



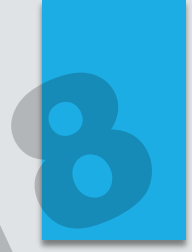
DIAGNOSTIC PRÉNATAL DE MÉGAVESSIE: APPORT DE L'EXAMEN FOETOPATHOLOGIQUE

MAUDE GRELET

DIU PATHOLOGIE FOÉTALE ET PLACENTAIRE 2015-2017

Mégavessie

- ▶ Taille normale vessie < 6mm à 10-14 SA
- ▶ Définition de la mégavessie variable :
 - ▶ 1^{er} trimestre: rapport vessie/LCC >10%, ≥7mm, >6mm
 - ▶ 2nd - 3^{ème} trimestre: pas de cycle de vidange sur 45 minutes
- ▶ P= 1/330 à 1/1 670 au premier trimestre
- ▶ M/F 8:1
- ▶ Pronostic : date de découverte, taille et évolution, étiologie, conséquences



Etiologies

Obstruction du tractus inférieur (LUTO):

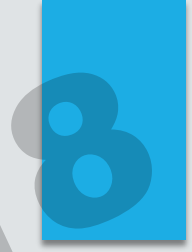
- ▶ **Valves de l'urètre postérieure 57%**
- ▶ Atrésie, sténose
- ▶ Syndrome de Prune Belly

Aneuploïdies 15%

Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal microcolon mégavessie (MMIHS)

Anomalie du pôle caudal

Syndromes géniques: Beckwith-Wiedemann, Noonan, Di Georges



SOFFOET 16/03/2018
M GRELET

Objectif

- ▶ Montrer l'apport de l'examen foetopathologie dans les cas de MFIU et d'IMG avec diagnostic anténatal de mégavessie.

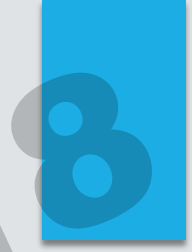
SOFFOET 16/03/2018
M GRELET



Matériels et Méthodes

- ▶ Étude rétrospective
- ▶ Services de foetopathologie/anatomopathologie
- ▶ 5 villes
 - ▶ Marseille (2003-2017) : 48 cas
 - ▶ Nice (2013-2015) : 4 cas
 - ▶ Bordeaux (2016-2017) : 3 cas
 - ▶ Avignon (2015-2016) : 2 cas
 - ▶ Toulon (2016) : 1 cas

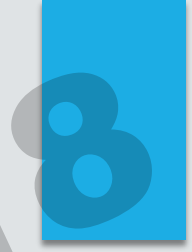
} 58 cas avec mégavessie visualisée en anténatal et confirmée lors de l'examen foetopathologique



SOFTPROJET 16/03/2018
M GRELLET

Cohorte

- ▶ 5 MFIU < 20SA
- ▶ 53 IMG dont 4 IMG pour aneuploïdie
- ▶ Terme
 - ▶ 37 cas : avant 20SA
 - ▶ 14 cas : 20-30SA
 - ▶ 7 cas : à partir de 30SA
- ▶ Analyses génétiques
 - ▶ 55 caryotypes
 - ▶ 10 ACPA

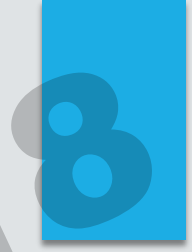


SOFFO ET 16/03/2018
M GRELET

Diagnostics anténataux

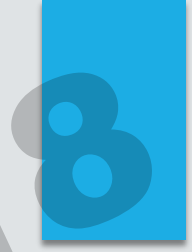
Terme	Diagnostics anténataux
<20 SA	10 VUR 5 Syndromes de Prune Belly 1 Trisomie 13 1 Mosaique 47,XY+mar/ 46,XY
20-<30 SA	5 VUR 1 Trisomie 18 1 Mosaique 47,XX+mar.ish der(14)/46,XX 2 MMIHS 1 Syndrome polymalformatif
≥30 SA	3 VUR 1 Syndrome polymalformatif

Malformations



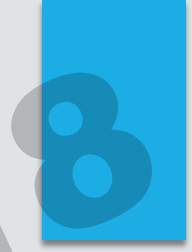
	Diagnostiquées en anténatal	Diagnostiquées à l'autopsie
Rénales	Urétéro-hydronéphrose (17) Reins kystiques/dysplasiques/ hyperéchogènes (4)	Urétéro-hydronéphrose (33) Agénésie rénale unilatérale (3) Rein unique en fer à cheval (6) Rein kystique (9) Rein hypoplasique (4)
Pulmonaires	Hypoplasie (1)	Hypoplasie (17) Lobulation anormale (8)
Cardiaques/ Vasculaires	Cardiopathie (1) Dextroposition du cœur (1) CIV (1)	Épanchement péricardique (1) Hypoplasie de la jambe droite (1) VCSG (2) Isomérisme atrial droit (1) Dextroposition du cœur (2) VDDI (1) Malformation des gros vaisseaux (3) Pointes bifides (2)

Malformations



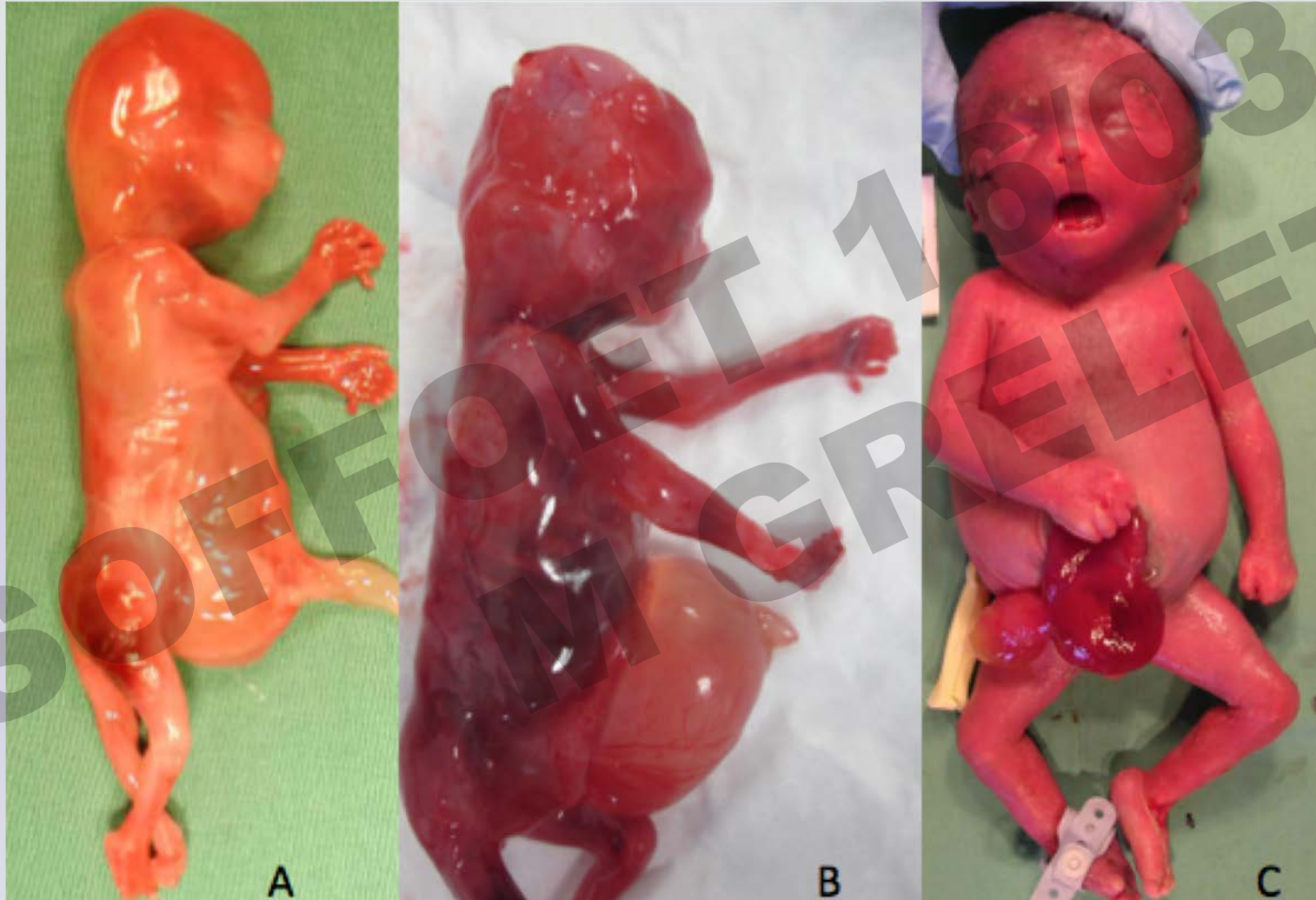
	Diagnostiquées en anténatal	Diagnostiquées à l'autopsie
Digestive	Microcolon (2) Dilatation abdominale complexe (1)	Imperforation anale (15) Diverticule de Meckel(5) Insertion anormale du mésentère (6) Microcolon (1) Sténose du pylore (1)
Neurologiques	ACC (1) Kyste arachnoïde (1) Exencéphalie (1)	ACC (1) Kyste arachnoïde (1) Craniorachischisis (1) Leucomalacie (1)

Malformations



	Diagnostiquées en anténatal	Diagnostiquées à l'autopsie
Autres	RCIU (2) Macrosomie (1) Hernie ombilicale (1)	RCIU (5) Macrosomie (7) Hernie ombilicale (1) Anomalie génitale (3) Hypoplasie radiale droite (1) Aplasie du sacrum (1) Fistule trachéo-oesophagienne (1) Omphalocèle (3)

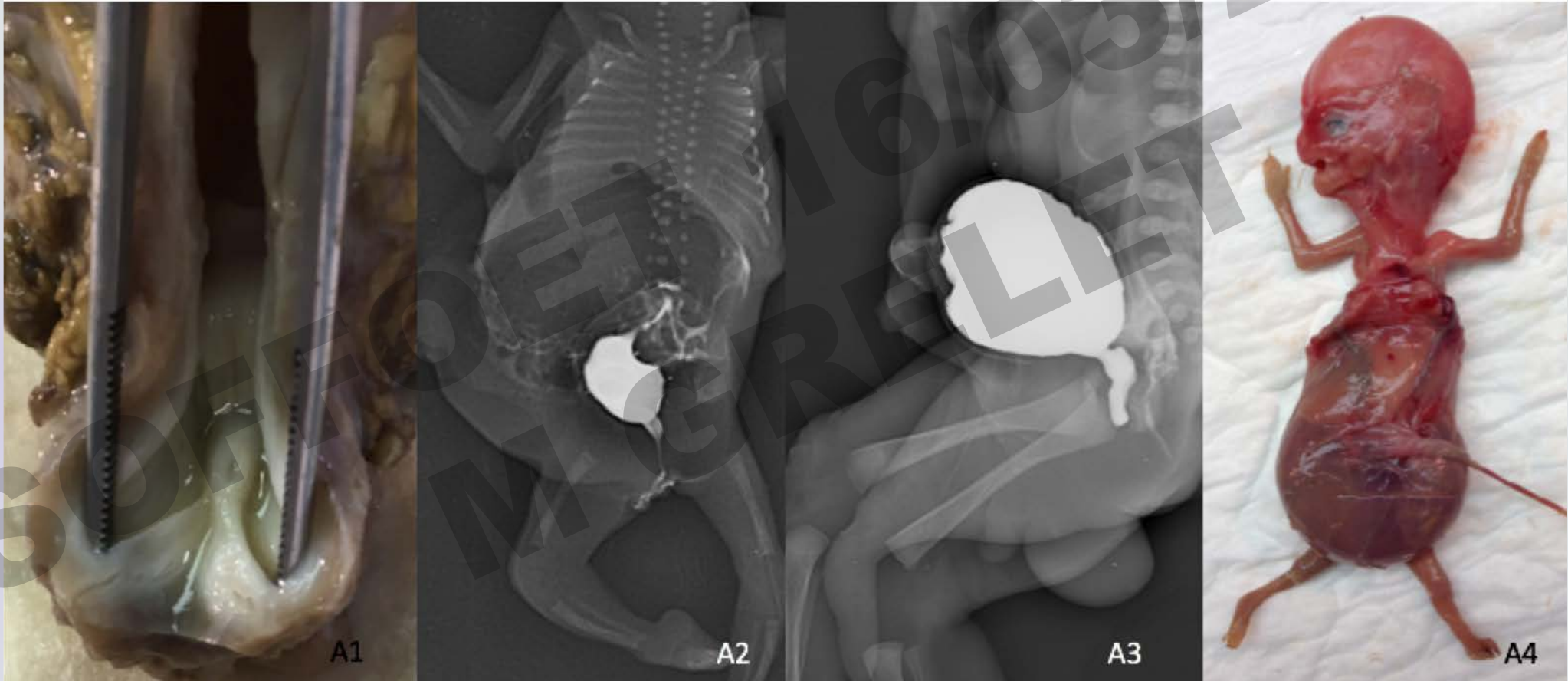
Caryotypes anormaux



SOFFO ET 13103/2018
MICHELLET



LUTO



SOFT COPY
MATERIALE
16/10/2018

Syndrôme de Rubinstein Taybi



2018



Syndrom de Rubinstein Taybi



A1

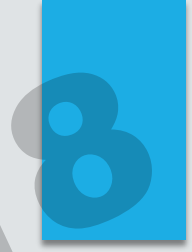
CONFIRMÉ PAR ACPA:
DEL 16p13.3

A2

A3

A5

Association VACTERL/VATER



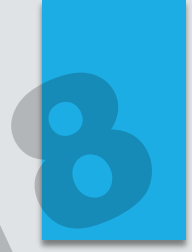
10/03/2018
SOFFRINET
GRELET

Diagnostics après autopsie

Terme SA	Diagnostics anténataux	Diagnostics à l'autopsie
<20	10 VUR 5 Syndrome de Prune Belly 1 Trisomie 13 1 Mosaïque 47,XY+mar/ 46,XY	5 VUR 1 Sténose 1 Atrésie 7 LUTO 1 SPB, 4 SPB/Anomalie caudale, 2 PBS/LUTO 8 Anomalies caudales 2 Trisomies 13 1 Mosaïque 47,Xy+mar/46,XY 2 VACTERL/VATER
20 - <30	5 VUR 1 Trisomie 18 1 Mosaïque 47,XX+mar.ish der(14)/46,XX 2 MMIHS 1 Syndrome polymalformatif	5 VUR 1 Sténose 1 LUTO 1 Anomalie caudale 1 Trisomie 18 1 Mosaïque 47,XX+mar.ish der(14)/46,XX 1 MMIHS 1 Jumeaux conjoints 1 VACTERL
≥30	3 VUR 1 Syndrome polymalformatif	2 VUR 1 Atrésie 1 LUTO 1 Rubinstein-Taybi Syndrome

Discussion

- ▶ Malformations non urologiques :
 - ▶ **22%** en anténatal vs **70%** après l'examen foetopathologique
 - ▶ La plus fréquente: imperforation anale
 - ▶ LUTO: associé dans 50% à des anomalies non urologiques
- ▶ Diagnostics grâce à l'autopsie:
 - ▶ Syndrome de Runbinstein-Taybi
 - ▶ Association VACTERL/VATER

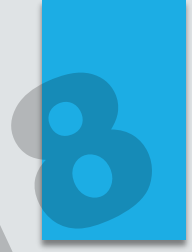


SOFFOET 16/03/2018
M GRELET

Discussion

- ▶ Intérêt des analyses génétiques
- ▶ Cas sans diagnostic :
 - ▶ POIC
 - ▶ Macrosomie
 - ▶ Voie *SHH*

SOFFOET 16/03/2018
M GRELET



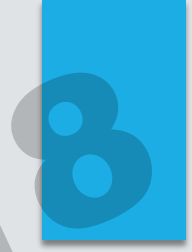
Discussion

- ▶ Intérêt des analyses génétiques
- ▶ Cas sans diagnostic :
 - ▶ POIC
 - ▶ Macrosomie
 - ▶ Voie *SHH*



Conclusion

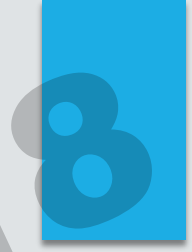
- ▶ La plus large série d'autopsies fœtales avec diagnostic anténatal de mégavessie
- ▶ Apport de l'examen fœtopathologique :
 - ▶ Description des malformations associées aux atteintes de l'appareil urinaire
 - ▶ Diagnostics non suspectés en anténatal
 - ▶ Orientation des examens génétiques complémentaires



SOFFOET 16/03/2018
M GRELET

Perspectives

- ▶ Orienter l'examen échographique à la recherche
 - ▶ de malformations associées
 - ▶ de signes orientant vers des syndromes géniques
- ▶ Gènes décrits, associés au Syndrome de Prune Belly, au MMIHS mais n'expliquent pas tous les cas de mégavessie



SOFFOJET 16/03/2018
M GRELET

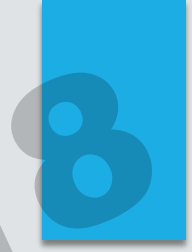
MERCI POUR VOTRE
ATTENTION

SOFFOET 16/03/2018
M GRELET



Remerciements

- ▶ Julia TORRENTS Radia FRITIH
- ▶ Cynthia TRASTOUR Marjorie MATTONE-PICHE
- ▶ Fanny PELLUARD
- ▶ Anne Laure CHESNAIS
- ▶ Catherine JARNET
- ▶ Florence BRETELLE
- ▶ Chantal MISSIRIAN John BOUDJARANE
- ▶ Sabine SIGAUDY Nicole PHILIP



SOFFROET 16/03/2018
M GRELET