représentent 30 % à 50 % des malformations congénitales. Devant la découverte échographique d'une anomalie uronéphrologique, il faut rechercher des malformations associées, reconnaître les urgences qui nécessiteront une prise en charge néonatale rapide dans un centre adapté, évaluer la fonction rénale, organiser une prise en charge multidisciplinaire comprenant un entretien prénatal avec l'équipe pédiatrique et si besoin une prise en charge psychologique. Les facteurs prédictifs de la fonction rénale sont le caractère uni- ou bilatéral de l'anomalie, la quantité de liquide amniotique, la structure des reins, et en cas d'uropathie la hauteur de l'obstruction.

Objectif : -Discuter les aspects échographiques des différentes anomalies de l'appareil urinaire, ainsi qu'évaluer la pertinence de l'échographie dans le diagnostic étiologique ;

- Préciser leur épidémiologie et déterminer les facteurs de risque ;
- Décrire les modalités de surveillance et de prise en charge anténatales permettant d'établir un pronostic ainsi que l'évolution postnatale.

Matériel et méthodes : Dans notre étude rétrospective, nous rapportons 36 cas d'anomalies de l'appareil urinaire diagnostiquées en anténatal, au sein du service de Gynécologie-Obstétrique II au CHU Hassan II de Fès, entre Janvier 2011 et Mars 2017.

Résultats : L'âge moyen des parturientes était de 27,42 ans (extrêmes 18 et 44 ans). La consanguinité concernait 25 % des cas. Un diabète gestationnel a été retrouvé dans 13,89 % des cas. Des antécédents obstétricaux de fausse couche ont été rapportés dans 22,22 % des cas, de MFIU dans 8,34 % des cas et d'enfants décédés à la période néonatale dans 5,56 % des cas. Des antécédents familiaux de

trisomie 21 ont été rencontrés dans 5,56 % des cas et de pathologie rénale dans 2,78 % des cas.

L'âge moyen d'établissement du diagnostic était de 25,5 SA avec des extrêmes allant de 14 SA -39 SA. 63,89 % des anomalies de l'appareil urinaire ont été diagnostiquées au deuxième trimestre et 27,78 % au troisième trimestre, alors que les anomalies suspectées précocement au premier trimestre n'ont pas dépassé les 8,33 %.

66,67 % des fœtus étaient de sexe masculin, 30,56 % de sexe féminin et dans 2,78 % des cas, le sexe fœtal n'a pu être déterminé.

la DRMK était l'anomalie la plus fréquente (38,89 % des cas), suivie par les VUP (22,22 % des cas), l'agénésie rénale (13,89 %), SJPU et la polykystose autosomique récessive (11,11 % chacun), le système double (8,33 %), le syndrome de Meckel Grüber (5,56 %) et le syndrome de Prune Belly (2,78 %). Une pyélectasie unilatérale isolée a été observée dans 5,56 % des cas.

Le liquide amniotique était en quantité diminuée dans 63,89 % des cas, alors qu'un hydramnios a été rencontré dans 5,56 % des cas. Des anomalies extra-urinaires associées étaient présentes dans 38,89 % des cas, concernant, principalement, les systèmes nerveux et cardio-vasculaire, les membres et la face. La trisomie 21 a été suspectée dans 5,56 % des cas.

Une IMG a été réalisée dans 8,33 % des cas, après concertation avec le comité d'éthique. Une mort in utero du fœtus a été survenue dans 19,44 % des cas. Un accouchement prématuré avait concerné 16,67 % des grossesses, alors que 52,78 % des grossesses ont été menées à terme. Une seule grossesse a été perdue de vue. Les enfants qui ont survécu représentaient 41,67 % des cas (15 des fœtus), avec six cas perdus de vue.

Limites : Notre série comporte des limites. En plus du manque d'études biologique, radiologique (IRM) et génétique, notre effectif est faible et nous n'avons pas assez de naissances vivantes ni de recul suffisant pour extrapoler nos résultats à tous les diagnostics d'anomalies urinaires de découverte anténatale. Il est nécessaire de poursuivre l'évaluation anténatale échographique diagnostique et pronostique en créant un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal dans un cadre bien structuré et en menant des études prospectives comportant des effectifs plus importants avec un recul plus long afin de prédire au mieux l'évaluation de la fonction rénale à long terme en identifiant, a posteriori, les facteurs anténataux l'influençant. Pour cela, les études devront être menées en collaboration avec les néphrologues pédiatres pour un suivi régulier et à long terme des enfants.

Conclusion : Le diagnostic anténatal des uronéphropathies a influencé la prise en charge des enfants nés vivants, permettant ainsi une amélioration du pronostic par la correction de l'anomalie et/ou par la prévention des complications.

Summary

Introduction: Anomalies of the fetal urinary tract are dominated by uropathies, which account for 30 % to 50 % of congenital malformations. In the presence of ultrasound findings of an uronephrological abnormality, it is necessary to look for associated malformations, to recognize emergencies that will require rapid neonatal management in an appropriate center, to evaluate renal function, multidisciplinary team including prenatal care with the pediatric team and, if necessary, psychological care. The predictive factors of renal function are the uni- or bilateral character of the anomaly, the amount of amniotic fluid, the structure of the kidneys, and in case of uropathy the height of the obstruction.

OBJECTIVE: -Discuss the echographic aspects of the various anomalies of the urinary tract, and evaluate the relevance of ultrasound in the etiological diagnosis;

- specify their epidemiology and determine the risk factors;
- Describe the procedures for antenatal monitoring and management to establish a prognosis and the postnatal evolution.

MATERIAL AND METHODS: 36 prenatally diagnosed cases of abnormalities of the urinary tract were retrospectively reviewed, in the department of Gynecology-Obstetrics II at the University Hospital Hassan II of Fez, between January 2011 and March 2017.

RESULTS: The mean age of the included patients was 27.42 years (range 18 - 44 years). Consanguinity was reported in 25% of cases. Gestational diabetes was found in 13.89 % of cases. An obstetric history of miscarriage was reported in 22.22 % of cases, fetal death in utero in 8.34% of cases and children died in the neonatal period in 5.56% of cases. A family history of trisomy 21 was encountered in 5.56% of cases and kidney disease in 2.78% of cases.

The mean gestational age at diagnosis was 25.5 weeks (range 14 -39 weeks). 63.89% of urinary tract abnormalities were diagnosed in the second trimester and 27.78% in the third trimester, while anomalies suspected early in the first trimester did not exceed 8.33%.

66.67% of the fetuses were male, 30.56% female and in 2.78% of the cases, the fetal sex could not be determined.

The multicystic dysplastic kidney was the most frequent anomaly (38.89% of cases), followed by posterior urethral valves (22.22% of cases).

The amniotic fluid was decreased in 63.89% of the cases, whereas a hydramnios was encountered in 5.56% of the cases. Associated extra-urinary abnormalities were present in 38.89% of the cases, mainly involving the nervous and cardiovascular systems, limbs and face. Trisomy 21 was suspected in 5.56% of cases.

A medical termination of pregnancy was carried out in 8.33% of the cases, after consultation with the ethics committee. An in utero death of the fetus occurred in 19.44% of the cases. Preterm delivery accounted for 16.67% of pregnancies, while 52.78% of pregnancies were completed. Surviving children accounted for 41.67% of the cases (15 fetuses), six of whom were lost to follow-up.

Limitations: Our series has limits. In addition to the lack of biological, radiological (MRI) and genetic studies, our numbers are low and we do not have enough live births or enough recoil to extrapolate our results to all diagnosis of urinary abnormalities of antenatal discovery. It is necessary to continue the antenatal ultrasound diagnostic and prognostic evaluation by creating a multidisciplinary center of prenatal diagnosis in a well-structured framework and by conducting prospective studies with larger numbers and a longer follow-up in order to predict the evaluation of long-term renal function by identifying, a posteriori, the antenatal

factors influencing it. For this, studies should be carried out in collaboration with pediatric nephrologists for regular and long-term monitoring of children.

CONCLUSION: Antenatal diagnosis of uronephropathies has influenced the management of children born alive, thus improving the prognosis by correcting the anomaly and / or preventing complications.

مطى

مقدمة: لاعتلال الكلى ية ته يمن على تشوهت الجهاز البولي، و التي تمثل 30% إلى 50% من التشوهت الخلقية. عند الفحص بالموجت فوقصوتية إذا تم اكتشاف تشوه في الجهاز البولي لدى الجنين فمن الضروري بالبحث عن التشوهت لتربطه بالتعرف على الحالة المرضية التي تتطلب، بعد الولادة، تدخل طبي علاجي. يع فيمر كونه سابقاً يوظف في فة الكلى نظراً عما يمتددة التخصصت وإذ الزلماً مرعاة ية نفسية لآبو الملقن يؤيلوظ في فة الكلى هليط أبأعادي ثوناً نلجانبكم ية السائل الذي يطجذب ينه يكل الكلى و في فة لاعتلال الكلى مستوى عالئق.

الهدف: مناقشة مظهر الفحص بالموجت فوقصوتية في تشخيص مختلف تشوهت المسالك البولية، كذا تقديهم ية الفحص بالموجت فوقصوتية في التشخيص السببي.

تحوييلأديانهم عو املالخطر

- وصفطالقر اقولأعدبيللسابقين للولاد هم ليسمح بتمكين ية فة التشوهت وتطور بعدالولادة.

المواد والاساليب: في استنبأاً ثر رجعلي، يذنا 36 الحالة تشوهت لجهاز البولي التي تشخصها في حلقة ما قبلالولادة، في قسم أمراض النساء والتوليد بمر كلاسنتشفا نالجامعي حسلأ ثانياً في فلس، بيينما يير 2011 وما رس 2017.

النتائج: كل متوسط عمر الأمهت 27.42 سنة (نوع بين 18 و 44 سنة) ومثلزوالجلاقارب 25% من الحالك. تلمع ثور عليه كوري الحمل في 13.89% من الحالك. 22.22% ملقنساء كلأد يهنسوا بق إجهطو، فاقجن يينسابق في 8.34% من الحالك ووفاطة فلحد يثالولادة في 5.56% من الحالك. السوالبعقأ ثل ية ثلث الصبغى 21 وجت في 5.56% من الحالك وأمرط الكلى في 2.78% من الحالك. و كل متوسط عمر التشخيص هو 25.5 اسبوعاً (نوع بين 14 و 39 اسبوعاً). تم تشخيص 63.89% من تشوهت المسالك البولية في الثلث الثاني و 27.78% في الثلث الثالث ملقن حمل، في حين أن التشوهت التي تشخصها في الأشهر الثلاثة الأولى تجوز 8.33%.

66.67% ملأجنكاً نوناكورا و 30.5% ثبا ونما في 2.78% من الحالك تمكّن تمنجد يد جس

الجنين.

التشويلاً كثرش بوعادفي استنا هو خللالت نسجالكلوليمتعدلاكيسي (38.89% من ال دلاك)، متبوعا بصمامامثلإ حلايلالخلي (22.22% من ال دلاك). وقد انذفكم يلسائلالذي ديطالجنين في 63.89% من ال دلاك، فيدين في 5.56% من ال دلاك كالتكم بولة فرةالعوبالابوليلقمرتبطة كاتخذضرة في 38.89% من ال دلاك، والتي همتأساسالجهازالعصبي، القلبالأوعبالقومية، الأطرف والوجهوتلاشتبامتثلث الصبغى 21 في 5.56% من ال دلاك.

وقتنتم في ذالإجهطن في 8.33% من ال دلاك بعلائش لورم لعجنة الأخلاق يئق. فالجنين ظليرحم في 19.44% من ال دلاك. وشككالولالاقبكرة 16.67% فيائة من دلاكحمل، فيدين أن 52.78% فيائة من ال دلاك أتصدملها بشكلا لأط فالالباقون علقاليدياة 41.67% فيائة (15دينامدة منهم ملزم فقودين).

القبو دهذالسلسلةد بهلمع يقبثالإضافة إلىعدم وجودر اسبئولوجواشعاعية (النصوبيرالدين المغناطيسي) در اجينذية، فلنعدولاتنماحدود، وللين ينامياك في ملزموايلاأدياء لأرتداد الكا قليستقرنأنا لتشخيصمع دلاك التشوهللبولية التي يلكتكتشا فهاقبلالولادة. ومنالضروي لاستمرار ققي ييم التشخيص بالموجث فوقالصوتيللسابقللولادة من خلالنشامركوتعدد التخصصت للتشخيص قبلالولادة فيطارم نظمشكلج يوداجر الدر اللانستقبليتم أعداأ كيبوتابعة أطول من أجلالتبقي لوظيفة الكلى علىالمدىالطويل عظررتيقديد بعدذلك المعامللسابق للولادة التي تؤثر عليهلهذا، ينبغيجر الدر اسبئالتعلمومع لاطباءالمتخصصين فيأمراض الكلى لدلأط فال من أجل تتابع نظم طويل الأمد.

الخلاصة: فذاثر تشخيص تشوهت الجهاز البوليالسابق للولادة علىتدبير الملاجيلأط فالالمولودين أدياءلوبالتالتيسلامضيرية عظر يقصد حيحالتشوه و / لومضعا فاته.

ANNEXES

Uropathies malformatives :

Fiche d'informations pour les parents

On a évoqué une uropathie chez mon enfant.

Qu'est-ce qu'une pathologie fœtale urinaire ?

Nous avons normalement deux reins, situés dans chaque fosse lombaire et dont le rôle principal est l'épuration du sang de ses déchets. L'urine descend des reins vers la vessie par deux tuyaux, les uretères. Elle est ensuite stockée dans la vessie, puis éliminée périodiquement lors des mictions (évacuation de l'urine).

La pathologie fœtale urinaire est un ensemble hétérogène d'anomalies dues à un défaut de développement de l'appareil urinaire et qui peuvent être isolées ou associées à un syndrome polymalformatif. Souvent dépistées en anténatal.

Que faire avant la naissance et lors de l'accouchement chez mon enfant atteint d'anomalie urinaire ?

Le médecin qui suit votre grossesse va s'assurer s'il n'existe pas d'autres anomalies chez votre enfant, en particulier en étudiant bien l'autre rein. Le dossier de votre enfant sera discuté entre spécialistes en centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN). Vous aurez ensuite les échographies prévues lors du suivi de la grossesse et, à cette occasion, l'échographiste vérifiera si votre bébé grandit bien, s'il se développe dans une quantité normale de liquide amniotique et si l'autre rein présente une croissance et un aspect échographique normaux.

En cas d'uropathie obstructive sévère, un traitement in utero peut vous être proposé.

Le lieu d'accouchement dépendra, principalement, du type de l'anomalie, de son degré de sévérité et des anomalies associées. En l'absence de contre-indication à l'accouchement par voie basse, une anomalie fœtale de l'appareil urinaire nécessitera, exceptionnellement, un accouchement par voie haute.

Que faire après la naissance ?

Dans les formes sévères (bilatérale ou sur rein fonctionnellement unique), votre enfant peut nécessiter une hospitalisation en unité de néonatalogie voire un traitement chirurgical en urgence.

Dans les formes bénignes où un seul rein est atteint, votre enfant doit bénéficier d'une exploration pédiatrique, clinique et échographique, en fin de 1^{ère} semaine de vie pour confirmer le diagnostic annoncé lors de la grossesse. Vous rencontrerez alors un néphrologue ou un urologue pédiatre, pour discuter du suivi.

Il conviendra ensuite d'être attentif : si votre enfant présente une fièvre inexplicquée (ou une mauvaise prise de poids ou des difficultés alimentaires lors des premières semaines de vie), il faudra toujours se méfier d'une infection urinaire et consulter alors rapidement un médecin.

Pourquoi mon enfant a-t-il une pathologie urinaire ? Quels sont les risques pour une prochaine grossesse ?

Ce sont des anomalies relativement fréquentes. Elles sont probablement secondaires à un défaut de développement de l'appareil urinaire, favorisées par des facteurs génétiques et environnementaux encore mal connus.

Ces anomalies peuvent être isolées ou rentrer dans le cadre d'un syndrome polymalformatif. S'il existe d'autres anomalies urinaires dans la famille, une consultation de génétique vous sera proposée afin de prédire le risque de récurrence.

Comment va évoluer cette pathologie après la naissance ?

L'évolution dépendra du type de malformation, de son caractère uni- ou bilatérale, l'aspect du parenchyme rénale, la quantité de liquide amniotique et de l'existence ou non d'anomalies associées.

En cas d'atteinte unilatérale avec rein controlatéral d'aspect normal, quantité de liquide amniotique normale et en l'absence d'autres anomalies associées, le pronostic est bon et l'évolution sera favorable.

En cas d'atteinte bilatérale ou sur rein fonctionnellement unique, de liquide amniotique très diminué ou d'anomalies associées, le pronostic est le plus souvent sombre avec une évolution vers la détresse respiratoire, l'insuffisance rénale et le décès.

Entre les deux catégories précédentes, il serait difficile de prédire un pronostic ou de prévoir l'évolution.

Quels sont les risques d'une anomalie urinaire ?

Si l'atteinte est unilatérale et isolée avec un rein controlatéral normal, votre enfant aura une vie normale.

Le risque à long terme (c'est-à-dire à l'âge adulte) est que le rein peut se fatiguer un peu plus vite, surtout s'il existe des facteurs de risque associés (tabagisme, obésité...). C'est pourquoi nous chercherons régulièrement des petits signes d'atteinte rénale débutante pour pouvoir mettre en place si nécessaire une prise en charge précoce. En effet, il a été montré que plus une atteinte rénale est dépistée tôt, meilleur en est le pronostic.

Pour chercher ces petits signes, votre enfant aura une surveillance régulière de sa croissance, de sa tension artérielle et de quelques examens biologiques simples (prise de sang et analyse d'urine). Par ailleurs, il faut éviter à tout âge les médicaments potentiellement toxiques pour les reins. Il s'agit surtout des anti-inflammatoires comme l'ibuprofène (Advil®, Nureflex®, etc.) et, en cas de fièvre ou de douleur, il faudra préférer le paracétamol (Doliprane®, etc.). Il est donc important que votre médecin sache que votre enfant est porteur d'une anomalie urinaire, mais certains médicaments anti-inflammatoires sont en vente libre et doivent donc être

évités. Quand votre enfant sera plus grand, il faudra lui expliquer que certains facteurs de risque cardiovasculaires (tabagisme, surpoids, absence d'activité physique, excès alimentaires, etc.) doivent être évités pour protéger à la fois ses reins mais aussi son « capital santé ».

Quelle est la prise en charge ?

La prise en charge consiste essentiellement en une surveillance régulière de la croissance, de l'évolution échographique des reins (et surtout de la croissance du rein sain) et de la tension artérielle. Des anomalies uro-génitales associées seront systématiquement recherchées par l'examen clinique et par l'échographie.

L'indication de chirurgie est surtout discutée en cas d'obstacle à l'écoulement des urines responsable d'un retentissement sur le haut appareil (rein).

BIBLIOGRAPHIE

- [1] Martín C, Darnell A, Durán C, Bermúdez P, Mellado F, Rigol S. Magnetic resonance imaging of the intra-uterine fetal genitourinary tract: normal anatomy and pathology. *Abdom Imaging* 2004 ; 29(3) :286—302.
- [2] Driessen M, Chéreau E, Aubry MC, Vibert-Guigue C, Ruano R, Dommergues M. Anomalies urogénitales fœtales. *EMC - Obstétrique/Gynécologie* 2014 ; 9(1) : 1-20 [Article 5-031-A-35].
- [3] Pico H, Dabadie A, Bourliere-Najean B, Philip N, Capelle M, Aschero A, Quarello E, Guys J.-M, Hery G, Petit P, Gorincour G. Contribution of the foetal uro-MRI in the prenatal diagnosis of uronephropathies. *Diagnostic and Interventional Imaging* 2014 ; 95: 573-578.
- [4] BouSSION F, Boudierlique C, Weil D. Chapitre 19 : Pathologie des reins et des voies excrétrices urinaires ; dans : *Le diagnostic prénatal en pratique*.2011 ; p 209-222.
- [5] Freedman AL, Johnson MP, Gonzalez R. Fetal therapy for obstructive uropathie: past, present, future? *Pediatr Nephrol* 2000 ; 14: 167-76.
- [6] Larsen, Schoenwolf, Bleyl, Brauer, Francis-West. *Embryologie humaine*. Traduction de la 4e édition américaine par Dhem A et Milaire J. Paris : De Boeck. Pages : 479-541.
- [7] Kalfa N., Veyrac C., Dubois C., Morin D., Lopez C., Averous M. Malformations congénitales du rein. *EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Urologie, 18-125-A-10, 2009*.
- [8] Cochat P, Aigrain Y. *Progrès en pédiatrie 11. Les malformations de l'appareil urinaire*. Édition. 2002.
- [9] Gubler MC. Génétique du développement de l'appareil urinaire. In : Aigrain Y, editor. *Les malformations de l'appareil urinaire*. Paris : Doin ; 2002. p. 3-15.

- [10] Pohl M, Bhatnagar V, Mendoza SA, Nigam SK. Toward an etiological classification of developmental disorders of the kidney and upper urinary tract. *Kidney Int* 2002; 61:10-9.
- [11] Sanna-Cherchi S, Caridi G, Weng PL, Scolari F, Perfumo F, Gharavi AG, et al. Genetic approaches to human renal agenesis/hypoplasia and dysplasia. *Pediatr Nephrol* 2007; 22: 1675-84.
- [12] Pasch A, Hoefele J, Grimminger H, Hacker HW, Hildebrandt F. Multiple urinary tract malformations with likely recessive inheritance in a large Somalian kindred. *Nephrol Dial Transplant* 2004; 19:3172-5.
- [13] Pawaree Saisawat, Velibor Tasic et al. Identification of two novel CAKUT-causing genes by massively parallel exon resequencing of candidate genes in patients with unilateral renal agenesis. *Kidney Int.* 2012 January ; 81.
- [14] Briard M.-L. Conseil génétique. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Gynécologie/Obstétrique, 5-019-A-10, 2007.
- [15] Skinner MA, Safford SD, Reeves JG, Jackson ME, Freemerman AJ. Renal aplasia in humans is associated with RET mutations. *Am J Hum Genet* 2008; 82:344-51.
- [16] Winyard P, Chitty L. Dysplastic kidneys. *Semin Fetal Neonatal Med* 2008; 13: 142-51.
- [17] FEATHER S. Vesicoureteric reflux: all in the genes? *Lancet*, 1996, 348: 725-728.
- [18] Kanet 13 Quaggin SE, Kreidberg J: Embryology of the kidney. In: Brenner and Rector's the Kidney, 8th Ed., edited by Brenner BM, Philadelphia, Saunders, Elsevier, 2008, pp 3-24 Google Scholar.
- [19] Bouty A, Godron-Dubrasquet A, Pelluard F, Llanas B, Pietrera P, Dobremez E. Anomalies congénitales du développement rénal. *EMC - Urologie* 2016 ; 9(4) :1-14 [Article 18-125-B-20].

- [20] Bacchetta J, Liutkus A, Dodat H, Cochat P. Dysplasie rénale multikystique : mise au point et information pour les parents lors du diagnostic anténatal. Archives de Pédiatrie 2008 ; 15: 1107-1115.
- [21] Elder JS. Antenatal hydronephrosis. Fetal and neonatal management. Pediatr Clin North Am 1997; 44:1299—321.
- [22] Maugey-Laulom B., Chateil J.-F. Diagnostic anténatal des uronéphropathies malformatives. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Radiologie et imagerie médicale - génito-urinaire - gynéco-obstétricale - mammaire, 34-760-A-25, 2011.
- [23] Weingertner AS, Favre R. Diagnostic échographique des anomalies fœtales du premier trimestre de la grossesse (dépistage chromosomique par mesure de la clarté nucale exclue). EMC – Obstétrique/Gynécologie 2013 ; 8(2) : 1-8 [Article 5-018-A-30].
- [24] Althuser M. Échographie fœtale de dépistage. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Gynécologie/Obstétrique, 5-018-A-40, 2007.
- [25] Bourgeot P. Échographie obstétricale en routine des deuxième et troisième trimestres. EMC – Radiologie et imagerie médicale – génito-urinaire – gynéco-obstétricale – mammaire 2012 ; 7(4) : 1-23 [Article 34-760-A-20].
- [26] Chitty LS, Altman DG. Charts of fetal size: kidney and renal pelvis measurements. Prenat Diagn 2003 ; 23: 891-7.
- [27] Léticée N. Approche échographique des uropathies fœtales. 2005, 18 ; 102-115.
- [28] Biserte J. Valves de l'urètre postérieur.
www.ands.dz/sacp/donnees/uro027.htm.
- [29] Roy S, et al. Apport des signes d'appel échographiques dans le diagnostic anténatal des valves de l'urètre postérieur : expérience de 3 ans à la

maternité de l'hôpital Bicêtre. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) (2015), <http://dx.doi.org/10.1016/j.jgyn.2015.04.012>.

- [30] Avni EF, Granel L, Cassart M, et al. Perinatal assessment of hereditary cystic renal diseases: the contribution of sonography. *Pediatr Radiol* 2006 ; 36 : 505-731.
- [31] Emmanuelli V, Lahoche-Manucci A, Holder-Espinasse M, Devisme L, Vaast P, Dieux-Coeslier A, et al. Prenatal diagnosis of hyperechogenic kidneys: A study of 17 cases. *J Gynecol Obst et Biol Reprod* 2010; 39: 637--46.
- [32] Bernardes L, Heidet L, Benachi A. chapitre 7 : Conduite pratique devant une anomalie des voies urinaires, dans : *Conduites pratiques en médecine fœtale*, 2010, Pages 121-130.
- [33] Tsatsaris V, Gagnadoux MF, Aubry MC, Gubler MC, Dumez Y, Dommergues M. Prenatal diagnosis of bilateral isolated fetal hyperechogenic kidneys. Is it possible to predict long-term outcome ? *BJOG* 2002 ; 109 :1388-93.
- [34] Upadhyay J, McLorie GA, Bolduc S, Bagli DJ, Khoury AE, Farhat W. Natural history of neonatal reflux associated with prenatal hydronephrosis: long-term results of a prospective study. *J Urol* 2003; 169: 1837.
- [35] Odibo AO, Raab E, Elovitz M, Merrill JD, Macones GA. Prenatal mild pyelectasis: evaluating the thresholds of renal pelvic diameter associated with normal postnatal renal function. *J Ultrasound Med* 2004; 23(4):513-7.
- [36] John U, Kahler C, Schulz S, Mentzel HJ, Vogt S, Misselwitz J. The impact of fetal renal pelvic diameter on postnatal outcome. *Prenat Diagn* 2004 ; 24(8) :591-5.
- [37] Bouzada MC, Oliveira EA, Pereira AK, Leite HV, Rodrigues AM, Fagundes LA, et al. Diagnostic accuracy of fetal renal pelvis anteroposterior diameter as a predictor of uropathy: a prospective study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 24(7):745-9.

- [38] Anderson NG, Allan RB, Abbott GD. Fluctuating fetal or neonatal renal pelvis: marker of high-grade vesicoureteral reflux. *Pediatr Nephrol* 2004 ; 19:749-53.
- [39] Avni FE, Maugey-Laulom B, Cassart M, Eurin D, Massez A, et al. The fetal genitourinary tract in ultrasonography in obstetrics and gynecology. In: Peter W, Callen MD, editors. *Ultrasonography in obstetrics and gynecology*. Philadelphia: Saunders-Elsevier; 2008. p. 640-75.
- [40] Jouannic JM, Hyett JA, Pandya PP, Gulbis B, Rodeck CH, Jauniaux E. Perinatal outcome in fetuses with megacystis in the first half of pregnancy. *Prenat Diagn* 2003; 23: 340-4.
- [41] Massicot R, Lottmann HB, Wildhaber BE, Benachi A, Varlet F, Lortat-Jacob S. Antenatal isolated hydronephrosis associated with urinoma. *J Pediatr Urol* 2007; 3: 73-6.
- [42] Kleppe S, Schmitt J, Geilpel A, Gembruch U, Hansmann M, Bartmann P, et al. Impact of prenatal urinomas in patients with posterior urethral valves and post-natal renal function. *J Perinat Med* 2006; 34: 425-8.
- [43] Stathopoulos L, Merrot T, Chaumoître K, Bretelle F, Michel F, Alessandrini P. Prenatal urinoma related to ureteropelvic junction obstruction: poor prognosis of the affected kidney. *Urology* 2001 ; 76: 190-4.
- [44] Zaccara A, Brizzi C, Mobili L, Nahom A, Carnevale E, Marciano A, et al. Fetal urinoma in female without obstructive uropathy. *Fetal Diagn Ther* 2011; 29: 296-300.
- [45] Bourgeot P, Robert Y. *Échographie du premier trimestre de la grossesse*. EMC – Radiologie et imagerie médicale – génito-urinaire – gynéco-obstétricale – mammaire 2017 ; 12(1) : 1-28 [Article 34-760-A-15].

- [46] Avni F, Massez A, Cassart M. Applications de l'imagerie par résonance magnétique (IRM) fœtale. *Imagerie de la femme* 19 (2009) 13–20.
- [47] Poutamo J, Vanninen R, Partanen K, Kirkinen P. Diagnosing fetal urinary tract abnormalities: benefits of MRI compared to ultrasonography. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2000 ; 79(1) :65—71.
- [48] Barseghyan K, Jackson HA, Chmait R, De Filippo RE, Miller DA. Complementary roles of sonography and magnetic resonance imaging in the assessment of fetal urinary tract anomalies. *J Ultrasound Med* 2008; 27(11):1563—9.
- [49] Cassart M, Massez A, Metens T, Rypens F, Lambot MA, Hall M, et al. Complementary role of MRI after sonography in assessing bilateral urinary tract anomalies in the fetus. *AJR Am J Roentgenol* 2004; 182(3):689—95.
- [50] Breyssem L, Bosmans H, Dymarkowski S, Schoubroeck DV, Witters I, Deprest J, et al. The value of fast MR imaging as an adjunct to ultrasound in prenatal diagnosis. *Eur Radiol* 2003; 13:1538-48.
- [51] Reddy VM, Filly RA, Copel JA. Prenatal imaging: US and MRI. *Obstet Gynecol* 2008; 112:145-57.
- [52] Glenn OA, Bartovich J. MRI of the fetal brain and spine. *Am J Neuroradiol* 2006; 27:1807-14.
- [53] Brown SD, Estroff JA, Barnewolt CD. Fetal MRI. *Appl Radiol* 2004; 33:9-25.
- [54] Levine D, Barnewolt CE, Mehta TS, Trop I, Estroff J, Wong G. Fetal Thoracic Abnormalities: MR Imaging. *Radiology* 2003; 228: 379-88.
- [55] Hill BJ, Joe BN, Qayyum A, Yeh BM, Goldstein R, Coakley FV. Supplemental value of MRI in fetal abdominal disease detected on prenatal sonography: Preliminary experience. *AJR* 2005 ; 184:993-8.

- [56] Delorme B, Mas-Caradec M.-C, Loisel D. Le diagnostic prénatal en pratique. Chapitre 3: IRM fœtale. 2011; p 22-40.
- [57] Prayer D, Brugger P, Prayer L. Fetal MRI: techniques and protocols. *Pediatr Radiol* 2004; 34: 685-93.
- [58] Levine D. Ultrasound versus magnetic resonance imaging in fetal evaluation. *Top Magn Reson Imaging* 2001; 12: 25-38.
- [59] Kubik-Huch RA, Huisman T, Wisser J, et al. Ultrafast MR imaging of the fetus. *Am J Roentgenol* 2000; 174: 1599-606.
- [60] Stazzone MM, Hubbard AM, Bilaniuk LT, et al. Ultrafast MR imaging of the normal posterior fossa in fetuses. *Am J Roentgenol* 2000; 175: 835-9.
- [61] Glenn O, Barkovich A. Magnetic resonance imaging of the fetal brain and spine: an increasingly important tool in prenatal diagnosis. Part 1. *Am J Neuroradiol* 2006; 27: 1604-11 with late appearance. *Prenat Diagn.* 2009; 29: 389-95.
- [62] Chen Q, Levine D. Fast fetal magnetic resonance imaging techniques. *Top Magn Reson Imaging* 2001; 12: 67-79.
- [63] Crombleholme TM, Harrison MR, Golbus MS, Longaker MT, Langer JC, Callen PW, et al. Fetal intervention in obstructive uropathy: prognostic indicators and efficacy of intervention. *Am J Obst et Gynecol* 1990 ; 162:1239-44.
- [64] Guyot A, Rosenblatt J, Bidat L, Bensman A, Bénifla J.-L, Jouannic J.-M. Impact de l'ascite urinaire fœtale sur le taux de β 2-microglobuline sérique dans les uropathies obstructives : à propos d'u cas. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 2010 ; 39: 418-421.
- [65] Dumez Y. Fetal renal impairment syndrome. *Ann Urol (Paris)* 2004 ; 38:173-9.
- [66] Colmant C, Senat MV. Techniques de prélèvements fœtaux. *EMC - Obstétrique/Gynécologie* 2012 ; 7(3) :1-6 [Article 5-021-A-15].

- [67] Muller F, Dreux S, Audibert F, Chabaud JJ, Rousseau T, D'Hervé D, et al. Fetal serum ss2-microglobulin and cystatin C in the prediction of post-natal renal function in bilateral hypoplasia and hyperechogenic enlarged kidneys. *Prenat Diagn* 2004; 24:327-32.
- [68] Dommergues M, Muller F, Ngo S, Hohlfeld P, Oury JF, Bidat L, et al. Fetal serum beta2-microglobulin predicts postnatal renal function in bilateral uropathies. *Kidney Int* 2000; 58:312-6.
- [69] Benzacken B, Dupont C. Cytogénétique prénatale. EMC – Obstétrique/Gynécologie 2014 ; 9(1) :1-17 [Article 5-031-A-15].
- [70] Anahory T, Dechaud H, Girardet A, Coubes C, Hamamah S, Claustre M, et al. Diagnostic préimplantatoire. EMC – Gynécologie 2013 ; 8(1) : 1-11 [Article – 770 – A – 60].
- [71] Song R, Yosypiv IV. Genetics of congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Pediatr Nephrol* 2011; 26:353-64.
- [72] Woolf AS, Price KL, Scambler PJ, et al. Evolving concepts in human renal dysplasia. *J Am Soc Nephrol* 2004 ; 15: 998-1007.
- [73] Droullé P, Didier F, Schmitt M. Registre nancéien des malformations réno-urinaires. *Méd Fœt Écho Gynécol* 1993 ; 15:35-9.
- [74] Shalaby H, Hemida R, Nabil H, Ibrahim M. Types and Outcome of Fetal Urinary Anomalies in Low Resource Setting Countries: A Retrospective Study. *The Journal of Obstetrics and Gynecology of India* 2015. DOI 10.1007/s13224-015-0675-z.
- [75] Bondagji N. Antenatal diagnosis, prevalence and outcome of congenital anomalies of the kidney and urinary tract in Saudi Arabia. *Urol Ann.* 2014 ; 6(1) :36-40.

- [76] Jordan I, Audra P, Putet G. Nouveau-nés de mères diabétiques. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Pédiatrie, 4-002-S-50, 2007.
- [77] Stroustrup Smith A, Grable I, Levine D. Case 66: caudal regression syndrome in the fetus of a diabetic mother. *Radiology* 2004; 230: 229-33.
- [78] Narchi H, Kulaylat N. High incidence of Down's syndrome in infants of diabetic mothers. *Arch Dis Child* 1997; 77: 242-4.
- [79] Moore LL, Bradlee ML, Singer MR, Rothman KJ, Milunsky A. Chromosomal anomalies among the offspring of women with gestational diabetes. *Am J Epidemiol* 2002 ; 155: 719-24.
- [80] Arnaud Seigneurin. Diabète gestationnel et malformations de l'appareil urinaire : une étude cas témoins en milieu hospitalier.2013
- [81] Maugey-Laulom B, Chateil JF. Diagnostic anténatal des uronéphropathies malformatives. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Radiologie et Imagerie médicale : Génito-urinaire - Gynéco-obstétricale - Mammaire, 34-760-A-25, 2001.
- [82] Carta M, Cimador M, Giuffrè M, et al. Unilateral multicystic dysplastic kidney in infants exposed to antiepileptic drugs during pregnancy. *Pediatr Nephrol* 2007 ; 22: 1054-7.
- [83] Sabiri N, et al. Facteurs de risque des malformations congénitales : étude prospective à la maternité Souissi de Rabat au Maroc. *Journal de pédiatrie et de puériculture* (2013), <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpp.2013.05.001>
- [84] Carrara J, Delaveaucoupet J, Cordier A.G, Vauloup-Fellous C, Senat M.V, Ayoubi J.M, Benachi A, Picone O. Étude descriptive de signes échographiques anténataux de 34 cas d'infections congénitales à cytomégalovirus. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction* 2016 ; 45 : 397—406.

- [85] Slama R, Cordier S. Impact des facteurs environnementaux physiques et chimiques sur le déroulement et les issues de grossesse. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction* 2013 ; 42 : 413-444.
- [86] Rocheleau CM, Romitti PA, Dennis LK. Pesticides and hypospadias: a meta-analysis. *J Pediatr Urol* 2009; 5: 17-24.
- [87] McGlynn KA, Guo X, Graubard BI, Brock JW, Klebanoff MA, Longnecker MP. Maternal pregnancy levels of polychlorinated biphenyls and risk of hypospadias and cryptorchidism in male offspring. *Environ Health Perspect* 2009; 117: 1472-6.
- [88] Weber S, Taylor JC, Winyard P, et al. SIX2 and BMP4 mutations associate with anomalous kidney development. *J Am Soc Nephrol* 2008; 19:891-903.
- [89] Kozakowski KA, Shah SM, Glassberg KI. Multicystic dysplastic kidney disease. In: Gearhart JP, Rink RC, Mouriquand P, editors. *Pediatric urology*. 2nd ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2010. p. 218-25.
- [90] Schreuder MF, Westland R, Van Wijk JA. Unilateral multicystic dysplastic kidney: a meta-analysis of observational studies on the incidence associated urinary tract malformations and the contralateral kidney. *Nephrol Dial Transplant* 2009 ; 24: 1810-8.
- [91] Deschênes G. Conduite à tenir devant une dysplasie rénale multikystique. *mt Médecine de la Reproduction, Gynécologie Endocrinologie* 2010 ; 12 (2) : 100-2.
- [92] Kuwertz-Broeking E, Brinkmann OA, Von Lengerke HJ, et al. Unilateral multicystic dysplastic kidney: experience in children. *BJU Int* 2004; 93: 388-92.

- [93] Van Eijk L, Cohen-Overbeek TE, Den Hollander NS, et al. Unilateral multicystic dysplastic kidney: a combined pre- and postnatal assessment. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 180-3.
- [94] Onal B, Kogan BA. Natural history of patients with multicystic dysplastic kidney- what followup is needed? *J Urol* 2006; 176:1607-11.
- [95] Veyrac C. Anomalies congénitales du rein et de la voie excrétrice supérieure chez l'enfant. *EMC-Radiologie 1* (2004) 491-541.
- [96]. Mirlesse V. Prise en charge prénatale des uropathies malformatives fœtales. *Journal de pédiatrie et de puériculture* 2005, 18 ; 116-119.
- [97]. Westland R, Schreuder MF, Ket JC, Van Wijk JA. Unilateral renal agenesis: a systematic review on associated anomalies and renal injury. *Nephrol Dial Transplant* 2013; 28:1844-55.
- [98]. Barry JE, Auld AW. The Vater association; one end of a spectrum of anomalies. *Am J Dis Child* 1974; 128:769-71.
- [99]. Pierides AM, Athanasiou Y, Demetriou K, Koptides M, Deltas CC. A family with the branchio-oto-renal syndrome: clinical and genetic correlations. *Nephrol Dial Transplant* 2002; 17:1014-8.
- [100]. Nishinakamura R, Takasato M. Essential roles of *Sall1* in kidney development. *Kidney Int* 2005; 68:1948-50.
- [101]. Woolf AS, Hillman KA. Unilateral renal agenesis and the congenital solitary functioning kidney: developmental, genetic and clinical perspectives. *BJU Int* 2007; 99:17-21.
- [102]. Nielsen GL, Norgard B, Puho E, Rothman KJ, Sorensen HT, Czeizel AE. Risk of specific congenital abnormalities in offspring of women with diabetes. *Diabet Med* 2005; 22:693-6.

- [103]. Boix E, Zapater P, Pico A, Moreno O. Teratogenicity with angiotensin II receptor antagonists in pregnancy. *J Endocrinol Invest* 2005; 28:1029–31.
- [104]. Kolettis PN, Sandlow JL. Clinical and genetic features of patients with congenital unilateral absence of the vas deferens. *Urology* 2002; 60:1073–6.
- [105]. Dursun H, Bayazit AK, Buyukcelik M, Soran M, Noyan A, Anarat A. Associated anomalies in children with congenital solitary functioning kidney. *Pediatr Surg Int* 2005; 21:456–9.
- [106]. Heinonen PK. Gestational hypertension and preeclampsia associated with unilateral renal agenesis in women with uterine malformations. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2004 ; 114:39–43.
- [107] Diallo P, Jacquemard F, Kieffer F, Mirlesse V, Romand S, Thulliez P. Pathologie urinaire fœtale. *EMC-Pédiatrie 1* (2004) 324–333.
- [108] Garel C. Pathologie fœtale en dehors du système nerveux central. In : Adamsbaum C, editor. *Imagerie pédiatrique et fœtale*. Paris : Flammarion Médecine-Sciences ; 2007. p. 912–3.
- [109] Noël N, Rieu P. Pathophysiologie, épidémiologie, présentation clinique, diagnostic et options thérapeutiques dans la polykystose rénale autosomique dominante. *Néphrol ther* (2015),
- [110] Gubler MC, Martinovic-Bouriel J. Bouvier. Appareil réno-urinaire. In : Razavi FE, Carles D, editors. *Pathologie fœtale et placentaire*. Ouvrage collectif de la Société Française de Fœtopathologie. Montpellier : Sauramps Médical ; 2008. p. 129–52.
- [111] Murphy JJ, Altit G, Zerhouni S. The intrathoracic kidney: should we fix it? *J Pediatr Surg* 2012; 47:970–3.

- [112] Guarino N, Tadini B, Camardi P, Silvestro L, Lacey R, Bianchi M. The incidence of associated urological abnormalities in children with renal ectopia. *J Urol* 2004; 172:1757–9.
- [113] Woodward M, Frank JD. Abnormal migration and fusion of the kidney. In: Gearhart JP, Rink RC, Mouriquand P, editors. *Pediatric urology*. 2nd ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2010. p. 213–7.
- [114] Bhatt K, Herts BR. Crossed fused renal ectopia. *J Urol* 2014; 191: 475–6.
- [115] Glodny B, Petersen J, Hofmann KJ, Schenk C, Herwig R, Trieb T, et al. Kidney fusion anomalies revisited: clinical and radiological analysis of 209 cases of crossed fused ectopia and horseshoe kidney. *BJU Int* 2009; 103:224–35.
- [116] Kelner M, Droulle P, Didier F, Hoeffel JC. The vascular “ring” sign in mesoblastic nephroma: report of two cases. *Pediatr Radiol* 2003 ; 33: 123–8.
- [117] Abbo O, Bouali O, Ballouhey O, Mouttalib S, Lemandat A, Decramer S, Moscovici J, Galinier P. Impact de l’âge au diagnostic sur le devenir à long terme des patients opérés de valves de l’urètre postérieur. *Progrès en urologie* (2013) 23, 144—149.
- [118] Khemakhem R, Ben Ahmed Y, Mefteh S, Jlidi S, Charieg A, Louati H, Noura F, Ghorbel S, Bellagha I, Chaouachi B. Les valves de l’urètre postérieur : à propos de 38 cas. *Journal de pédiatrie et de puériculture* (2012) 25, 242—248.
- [119] Hélénon O, El Amri A, Lemaître L, Grenier N. Imagerie de l’urètre pathologique. *EMC - Radiologie et imagerie médicale - génito-urinaire - gynéco-obstétricale - mammaire* 2012 ; 7 (2) : 1-14 [Article 34-410-A-20].

- [120] Lopez Pereira P, Espinosa L, Martinez Urrutina MJ, Lobato R, Navarro M, Jaureguizar E. Posterior urethral valves : prognostic factors. BJU Int 2003 ; 91:687—90.
- [121] Gouli J, Merrot T, Chaumoître K, Faure A, Michel F, Ales-sandrini P. Urothorax : complication rare d'une valve de l'urètre postérieur sectionné en période néonatale. Prog Urol 2011; 21:146—50.
- [122] Perks AE, Mac Neily AE, Blair GK. Posterior urethral valves. J Pediatr Surg 2002; 37(7):1105-7.
- [123] De Jong TPVM, Radmayr C, Dik P, Chrzan R, Klijjn AJ, De Kort L. Posterior urethral valves: search for a diagnostic reference standard. J Urol 2008; 72:1022—5.
- [124] Brasseur-Daudruy M, Eurin D, Le Dosseur P, Cellier C, Dacher JN. Prise en charge d'une hydronéphrose de diagnostic prénatal. In : Adamsbaum C, editor. Imagerie pédiatrique et fœtale. Paris : Flammarion Médecine-Sciences ; 2007. p. 678-85.
- [125] Nouria F, et al. Anomalie de la jonction pyélo-urétérale de diagnostic anténatal : traitement chirurgical ou médical ? Journal de pédiatrie et de puériculture 2011 ; 24 : 229-235.
- [126] Audry G, De Vries P, Bonnard A. Particularités du traitement de l'anomalie de la jonction pyélo-urétérale chez l'enfant. 2006. Annales d'urologie – EMC Urologie 40 (2006) 28–38.
- [127] Doizi S. Syndrome de la jonction pyélo-urétérale. EMC - Urologie 2017 ; 10(1) :1-13 [Article 18-150-B-10].
- [128] Dariane C, Chartier-Kastler E, Rouprêt M. Malformations congénitales de l'uretère chez l'adulte. EMC - Urologie 2015 ; 8(3) :1-10 [Article 18-163-A-10].

- [129] Ubetagoyena Arrieta M, Sarasqueta Eizaguirre C, Arruebarrena Lizar-raga D, Areses Trapote R. Urinary tract duplication. *An Pediatr (Barc)* 2012 ; 77:261-6.
- [130] Diao B, et al. Syndrome de Prune Belly : aspects épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques. *Progrès en Urologie* 2008; 18: 470-474.
- [131] Hoquéti L, Le Mandat A, Bouali O, Ballouhey Q, Mouttalib S, Moscovici J, Galinier P. Méga-uretères primitifs : étude rétrospective sur dix ans. Primary obstructive megaureters: Long-term follow-up. *Progrès en urologie* 2013; 23: 470-473.
- [132] Upadhyay J, Bolduc S, Braga L, Farhat W, Bägli DJ, McLorie GA, et al. Impact of prenatal diagnosis on the morbidity associated with ureterocele management. *J Urol* 2002 ; 167: 2560-5.
- [133] Furtos C, Chene G, Varlet M.-N, Varlet F, Seffert P, Chauleur C. Diagnostic anténatal et prise en charge des extrophies vésicales isolées. *Gynécologie Obstétrique & Fertilité* 2010; 38:624-630.
- [134] Goldstein I, Shalev E, Nisman D. The dilemma of prenatal diagnosis of bladder exstrophy: a case report and a review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17:357-9.
- [135] Lee EH, Shim JY. New sonographic finding for the prenatal diagnosis of bladder exstrophy: a case report. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003 ; 21:498-500.
- [136] Ardaens Y, Kholer M, Favre R, Guérin du Masgenêt B. Pathologie de la paroi et du contenu abdominal. *Échographie en pratique obstétricale*, Masson ; 2001. 277-92.
- [137] Wilcox DT, Chitty LS. Non-visualisations of the fetal bladder : aetiology and management. *Prenat Diagn* 2001 ; 21:977-82.
- [138] Evangelidis A, Murphy JP, Gatti JM. Prenatal diagnosis of bladder exstrophy by 3-dimensional ultrasound. *J Urol* 2004; 172:1111.

- [139] Tong SY, Lee JE, Kim SR, Lee SK. Umbilical cord cyst: a prenatal clue to bladder exstrophy. *Prenat Diagn* 2007; 27:1177-9.
- [140] Wu JL, Fang KH, Yeh GP, Chou PH, Hsieh CT. Using color Doppler sonography to identify the perivesical umbilical arteries: a useful method in the prenatal diagnosis of omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects complex. *J Ultrasound Med* 2004; 23:1211-5.
- [141] Hsieh K, O'loughlin MT, Ferrer FA. Bladder exstrophy and phenotypic gender determination on fetal magnetic resonance imaging. *Urology* 2005 ; 65:998-9.
- [142] Mouriquand P, Vidal I. Complexe exstrophie épispade (CCE). *EMC Urologie* 2012 ; 5(1) : 1-18 [Article 18-208-A-10].
- [143] Mohammad Ali Mohammadzadeh Rezaie, Ehsan Mansourian, Hossein Rezai Delui, and Negar Mokhtari Amirmajdi. Bladder and Urethral Agenesis: A Report of Two Cases. *UROLOGY* 76: 60-61, 2010.
- [144] Galifer RB, Veyrac C, Lopez C et Kalfa N. Malformations vésicales rares. *Encycl Méd Chir (Editions Scientifiques et Médicales Elsevier SAS, Paris, tous droits réservés), Néphrologie-Urologie, 18-208-C-10, 2003, 12 p.*
- [145] Pfister D, Sahi D, Heidenreich A, Rohrman D. A Continent Urinary Diversion in a Female with Agenesis of the Bladder: A 5-Year Follow-up. *UROLOGY* 80: 437-439, 2012.
- [146] Dacher J.-N., Brasseur-Daudruy M., Cellier C., Vivier P.-H. Pathologie congénitale de la vessie. *EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Radiologie et imagerie médicale - génito-urinaire - gynéco-obstétricale - mammaire, 34-401-A-10, 2011.*
- [147] Hounnasso PP, Avakoudjo JD, Djialiri M, kolawalé Yde Soumanou F, Natchagande G, Agounkpe MM. Complete Bladder Duplication by a Transversal Septum With Pelvic Ectopic Kidney : A Case Report. *UROLOGY* 2016; 88: 183-185.

- [148] Sawaika S, Basu S, Bhadra RC, Sarka R, Maitra SK. Caudal duplication syndrome—report of case and review of literature. *Ind J Surg.* 2013; 75:484-487.
- [149] Kundal VK, Gajdhar M, Shukla AK, Kundal R. A rare case of isolated complete diphallia and review of literature. *BMJ Case Rep.* 2013 ; 13:1-3. doi:10.1136/bcr-2012-008117.
- [150] Linke C, Mongiat-Artus P. Traitement des diverticules vésicaux. *Annales d'urologie* 2004; 38: 103–111.
- [151] Robert Y, Bourgeot Ph, Brasseur-Daudruy M, Eurin D, Vaast P, Guérin B. chapitre 14 : pathologie de l'appareil génito-urinaire. Dans : *Echographie en pratique obstétricale* (5e édition). 2014. Pages 493-533.
- [152] Robyr R, Benachi A, Daikha-Dahmane F, Martinovich J, Dumez Y, Ville Y. Correlation between ultrasound and anatomical findings in fetuses with lower tract obstruction in the first half of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25:478-82.
- [153] Jouini R, Krichéne I, Lefi M, Chelly S, Mekki M, Belghith M, et al. La duplication urétrale chez le garçon: à propos de 4 cas. In *Ann Urol* 2003 (Vol. 37, No. 5, pp. 288-292). Elsevier Masson.
- [154] Agoda-koussema LK, Anoukoum T, Koffi KS, Adjenou KV, Amouzou RD, Awobanou K, N'Dakéna K. Duplication complète de l'urètre chez un adolescent de 15 ans: à propos d'un cas. *J Afr Imag Med* 2010 ; 4(3) :185-8.
- [155] Nsir RB, Jouini R, Maazoun K, Helal Y, Krichéne I, Mekki M, et al. L'urètre surnuméraire épispade chez le garçon. *Prog Urol* 2008 ; 18(9) :570-4.

- [156] Shah DH, Ganpule AP, Sabnis RB, Desai MR. Congenital duplication of the urethra with urethral diverticulum: a case report. *F1000Research* 2014 ; 3:99.
- [157] Arifa N, Hasni I, Khadraoui H, Mhiri M, Jemni H, Derbel F, et al. Atlas d'imagerie de l'ouraue : du normal au pathologique. *J F Radiol* 2004 ; 40:38-45.
- [158] Okegawa T, Odagane A, Nutahara K, Higashihara E. Laparoscopic management of urachal remnants in adulthood. *Int J Urol* 2006; 13(12):1466-9.
- [159] Yiee JH, Garcia N, Baker LA, Barber R, Snodgrass WT, Wilcox DT. A diagnostic algorithm for urachal anomalies. *J Pediatr Urol* 2007 ; 3:500-4.
- [160] Descazeaud A. Pathologie de l'ouraue. *Ann Urol* 2007 ; 41:209-15.
- [161] Ickowicz V, Eurin D, Maugey-Laulom B, Didier F, Garel C, Gubler MC, et al. Meckel-Grüber syndrome : sonography and pathology. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006 ; 27:296-300.
- [162] Nyberg DA, Hallezy D, Mahony BS, Hirsch JH, Luthy DA, Hickok D. Meckel-Gruber syndrome. Importance of prenatal diagnosis. *J Ultrasound Med* 1990; 9:691-6.
- [163] Khaddour R, Smith U, Baala L, Martinovic J, Clavering D, Shaffiq R, et al. Spectrum ofMKS1 andMKS3 mutations in Meckel syndrome: a genotype-phenotype correlation. *Hum Mutat* 2007 ; 28:523-4.
- [164] Decramer S, Parant O, Beaufls S, et al. Anomalies of the TCF2 gene are the main cause of fetal bilateral hyperechogenic kidneys. *J Am Soc Nephrol* 2007; 18:923-33.
- [165] Haumaitre C, Fabre M, Cormier S, Baumann C, Delezoide AL, Cereghini S. Severe pancreas hypoplasia and multicystic renal dysplasia in two fetuses carrying novel HNF1, /MODY5 mutations. *Hum Mol Genet* 2006 ; 15:2363-75.

- [166] Cassart M, Eurin D, Didier F, Guibaud L, Avni EF. Antenatal renal sonographic patterns anomalies and postnatal follow up of renal involvement in Bardet-Biedl syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 24:51-4.
- [167] Karmous-Benailly H, Martinovic J, Gubler MC, Siroty Y, Clecj L, Ozilou C, et al. Antenatal presentation of Bardet-Biedl syndrome may mimic Meckel syndrome. *Am J Hum Genet* 2005; 76:493-504.
- [168] Compte rendu d'échographie de diagnostic, Collège National des Gynécologues Obstétriciens, mars 2012 : www.cngof.asso.fr/D_TELE/100513_rapport_echo.pdf.
- [169] Al-Hazmi H, Dreux S, Delezoide AL, Dommergues M, Lortat-Jacob S, Oury JF, et al. Outcome of prenatally detected bilateral higher urinary tract obstruction or megacystis: six-related study on a series of 709 cases. *Prenat Diagn* 2012; 32: 649-54.
- [170] Muller F, Dreux S, Nguyen C, Czerkiewicz I. Peut-on prévoir la fonction rénale postnatale en anténatal ? Congrès de médecine fœtale 2010, Morzine. *MT Médecine de la Reproduction, Gynécologie Endocrinologie* 2010 ; 12 (2) : 95-9.
- [171] Viaux-Savelon S, Dommergues M, Cohen D. Dépistage échographique anténatal des anomalies mineures de bon pronostic : impact émotionnel, représentations parentales et relation mère-enfant. *Rev. Méd. Périnat.* Springer-Verlag France 2014.
- [172] Ruano R. Fetal surgery for severe lower urinary tract obstruction. *Prenat Diagn* 2011; 31: 667-74.