



# 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

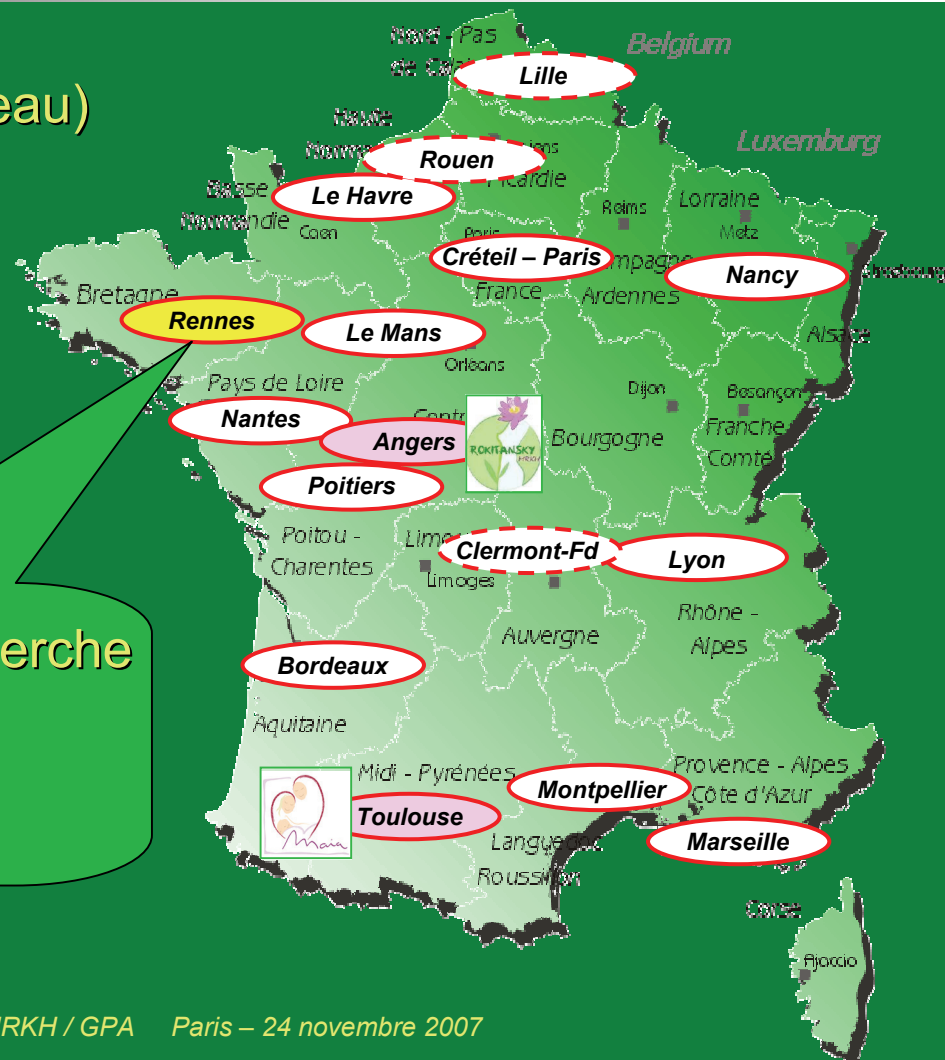
- Association MAIA
- Association MRKH

# 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)

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



# Les recherches sur le MRKH (2)

---

## Autre(s) cause(s) du syndrome ?

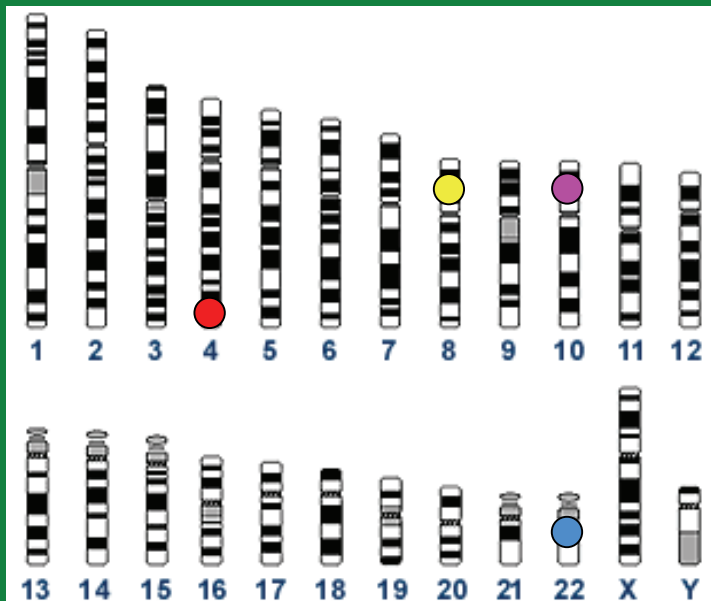
- Observation 1: aplasies utéro-vaginales isolées ou associées à d'autres problèmes: osseux, rénaux, auditifs..  
=> Atteinte précoce de plusieurs organes  
=> Mécanisme(s) commun(s) ?
- Observation 2: dans certaines familles de femmes MRKH, présence d'anomalies (reins, squelette, autres...) sans MRKH chez sujets féminins et / ou masculins.



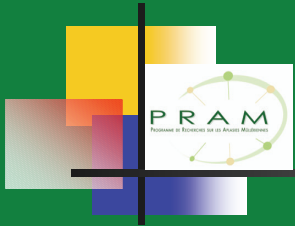
# Les recherches sur le MRKH (3)

## 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 )**