

Une sélection de quelques pathologies uro-génitales pédiatriques et leurs présentations à travers les âges.

Marie CASSART et Fred AVNI

Bruxelles et Charleroi

« Toute pathologie pédiatrique peut être découverte à tout âge » est un adage radiopédiatrique bien connu. Un premier objet de l'ED sera donc d'aborder une sélection de pathologies uro- néphro-génitales et de présenter leur imagerie en fonction de l'âge de découverte (du fœtus à l'adolescent). De manière complémentaire, nous proposerons des approches et des diagnostics différentiels à envisager devant des anomalies constatées lors d'examens échographiques.

Néphromégalias bilatérales

La démonstration lors d'échographies, de reins de taille augmentée doit entraîner une démarche diagnostique qui devra tenir compte de l'âge au moment du diagnostic, des caractéristiques échographiques observées et des données des examens complémentaires qui seront réalisés.

Un premier élément discriminant est donc l'âge au moment du diagnostic que l'on peut globalement séparer en néphromégalias fœtales d'une part et néphromégalias chez l'enfant, de l'autre.

1) Néphromégalias fœtales :

La taille des reins fœtaux augmente avec l'avancement de la grossesse. Classiquement, il est établi que la taille moyenne des reins fœtaux est obtenue par l' « AG exprimé en semaines x 1.1 → taille exprimée en cm ». Une taille inhabituelle des reins fœtaux est considérée anormale au-delà de +2DS.

Par ailleurs, la différenciation cortico-médullaire (DCM) doit être présente dès l'échographie du 2^e trimestre. L'échogénicité corticale des reins quant à elle, diminue avec l'âge gestationnel et doit être inférieure à l'échogénicité du foie ou de la rate dès 32 semaines.

Parmi les causes de néphromégalias fœtales,

- Les *polykystoses rénaux autosomiques récessives (PKRAR)* et *dominantes (PKRAD)* représentent un premier groupe de pathologies potentiellement associées à une néphromégalie fœtale bilatérale. Classiquement, les PKRAR apparaissent in utéro, au 3^e trimestre, sous l'aspect de très gros reins (jusqu'à 8 cm), différenciés, hyperéchogènes et s'accompagnent d'un oligoamnios. Les PKRAD, dans leurs présentations classiques, apparaissent sous la forme de gros reins avec une DCM accentuée du fait d'un cortex hyperéchogène par rapport au foie dès le 2^e et surtout au 3^e trimestre de la grossesse. L'histoire familiale et l'échographie des parents pourront aider au diagnostic.

Cette description vaut pour les formes de PKRAD classiques. Il faut cependant souligner qu'en fonction des mutations génétiques rencontrées, certaines formes de PKRAD apparaissent, déjà in utéro, suivant des aspects échographiques tout à fait inhabituels qui peuvent en imposer pour des PKRAR. Par ailleurs, les PKRAD peuvent également se présenter sous une forme glomérulokystique (reins hyperéchogènes avec des microkystes sous capsulaires diffus).

- *Certaines autres ciliopathies* (Bardet- Biedl, Joubert, HNF1 β ..), moins fréquentes, peuvent aussi s'exprimer sous la forme de grands reins hyperéchogènes sans DCM et constituent des diagnostics différentiels (DgD). Ces cas s'accompagnent pour la plupart d'autres anomalies morphologiques qui orienteront le diagnostic.
- Les *syndromes d'hypercroissance avec macrosomie fœtale* (poids de naissance > 4kg) peuvent présenter une néphromégalie bilatérale. La détection de ces syndromes est importante du fait du risque accru de développement ultérieur de tumeurs malignes. Le point de départ de la détection des différents syndromes d'hypercroissance est la mise en évidence d'une croissance excessive (une fois un diabète maternel exclu) et la démonstration de certaines malformations caractéristiques. Leur liste s'allonge du fait des avancées génétiques, cependant deux

syndromes émergent : le syndrome de Beckwith-Wiedemann (BW) et le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel (SGB). Le syndrome de BW a une incidence de 1/1500 naissances. Il se présente sous l'association classique d'une macrosomie, d'une omphalocèle, d'une macroglossie, d'une néphromégalie et d'une dysplasie kystique des surrénales. L'hémihypertrophie peut faire partie du tableau. C'est l'association de plusieurs de ces signes qui fera suggérer le diagnostic, qui pourra être confirmé secondairement par les analyses génétiques. Le SGB est un syndrome lié au chromosome X, de transmission récessive ; une enquête familiale est importante, ce d'autant que des signes suggestifs peuvent se retrouver chez les mères porteuses de la mutation. L'expression phénotypique du syndrome est variable. En cas de syndrome de SGB, des anomalies semblables (macrosomie, macroglossie, hydramnios, omphalocèle...) à celles rencontrées dans le syndrome de BW sont observées. Quelques anomalies fœtales spécifiques orientent vers ce syndrome : macrocéphalie, macrosomie dès le 2^e trimestre et hernie diaphragmatique. A noter que le taux d' α fœtoprotéine dans le liquide amniotique peut être significativement élevé.

- Certaines pathologies plus rares (acidémie propionique, glycogénose par exemple) peuvent présenter, déjà in utéro, une néphromégalie (Tableau I).

2) Néphromégalies bilatérales chez l'enfant

Chez l'enfant, il existe également des tables rapportant les tailles (diamètre bipolaire) des reins corrélées à la taille, à l'âge et au poids.

Dans les causes de néphromégalies chez l'enfant, on retrouve bien entendu les maladies kystiques rénales héréditaires et les syndromes avec hypercroissance. Leur aspect pourra évoluer au cours du temps avec par exemple l'apparition de macrokystes en cas de PKRAD ou de remaniements hépatiques typiques des polykystoses

La liste est toutefois plus longue que chez le fœtus et comprend des pathologies diverses et variées (Tableau I). L'âge, les antécédents, les contextes cliniques et les signes échographiques seront les éléments déterminants pour l'établissement du diagnostic.

On peut souligner certaines pathologies très fréquentes comme les *pyélonéphrites aiguës (PNA) bilatérales* qui surviennent dans environ 20% des atteintes rénales infectieuses. Les signes échographiques de PNA sont bien connus et comprennent l'augmentation du volume rénal, l'hétérogénéité du parenchyme, l'épaississement des parois pyéliquies et l'hyperéchogénicité de la graisse périhilaire. La présence d'abcès est possible mais heureusement plus rare.

Les *tumeurs rénales bilatérales* (relativement rares) de même que les hémopathies *malignes* peuvent induire une augmentation des volumes rénaux. Les tumeurs rénales bilatérales les plus fréquentes sont les tumeurs de Wilms' et dans une moindre mesure la néphroblastomatose. Leur diagnostic ne pose habituellement pas de problème en imagerie en particulier si l'on se situe dans le cadre de syndromes à risque (S. de Beckwith-Wiedemann par exemple). L'atteinte rénale observée dans des cas de *leucémies et de lymphomes* est moins fréquente que les autres symptômes de ces maladies. L'atteinte rénale varie entre 4 et 25% des cas suivant les auteurs. Les néphromégalias associées aux hémopathies malignes résultent soit d'une infiltration de cellules néoplasiques et/ou d'une hyperplasie (nodulaire) du parenchyme rénal. Les reins seront donc de volume augmenté avec potentiellement un parenchyme hyperéchogène et hétérogène voire un aspect nodulaire diffus.

Les *thromboses des veines rénales (TVR) bilatérales* représentent également une cause d'augmentation du volume rénal. Elles peuvent survenir à tout âge mais les cas les plus fréquents sont décrits en période néonatale. Les cas bilatéraux sont bien moins fréquents que les TVR unilatérales. Au stade aigu, les reins apparaissent globuleux, dédifférenciés, hétérogènes avec des stries interlobaires hyperéchogènes. L'extension des thrombus vers la veine cave inférieure peut être observée. La vascularisation rénale redevient rapidement satisfaisante grâce aux vaisseaux collatéraux ; la mortalité des cas bilatéraux est plus importante que pour les cas unilatéraux de même que la morbidité à moyen et long terme. Ces patients doivent absolument bénéficier d'un suivi néphrologique pédiatrique.

Tableau I : Néphromégalias bilatérales

- **Chez le fœtus**

- PKRAD
- PKRAR
- Syndromes d' hypercroissance et d'organomégalie
- Ciliopathies (BB, joubert)
- (TVR bilatérales)
- Prise d'inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine
- Acidémie propionique

- **Chez l'enfant**

- Polykystoses
- Syndromes d'hyper-croissance et organomégalie
- TVR bilatérale (au stade aigu)
- PNA bilatérale
- Hémopathies et tumeurs
 - Wilms' bilatéraux
 - Néphroblastomatose
 - Leucémie
 - Lymphome
- Glomérulonéphrite aiguë
- Maladies de stockage/ maladies métaboliques

- *Syndromes néphrotiques*
-

Asymétries rénales

1) Chez le fœtus

Les pathologies principales pouvant mener à une asymétrie rénale chez le fœtus sont

- Une *hémihypertrophie* dans le cadre d'un syndrome de Beckwith-Wiedemann ; l'asymétrie rénale peut en être le seul signe. La DCM est habituellement préservée. Le diagnostic sera confirmé par l'analyse génétique.
- Une *TVR* qui se présentera au stade aigu sous la forme d'un rein globuleux et d'échostructure hétérogène. Le spectre au Doppler pulsé démontre un signal de haute résistance avec une annulation ou inversion diastolique. Une hémorragie surrénalienne associée s'observe dans les cas de TVR gauche. La thrombose peut s'étendre vers la veine cave inférieure
- Les *tumeurs rénales* (essentiellement le néphrome mésoblastique, dans une moindre fréquence la tumeur de Wilms'...)

Dans ces trois cas, c'est bien entendu le rein qui est augmenté de volume qui est anormal.

Il faut ajouter à ces diagnostics :

- L'hypoplasie rénale constitutionnelle unilatérale de même que les dysplasies rénales et les néphropathies en rapport avec un reflux vésico-urétéral congénital, situations dans lesquelles c'est le rein diminué de volume qui est anormal.

2) Chez l'enfant

Chez l'enfant, devant une asymétrie rénale découverte à l'échographie, on peut certainement évoquer certains diagnostics décrits chez les fœtus. Cependant, d'autres diagnostics doivent être envisagés.

A l'échographie, la première question que l'examineur doit se poser est quel est le rein anormal : *le grand ou le petit ?*

Si le rein « *trop grand* » (plus d'1 cm 1/2 de différence entre les deux reins) est celui considéré anormal de par sa taille et/ou son échostructure, les diagnostics (classiques) à évoquer sont avant tout une variante de la normale (par exemple du fait d'une bifidité rénale ou une duplication non compliquée), une PNA, une tumeur, l'hypertrophie compensatrice d'un rein controlatéral peu/pas fonctionnel et le stade aigu d'une TVR. Il faut à nouveau se méfier d'une asymétrie dans le cadre (et parfois seul symptôme) d'une hémihypertrophie syndromique. Les différents contextes cliniques et les examens complémentaires aideront au diagnostic différentiel.

Si le rein anormal est le *plus petit*, un premier élément de diagnostic différentiel est la présence ou l'absence d'une DCM. En cas de présence d'une DCM, le petit rein correspond fort probablement à une hypoplasie congénitale, c'est-à-dire à un rein constitutionnellement normal mais avec un nombre réduit de néphrons. Ce rein est habituellement fonctionnel. En cas d'absence de DCM, on se trouve plutôt dans la gamme des reins dysplasiques d'origine congénitale ou acquise liée à un reflux vésico-urétéral; ce reflux vésico-urétéral congénital survient plus fréquemment chez les bébés de sexe masculin et conduit à une croissance rénale altérée. Un rein petit et dysplasique peut également résulter d'antécédents de TVR et d'infections urinaires à répétition.

La sclérose tubéreuse de Bourneville

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) (Tuberous sclerosis complex - TSC- en anglais) est un désordre neurocutané de transmission autosomique dominante avec une incidence estimée entre 1/6000 et 1/10000 naissances. Elle se particularise par une variabilité phénotypique même parmi les membres

d'une même famille. Des mutations des gènes *TSC1* et *TSC2* conduisent à des anomalies de prolifération et de différenciation cellulaires ainsi qu'au développement d'hamartomes dans différents organes (cerveau, peau, reins, yeux, cœur...). Il existe des 11 critères cliniques et d'imagerie majeurs et 6 mineurs de la maladie. Deux critères majeurs ou un majeur et deux mineurs sont très évocateurs du diagnostic.

Certains des critères seront déjà présents in utéro, d'autres ne seront diagnostiqués ou ne se développeront qu'après la naissance ou même dans l'enfance.

1) Diagnostic anténatal

La démonstration pendant une échographie obstétricale (fin 2^e ou début du 3^e trimestre) de rhabdomyomes cardiaques – sous la forme de nodules hyperéchogènes - est l'élément clé orientant vers un diagnostic potentiel de STB. La détection de ces rhabdomyomes cardiaques (ce d'autant qu'il existe des antécédents familiaux) sont particulièrement suggestifs de la maladie. Ces tumeurs sont pauci symptomatiques et finissent par involuer spontanément à la naissance. De ce fait, ils ne nécessitent, le plus souvent, aucune prise en charge particulière.

L'amélioration des techniques d'imagerie, tant l'échographie que l'IRM fœtale a facilité la détection d'anomalies cérébrales associées à la maladie. Il s'agit en particulier des tubers corticaux et des nodules subépendymaires. Ces lésions sont le plus souvent hyposignales en pondération T2 et hypersignales en pondération T1. De rares cas d'atteinte rénale ont été rapportés in utéro sous la forme de reins présentant des kystes de grande taille (1-3 cm). Ce type d'atteinte rénale traduit le plus souvent, une mutation concomitante des gènes *TSC1* de la STB et des gènes *PKD1* des PKRAD dans le cadre d'un syndrome de gènes contigus (voir aussi plus loin).

2) La STB chez l'enfant

Les tubers corticaux continuent à se développer en période postnatale et sont caractéristiques de la maladie. Des stigmates de dysplasie corticale sont plus aisément démontrés après la naissance. Des nodules sous-épendymaires et des astrocytomes géants sous épendymaires vont également se développer plus tard dans l'enfance alors que les rhabdomyomes cardiaques vont régresser rapidement.

Comme indiqué plus haut, une atteinte rénale est classique et fréquente. En période néonatale, elle apparaît sous la forme de reins polykystiques avec des kystes de grande taille. Ce type d'atteinte correspond le plus souvent à un syndrome de gènes contigus avec des mutations à la fois de gènes de la STB et celui de la PKRAD. Ces reins sont fonctionnels. Un autre type d'atteinte rénale va se développer progressivement (au-delà de l'âge de 6 ans) avec l'apparition d'angiomyolipomes tout d'abord sous la forme de petits foyers focaux hyperéchogènes puis plus macroscopiques atteignant plusieurs cm pour certains d'entre eux. Des petits kystes peuvent également se développer isolément ou avec des angiomyolipomes dans les formes mixtes.

Les mutations HNF1 β

Le gène *TCF2*, situé sur le chromosome 17, encode l'homoprotéine HNF1 β qui intervient dans la morphogénèse du rein et du pancréas. Ce gène et cette homoprotéine interviennent aussi dans le développement du foie, du tube neural, de l'œsophage, de la prostate ainsi que des gonades (à l'origine, les cas rapportés incluait des patients avec des kystes rénaux et un diabète de type Mody V). Cette pathologie fait partie des ciliopathies les plus fréquentes.

L'éventail des anomalies rencontrées dans le cadre de ces mutations est vaste. Les reins pouvant être de grande taille, de taille normale ou au contraire petits. Cet éventail inclut des anomalies morphologiques du tractus urinaire (agénésie rénale, hypoplasie, dysplasie multikystique (DRMK) ou uropathie) mais également des anomalies du parenchyme rénal lui-même : reins globalement

hypéréchogènes, avec ou sans DCM, avec des kystes souvent glomérulaires de taille variable. Ces anomalies peuvent être unilatérales (Tableau II)

Chez le fœtus, le point d'appel sera le plus souvent celui de reins hyperéchogènes grands ou au contraire petits souvent sans DCM. Des kystes parfois microscopiques ne seront parfois visibles qu'après la naissance. Les mutations HNF1 β représentent d'ailleurs la cause la plus fréquente des reins hyperéchogènes chez le fœtus. Après la naissance l'échogénicité corticale est susceptible de se modifier au cours du temps et la croissance rénale sera souvent altérée. Il est important de rechercher les malformations associées pancréatiques, génitales ou encore des voies biliaires.

Tableau II : Phénotypes HNF1 β

- **Atteintes rénales**
 - Reins hyperéchogènes
 - DRMK unilatérale
 - Reins en fer à cheval
 - Reins glomérulokystiques hypoplasiques
 - Oligoméganéphronie
 - Hydronéphrose
 - Néphropathie hyperuricémique
- **Atteintes pancréatiques**
 - Diabète Mody V précoce
 - Agénésie du corps et de la queue
- **Atteintes gynéco**
 - Malformations utérines (absence, duplication, hypoplasie)
- **Atteintes génitales masculines**

- Malformations du canal déférent
- **Atteinte digestives, hépatique et VB**
 - Kyste du cholédoque
 - Malformations œsophagiennes
- **Anomalies métaboliques**
 - Goutte
 - Hyperparathyroïdie
- **Surdité**
- **Troubles neurologiques (? – débattu)**

Diagnostic des pathologies gynécologiques au travers des âges

Comme pour les différentes pathologies décrites dans les sections précédentes, l'expression et le diagnostic des pathologies gynécologiques varie en fonction de l'âge de découverte. Les périodes périnatale et péri pubertaire sont les plus concernées. Dans le cadre des malformations génitales, plusieurs éléments revêtent une importance particulière : le moment dans le développement embryologique (complexe) auquel survient la malformation de même que les associations malformatives – et en particulier rénales - qui en découlent.

1) Embryologie des organes génitaux féminins

Le développement du système génito-urinaire résulte d'une interaction complexe entre les canaux müllériens et les canaux wolffiens. Avant la différenciation sexuelle, la crête urogénitale donne naissance aux gonades primitives et aux canaux de Wolff qui, à 6 semaines, induisent l'invagination de l'épithélium coelomique dorsal, formant les canaux müllériens. Chez les fœtus

féminins, les canaux müllériens pairs se développent progressivement et atteignent une différenciation complète à 7 semaines. Ils s'allongent et se canalisent dans une direction caudo-craniale. Entre 10 et 12 semaines, les canaux müllériens fusionnent en commençant au niveau de la ligne médiane et progressent dans une direction caudo-craniale. Ensuite, les canaux se cavitent pour former l'utérus, le col de l'utérus et les deux tiers supérieurs du vagin. Le tiers inférieur du vagin provenant pour sa part du sinus uro-génital.

Par ailleurs, les canaux de Wolff entrent en contact avec le cloaque à l'extrémité caudale de l'embryon et croissent vers le haut sous forme de bourgeons urétéraux jusqu'à atteindre le mésenchyme métanéphritique. Le bourgeon urétéral et le mésenchyme métanéphritique, via une induction mutuelle, initient la formation du système urinaire.

Les structures urogénitales se développent sous le contrôle de différents gènes de signalisation, notamment *WNT*, *HOX* et *Nodal/Lefty*, qui par des voies complexes conduisent à la formation, la structuration et la latéralité des différentes structures.

L'éventail des multiples anomalies müllériennes rencontrées chez le fœtus ou ultérieurement chez les jeunes filles résultent d'une anomalie se développant à des stades embryologiques différents. Ces anomalies peuvent être décrites/classées selon leurs stades embryologiques de survenue. L'agénésie de la crête urogénitale, du canal de Wolff, du système müllérien ou du cloaque, ou encore la combinaison de malformations entraînent des conséquences prévisibles. Par exemple, une patiente présentant une agénésie complète d'une crête urogénitale unilatérale aura une agénésie rénale unilatérale et une absence de structures müllériennes du même côté.

Cela explique l'association étroite entre anomalies müllériennes et anomalies rénales : jusqu'à 50 % des anomalies müllériennes sont associées à une anomalie rénale. L'agénésie rénale unilatérale et la DRMK sont les malformations le plus souvent rencontrées.

2) Classifications des malformations génitales

Plusieurs classifications des malformations génitales ont été proposées basées sur les types d'anomalies utérines et/ou vaginales. Leur évaluation complète par échographie est parfois difficile et souvent plus précise par IRM. Il faut toutefois souligner l'intérêt d'une évaluation par échographie (Trans abdominale et Trans périnéale) des organes génitaux internes en période directement néonatale.

Les anomalies principales sont celles causées par une agénésie totale (syndrome de Rokitansky) ou partielle (utérus unicorne) des canaux mullériens. D'autres anomalies sont dues à une absence totale ou partielle de fusion de ces canaux (utérus bicorne) et celles liées à une absence totale ou partielle de réabsorption du septum entre les canaux mullériens (utérus septé).

Dans les cas d'agénésie ou d'hypoplasie de la crête urogénitale, le rein, l'uretère, la trompe, l'hémi-utérus et l'hémivagin sont absents. Une association avec des anomalies squelettiques et auditives sont également décrites.

L'association d'agénésie rénale unilatérale, d'hémivagin borgne ou atrétique représente l'exemple classique d'une malformation de survenue plus tardive. Ce type de malformation inclut potentiellement un hydro/hématocolpos dans l'hémivagin borgne. Il peut entrer dans le cadre d'un syndrome de Herlyn-Werner-Wunderlich ou OHVIRA

L'IRM permet classiquement de différencier les utérus bicornes des utérus septés.

3) Diagnostic des malformations génitales en période anténatale

Le col utérin normal, du fait de l'imprégnation hormonale maternelle, apparaît tuméfié et globuleux déterminant une empreinte sur la face postérieure de la vessie. Il est souvent bien visualisé en échographie. Le reste des organes génitaux internes sont plus difficiles à visualiser en particulier du fait de l'ombre acoustique induite par les ailes iliaques fœtales.

La présence durant une échographie obstétricale d'une formation kystique pelvienne en arrière de la vessie est le signe cardinal orientant vers une malformation génitale et évoquant un hydrocolpos.

La question d'un *hydrocolpos* isolé ou dans un cadre malformatif plus complexe (avec malformations rénales ou sinus uro-génital persistant/cloaque) doit être posée et différents diagnostics différentiels doivent être envisagés. De manière corollaire, la démonstration d'une agénésie rénale ou d'une DRMK doit entraîner une évaluation approfondie des organes génitaux internes (OGI). L'hydrocolpos et les autres malformations utérines peuvent également s'inscrire dans un syndrome polymalformatif (McKusick- Kaufman, autres ciliopathies...)

En échographie (pré- ou postnatale), un hydrocolpos isolé, lié à une imperforation hyménéale ou à une atrésie vaginale, se présente sous la forme d'une formation kystique globuleuse et oblongue en arrière de la vessie au fond de laquelle le col utérin peut être visible. Le contenu peut être finement échogène lié à un contenu muqueux. En fonction du volume de l'hydrocolpos, une dilatation secondaire des voies urinaires peut être observée ; de l'ascite peut également être présente liée à une vidange rétrograde via les trompes. Dans le cas d'une duplication du tractus génital, l'hydrocolpos peut intéresser les deux ou un seul des deux hémivagins.

Un hydrocolpos lié à un *sinus uro-génital* persistant (canal commun pour les voies urinaires et génitales) peut être intermittent. Dans certains cas le diagnostic ne sera établi qu'après la naissance.

Le *cloaque* constitue la malformation uro-génitale et digestive la plus complexe et la plus sévère. Elle survient lorsque le septum uro-rectal ne se sépare pas de la membrane cloacale. De ce fait, l'ouverture de l'urètre, du vagin et du tractus digestif se fait dans un canal unique. Le diagnostic peut être suspecté à l'échographie par la démonstration d'un hydrocolpos et de la position haute de la poche rectale. Cependant, l'IRM permet de préciser le diagnostic en démontrant, en séquences pondérées T1, la position de l'extrémité du colon rempli de méconium entre la vessie et le vagin distendus. Cette malformation s'accompagne souvent d'ascite.

Dans le cadre des diagnostics différentiels d'autres masses kystiques présacrées, doivent être envisagées : le tératome sacrococcygien, le méningocèle sacré antérieure, et plus rarement, les duplications vésicales et malformations lymphatiques kystiques rétropéritonéales,

- Le tératome sacrococcygien peut se manifester par le développement d'une masse cloisonnée uniquement intra pelvienne présacrée. La présence d'autres composantes, graisseuses ou calcifications, permet le diagnostic différentiel.
- La méningocele sacrée antérieure - rare en période périnatale - résulte d'une herniation de la dure-mère remplie de liquide céphalo-rachidien à travers un foramen sacré ou un défaut osseux. Elle peut être associée à des anomalies vertébrales.
- Les malformations kystiques lymphatiques rétropéritonéales, également rares, se présentent comme des lésions kystiques également cloisonnées.

Devant la gravité de certaines des malformations, une mise au point détaillée doit être réalisée dès le diagnostic en essayant d'être le plus précis possible, de rechercher les associations malformatives tant en échographie qu'à l'aide de l'IRM fœtale.

Une analyse génétique est bien entendu également utile. La prise en charge devra être assurée par une équipe pluri-disciplinaire.

L'évaluation néonatale permettra de confirmer l'anatomie exacte et de rechercher d'autres anomalies génitales ou urinaires.

Les traitements pourront ainsi être adaptés.

4) Autour de la puberté

Le second pic d'âge de dépistage de malformations génitales se situe autour de la puberté. Les signes d'appel sont l'absence de règles, les dysménorrhées, les saignements irréguliers ou encore la palpation d'une masse. Toutes les malformations décrites plus haut (agénésie utérine, utérus bicorne, hémivagin borgne etc..) peuvent n'être diagnostiquées qu'à cet âge.

L'échographie pelvienne sera toujours réalisée en première intention, vessie pleine, à la recherche d'un utérus et des signes habituels de puberté. L'examen échographique permettra également de dépister des signes évoquant une duplication utérine associée ou non à des obstructions vaginales. Tout doute doit mener à la réalisation d'une IRM qui permettra de mieux préciser la malformation

A nouveau, la coexistence d'anomalies rénales, wolffiennes et müllériennes est bien connue. On estime que 30 % des patientes présentant une agénésie rénale unilatérale (ARU) ont des anomalies du tractus génital. On estime également que les anomalies utérines surviennent chez 1 femme sur 500, et parmi ces patientes, 43 % présentent une ARU. L'échographie pelvienne doit donc impérativement s'accompagner d'un examen échographique des voies urinaires.

Références

Néphromégalias

Devriendt A Cassart M Massez A & al Fetal kidneys: additional criteria of normal development *Prenat Diagn* 2013; 3: 1248-1252

Bergmann C Early and severe polycystic kidney disease and related ciliopathies: an emerging field of interest *Nephron* 2019; 141 :50-60

Capone VP Morello W Taroni F Montini G Genetics of CAKUT : the current state of play *Intern J Molecular Sciences* 2017; 18 : 796

Garel J Lefebvre M Cassart M & al Prenatal diagnosis of ADPKD mimicking recessive type : case series *Pediatr Radiol* 2019; 49 : 906-912

Edmonson AC Kalish JM Overgrowth syndromes *J Pediatr Genet* 2015; 4 : 136-143

Shieh HF Estroff JA Barnewolt CE & al Prenatal imaging throughout gestation in BWS *Prenat Diagn* 2019; 39 : 792-795

Chen C Prenatal findings and the genetic diagnosis of fetal overgrowth disorders: SGBS, Sotos syndrome and BWS *Taiwanese J Obstet Gynecol* 2012; 51 : 186-191

Neylon OM Werther GA Sabin MA Overgrowth syndromes *Curr Opin Pediatr* 2012; 24 : 505-511

Łukasz Obrycki Jędrzej Sarnecki Marianna Lichosik Kidney length normative values in children aged 0–19 years — a multicenter study *Pediatric Nephrology* 2022; 37:1075–1085

Karmazyn B Hains DS Santos R & al Clinically unsuspected pyelonephritis in children younger than 7 years *Emergency Radiology* 2025; 32: 669–676

van Peer SE Hol JA van der Steeg AFW & al Bilateral Renal Tumors in Children: The First 5 Years' Experience of National Centralization in The Netherlands and a Narrative Review of the Literature *J Clin Med* 2021; 10 : 5558

Prada Rico M Rodríguez-Cuellar CI Arteaga Aya L & al Renal involvement at diagnosis of pediatric acute lymphoblastic leukemia *Pediatric Reports* 2020; volume 12:838

Lau KK Stoffman JM Williams S & al Neonatal RVT : review of the English Language literature between 1992 and 2000 *Pediatrics* 2007; 120 : e1278-e1284

Asymétries rénales

Kohl S Avni FE Boor P & al Definition, diagnosis and clinical management of non-obstructive kidney dysplasia: a consensus statement by the ERKNet Working Group on Kidney Malformations *Nephrol Dial Transplant* 2022; 37: 2351–2362

L.E Linam Yu X Calvo-Garcia MA & al Contribution of MRI to prenatal diagnosis of renal tumors: report of two cases and review of the literature *Fetal Diagn Ther* 2010; 28: 100-108

Elsaify WM Neonatal renal vein thrombosis: grey-scale and Doppler ultrasonic features *Abdom Imaging* 2009; 34:413–418

Hewitt HK Montini G Renal damage and vesico-ureteric reflux *Current Opinion Pediatr* 2021; 33 :247-251

Sclérose tubéreuse

Dragoumi P O’Callaghan F Zafeiriou DI Diagnosis of TS complex in the fetus *Eur J Paediatr Neurol* 2018; 22: 1027-1034

Northrup H Krueger DA TSC criteria update: Recommendations of the 2012 international TSC consensus conference *Pediatr Neurol* 2013; 49: 243-254

Krueger DA Northrup H TSC surveillance and management Recommendations of the 2012 international TSC consensus conference *Pediatr Neurol* 2013; 49 255-265

Back SJ Andronikou S Kilborn T & al Imaging features of TSC with ADPKD: a contiguous gene syndrome *Pediatr Radiol* 2015; 45: 386 -395

Robert A, Leroy V, Riquet A & al Renal involvement in TSC with emphasis on cystic lesions *Radiol Med* 2016;121(5):402-8.

HNF1B

Bockenhauer D Jaureguiberry G HNF1B-associated clinical phenotypes: the kidney and beyond *Pediatr Nephrol* 2016; 31(5):707-14.

Gambella A Kalantari S Delvecchio M The Landscape of HNF1B Deficiency: A Syndrome Not Yet Fully Explored *Cells* 2023; 12, 307

Avni FE, Lahoche A Langlois A & al Renal involvement in children with HNF1 β mutation: Early sonographic appearances and long-term follow-up *Eur Radiol* 2015; 25:1479-1486

Malformations génitales

Friedman MA Aguilar L Heywart Q & al Screening for Mullerian anomalies in patients with unilateral renal agenesis: leveraging early detection to prevent complications *J Pediatr Urol* 2018; 14 : 144- 149

Oppelt P von Have M Paulsen M & al Female genital malformations and their associated abnormalities *Fertility and Sterility* 2007; 87: 335-342

Epelman M Dinan D Gee MS & al Mullerian duct and related anomalies in children and adolescents *Magn Reson Clin N Am* 2013; 21 : 773-789

Hall-Craggs MA Kirkham A Creighton SM Renal and urological abnormalities occurring with mullerian anomalies *J Pediatr Urol* 2013; 9 : 27-32

Junqueira BLP Allen LM Spitzer RF & al Mullerian duct anomalies and mimics in children and adolescents *RadioGraphics* 2009; 29 : 1185-1103

Acien P Acien M Unilateral renal agenesis and female genital tract pathologies *Acta Obstet Gynecol* 2010; Early Online, 1424–1431

Acien P Acien M The presentation and management of complex female genital malformations *Human Reproduction update* 2016; 22: 48-69

Taori K Khrisnan V Sharbidre KG & al Prenatal sonographic diagnosis of fetal persistent urogenital sinus with congenital hydrocolpos *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 36: 641–643

Furey EA, Bailey AA Twickler DM Fetal MR Imaging of Gastrointestinal Abnormalities *RadioGraphics* 2016; 36 : 904- 917

Capito C Belarbi N Paye Jaouen A & al Prenatal pelvic MRI: Additional clues for assessment of urogenital obstructive anomalies *J Pediatr Urol* 2014; 10: 162-166

Calvo-Garcia MA Kline-Fath BM Levitt MA & al Fetal MRI clues to diagnose cloacal malformations *Pediatr Radiol* 2011; 41:1117–1128

Jouzova A Jouza M Turek & al Sacrococcygeal teratoma - prognosis based on prenatal ultrasound diagnosis, single center experience and literature review *BMC Pregnancy and Childbirth* 2025; 25:469