

IMAGERIE DES MALFORMATIONS DE L'APPAREIL URINAIRE

F. CHALARD, A. MAHEUX

Service de Radiologie – Hôpital Trousseau - Paris

A- Introduction (1)

Les anomalies congénitales des reins et des voies urinaires sont un enjeu de santé publique. Fréquentes (1/200 naissances vivantes), elles comptent pour 20 à 30% de l'ensemble des malformations et sont responsables de 30 à 50% des insuffisances rénales terminales de l'enfant. Leur diagnostic est désormais en grande partie prénatal, ce qui permet une information parentale et une anticipation de la prise en charge néonatale. Outre les troubles et complications qu'elles sont susceptibles de provoquer, ces affections peuvent être associées à d'autres malformations ou s'inscrire dans un cadre syndromique, grevant leur pronostic. Toutes n'ont toutefois pas un pronostic sombre, certaines relevant même de la variante anatomique. Nous rappellerons brièvement les étapes clés du développement embryonnaire puis envisagerons les principales maladies à connaître. A l'exception de la dysplasie rénale multikystique et des dysplasies rénales avec kystes, nous ne traiterons pas ici les maladies rénales kystiques, qui font l'objet d'une présentation propre. Les modalités d'imagerie employées seront détaillées au cours de l'ED.

B- Rappel embryologique (2 à 6)

Reins, cavités pyélocalicielles et uretères

Le développement des reins commence à la 4^{ème} semaine de grossesse et s'achève à la 36^{ème}. Après la plicature du disque embryonnaire et la constitution de la cavité péritonéale, le mésoderme intermédiaire (ou cordon néphrogène) forme une crête urogénitale de part et d'autre de l'aorte, de la région cervicale à la région sacrée, qui est à l'origine des systèmes urinaire et génital. Cette crête a un développement séquentiel. Elle va en effet donner successivement naissance à trois séries

d'appareils rénaux dans le sens craniocaudal : le pronéphros, le mésonephros et le métanéphros. Le pronéphros est constitué de structures rudimentaires, non fonctionnelles, qui involuent complètement à la fin de la 4^{ème} semaine de grossesse. Le mésonephros contient de véritables néphrons dont les tubes contournés se jettent dans le canal mésonephrotique (ou canal de Wolff). Il va fusionner avec le sinus urogénital et contribuer ainsi à la formation de la vessie. Chez l'homme, le canal de Wolff participe en outre à l'élaboration de l'épididyme, du canal déférent et des vésicules séminales. A la 6^{ème} semaine, le mésonephros a largement involué. Le métanéphros apparaît ensuite en région sacrée. Il est le fruit de la réunion du blastème métanéphrique (ou mésoderme métanéphrique), dérivé du mésoderme intermédiaire, et du bourgeon urétéral, excroissance de la partie distale du canal de Wolff. Ces deux éléments réalisent une induction réciproque, sous la dépendance complexe de gènes tels que PAX-2 et WT-1, qui va permettre une maturation structurelle (néphrogénèse et ramification cavitaire). En effet, le blastème néphrogène sécrète des facteurs de croissance nécessaires à l'expansion et la ramification du bourgeon urétéral et ce dernier produit en retour des facteurs de croissance stimulant la prolifération et la différenciation du blastème néphrogène, qui subit notamment une transition épithéliomésenchymateuse cruciale. Ainsi, le blastème métanéphrique est à l'origine du parenchyme rénal (glomérules, tubes contournés proximaux, anses de Henlé et tubes contournés distaux) tandis que le bourgeon urétéral est à l'origine du système collecteur des urines (calices, pyélon et uretère). Les reins définitifs produisent de l'urine à partir de la 12^{ème} semaine de grossesse. La dernière étape de développement est la migration de la région sacrée aux fosses lombaires. Ce déplacement vers le haut s'accompagne d'une rotation interne à 90° dans le plan axial, ainsi que de changements successifs de vascularisation, les vaisseaux situés en position caudale régressant alors que d'autres se développent, en position plus craniale.

Vessie et urètre

Entre les 4^{ème} et 7^{ème} semaines de grossesse, le cloaque est divisé en deux parties par le septum urorectal. En arrière se trouve le canal anal et en avant le sinus urogénital, constitué de trois parties : supérieure, pelvienne et caudale ou phallique. La partie supérieure du sinus urogénital, en continuité avec l'allantoïde, donnera naissance à la vessie. L'allantoïde va ensuite involuer et laisser place à l'ouraque puis au ligament ombilical médian. De chaque côté, la partie distale du canal de Wolff et celle du bourgeon urétéral sont réunis en un canal excréteur qui s'abouche dans la vessie. Au cours de la croissance de la vessie, ce canal commun est incorporé dans la vessie, les orifices urétéraux et wolffiens étant alors distincts. Les canaux et orifices de Wolff migrent en direction médiocaudale alors que les bourgeons et les orifices urétéraux se déplacent en direction craniolatérale, définissant avec l'orifice urétral le trigone vésical. Chez la fille, le bourgeon urétéral va constituer l'uretère tandis que le canal de Wolff va involuer, faute d'hormone androgène. Chez le garçon, le canal de Wolff va donner naissance au canal déférent. La partie pelvienne du sinus urogénital va former finalement l'ensemble de l'urètre et une partie du vagin (chez la fille) et la portion prostatique et membraneuse de l'urètre (chez le garçon). La partie phallique ou caudale du sinus urogénital va constituer *in fine* le vestibule et les petites lèvres (chez la fille) et l'urètre pénien (chez le garçon).

C- Modalités d'imagerie

La découverte d'une malformation des voies urinaires peut se faire à tout âge, selon le type et la sévérité de l'anomalie. En effet, plusieurs malformations comme les ectopies rénales, les hypoplasies ou encore les anomalies de nombre des reins peuvent tout à fait rester longtemps asymptomatiques et être découvertes fortuitement, à l'âge adulte. D'autres, comme l'agénésie rénale, les maladies rénales kystiques, un syndrome de jonction pyélourétérale bilatéral peuvent être dépistés très tôt, dès la période anténatale, ou plus tardivement, au décours d'un épisode infectieux, ou lors de l'exploration d'une insuffisance rénale, d'une hypertension artérielle, d'une hématurie.

L'échographie reste l'examen de première intention dans l'exploration de malformations des voies urinaires. En effet, le caractère non irradiant, non invasif, indolore et sa disponibilité, associé à la

finesse de la paroi abdominale et à une faible proportion adipeuse chez l'enfant en font un examen de premier choix, avec une très bonne résolution spatiale. Une échographie complète des voies urinaires se pratique avec plusieurs sondes de fréquences différentes, idéalement une sonde sectorielle de 5 à 7,5 MHz, une sonde linéaire de 7,5 à 13 MHz et des modules doppler couleur et doppler pulsé. L'examen commence par l'exploration de la vessie en décubitus dorsal, puis se poursuit par l'étude des reins en utilisant des sondes adaptées à l'âge et à la morphologie de l'enfant ; chez les plus petits de manière systématique et en complément d'examen chez les plus grands, on réalisera une étude rénale à l'aide d'une sonde superficielle haute fréquence en décubitus ventral.

Lorsque l'anatomie est difficile à préciser en échographie, du fait de l'absence de dilatation, ou au contraire de dilatation massive, un complément par imagerie en coupes et notamment en **IRM** sera préconisé.

Les indications usuelles de l'IRM chez l'enfant incluent l'étude anatomique de malformations urinaires complexes, comme certains systèmes doubles ou positionnements urétéraux ectopiques. L'IRM est également très utile pour localiser un site d'obstruction sur l'arbre urinaire dans le cadre des uropathies obstructives (jonction pyélourétérale basse versus uretère moyen), évaluer le degré d'obstruction ou enfin rechercher une cause extrinsèque comme un vaisseau polaire, un trajet urétéral rétro cave voire rétro-iliaque, ou des brides congénitales.

La technique IRM, est basée sur l'utilisation de séquences morphologiques en T2, axiales et coronales, permettant l'étude du parenchyme rénal et la différenciation cortico-médullaire ; l'examen est complété par des séquences en forte pondération T2 (type « bili-IRM ») pour l'étude des liquides, fournissant une image urographique de l'ensemble des voies urinaires, et par des séquences en T1 après injection de gadolinium. La séquence fonctionnelle est une séquence pondérée en T1 en écho de gradient, en coupes coronales, et répétée en respiration libre après

injection du bolus de produit de contraste. Une uro IRM peut être réalisée à 1.5T ou 3T et dure entre 20 et 70 minutes.

Le **scanner** n'a que peu d'indications dans le bilan des malformations rénales ; il garde un intérêt dans la détection de lithiases, ou dans le bilan de complications infectieuses d'évolution défavorable.

Enfin, la **cystographie** reste de nos jours l'examen de référence pour le diagnostic et l'évaluation du reflux vésico-urétéral et pour l'évaluation anatomique de l'urètre masculin. Après vérification de l'absence d'infection urinaire à l'aide d'un ECBU, le remplissage vésical est effectué par sondage vésical rétrograde ou cathétérisme sus pubien à l'aide d'un produit iodé hydrosoluble, jusqu'au besoin mictionnel. La réalisation de plusieurs cycles de remplissages vésicaux est utile pour sensibiliser la détection et quantifier le réel grade du reflux chez l'enfant n'ayant pas encore acquis la propreté. Il faut noter la capacité vésicale. Des clichés sont réalisés avant (abdomen sans préparation), en début de remplissage, en réplétion, au cours de la miction et enfin en post-mictionnel immédiat. Les complications associées à la cystographie rétrogrades sont rares. La découverte d'un reflux de haut grade nécessite un traitement antibiotique adapté, prescrit au décours immédiat de l'examen.

L'échocystographie est une technique d'imagerie dynamique utilisant l'échographie couplée à l'administration intra vésicale d'un produit de contraste échographique (7). Elle permet la visualisation de la morphologie du système urinaire. Cette méthode, non irradiante, constitue une alternative intéressante à la cystographie classique, sûre d'utilisation (8) et avec des taux de concordance très élevés entre les deux examens dans le diagnostic du reflux vésico-urétéral (9). De plus, l'autorisation de l'agent de contraste Lumason® pour le diagnostic du reflux vésico urétéral chez l'enfant aux Etats Unis (10), puis du même agent de contraste sous un autre nom (SonoVue®) (11) en Europe va permettre le développement important de cette technique dans les mois et années à venir.

D- MALFORMATIONS DES REINS ET DE L'APPREIL URINAIRE

1- Anomalies de nombres des reins : rein agénésique et rein surnuméraire (12 à 15)

L'agénésie rénale, c'est-à-dire l'absence complète d'élaboration du rein, peut être uni- ou bilatérale. L'agénésie rénale bilatérale est rare (1/10000) et incompatible avec la vie. Chez le fœtus, elle entraîne la séquence de Potter : oligoamnios, hypoplasie pulmonaire, front fuyant, nez en bec de perroquet, doigts courts. L'agénésie rénale unilatérale est assez courante (1 à 2/1000). Un reflux vésico-urétéral y est plus fréquent que chez les patients porteurs de deux reins normaux. Cette agénésie peut être isolée, s'associer à des anomalies chromosomiques ou géniques ou s'inscrire dans un cadre malformatif, voire syndromique (VACTERL). Des malformations cardiaques ou génitales sont à envisager particulièrement. Chez la fille, citons le syndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser (aplasie de l'utérus et des 2/3 supérieurs du vagin + agénésie rénale unilatérale). Chez le garçon, une agénésie testiculaire, épидidymaire ou déférentielle unilatérale et des kystes des vésicules séminales peuvent être observés. Une agénésie rénale unilatérale est de bon pronostic même si elle entraîne dans 20 à 30% des cas une hyperfiltration glomérulaire, susceptible de provoquer une HTA, une protéinurie voire une diminution du débit de filtration glomérulaire. Le risque est plus élevé si le rein unique n'est pas en hypertrophie compensatrice et/ou si il est dysplasique.

La présence d'un ou plusieurs reins surnuméraire(s) est extrêmement rare. Elle est définie par l'existence d'au moins un rein en plus des deux normaux ou d'un rein en plus d'un rein en fer à cheval. Deux hypothèses sont évoquées concernant sa physiopathogénie : la duplication du bourgeon urétérale ou celle du cordon néphrogène. Le rein surnuméraire possède une capsule et une vascularisation propres. Il peut être complètement séparé du rein homolatéral ou lui être attaché. En cas de bifidité urétérale associée, le rein surnuméraire siège en position caudale tandis

qu'en cas de duplication rénale complète, il est en position craniale, son uretère étant prolongé par une urétérocèle (selon la règle de Weigert Meyer). Les malformations associées les plus courantes sont génitales, cardiovasculaires et intestinales.

2- Hypo/dysplasie rénale (16 à 18)

L'hypoplasie rénale désigne un développement incomplet de l'organe résultant d'un défaut de prolifération mésenchymateuse, durant l'embryogénèse. Le rein contient un nombre réduit de néphrons, dont la microstructure est toutefois normale. En fonction de sa sévérité et en particulier de son caractère uni- ou bilatéral, l'hypoplasie entraîne ou non une insuffisance rénale. La forme la plus sévère d'hypoplasie rénale est l'oligoméganéphronie, où les glomérules et tubules sont hypertrophiques et la réduction néphronique très importante (jusqu'à 80%). L'hypoplasie est à distinguer de l'atrophie, où le rein a été correctement élaboré puis lésé, de manière globale ou (multi)focale, du fait d'infections ou de phénomènes ischémiques par exemple. La dysplasie rénale est la conséquence d'un défaut de différenciation du parenchyme qui conduit à la survenue de kystes, fibrose et dysfonction. Les causes sont intrinsèques, c'est-à-dire sous contrôle génétique (gènes TCF2 {codant pour HNF1 β }, PAX1, EYA1, WT1...) ou extrinsèques, conséquence d'un obstacle fonctionnel ou structurel de la voie urinaire. Hypoplasie et dysplasie peuvent être associées, réalisant une hypo-dysplasie, responsable de protéinurie, HTA et insuffisance rénale. Hypoplasie et dysplasie s'associent parfois à des malformations du tractus urinaire et/ou sont syndromiques.

3- Anomalies de migration et/ou de fusion des reins (19 à 23)

Le type d'anomalie de migration rénale la plus commune est le défaut de migration. Le rein est alors en position pelvienne ou iliaque. Il présente également une anomalie de rotation et sa vascularisation est « embryonnaire ». Presque toujours, la glande surrénale homolatérale est en position normale. Un tel rein est exposé aux infections, reflux, lithiases, HTA et éventuellement traumatismes, faute de protection costale. Bien plus rarement (5%), peut être observé un excès de migration rénale, pour des raisons mal élucidées. Le rein est alors en position haute, intrathoracique,

le plus souvent à droite et en arrière. Fonctionnel, il est découvert de manière fortuite ou à l'occasion de symptômes respiratoires (toux, dyspnée). Cette anomalie est à distinguer de la hernie diaphragmatique, congénitale ou traumatique. Citons enfin les ectopies rénales croisées (définies par un méat vésico-urétéral situé du côté opposé à celui du rein) sans fusion, qui sont très rares. Trois situations sont possibles : un rein dans chaque fosse lombaire, les uretères se croisant ; un rein en position anormalement basse et dont l'uretère franchit la ligne médiane ; deux reins du même côté, l'uretère de celui en position anormalement basse franchissant la ligne médiane.

Les anomalies de fusion rénale résultent également d'une anomalie de migration, cette dernière étant empêchée ou s'effectuant du mauvais côté. De même, la rotation médiale des reins ne s'effectue pas normalement. On distingue les anomalies par fusion partielle (rein en fer à cheval et ectopies rénales croisées) de celles par fusion complète (reins pelviens fusionnés ou concrets). Le rein en fer à cheval (1/500), est situé de part et d'autre de la ligne médiane, en position lombaire basse. Pour des raisons encore discutées, les reins restent anormalement longtemps en position pelvienne durant la vie embryonnaire. Leur capsule étant à ce stade encore immature, les reins fusionnent. Généralement, un pont parenchymateux unit leurs pôles inférieurs. La migration débute ensuite mais est limitée par la présence de l'artère mésentérique inférieure, sur la ligne médiane. La rotation médiale est elle aussi entravée. La vascularisation du rein en fer à cheval est variable mais les artères sont souvent multiples et naissent de l'aorte, des artères iliaques ou des artères mésentériques. Les variantes anatomiques de la veine cave inférieure sont volontiers présentes. Le rein en fer à cheval peut être le siège d'une dysplasie multikystique, d'un syndrome de la jonction pyélo-urétérale ou d'une duplication et être associé à des anomalies squelettiques, neurologiques, digestives, cardiaques ou des syndromes (trisomies 18, 13 et 21, Ellis van Creveld). Il est sujet aux infections, lithiase et traumatismes et est prédisposé à la survenue de certaines tumeurs (carcinoïde, carcinome à cellules transitionnelles, néphroblastome). En cas d'ectopie rénale croisée avec fusion, les deux reins sont situés du même côté et ont partiellement fusionné. L'un des deux, au moins, est

en position basse. Leur taille n'est pas toujours équivalente. Plusieurs dispositions existent : rein sigmoïde, en L ou discoïde notamment.

Les reins pelviens fusionnés ou concrescents ont complètement fusionné dans le pelvis, où ils forment une masse médiane. Ils sont dotés de deux uretères dont le drainage se fait en position normale. Des malformations génitales, cardiaques ou vertébro-médullaires sont parfois retrouvées.

4- Syndrome de la jonction pyélo-urétérale

Le syndrome de jonction pyélo-urétérale (SJPU) se définit comme une dilatation du bassinet et des calices avec un uretère d'aval de calibre normal. C'est l'une des pathologies les plus communes en urologie pédiatrique. Elle concerne 1000-1500 naissances et est l'une des causes les plus fréquentes de dilatation pyélique anténatale (24). La physiopathologie du SJPU est peu claire, et probablement multifactorielle. Les théories évoquées sont multiples, et les deux grandes causes évoquées sont un rétrécissement intrinsèque de la jonction pyéloréurétérale, et une compression extrinsèque, par exemple par une artère polaire inférieure. Le pronostic est lié à l'obstruction rénale chronique, avec des risques de pyélonéphrite obstructive, et d'insuffisance rénale (25).

5- Méga-uretère

Le terme mégauretère est uniquement descriptif, et désigne donc une dilatation urétérale (supérieure à 7-8mm) ; il ne présage pas de l'étiologie. Il concerne 25% des enfants atteints d'uropathie obstructive, avec une majorité de garçons. Il peut être unilatéral (préférentiellement à gauche), bilatéral (25% des cas) ; le rein controlatéral est absent ou dysplasique dans 10-15% des cas (26).

On distingue trois grands cadres, selon King et al (27):

- **le mégauretère obstructif**
 - o primitif (anomalie intrinsèque de la jonction urétérovésicale, apéristaltique)

- secondaire (vessie neurologique, valves de l'urètre postérieur, urétérocèle, implantation ectopique de l'uretère, fibrose péri-urétérale, compression extrinsèque : tumeur rétropéritonéale, vaisseaux aberrants)
- **le mégauretère refluant**
 - primitif, avec une jonction urétéro vésicale incontinent du fait d'un trajet intramuqueux trop court de l'uretère distal dans la vessie.
 - Secondaire : syndrome de Prune Belly
- **le mégauretère non obstructif et non refluant**
 - primitif : idiopathique, retard de maturation
 - secondaire (infection urinaire, toxicité médicamenteuse, ...)
- **le mégauretère obstructif et refluant**

Le diagnostic de mégauretère est très souvent évoqué en anténatal, et confirmé à la naissance par une échographie. Les examens complémentaires réalisés comprennent une cystographie afin de rechercher un reflux et évaluer l'anatomie vésicale et urétrale, ainsi qu'une scintigraphie rénale (MAG3) afin d'évaluer le degré d'obstruction.

6- Dysplasie rénale multikystique

La dysplasie rénale multikystique est la cause la plus fréquente de maladie rénale kystique chez l'enfant, de diagnostic anténatal dans 60-80 % des cas (28). Elle est définie par la présence de multiples kystes de taille variable, non communicants, sans parenchyme rénal résiduel identifiable.

Dans la plupart des cas, la dysplasie rénale multikystique est unilatérale, mais elle peut être bilatérale, impliquer le pôle supérieur ou inférieur d'un système double, ou toucher un rein ectopique. Le pronostic se situe dans la recherche d'anomalies associées, et notamment du rein controlatéral.

Les anomalies associées sont présentes dans 5-48% des cas (29) : reflux vésico-urétéral controlatéral, syndrome de jonction pyélo-urétéral controlatéral, jonction vésico-urétérale controlatérale ; d'autres anomalies, plus rares, ont également été décrites, comme une urétérocèle ou des reins en fer à cheval (30). Des anomalies génitales sont également retrouvées, chez la fille (hémiutérus, agénésie utérine) comme chez le garçon (agénésie des testicules ou des vésicules séminales).

L'évolution est marquée par l'involution partielle ou complète du rein dysplasique durant la grossesse et après la naissance, avec hypertrophie compensatrice du rein controlatéral.

7- Duplication rénale et implantation urétérale ectopique

La duplication rénale et des voies urinaires est une malformation commune, responsable de présentations très variées, allant de l'absence de signe clinique au reflux vésico urétéral, l'incontinence, l'urétérocèle, l'uropathie obstructive, la dysplasie rénale, l'insuffisance rénale. L'incidence de la duplication se situe autour de 0,7-4%, avec une préférence féminine (30). La duplication peut être complète ou incomplète selon que l'anomalie développementale survient plus ou moins précocement dans l'embryogenèse. Dans la duplication complète, c'est le système supérieur qui est ectopique, et va souvent être obstructif, ce qui va se traduire par une dilatation urétéro pyélocalicielle ; l'uretère peut se terminer dans une urétérocèle. Le système inférieur est celui qui est en position normale, et peut donc être normal, refluant ou obstructif (31). Le diagnostic de duplication peut être effectué en anténatal, ou en post natal, soit dans le cadre d'une surveillance d'une dilatation pyélocalicielle, ou dans le cadre d'un bilan pour pyélonéphrite. Les signes échographiques d'une duplication rénale sont une asymétrie de taille des reins, un pont parenchymateux médian, une dilatation pyélocalicielle non harmonieuse, entre les pôles supérieur et inférieur. Une urétérocèle peut être retrouvée, au sein de la vessie. La cystographie rétrograde sera effectuée afin de rechercher un reflux vésico-urétéral, confirmer une urétérocèle. L'IRM sera utile pour préciser une anatomie complexe.

Les insertions ectopiques de l'uretère sont le plus souvent associées avec un système double, mais sont également retrouvées sur des systèmes simples, avec souvent un rein dysplasique ou peu fonctionnel (32). Chez le garçon, l'implantation ectopique se situera le plus souvent dans la vésicule séminale, ou à la partie basse de la vessie. Chez la fille, l'implantation ectopique peut se faire dans l'urètre, le vagin, plus rarement dans l'utérus ; il existe fréquemment des anomalies génitales associées (duplications).

De façon pratique, la découverte anténatale d'une dysplasie rénale multikystique et d'une structure kystique pelvienne doit faire évoquer une implantation urétérale ectopique et nécessite des examens complémentaires en post natal (échographie au minimum, voire uro IRM).

8- Anomalies de l'ouraque (33 à 34)

L'ouraque est le reliquat résultant de l'involution de l'allantoïde et du cloaque. Il est initialement un canal étendu du dôme vésical à l'ombilic. Normalement, sa lumière s'oblitére dans les jours suivant la naissance puis il devient un fin pédicule fibreux, situé dans l'espace extrapéritonéal de Retzius. Son involution peut être plus tardive, à l'adolescence voire à l'âge adulte, ou ne pas s'effectuer. Sa persistance est découverte fortuitement ou à l'occasion de complications. De multiples anomalies génito-urinaires peuvent coexister avec celles de l'ouraque : reflux vésico-urétéral, valves urétrales postérieures, hypospade, cryptorchidie, sténose du méat urétral, hernies). Quatre types d'anomalies de l'ouraque sont classiquement décrits : sa simple persistance ou perméabilité, un kyste, un sinus et un diverticule (par ordre décroissant de fréquence). La simple perméabilité de l'ouraque est une fistule faisant communiquer la lumière vésicale et l'ombilic. Son mode de révélation est un écoulement ou un suintement ombilical accompagné de signes locaux inflammatoires. Le kyste est le fruit d'un défaut d'involution suspendu de l'ouraque, le plus souvent dans son tiers inférieur. Il est généralement asymptomatique mais peut s'infecter et se présenter comme un pseudo-abcès, dont la position précise doit permettre d'en faire le diagnostic. Le sinus de l'ouraque est la conséquence de l'absence d'oblitération canalaire en arrière de l'ombilic. Il a une forme de doigt de gant et est

volontiers le siège d'infection et plus rarement de la formation de lithiases. Le diverticule est un reliquat sus vésical communiquant largement avec la lumière vésicale. Puisqu'il ne s'accompagne pas de stase urinaire, il est très peu sujet aux infections ou lithiases et est presque toujours découvert par hasard. La prise en charge de ces anomalies (abstention thérapeutique ou exérèse chirurgicale) est variable selon leur type et selon l'âge du patient, la crainte principale étant celle de la survenue d'une tumeur maligne (rhabdomyosarcome chez l'enfant et adénocarcinome chez l'adulte). Ces tumeurs sont généralement volumineuses lors du diagnostic de mauvais pronostic.

9- Anomalies cloacales (35 à 37)

Les anomalies du cloaque sont rares (1/20000), affectent essentiellement les filles et sont découvertes en période prénatales. Elles regroupent un large spectre de malformations, puisque l'arrêt du développement normal, pour des raisons génétiques ou hormonales, peut survenir à des périodes variables. Le point commun de ces anomalies est la persistance anormale de communication entre deux ou trois des filières urinaire, génitale et digestive. Dans tous ces types d'anomalies, le septum urorectal ne s'est pas mis en place. Selon les types, la séparation des voies urinaire et génitale s'est faite ou n'ont. Six entités sont définies : dysgénésie cloacale, cloaque persistant (« forme classique »), cloaque postérieur, sinus urogénital persistant, cloaque variant et cloaque postérieur persistant. S'il n'y a aucun orifice périnéal, il s'agit alors d'une dysgénésie cloacale. S'il n'y a qu'un orifice périnéal, il s'agit de la persistance du cloaque (« forme classique ») ou d'un cloaque postérieur. Si deux orifices périnéaux sont présents, il s'agit d'un sinus urogénital persistant, d'un cloaque variant ou d'un cloaque postérieur variant.

Dysgénésie cloacale : la forme la plus sévère de ces maladies. Les filières urinaire, génitale et digestive communiquent en canal commun et ne rejoignent pas la peau. L'urine, les sécrétions vaginales et le méconium remontent par les trompes de Fallope. Les signes radiologiques sont : ascite, anamnios, distension du colon, perte de l'hypersignal T1 franc du méconium et de

l'hypersignal T2 franc de l'urine qui peut contenir débris et sédiments (par mélange), entérolithes, dilatation tubaire, hydrocolpos réalisant une image de pseudokyste, et possible duplication vaginale.

Persistence du cloaque : la forme la plus fréquente de ces maladies. Les filières urinaire, génitale et digestive communiquent en canal commun (de longueur variable) et rejoignent la peau par un orifice unique. Il n'y a pas d'ascite ni d'anamnios. Les autres signes rencontrés en cas de dysgénésie cloacale sont en revanche présents. Une urétéro-hydronephrose est fréquente.

Cloaque postérieur : il diffère de la persistance du cloaque par la position postérieure de l'orifice unique et de l'existence d'un sphincter anal fonctionnel. Les signes radiologiques sont par ailleurs identiques.

Sinus urogénital persistant : la filière digestive est séparée des filières urinaire et génitale qui sont regroupées en un canal commun. Le calibre du colon et le signal du méconium sont normaux. Une dilatation tubaire et une urétéro-hydronephrose sont possibles.

Le cloaque variant : il diffère de la persistance du sinus urogénital par la position anormalement antérieure de l'anus.

Cloaque postérieur variant : il diffère de la persistance du sinus urogénital par la position anormalement postérieure de l'orifice urogénital.

10- Exstrophie vésicale

Très rare, elle survient plus fréquemment chez le garçon. Elle est due à l'absence de migration des cellules mésenchymateuses de la peau de l'abdomen vers le cloaque. Il en résulte en une aplasie de la paroi abdominale sous ombilicale et de la paroi vésicale antérieure, un diastasis de la symphyse pubienne et une insertion basse du cordon ombilical. On observe de plus un épispadias chez le garçon et une bifidité clitoridienne chez la fille. Les reins et uretères sont généralement indemnes, raison pour laquelle il n'y a pas d'oligoamnios ni d'hypoplasie pulmonaire.

L'extrophie cloacale est la forme la plus grave (et plus rare) du syndrome épispade-exstrophie vésicale. Elle associe à l'exstrophie vésicale, une omphalocèle, une malformation anorectale et des anomalies vertébro-médullaires.

11- Anomalies de l'urètre

Il existe de nombreuses anomalies congénitales de l'urètre, isolées ou associées à d'autres malformations.

Les valves de l'urètre postérieur sont la première cause d'obstruction urétrale congénitale, avec une incidence autour de 1 sur 4000 garçons (38). Anatomiquement, il s'agit d'un repli muqueux anormal situé sous le veru montanum, responsable d'une obstruction plus ou moins complète de la lumière urétrale. Le diagnostic est réalisé en anténatal dans environ 1/3 des cas (38) devant la visualisation de l'urètre postérieur élargi, associé à une mégavessie à paroi épaisse ainsi qu'à une dilatation urétéro-pyélocalicielle d'amont. En post natal, une échographie par voie abdominale et périnéale ainsi qu'une cystographie sont généralement effectuées dès le premier jour de vie afin de confirmer le diagnostic.

L'échographie va retrouver les signes d'obstruction liés à la présence de ces valves : la dilatation de l'urètre postérieur, la dilatation de la vessie, à paroi épaisse, possiblement diverticulaire, la dilatation pyélocalicielle et urétérale bilatérale.

La cystographie est l'examen clé, à la fois pour le diagnostic et le pronostic, puisqu'elle va permettre de montrer la disparité de calibre entre l'urètre postérieur et l'urètre antérieur ; parfois, une bande claire est visible, correspondant à la valve (ref). Elle permet également de mettre en évidence les anomalies de la paroi vésicale, et de détecter la présence d'un reflux vésico-urétéral associé, dans 50% des cas (39).

Les **valves de l'urètre antérieur** sont beaucoup plus rares, et peuvent parfois être associées à des valves de l'urètre postérieur.

Un diagnostic différentiel classique des valves de l'urètre postérieur est le **syndrome de Prune Belly** (ou syndrome de Eagle-Barret), qui est un syndrome rare, à nette prédominance masculine, caractérisé par une hypoplasie des muscles de la paroi abdominale, des malformations du système urinaire, et une cryptorchidie chez le garçon. Ce syndrome résulte d'anomalies de migration ou de différenciation du mésoderme en musculature abdominale et musculature du tractus urinaire, avec remplacement par un tissu fibreux, responsable d'obstruction. Le diagnostic peut être établi en anténatal, devant un oligoamnios, une dilatation de la vessie, une dilatation urétéropyélocalicelle, une dilatation de l'urètre postérieur, une hypoplasie pulmonaire, une anomalie de la paroi abdominale. Le pronostic est lié au degré d'hypoplasie pulmonaire et rénale, et à la prématurité éventuelle.

E- Conclusion

Les anomalies congénitales des reins et des voies urinaires constituent un large éventail pathologique, de la simple variante anatomique aux affections altérant gravement la fonction rénale ou menaçant la vie. Leur diagnostic est de plus en plus réalisé en période prénatale. Les plus sévères et celles qui vont nécessiter une prise en charge néonatale rapide sont particulièrement à connaître, de même que les classiques associations malformatives ou syndromiques, afin de proposer une prise en charge adaptée, diagnostique et thérapeutique.

F- Bibliographie

1. Seikaly MG., Ho PL., Emmett L., Fine RN., Teiani A. Chronic renal insufficiency in children: the 2001 annual report of the NAPRTCS. *Pediatr Nephrol* 2003 Aug;18(8):796-804.
2. Aggarwal *in* Development of kidney 2013
3. Fitzgerald *in* Development of the urinary system 2018

4. Sadler *in* Langman's medical embryology
5. www.embryology.ch (universities de Fribourg, Lausanne et Berne)
6. Zweyer *in* Embryology of the kidney 2010
7. Duran C, Beltrán VP, González A, Gómez C, Riego J del. Contrast-enhanced Voiding Urosonography for Vesicoureteral Reflux Diagnosis in Children. *RadioGraphics*. 2017 Oct;37(6):1854–69.
8. Papadopoulou F, Ntoulia A, Siomou E, Darge K. Contrast-enhanced voiding urosonography with intravesical administration of a second-generation ultrasound contrast agent for diagnosis of vesicoureteral reflux: prospective evaluation of contrast safety in 1,010 children. *Pediatr Radiol*. 2014 Jun;44(6):719–28.
9. Ntoulia A, Back SJ, Shellikeri S, Poznick L, Morgan T, Kerwood J, et al. Contrast-enhanced voiding urosonography (ceVUS) with the intravesical administration of the ultrasound contrast agent Optison™ for vesicoureteral reflux detection in children: a prospective clinical trial. *Pediatr Radiol*. 2018 Feb;48(2):216–26.
10. Highlights of prescribing information: Lumason (sulfur hexafluoride lipid-type A microspheres) for injectable suspension, for intravenous or intravesical use. [Internet]. U.S. Food and Drug Administration website; 2016 Dec. Available from: https://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2016/203684s002lbl.pdf
11. European Medicines Agency Committee for Medicinal Products for Human Use. Summary of opinion (post authorisation): SonoVue - sulphur hexafluoride. [Internet]. European Medicines Agency website; 2017 Jun. Available from: http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Summary_of_opinion/human/000303/WC500229896.pdf
12. Laurichesse Delmas H, Kohler M., Doray B., Lémyer D., Francannet C., Quistrebert J., Marie C., Perthus I. Congenital unilateral renal agenesis : prevalence, prenatal diagnosis, associated anomalies. *Birth Defects Res* 2017 Sep 1 ;109(15) :1204-1211.
13. Robson WL., Leung AK., Rogers RC. Unilateral renal agenesis. *Adv Pediatr* 1995 ; 42 :575-92.
14. Sureka B., Mittal MK., Mittal A., Sinha M., Thukral BB. Supernumerary kidneys—a rare anatomic variant. *Surg Radiol Anat* 2014 Mar ;36(2) ;199-202.
15. Suresh J., Gnanasekaran N, Dev. B. Fused supernumerary kidney. *Radiol Case Report* 2015 Nov 6 ;6(4) :552.
16. Ramanathan S., Kumar D., Khanna M., Al Heidous M., Sheikh A., Palaniappan Y. Multimodality imaging review of congenital abnormalities of kidney and upper urinary tract. *World J Radiol* 2016 Feb 28;8(2):132-41.

17. Phua YL, Ho J. Renal dysplasia in the neonate. *Curr Opin Pediatr* 2016 Apr;28(2):209-15.
18. Raaijmakers A, Corveleyn A, Devriendt K, van Tienoven TP, Allegaert K, Van Dyck M, van den Heuvel L, Kuypers D, Claes K, Mekahli D, Levtchenko E. Criteria for HNF1B analysis in patients with CAKUT. *Nephrol Dial Transplant* 2015 May;30(5):835-42.
19. Chan SC, Ntoulia A, Khrichenko D, Back SJ, Tasian GE, Dillman J, Darge K. Role of magnetic resonance urography in pediatric renal fusion anomalies. *Pediatr Radiol* (2017) 47:1707-20.
20. Babu R, Sharma V, Gupta P. Renal fusion anomalies: a review of surgical anatomy. *Anal Physiol* 2015;S5:001.
21. O'Brien J, Buckley O, Doody O, Ward E, Persaud T, Torreggiani W. Imaging of horseshoe kidneys and their complications. *J Med Imaging Radiat Oncol* 2008 Jun;52(3):216-26.
22. Shah HU, Ojili V. Multimodality imaging spectrum of complications of horseshoe kidney. *Indian J Radiol Imaging* 2017 Jan-Mar;27(2):133-40.
23. Langer FW, dos Santos D, Dartora EG, Alves GR, Haygert CJ. Ectopic intrathoracic kidney presenting as recurrent pneumonias in a 1-year-old infant. A case report. *Lung* 2015 Oct;193(5):839-42.
24. Williams B, Tareen B, Resnick MI. Pathophysiology and treatment of ureteropelvic junction obstruction. *Curr Urol Rep*. 2007;8(2):111-117.
25. Rodriguez MM. Congenital Anomalies of the Kidney and the Urinary Tract (CAKUT). *Fetal Pediatr Pathol*. 2014 Oct;33(5-6):293-320.
26. Hodges SJ, Werle D, McLorie G, Atala A. Megaureter. *Sci World J*. 2010;10:603-12.
27. King L. Megaloureter definition, diagnosis and management. *J Urol*. 1980;123:222-3.
28. Eickmeyer AB, Casanova NF, He C, Smith EA, Wan J, Bloom DA, et al. The natural history of the multicystic dysplastic kidney – Is limited follow-up warranted? *J Pediatr Urol*. 2014 Aug;10(4):655-61.
29. Cardona-Grau D, Kogan BA. Update on Multicystic Dysplastic Kidney. *Curr Urol Rep* [Internet]. 2015 Oct [cited 2018 Dec 12];16(10). Available from: <http://link.springer.com/10.1007/s11934-015-0541-7>
30. Privett JTJ, Jeans WD, Roylance J. The incidence and importance of renal duplication. *Clin Radiol*. 1976;27(4):521-530.
31. Didier RA, Chow JS, Kwatra NS, Retik AB, Lebowitz RL. The duplicated collecting system of the urinary tract: embryology, imaging appearances and clinical considerations. *Pediatr Radiol*. 2017 Oct;47(11):1526-38.

32. Li J, Hu T, Wang M, Jiang X, Chen S, Huang L. Single Ureteral Ectopia with Congenital Renal Dysplasia. *J Urol*. 2003 Aug;170(2):558–9.
33. Villavicencio CP., Adam SZ., Nikolaidis P., Yaghmai V., Miller FH. Imaging of the urachus : anomalies, complications and mimics. *Radiographics* 2016 ;36 :2049-63.
34. Cheikhelard A, Irtan S, Orbach D, Minard-Colin V, Rod J, Martelli H, Sarnacki S. Urachal rhabdomyosarcoma in childhood: a rare entity with a poor outcome. *J Pediatr Surg* 2015 Aug;50(8):1329-33.
35. Dannull KA., Browne LP., Meyers MZ. The spectrum of cloacal malformations: how to differentiate each entity prenatally with fetal MRI. *Pediatr Radiol* 2018 Dec 13 doi: 10.1007/s00247-018-4302-x
36. Peiro JL., Scorletti F., Sbragia L. Prenatal diagnosis of cloacal malformation. *Sem in Pediatr Surg* 2016 (25): 71-5.
37. Chauvin NA, Epelman M, Victoria T, Johnson AM. Complex genitourinary abnormalities on fetal MRI: imaging findings and approach to diagnosis. *AJR Am J Roentgenol*. 2012 Aug;199(2):W222-31
38. Brownlee E, Wragg R, Robb A, Chandran H, Knight M, McCarthy L. Current epidemiology and antenatal presentation of posterior urethral valves: Outcome of BAPS CASS National Audit. *J Pediatr Surg* [Internet]. [cited 2018 Dec 12]; Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2018.10.091>
39. Berrocal T, Lopez-Pereira P, Arjonilla A, Gutiérrez J. Anomalies of the Distal Ureter, Bladder, and Urethra in Children: Embryologic, Radiologic and Pathologic Features. *RadioGraphics*. 2002;(22):1139–64.

<https://teachmeanatomy.info/the-basics/embryology/urinary-system/>

www.embryology.ch/francais/turinary/urinbasse02.html

<https://web.duke.edu/anatomy/embryology/urogenital/urogenital.html>