

Les recherches sur le MRKH

Daniel GUERRIER

Chargé de recherches à l'INSERM

UMR 6061-CNRS " Génétique et Développement "
Faculté de Médecine de Rennes



Les recherches sur le MRKH

Pourquoi ?

- Comprendre les mécanismes du (non) développement du TGF
- Aide au diagnostic du MRKH
- Apporter des réponses aux personnes affectées



Les recherches sur le MRKH

Comment ?



Un protocole complet, agréé et enregistré à la DGS

- Comité de Protection des Personnes, CNIL
- Infrastructure efficace



Un réseau de recherches cliniques cohérent

- Couverture nationale
- Centre de référence



Collaboration avec les associations

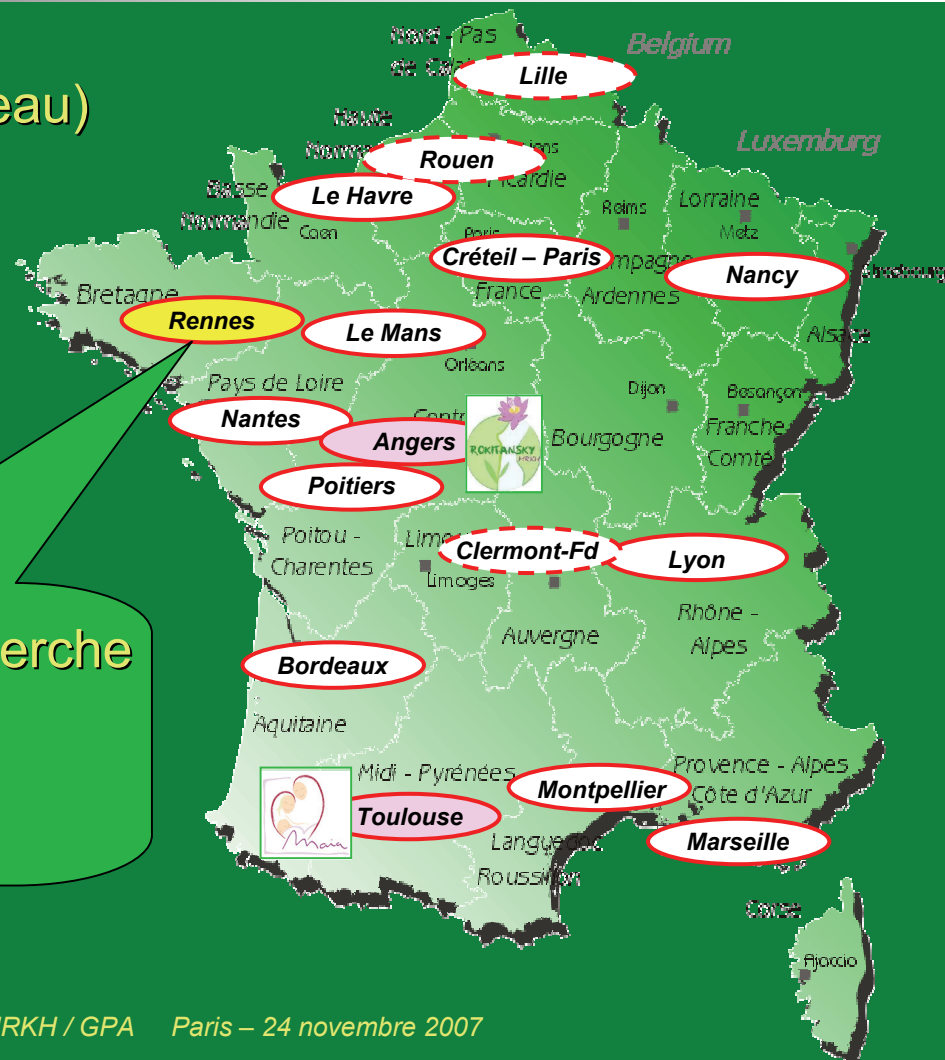
- Association MAIA
- Association MRKH

Le réseau national PRAM

(Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes)

PRAM
Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes

- Compétences cliniques (réseau)
- Recrutement de volontaires
 - Associations - MAIA - MRKH
- Centres hospitaliers
 - Coordination de la recherche
 - Gestion des données
 - Centre de référence





Les recherches sur le MRKH (1)

	MRKH / MURCS	Atrésie vaginale isolée	Syndrome WNT4	AIS
Vagin (1/3 - 1/5) sup.	Absent	Variable	Absent	Absent
Uterus	Absent	Présent	Absent	Absent
Gonades	Ovaires	Ovaires	Ovaires masculinisés	Testicules
Dévpt mammaire	Normal	Normal	Normal	± normal
Pilosité pubienne	Normale	Normale	Normale	Peu développée
Hyperandrogénisme	Non	Non	Oui	Non
Caryotype	46,XX	46,XX	46,XX	46,XY



Les recherches sur le MRKH (2)

Autre(s) cause(s) du syndrome ?

- Observation 1: aplasies utéro-vaginales isolées ou associées à d'autres problèmes: osseux, rénaux, auditifs..
=> Atteinte précoce de plusieurs organes
=> Mécanisme(s) commun(s) ?

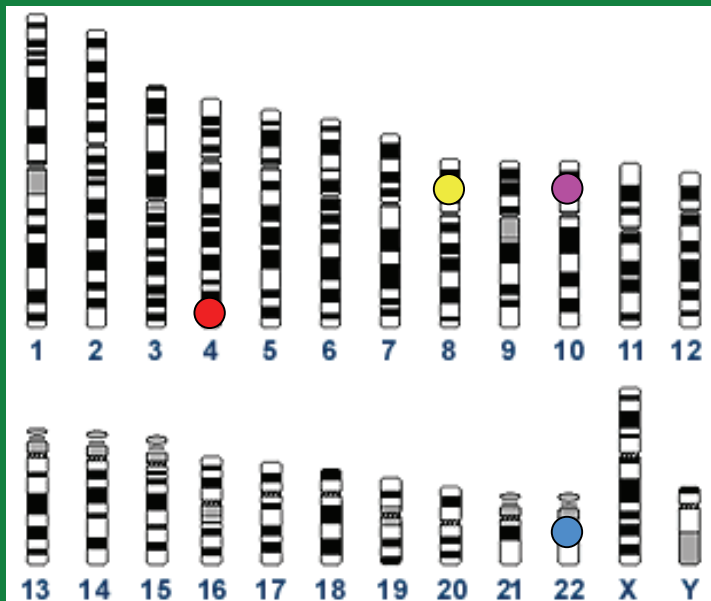
- Observation 2: dans certaines familles de femmes MRKH, présence d'anomalies (reins, squelette, autres...) sans MRKH chez sujets féminins et / ou masculins.



Les recherches sur le MRKH (3)

Autre(s) cause(s) du syndrome ?

Hypothèse génétique: vérifiée dans certains cas



- Région chromosomique: ~ 200 gènes
- 2 -3 gènes
- 1 gène
- Région chromosomique: ~ 100 gènes



Les recherches sur le MRKH (4)

Peut-on étendre l'hypothèse génétique à tous les cas ?

- Cas isolé avec anomalie chromosomique avérée
- Cas familial avec anomalie chromosomique avérée
- Cas familiaux sans anomalie (avec les outils actuels)

Quelles sont les difficultés majeures ?

- L'expressivité variable et la pénétrance incomplète
- Pouvoir expliquer chaque cas



Les recherches sur le MRKH (5)

Que peuvent-elles apporter ?

- Meilleures connaissances à la recherche médicale
 - meilleur diagnostic
 - reconnaissance du MRKH
 - conseil génétique
- Des réponses aux personnes affectées par ce syndrome
- Des éléments de réflexion et d'action pour la GPA
 - information
 - diagnostic pré-implantatoire (à terme) ?



Les recherches sur le MRKH

Merci à

- Tous les médecins et chercheurs du réseau PRAM



**Association
MRKH
(Mireille)**



**Association
CLARADOC
(Clara)**



**Association
MAIA
(Laure)**