

UNIVERSITE DE LIMOGES

FACULTE DE MEDECINE

ANNEE 1991

THESE N° 137

**DIAGNOSTIC ANTENATAL DE  
L'AGENESIE RENALE BILATERALE  
A propos de trois cas**

**THESE**

**POUR LE DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE**

présentée et soutenue publiquement le 18 Juin 1991

par

**Maryse BLANCHARD, Epouse CHANGEY**

Née le 7 Août 1955 à CHATELLERAULT (86)

EXAMINATEURS DE LA THESE

Monsieur le Professeur TABASTE .....	Président
Monsieur le Professeur BOUQUIER .....	Juge
Monsieur le Professeur DUPUY.....	Juge
Monsieur le Professeur VANDROUX .....	Juge

- 1 -  
UNIVERSITE D'É LIMOGES

FACULTE DE MEDECINE

\*\*\*\*\*

- DOYEN DE LA FACULTE : Monsieur le Professeur BONNAUD
- ASSESEURS : Monsieur le Professeur PIVA  
Monsieur le Professeur COLOMBEAU

PERSONNEL ENSEIGNANT

. PROFESSEURS DES UNIVERSITES

ADENIS Jean-Paul	Ophthalmologie
ALAIN Luc	Chirurgie infantile
ARCHAMBEAUD Françoise	Médecine interne
ARNAUD Jean-Paul	Chirurgie orthopédique et traumatologique
BARTHE Dominique	Histologie, Embryologie
BAUDET Jean	Clinique obstétricale et Gynécologie
BENSAID Julien	Clinique médicale cardiologique
BONNAUD François	Pneumo-Phtisiologie
BONNETBLANC Jean-Marie	Dermatologie
BORDESSOULE Dominique	Hématologie et Transfusion
BOULESTEIX Jean	Pédiatrie
BOUQUIER Jean-José	Clinique de Pédiatrie
BRETON Jean-Christian	Biochimie
CAIX Michel	Anatomie
CATANZANO Gilbert	Anatomie pathologique
CHASSAIN Albert	Physiologie
CHRISTIDES Constantin	Chirurgie thoracique et cardiaque
COLOMBEAU Pierre	Urologie
CUBERTAFOND Pierre de LUMLEY WOODYEAR Lionel	Clinique de chirurgie digestive Pédiatrie
DENIS François	Bactériologie - Virologie
DESCOTTES Bernard	Anatomie
DESPROGES-GOTTERON Robert	Clinique thérapeutique et rhumatologique
DUDOGNON Pierre	Rééducation fonctionnelle
DUMAS Michel	Neurologie
DUMAS Jean-Philippe	Urologie
DUMONT Daniel	Médecine du Travail
DUPUY Jean-Paul	Radiologie
FEISS Pierre	Anesthésiologie et Réanimation chirurgicale
GAINANT Alain	Chirurgie digestive
GAROUX Roger	Pédopsychiatrie
GASTINNE Hervé	Réanimation médicale
GAY Roger	Réanimation médicale

GERMOUTY Jean	Pathologie médicale et respiratoire
GUERET Pascal	Cardiologie et Maladies vasculaires
HUGON Jacques	Histologie-Embryologie-Cytogénétique
LABADIE Michel	Biochimie
LABROUSSE Claude	Rééducation fonctionnelle
LASKAR Marc	Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
LAUBIE Bernard	Endocrinologie et Maladies métaboliques
LEGER Jean-Marie	Psychiatrie d'Adultes
LEROUX-ROBERT Claude	Néphrologie
LIOZON Frédéric	Clinique Médicale A
LOUBET René	Anatomie pathologique
MALINVAUD Gilbert	Hématologie
MENIER Robert	Physiologie
MERLE Louis	Pharmacologie
MOREAU Jean-Jacques	Neurochirurgie
MOULIES Dominique	Chirurgie infantile
NICOT Georges	Pharmacologie
OLIVIER Jean-Pierre	Radiothérapie et Cancérologie
OUTREQUIN Gérard	Anatomie
PECOUT Claude	Chirurgie orthopédique et traumatologique
PESTRE-ALEXANDRE Madeleine	Parasitologie
PILLEGAND Bernard	Hépatologie-Gastrologie-Entérologie
PIVA Claude	Médecine légale
RAVON Robert	Neurochirurgie
RIGAUD Michel	Biochimie
ROUSSEAU Jacques	Radiologie
SAUVAGE Jean-Pierre	Oto-Rhino-Laryngologie
TABASTE Jean-Louis	Gynécologie - Obstétrique
TREVES Richard	Thérapeutique
VALLAT Jean-Michel	Neurologie
VANDROUX Jean-Claude	Biophysique
WEINBRECK Pierre	Maladies infectieuses

SECRETAIRE GENERAL DE LA FACULTE - CHEF DES SERVICES ADMINISTRATIFS

CELS René

A notre Président de thèse :

Monsieur le Professeur Jean-Louis TABASTE

Professeur des Universités de gynécologie-obstétrique

Gynécologue-accoucheur des hôpitaux

Chef de Service

Nous apprécions l'honneur que vous nous faites en acceptant la présidence de cette thèse, et nous vous exprimons ici notre respectueuse et sincère gratitude.

A nos juges :

**Monsieur le Professeur BOUQUIER**

Professeur des Universités de Pédiatrie  
Médecin des hôpitaux  
Chef de Service

**Monsieur le Professeur DUPUY**

Professeur des Universités de Radiologie  
Electroradiologiste des hôpitaux  
Chef de service

**Monsieur le Professeur VANDROUX**

Professeur des Universités de Biophysique  
Biologiste des hôpitaux  
Chef de service

Nous vous remercions d'avoir bien voulu juger  
notre travail.

Nous vous exprimons notre respectueuse recon-  
naissance.

PLAN

I - INTRODUCTION

II - OBSERVATIONS PERSONNELLES

Observation n° 1

Observation n° 2

Observation n° 3

Tableau récapitulatif

III - LE REIN FOETAL

I - Développement embryonnaire du rein foetal

II - Evolution fonctionnelle du rein foetal

III - Les images normales

IV - AGENESIE RENALE BILATERALE : Revue de la littérature

I - Définition

II - Historique

III - Fréquence

IV - Conséquences de l'agénésie rénale bilatérale

- V - Diagnostic anténatal de l'agénésie rénale bilatérale
- VI - Diagnostic à la naissance
- VII - Etiologies
- VIII - Conduite à tenir : prise en charge obstétricale de l'agénésie rénale bilatérale
- IX - Discussion

V - CONCLUSION

VI - BIBLIOGRAPHIE

**I**

**INTRODUCTION**



La forme classique du syndrome de Potter avec agénésie rénale bilatérale associe oligoamnios, retard de croissance intra-utérin, dysmorphie faciale, anomalies des membres, et hypoplasie pulmonaire.

Sa léthalité entre autre justifie l'intérêt d'un diagnostic anténatal précis.

L'avènement de l'échographie et la connaissance de l'écho-anatomie foetale rendent désormais possible le diagnostic in utéro de l'agénésie rénale bilatérale.

Après avoir décrit 3 cas de syndrome de Potter, nous étudierons les possibilités de ce diagnostic anténatal et ses difficultés, et nous définirons la prise en charge obstétricale de cette affection.

**II**

**OBSERVATIONS PERSONNELLES**

OBSERVATION n° 1

Romain D. naît le 2 mars 1978 à la maternité de Guéret. Transféré à 5 heures de vie dans le service de réanimation néonatale du CHRU de Limoges pour détresse respiratoire et prématurité.

A- Déroulement de la grossesse

Sa mère, primigeste de 30 ans, a été traitée pour une menace d'accouchement prématuré (MAP) vers 5 mois de grossesse par Vadilex \* "et Spasfon" \*. Le nombre de consultations prénatales n'est pas précisé, pas plus que la notion d'échographie (1978).

B- Accouchement

à 37 semaines par voie basse en OP (sommet fléchi) 24 heures après la rupture spontanée des membranes (RSM) sans thérapeutique particulière.

Il est précisé qu'existe un oligoamnios (volume ?).

Délivrance naturelle et complète (DNC) avec 3 vaisseaux au cordon.

C- L'enfant

1. En salle d'accouchement

- . Pas de cri immédiat. Apgar 3 à 1', 7 à 5'.
- . Il n'est pas précisé d'anomalie morphologique foetale.
- . Poids : 2400 g ; T = 46 cm ; PC = 33 cm ;
- . A 1 heure, survenue d'une apnée avec bradycardie nécessitant massage cardiaque externe, ventilation en masque puis intubation.

Lors du transfert, il est coté en coma stade II.

2. En réanimation néo-natale

\* Observation clinique

a) Enfant dysmature présentant un syndrome polymalformatif comportant :

- un faciès particulier : Implantation basse des oreilles.

Hypertélorisme.

Epicanthus.

Fentes palpébrales obliques en haut et en arrière.

- anomalies des extrémités : Hyperextension de la main droite.

Oedème des deux mains.

Pli palmaire médian.

Pieds bots.

b) L'examen cardio-thoracique retrouve une arythmie respiratoire avec cyanose généralisée.

L'assistance ventilatoire est maintenue.

L'auscultation cardiaque est normale, les pouls périphériques sont perçus. PA = 8 au flush, temps de recoloration inférieur à 3 secondes.

c) L'examen somatique global ne retrouve aucune autre anomalie : fosses lombaires libres

Absence de globe vésical

Deux testicules en place

Cependant, l'examen neurologique retrouve une hypotonie marquée.

\* Les examens complémentaires

a) Radiographie thoracique : présence d'un gros coeur avec débord droit, ventricule gauche globuleux et hypertrophie auriculaire droite.

Les poumons sont clairs, il y a une hypovascularisation avec pneumothorax gauche.

Le tableau clinique évoque une malformation cardiaque (atrésie tricuspideenne).

b) Les prélèvements bactériologiques sont stériles.

\* Evolution clinique

Malgré la réanimation, l'enfant décède à 10 heures de vie.

3. Examen anatomo-pathologique de l'enfant

L'autopsie conclue à l'existence d'un syndrome de Potter avec :

- un faciès typique = hypertélorisme

double épicanthus

oreilles bas implantées

- déformation des membres : main droite en hyperextension

pli palmaire médian

pied bot droit

- agénésie rénale et urétérale bilatérale : la vessie est réduite à un petit tube étroit de deux centimètres de long

- hypoplasie pulmonaire :

- . l'ouverture thoracique révèle un épanchement séro-hémorragique pleural droit
- . les poumons ne flottent pas
- . Les alvéoles sont plissées, à revêtement parfois cubique "analogues à celles d'un foetus qui n'a pas respiré".  
Seules les plus superficielles ont subi un début d'expansion.
- . présence de membranes hyalines en rapport avec la tentative de réanimation

Ce syndrome de Potter est isolé : l'étude des différents appareils ne met en évidence aucune autre malformation.

L'examen anatomo-pathologique du placenta n'a pas été retrouvé. Le caryotype de l'enfant est 46 X Y.

#### D- Enquête parentale

1. Caryotype des deux parents : normal
2. Absence de pathologie infectieuse maternelle
3. La recherche d'une malformation de l'appareil urinaire n'a pas été faite

OBSERVATION n° 2

Madame L. accouche le 20 août 1983 dans le service de gynécologie-obstétrique I du CHRU de Limoges d'un foetus mort-né.

A- Déroulement de la grossesse et de l'accouchement

Madame L, 25 ans, est une primigeste, sans antécédents notables.

La surveillance de la grossesse est mal précisée ; on ne retrouve pas la notion d'examen échographique prénatal.

Elle est hospitalisée en urgence à 33-34 semaines d'aménorrhée pour déclenchement spontané et prématuré du travail.

L'interrogatoire retrouve la notion d'une perte liquidienne à partir de 32 semaines et l'absence de perception des mouvements actifs foetaux, depuis 48 heures.

L'examen obstétrical constate une présentation podolique avec procidence d'un membre et du cordon non battant.

La dilatation cervicale est complète ; le liquide amniotique est louche et nauséabond.

Un contrôle échographique confirme la mort foetale et l'absence du liquide amniotique.

L'accouchement dirigé sous couverture antibiotique aboutit à l'expulsion sous anesthésie générale en siège d'un foetus mort-né, macéré et polymalformé, pesant 1.110 grammes.

L'intégrité utérine est vérifiée lors de la révision.

Le placenta semble normal, il y a deux vaisseaux au cordon.

Les suites de couche sont simples, sous double couverture antibiotique.

Les analyses bactériologiques placentaires et foetales seront négatives.

Le caryotype ne pourra être réalisé.

## B- Examen anatomo-pathologique

### 1. Le foetus

La macération est importante avec larges décollements cutanés et chevauchement des os du crane.

L'autolyse tissulaire ne permet qu'une étude morphologique générale.

Le sexe est indéterminé, mais ovaires et utérus sont retrouvés dans le petit bassin.

Il existe une agénésie rénale bilatérale associée à de multiple malformations :

- omphalocèle rompue d'où font issue des anses intestinales
- imperforation anale
- absence de vessie
- absence de conduits auditifs
- absence de pouce à la main droite et avant-bras très court (la radiographie confirme l'absence du radius et du premier métacarpien)

Il n'y a pas de faciès de Potter (liquide amniotique normal ou effet de la macération ?).

Les poumons pèsent 4 grammes chacun (l'analyse histologique et impossible).

### 2. Le placenta

Pèse 113 gr, mesure 10 x 8 cm, et marginé sur les 3/4 de son pourtour.



Insertion paracentrale du cordon.

Plaque choriale normale sans amnion-nodosum.

Les villosités sont fibreuses avec de nombreux amas fibrineux.

### 3. Le cordon

Présente une artère et une veine ombilicale, et un petit reliquat de cellules musculaire correspondant à un vestige artériel : aplasie de l'artère ombilicale.

### C- Enquête parentale

Ne sera pas faite.

OBSERVATION n° 3

Damien B. né le 8 octobre 1990 dans une clinique de Limoges. Intubé à 5 minutes de vie, il est transféré en réanimation néo-natale au CHRU de Limoges pour détresse respiratoire, hypotrophie et syndrome malformatif.

A- Déroulement de la grossesse

Sa mère est une IV<sup>e</sup> geste, II<sup>e</sup> pare, âgée de 26 ans, dont le début de la grossesse est estimé au 28 janvier 1990.

Antécédents :

- 2 interruptions volontaires de grossesse
- coelioscopie pour bilan de salpingite
- 1986 : accouchement normal à terme d'une fille pesant 3180 grammes, sans anomalie notable (seroconversion rubéolique au 3<sup>ème</sup> trimestre de la grossesse).

1. Première consultation échographique à 15 semaines

- Oligoamnios (intensité non précisée)
- vitalité, morphologie et biométrie foetales ainsi que le placenta son considérés comme normaux

2. Cliniquement l'évolution sera considérée comme normale.

- TA < 13/8
- Prise de poids : 14 kg
- MAP modérée à 28 semaines sans écoulement liquidien
- Hauteur utérine : 28 cm à 32 semaines  
30 cm à 35 semaines

### 3. Echographiquement

- accentuation de l'oligoamnios à 23 semaines et aux examens successifs

- biométrie en faveur d'un retard de croissance intra-utérin (RCIU) à partir de la 28ème semaine (Diamètre abdominal transverse (DAT) = 60 mm, au 5è percentile)

A 32 semaines : DAT inchangé

Cette hypotrophie sera notée comme harmonieuse à partir de la 32ème semaine (cf courbe de croissance)

- Etude morphologique gênée par l'oligoamnios :

. une image transsonique en situation pelvienne est notée à 28 et 38 semaines chez un fœtus de sexe masculin = vessie ? (cf photo 1)

. en coupe transversale, les loges rénales semblent occupées par des structures organiques, asymétriques, finement échogènes à contours hypoéchogènes, compatibles d'aspect avec des reins fœtaux (cf photo 2)

. L'exploration morphologique est par ailleurs normale.

### 4. Examens complémentaires (à 33 semaines)

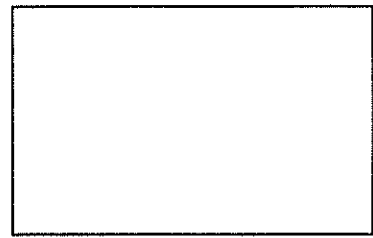
- Caryotype sur sang fœtal au cordon en raison de l'association oligoamnios et RCIU = 46 X Y.

- contenu utérin = absence d'anomalie squelettique

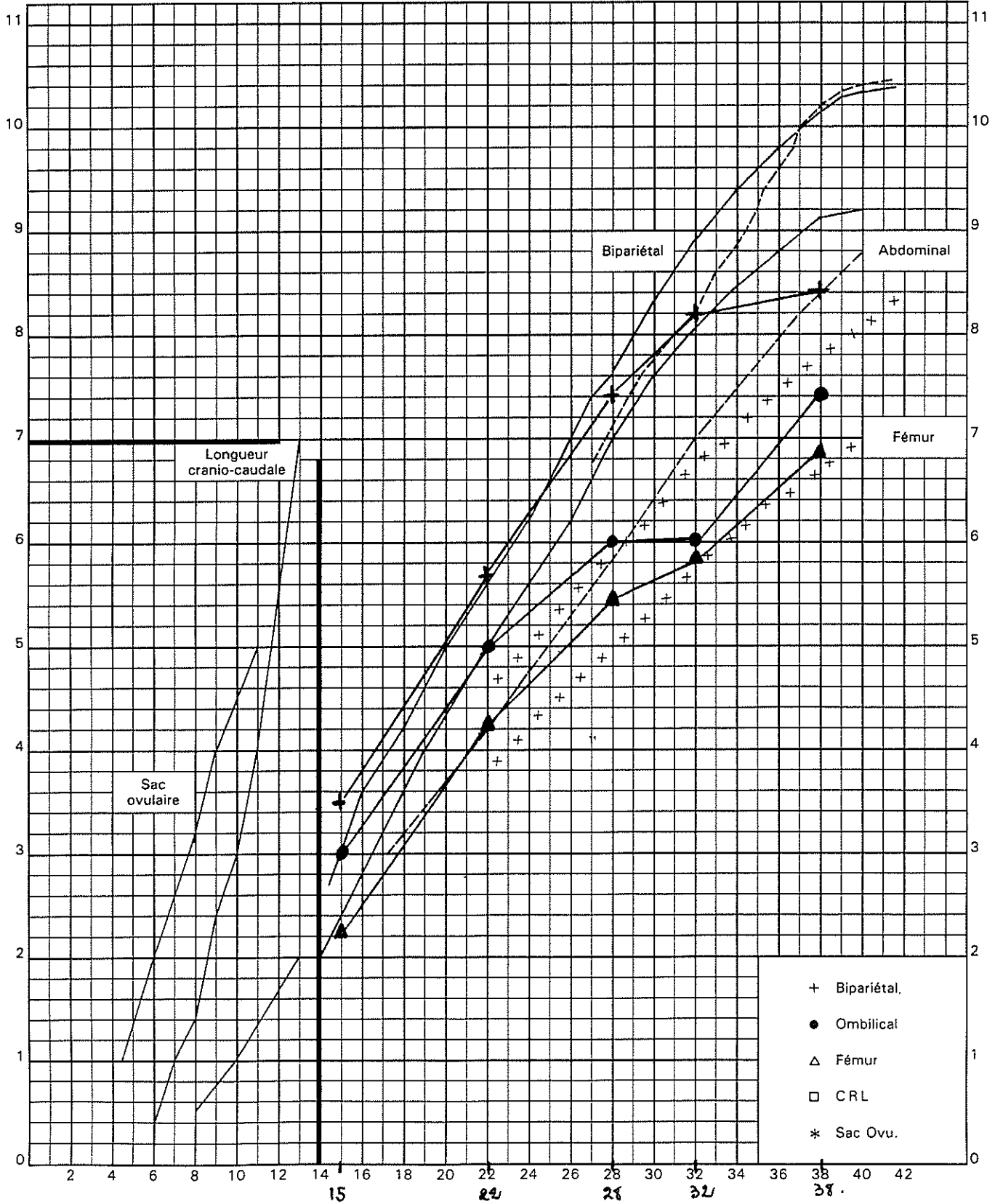
### B- L'accouchement

Spontané à 38 semaines, rapide, en présentation céphalique ; bradycardie en période d'expulsion.

Opérateur : \_\_\_\_\_



Etiquette d'identification



Commentaires : \_\_\_\_\_

## C- L'enfant

### 1. En salle de naissance

- . Pas de cri immédiat
- . Apgar à 3 à 1 minute
- . Intubé à 5 minutes et transféré en unité de réanimation néonatale pour détresse respiratoire, hypotrophie (P = 2120 g ; T = 45 cm et PC = 31 cm) et syndrome dysmorphique.

### 2. En réanimation néo-natale

- . Il présente une très mauvaise coloration, une respiration irrégulière nécessitant le maintien d'une ventilation assistée.
- . La dysmorphie générale évoque un syndrome de Potter :
  - nuque plate et large.
  - épicanthus bilatéral.
  - microrétrognathisme.
  - oreilles bas implantées, mal ourlées.
  - impression de grosse tête, de cou raccourci, de membres courts.
  - deux hanches luxables, avec ressaut.
  - malposition des pieds = pieds valgus gauche, pied varus droit
- . L'étude des autres appareils retrouvera :
  - une atrésie cloanale empêchant le passage de sonde gastrique par la narine gauche.
  - une hypotonie globale avec une réactivité et une motilité spontanée médiocres.

- les fosses lombaires sont libres.
- les testicules sont en place.

. Examen complémentaires

- radiographie thoracique : hypoplasie de la cage thoracique avec silhouette cardiaque normale, structures osseuses visibles et aération digestive normales.
- enquête bactériologique : non significative.

3. Evolution

Malgré une ventilation assistée, l'aggravation progressive de l'hypercapnie et de hypoxie est au delà de toute ressource thérapeutique.

Par ailleurs, le remplissage vasculaire n'entraîne pas de diurèse.

Le décès survient à 12 heures de vie.

D- Enquête post-mortem

1. Radiographies osseuses

- absence d'anomalie squelettique
- hypoplasie du maxillaire inférieur
- hypoplasie thoracique avec pneumothorax bilatéral

2. Examen anatomo-pathologique du foetus

Il confirme le syndrome de Potter avec :

- une dysmorphie faciale : hypertélorisme
  - retrognathisme
  - aplatissement de la racine du nez
- une malposition des membres : pieds bots (cf photo 3-4).
- une agénésie rénale et urétérale bilatérale avec une vessie très hypotrophique (inférieur à 1 cm de diamètre) histologiquement normale.
- les surrénales sont aplaties et mesurent 3,5 cm x 2,8 cm x 0,4 cm pour le surrénale droite, 3,5 cm x 2 cm x 0,4 cm pour la surrénale gauche. Elles sont de structure normale.
- une hypoplasie pulmonaire avec :
  - . poumon droit : poids = 7,8 gr
    - mesure 5 cm x 2,5 cm x 1,5 cm
  - . poumon gauche : poids = 6 g
    - mesure 4,6 cm x 3 cm x 1 cm

Les deux poumons ne flottent pas après immersion. Ils sont très congestifs et présentent des suffusions hémorragiques intra-parenchymateuses et intra-alvéolaires. Les alvéoles sont tapissées d'une épithélium respiratoire cilié. On y observe par endroit d'épaisses membranes hyalines intra-alvéolaires.

Il n'y a pas d'épanchement pleural.

Aucune autre malformation viscérale ne sera mise en évidence.

3. L'analyse anatomo-pathologique du placenta n'est pas retrouvée

E- Enquête parentale

Caryotype et recherche de malformations de l'appareil urinaire ne sont pas réalisés chez les parents ou chez la soeur.



TABLEAU RECAPITULATIF

	OBSERVATION n° 1	OBSERVATION n° 2	OBSERVATION n° 3
Antécédents maternels	non précisés	0	2 IVG, salpingite, 1 fille normale
Parité	I	I	II
Echographie	non faite	oligoamnios mort foetale	oligoamnios RCIU Vessie ? Reins ?
M.A.P.	24 semaines		28 semaines
Type d'accouchement	vaginal	vaginal	vaginal
Présentation	sommet	siège procidence membre et cordon	sommet
Age gestationnel	37 semaines	33 semaines	38 semaines
Sexe	masculin	féminin	masculin
Poids (gr)	2.400	1.110	2.120
Taille (cm)	46	39	45
Apgar 1 minute	3	Mort foetale	3
5 minutes	7		?
Devenir	Décès à 10 H	/	Décès à 12 H
Autopsie	<ul style="list-style-type: none"> <li>- faciés de Potter</li> <li>- pied bot</li> <li>- agénésie rénale et urétérale bilatérales</li> <li>- vessie hypotrophique</li> <li>- hypoplasie pulmonaire</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Macération ++</li> <li>- Absence de faciés de Potter</li> <li>- Agénésie rénale bilatérale</li> <li>- Agénésie vésicale</li> <li>- Imperforation anale</li> <li>- Ompholocèle</li> <li>- Absence de conduits auditifs</li> <li>- Absence de radius et 1er métacarpien droits</li> <li>- Hypoplasie pulmonaire (4 gr)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Faciés de Potter</li> <li>- Pieds bots</li> <li>- Agénésie rénale et urétérale bilatérales</li> <li>- Vessie hypotrophique</li> <li>- Hypoplasie pulmonaire (7,8 g - 6 g)</li> <li>- Surrénales aplaties</li> </ul>
Placenta - Cordon	non précisé	Signes de rétention Aplasie artère ombilicale	non précisé
Caryotype foetale	46 X Y	non fait	46 X Y
Enquête parentale	Caryotypes normaux	non faite	non faite

**III**

**LE REIN FOETAL**

La chronologie du développement a des implications quant à l'appréciation de l'imagerie et à la détermination de l'état fonctionnel : au cours du troisième mois, les néphrons déjà édifiés ont une disposition anatomique et histologique identiques à celles que l'on trouve dans le rein adulte.

Le rein commence donc à élaborer l'urine.

Mais le capital définitif d'unités fonctionnelles ne sera établi qu'au voisinage du terme (9).

## I - DEVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE DU REIN FOETAL

Au cours de la troisième semaine du développement, le mésoblaste intra-embryonnaire se différencie en trois parties distinctes dont le mésoblaste intermédiaire qui va former par fusion longitudinale le cordon néphrogène, d'où dérive le système excréteur.

Le canal excréteur de l'appareil urinaire aboutit, au début, dans une cavité commune : le cloaque (40).

A- Le développement du rein définitif s'organise à partir de trois organes excréteurs urinaires, qui vont se différencier dans le temps et dans l'espace à partir du cordon néphrogène :

- 1- le pronéphros
- 2- le mésonéphros
- 3- le métanéphros (73)

### 1- Le pronéphros

Il apparaît au début de la quatrième semaine dans la région cervicale à partir de 7 à 10 amas cellulaires pleins issus de la

segmentation du cordon néphrogène : les néphrotomes.

L'évolution de ce pronéphros se fait vers la régression morphologique totale à la fin de la quatrième semaine sans avoir été fonctionnel (61).

## 2- Le mésonéphros

Il apparaît à la fin de la quatrième semaine pendant la régression du pronéphros par segmentation de la partie thoracique du cordon néphrogène.

L'extrémité distale des tubules mésonéphrotiques conflue dans le canal mésonéphrotique situé sur le bord externe du mésonéphros.

L'activité fonctionnelle du mésonéphros n'a pas été mise en évidence dans l'espèce humaine (33.61).

Ce mésonéphros régresse et disparaît vers la 9ème semaine du développement sauf dans sa portion juxtagonadique où les tubules sont incorporés sous forme de conduits génitaux (canaux déférents et épидидyme chez l'homme ; paroophore chez la femme (40).

## 3- Le métanéphros

Au début de la 5ème semaine (pendant la régression de l'appareil mésonéphrotique) se développent les systèmes excréteur et sécréteur du rein définitif à partir :

- du bourgeon urétéral ou diverticule métanéphrotique (73).

Il se forme au cours de la 4ème semaine : excroissance de la partie dorsomédiale du canal mésonéphrotique près de son abouchement dans le cloaque. Il se détache du canal de Wolff, vers la 9ème semaine (40) et en se développant, il rejoint :

- le blastème métanéphrotique, masse unique dense de tissu mésoblastique qui se développe à partir de la partie caudale du cordon néphrogène. Le blastème ne se métamérise pas.
- deux agents inducteurs interviennent dans l'élaboration de l'arbre urinaire définitif : le glycogène et une enzyme, le phospho- mono-estérase (40).

a) Le système excréteur

Ce système se développe grâce à la division dichotomique du bourgeon urétéral en tubules qui s'effectue jusqu'au 15ème ordre refoulant toujours plus le blastème rénal et induisant sa différenciation (40).

Le bourgeon urétéral contribue à la formation de l'uretère, du bassinnet, des grands et petit calices et des tubes collecteurs (73). Le canal urétéral reste obturé jusqu'à la 11-12ème semaine par une membrane formée de deux assises cellulaires : urétérale et vésicale. A cette époque, le rein commence à sécréter de l'urine foetale dont l'accumulation va dilater l'uretère tant que la membrane n'est pas résorbée : en particulier, au niveau du futur bassinnet dont la paroi mésenchymateuse est plus mince.

b) Le système sécréteur

A l'extrémité des digitations du bourgeon urétéral, le blastème métanéphrotique se divise en coiffe et en sphérule. La sphérule se tubulise et se coude en "s".

L'extrémité du "s" se renfle et constitue le glomérule primitif au contact duquel circule une anse artérielle.

Le tubule primitif s'allonge et s'organise en "tube contourné" près du

gloménule et "anse de Henlé" au contact du tube collecteur qui dérive du bourgeon urétéral.

La jonction entre les deux ébauches se perméabilise aux alentours de la 8-9ème semaine d'aménorrhée. Ainsi se réalise la jonction entre les portions sécrétrice et excrétrice (40).

#### 4- Changement de position-vascularisation-lobulation

Au cours du deuxième mois de grossesse, le rein change de position grâce à deux phénomènes (40) :

##### a) La migration

Initialement, les reins sont proches l'un de l'autre dans le pelvis.

Entre 7 et 11 semaines, ils vont migrer progressivement et se placer dans l'abdomen. Cette ascension est surtout due à la croissance des segments sacrés et lombaires et de façon moins importante à la diminution de la courbe lombaire.

##### b) La rotation

Le hile du rein pelvien est sagittal ; en cours de migration, le rein subit une rotation de 90° autour d'un axe vertical qui amène son hile en position interne et le bord postérieur et convexe du rein en position externe.

##### c) Vascularisation des reins en développement (73)

Quand les reins effectuent leur "ascension" depuis le pelvis, ils sont vascularisés par des artères d'origine aortique à des niveaux successivement plus élevés.

Normalement, les vaisseaux caudaux disparaissent à mesure de l'ascension des reins mais certains d'entre eux peuvent persister.

Cela explique les variations relativement fréquentes de vascularisation des reins. Environ 25 % des adultes ont 2 ou 4 artères rénales.

d) Les reins du fœtus et du nouveau-né (73)

Les reins sont divisés en lobes, visibles extérieurement sous forme d'élévations séparées par des sillons.

Cette lobulation diminue à la fin de la période foetale.

Chez l'adulte, le caractère lobé des reins est habituellement effacé.

B- Evolution du sinus uro-génital

Vers la 5ème semaine, le septum uro-rectal divise le cloaque en rectum dorsal et sinus uro-génital ventral et la membrane cloacale en membrane uro-génitale en avant et membrane rectale en arrière (39).

Le sinus uro-génital est divisé en une partie supérieure qui va donner la vessie et la partie prostatique de l'urètre et une partie inférieure qui va donner le vagin, l'urètre pénien et membraneux ainsi que la prostate.

Les extrémités caudales des canaux mésonéphrotiques s'ouvrent dans le sinus urogénital et une partie de ces canaux est absorbée progressivement dans la paroi de la vessie.

Par conséquent, les urètres dérivés des bourgeons urétéraux et les canaux mésonéphrotiques pénètrent ainsi séparément dans la vessie.

II - EVOLUTION FONCTIONNELLE DU REIN FOETAL (20)

La néphrogénèse du rein foetal, ce qui représente entre 800.000 et 1.000.000 de néphrons, est terminée vers la 34ème-35ème semaine

d'aménorrhée.

#### A- La fonction glomérulaire

Elle débute vers la 10ème semaine.

Le niveau de perfusion du rein foetal est faible, aux alentours de 2 % du débit de l'aorte abdominale. Ceci est dû aux résistances artériolaires élevées du parenchyme rénal, ce qui induit une filtration basse.

#### B- La fonction tubulaire

Elle débute entre la 9ème et la 12ème semaine et à 14 semaines, l'anse de Henlé est fonctionnelle.

La réabsorption tubulaire commence.

Le pourcentage de réabsorption de l'eau augmente de 76 à 97 %.

Le pourcentage de réabsorption du sodium est supérieur, de l'ordre de 98 %. Ceci explique l'hypo-osmolarité de l'urine foetale avec un rapport urine sur plasma toujours inférieur à 1.

#### C- La diurèse

La production d'urine est détectée dès la 11ème semaine (0,6 à 0,7 ml/heure). Elle augmente progressivement avec l'âge gestationnel ; en fin de grossesse, la diurèse se situe en moyenne à 500 ml/24 H. Elle constitue un élément majeur d'apport d'eau dans la cavité amniotique. La composition de l'urine foetale est déterminée à partir des études sur les uropathies obstructives.

Un grand nombre de substances emprunte cette voie : les électrolytes (l'osmolalité est basse de l'ordre de  $100,5 \pm 16$  mosm/Kg), l'urée, le glucose, la créatinine, l'acide urique, l'alpha 1 foeto-protéine, la Beta 2 microglobuline, les hormones.



La régulation de la diurèse foetale est sous la dépendance des hormones de l'homéostasie rénale, que ce soit l'arginine vasopressive, le système rénine-angiotensine, les facteurs natriurétiques, (tous trois d'origine exclusivement foetales) ou l'aldostérone.

Les prostaglandines ont un rôle majeur en modulant le flux sanguin vers la médullaire et la sécrétion de rénine.

Ce rôle est bien mis en évidence car les anti-prostaglandines provoquent une oligurie puis une anurie foetale.

#### D- Le liquide amniotique (LA) (4)

L'origine du L.A., n'est pas parfaitement connue du fait du nombre de sites de formation.

Toutefois, pendant la grossesse, on note deux périodes de production différentes.

##### 1- Avant 20 semaines

Le L.A. constitue essentiellement une extension de l'espace extracellulaire du secteur foetal avec apparition de la diurèse dès 11 semaines.

. le volume du LA est corrélé au poids du foetus (il est compris entre 220 et 500 ml à 20 semaines)

. l'augmentation du LA est de 10 ml/jour aux environs de la 20ème semaine

## 2- Après 20 semaines

Le rein foetal contribue essentiellement à la formation du L.A. et devant un oligoamnios, il faut toujours penser à rechercher une malformation foetale, notamment rénale.

- . l'évolution moyenne du volume révèle un tassement de son augmentation avec un maximum se situant entre 32 et 36 semaines ; une diminution lente apparaît à partir de cette date, puis plus rapide vers la 40ème semaine.
- . Le volume est très variable d'une grossesse à l'autre, mais la limite supérieure 2.000 ml comme la limite inférieure 250 ml ne sont jamais dépassées au cours d'une grossesse normale.

## III - LES IMAGES NORMALES

Le rein foetal a bénéficié de l'exploration ultrasonore dès les premières applications de celle-ci à la surveillance de la grossesse. Organe superficiel et statique, à situation anatomique aisée à définir, l'imagerie dynamique apporte une information anatomique et évalue aussi la composante physiologique (9).

L'examen de l'appareil urinaire foetal doit être :

- systématique dès le début du 2ème trimestre
- précis et minutieux ce qui suppose la connaissance parfaite des incidences d'approche les plus favorables et de l'échoanatomie rénale
- complet

Mais l'examen sera plus ou moins facile selon :

- l'appareillage utilisé : il ne peut se concevoir qu'avec un appareil temps réel,
- l'âge et la position du fœtus : les sondes temps réel, permettent de multiplier les incidences ou les positions d'approche,
- la pratique de l'échographiste.

#### A- Pratique de l'examen

##### 1) Il comporte :

- l'étude du liquide amniotique et de la vessie, témoin de la fonction rénale,
- l'étude de l'ensemble des aires rénales avec repérage de 2 reins en position normale,
- étude de la structure rénale : régularité des contours, absence d'anomalie parenchymateuse, présence ou non du bassinet, recherche d'une visualisation continue de l'uretère, mesure de la longueur rénale, du rapport circonférence rénale sur circonférence abdominale, diamètre antéro-postérieur du bassinet, volume rénal.

##### 2) Pour être fiable, deux coupes fœtales sont nécessaires :

- longitudinale
- transversale
- une coupe frontale-rénale est parfois intéressante car l'orientation du rein est en légère oblique par rapport à une frontale fœtale

3) Selon la position foetale, l'examen est plus ou moins facile.

- a) position facile : . dos foetal antérieur
- . dos foetal à droite ou à gauche, si le foetus est en sommet ou en siège : le rein est dans le cône d'ombre de la colonne vertébrale.
- b) position difficile : . dos postérieur : la coupe transversale est facile, la coupe horizontale met en évidence un rein droit qui se confond avec le parenchyme hépatique,
- . position transversale avec dos en haut (fond utérin) ou en bas (pelvis).
  - . en fin de grossesse, le sommet dos latéral gauche ou le siège dos à droite ou à gauche masquent presque complètement le rein controlatéral. La partie inférieure du foetus est cachée par les côtes ou par le pelvis de la mère. L'appareil urinaire est largement masqué. La colonne lombaire et sacrée ne peut être correctement étudiée.

c) autres difficultés :

- côtes foetales : masquent le pôle supérieur du rein gauche
- oligoamnios
- obésité
- cicatrice pariétale

B- Le liquide amniotique

L'analyse échographique de la vessie et du liquide amniotique doit précéder l'exploration rénale.

La quantité a priori normale de liquide amniotique est donc une première approche de la fonction rénale.

C- La vessie

La visualisation d'une vessie foetale prouve la présence d'au moins un rein fonctionnel.

1) Chronologie

Pour la plupart des auteurs, la vessie est identifiée entre 12 et 14 semaines d'aménorrhée et devrait être vue de façon routinière dès la 15ème - 16ème semaine d'aménorrhée (82,26).

2) Echostructure (40)

L'image obtenue dépend de la quantité d'urine présente au moment de l'examen. Sa forme varie de façon importante suivant le degré de réplétion.

a) La coupe longitudinale montre

une lacune liquidienne, anéchogène, à contours marqués et ren-

forcement postérieur située au niveau du petit bassin, de forme cylindrique à faible réplétion, ovoïde, à dôme supérieur arrondi, débordant dans la partie de la cavité abdominale, quand la vessie est pleine.

**b) La coupe transversale**

dessine une lacune liquidienne arrondie et régulière.

**c) La coupe frontale**

donne une lacune presque cylindrique à faible réplétion ; la vessie prend une forme en "montgolfière" lorsqu'elle est pleine : lacune épanouie dans la cavité abdominale à bord resserré dans le petit bassin foetal.

**d) Miction**

La vidange vésicale dans le liquide amniotique va se traduire par deux types de phénomènes :

- la diminution progressive du volume vésical,
- l'apparition de multiples échos mobiles dans le liquide amniotique sur le passage du jet urinaire.

**3) Test au furosémide**

Quand la vessie n'est pas visualisée, l'examen sera pratiqué une heure plus tard, ou ultérieurement, de façon à laisser à la vessie le temps de se remplir au cas où la miction serait récente.

Son absence, lors d'un deuxième examen, fera pratiquer un test au furosémide, afin d'éliminer une anomalie vésicale ou d'élimination rénale.

L'injection intraveineuse lente maternelle de 20 à 40 mg (16), ou de

40 à 60 mg (26) ou de 60 mg (90) de furosémide augmente la diurèse foetale horaire de 80 à 150 % chez les foetus normaux (12).

Le début de la réponse apparaît en 15 à 40 minutes, et l'effet diurétique se poursuit pendant 70 à 105 minutes. Le foetus est examiné continuellement par l'échographie pendant une période prolongée pour vérifier le remplissage vésical.

La démonstration échographique d'un remplissage et d'une vidange vésicale spontanée ou induite par le furosémide exclue l'agénésie rénale bilatérale.

#### D- Les reins

##### 1) Chronologie

###### a) En coupe transversale foetale

Les deux reins peuvent être mis en évidence dès la 14<sup>ème</sup>-15<sup>ème</sup> semaine, de part de d'autre du rachis, sous forme de deux images arrondies, moins échogènes que les structures abdominales avoisinantes.

b) En coupe longitudinale, les reins ne sont bien visualisés qu'à partir de la 16<sup>ème</sup>-18<sup>ème</sup> semaine, car jusque là l'échogénicité rénale est trop proche de celles des structures voisines (foie, paroi abdominale) et que la capsule rénale est encore trop peu échogène pour pouvoir en souligner les contours.

c) En coupe transversale, l'image échographique est obtenue plus précocement car les reins, peu échogènes, sont encadrés par le rachis et la paroi, qui sont très échogènes (26,40).

Pour Green et col. (42), les reins sont vus dans 60 % des cas à

10 semaines, dans 98 % des cas à 11 semaines et dans 100 % des cas, à 12 semaines.

## 2) Echostructure (40)

### a) Coupe longitudinale

La forme des reins donne une image oblongue en haricot, située de chaque côté de la colonne vertébrale. De dehors en dedans, la coupe échographique montre :

- la capsule rénale qui est :

très fine : moins de 1 mm

très échogène : elle souligne le contour régulier du rein qu'elle détache des organes du voisinage.

- le parenchyme rénal qui est :

peu échogène

en fin de grossesse, son épaisseur est de l'ordre de 8 à 10 mm.

Il est possible d'en dissocier deux zones :

- . la médullaire ou les pyramides de Malpighi, transsonores apparaissent presque vides d'écho, sans liseré.
- . la corticale, plus échogène, représentée par de fins échos, denses et homogènes.

- les structures médianes :

forment un ensemble très échogène.

La mise sous tension des cavités excrétrices à l'intérieur du sinus rénal va se traduire par l'apparition du bassinnet.

A l'échographie nous aurons une petite lacune liquidienne, anéchogène, à contours réguliers, fine, allongée selon l'axe de la coupe et dont la longueur ne doit pas dépasser 2 cm.



Les calices de taille plus petite, se répartissent autour du bassinnet.

Les calices et le bassinnet ne doivent en aucun cas présenter une forme arrondie, globuleuse, ce qui traduirait une augmentation trop importante de la tension intracavitaire.

#### b) Coupe transversale

Typiquement, elle donne une image en "paire de lunettes" ou en "lorgnons" lorsque le fœtus présente son dos à l'examineur, nous avons :

- au milieu : la colonne vertébrale très échogène avec un cône d'ombre dû à l'arrêt des ultrasons.
- de chaque côté : la coupe des reins se présentant comme une forme arrondie, plaquée en dedans sur la colonne vertébrale, et en arrière contre la paroi foetale.

Selon la hauteur de la coupe, l'aspect est variable :

- au niveau du pôle rénal : seuls la capsule et le parenchyme sont visibles.
- dans la partie centrale rénale : on trouve de dehors en dedans : la capsule, le parenchyme, les calices et le bassinnet.

Le bassinnet, anéchogène, à liseré très échogène, avec un renforcement postérieur, de forme vaguement rectangulaire, à développement intrarénal déborde largement en dedans du rein, en avant de la colonne vertébrale qui masque parfois sa partie interne.

#### c) Coupe frontale rénale

Elle permet d'étudier le rein dans sa taille réelle. Les calices

se répartissent de haut en bas en éventail autour du bassinnet qui a une forme triangulaire dont le sommet situé en bas et en dedans correspond au départ de l'uretère.

d) Les rapports du rein

\* les surrénales sont couramment visualisées vers la 24<sup>ème</sup> semaine et de façon presque constante au 3<sup>ème</sup> trimestre (30). Pour Green, les surrénales peuvent être vues entre 9 et 12 semaines (grâce aux équipements actuels). Situées au pôle supérieur du rein, elles lui sont différentes de par leur répartition d'échogénicité cortico-médullaire.

- le cortex est hypoéchogène,
- la médullaire est hyperéchogène (9).

Les surrénales ne peuvent pas être visualisées en même temps que les reins en coupe axiale. Elles apparaissent comme des structures paraspinales en galette, à centre échogène.

Sur les coupes sagittales, la surrénale peut être vue sur la même coupe que le rein coiffant son pôle supérieur, sous la forme d'une image pyramidale ou triangulaire dont l'échogénicité est proche de celle du cortex rénal.

Elles peuvent induire en erreur sur la mesure de la longueur du rein.

\* en avant du rein droit : le foie légèrement plus échogène.

- en avant du rein gauche : l'estomac (lacune liquidienne, quasi constante, bon point de repère à ne pas confondre avec une dilatation d'origine rénale).
- au dessus du rein gauche, la rate est finement échogène et homogène.
- les côtes, si elles se présentent en avant du rein lors de l'examen,

peuvent donner des zones d'ombre linéaires qui vont gommer en partie les contours du pôle supérieur rénal, surtout à gauche.

### E- Uretères

Les uretères ne sont pas vus échographiquement à mois d'être dilatés, Leur partie initiale est parfois repérable sur coupe frontale (52).

### F- Biométrie

#### 1) Le liquide amniotique

Son volume est normal quand la plus grande citerne mesure entre 3 et 8 cms (9).

#### 2) La vessie

a) (le volume) de la vessie peut être calculé à partir de 20 semaines selon la formule :

$$\frac{4}{3} \times \Pi \times \frac{\text{longueur}}{2} \times \frac{\text{diamètre antéro-postérieur}}{2} \times \frac{\text{diamètre transverse}}{2}$$

Le volume maximal de la vessie augmente avec l'âge gestationnel d'une valeur moyenne de 1 ml à 20 semaines, à 36 ml à 41 semaines (89).

#### b) La diurèse horaire foetale

a été réétudiée en 1989 par Rabinowitz (89).

Elle augmente avec l'âge gestationnel d'une valeur moyenne de 5 ml par heure à 20 semaines, à 22 ml par heure à 32 semaines, et 51 ml par heure à 40 semaines.

La vidange de la vessie dans tous les cas, se fait en moins de 30 secondes.

### 3) Les reins

a) dans la deuxième moitié de la grossesse, le poids du rein augmente proportionnellement à l'âge gestationnel, au poids corporel, et à la surface corporelle.

Il est de 3 gr au 5ème mois, et de 40 g à terme.

#### b) Les valeurs de référence du rein

- \* la coupe longitudinale permet de mesurer la longueur rénale.
- \* la coupe transversale permet la mesure de la largeur, de l'épaisseur et de la circonférence rénales.
- \* la coupe frontale permet la mesure de la longueur et de la largeur rénales.

Le rapport de la circonférence rénale à la circonférence abdominale au niveau de la veine ombilicale reste constant tout au long de la grossesse : sa valeur varie de 0,27 à 0,30.

- \* le volume rénal normal à la naissance est approximativement de 10 ml.

Ses mesures sont rapportées sur des courbes de croissance en fonction de l'âge de la grossesse.

#### c) Le bassin et les calices

- \* le bassin peut être plus ou moins rempli. Son diamètre antéro-postérieur doit être mesuré sur coupe transversale : il est inférieur à 4 mm à 20 semaines, à 15 mm à 30 semaines.
- \* les calices en fin de grossesse ne doivent pas dépasser 10 mm de diamètre.

### G- Conclusion

Affirmer l'existence d'un appareil urinaire anatomiquement

normal, reste une tâche raisonnablement atteinte par une échographie de routine, effectuée par un praticien moyennement entraîné. L'appréciation de la fonction rénale tient plus à l'expérience de l'opérateur confronté auparavant à des situations pathologiques et capable d'obtenir des corrélations entre les variations d'imagerie et les conséquences néonatales (9).

**IV**

**AGENESIE RENALE BILATERALE :  
revue de la littérature**

## I - DEFINITION

C'est l'absence complète des reins, des uretères et des artères rénales.

Elle résulte de trois processus différents :

1) Agénésie par absence d'organisateur, c'est à dire non-apparition du bourgeon métanéphrotique qui induit normalement la différenciation du blastème soit :

- par arrêt du développement du canal mésonéphrotique dans sa portion terminale
- soit par dégénérescence précoce du bourgeon méta-néphrotique lui-même

2) Agénésie par absence du blastème métanéphrogène

3) Agénésie par absence d'induction : les deux éléments sont présents mais le blastème est dépourvu de son influence organisatrice sur le bourgeon métanéphrotique.

Il existe une agénésie urétérale dans les 1er et 3ème cas et une agénésie gonophorique dans le 1er cas (celle-ci se rencontre chez la fille = utérus unicorne). Ces anomalies surviennent entre la 6ème et la 9ème semaine d'aménorrhée.

## II - HISTORIQUE

En 1946, Edith Potter décrit un syndrome associant :

- agénésie rénale bilatérale
- oligoamnios
- retard de croissance intra-utérin (RCIU)
- dysmorphie faciale
- anomalie de position des membres
- hypoplasie pulmonaire

Depuis, avec l'essor pris par l'échographie, les publications sur ce sujet se sont multipliées.

Il est maintenant reconnu que le syndrome de Potter est la conséquence de n'importe quelle situation conduisant à un oligoamnios, de là le terme de séquence de Potter.

Cependant, de nombreux auteurs considèrent encore la séquence de Potter comme synonyme d'agénésie rénale bilatérale (24). Nous appliquerons cette règle.



### III - FREQUENCE

\* L'agénésie rénale bilatérale est une affection rare = 0,12 à 0,30 pour mille naissances.

Gillérot et Koulischer (39), font état d'un rapport récent enregistrant les malformations congénitales dans 17 centres européens de 1980 à 1984.

- la prévalence totale pour toutes les malformations à la naissance : 2,16 %
- parmi celles-ci : 0,135 % de malformations majeures du tractus urinaire dont 0,036 % d'agénésie rénale bilatérale et 0,024 % de reins polykystiques.

\* L'agénésie rénale bilatérale prédomine dans le sexe masculin.

- Potter (1946) = sur 20 cas d'agénésie rénale bilatérale, 17 garçons et 3 filles
- Kurjak (1984) = 2,5 garçons pour 1 fille

\* La récurrence varie de 1 à 3,5 % (97) et peut atteindre 4,4 % (95).

#### IV - CONSEQUENCES DE L'AGENESIE RENALE BILATERALE

Il faut rappeler que le fœtus dépourvu de reins peut se développer in utero grâce au placenta qui élimine les déchets métaboliques avant la naissance.

Au cours de cette vie intra utérine, l'absence de fonction rénale va retentir sur le bien être foetal ; les conséquences en seront dévastatrices.

##### A- Conséquences physiopathologiques

Elles sont dominées par l'oligoamnios.

##### 1) Définition

L'oligoamnios correspond à une quantité de liquide amniotique (L.A.) inférieure à 250 ml, l'amnios et le chorion étant intacts ce qui élimine par définition la rupture prématurée des membranes. Il s'agit d'une définition volumétrique, difficile à établir en pratique, et ceci d'autant plus que le LA varie au cours de la grossesse : il faut toujours se rapporter à l'âge gestationnel avant de parler d'anomalie de la quantité de LA (4). Actuellement, l'appréciation du volume du LA se fait par mesure semi-quantitatives grâce à l'échographie (20).

##### 2) Mécanisme de l'oligoamnios

Dans le cas particulier de l'agénésie rénale bilatérale, l'oligoamnios reconnaît l'anurie foetale comme principal mécanisme. Il est profond et confine à l'anamnios et apparaît très précocement

puisque la production d'urine est détectable dès la 11ème semaine d'aménorrhée.

### 3) Conséquences

#### a) Rappelons le rôle du LA (44)

- coussin protecteur mécanique du fœtus
- expansion de la cavité utérine
- soustraction du fœtus à la pesanteur
- protection du fœtus contre la compression
- lubrifiant permettant la mobilité foetale et empêchant les adhérences
- protection thermique du fœtus
- réservoir pour les sécrétions foetales
- apport de nutriment au fœtus
- protection anti-infectieuse par des propriétés bactériostatiques et bactéricides (présence d'anticorps, de complexe protamine-zinc, lysozyme...)

La diminution voire l'absence de LA est à l'origine de contraintes mécaniques qui vont induire :

- des anomalies foetales : c'est la tétrade oligoamniotique comprenant une séquence cutané-musculaire déformative très connue, un RCIU, et une hypoplasie pulmonaire.

Elles s'expliquent par la compression du fœtus par la paroi utérine (105) et par la restriction des mouvements foetaux (82).

- des complications obstétricales dont il faut tenir compte lors de la prise en charge de telles grossesses.

b) Le retard de croissance intra utérin

\* Définition clinique

Le RCIU définit un enfant dont le poids de naissance se situe au dessous du 10ème percentile de la courbe de référence et plus volontiers au dessous du 5ème ou du 3ème percentile. L'une des courbes la plus utilisée en France est celle de Leroy.

\* Mécanisme

Le RCIU observé au cours de l'oligoamnios en cas d'anomalie de l'appareil urinaire foetal est liée à la compression du foetus au même titre que l'hypoplasie pulmonaire, les anomalies de la face et des membres.

Il apparaît qu'en cas d'oligoamnios, le RCIU est plus fréquent et plus sévère.

Il s'accompagne d'un taux plus élevé de souffrance foetale et de mortalité périnatale (105).

c) La séquence cutané-musculaire déformative de l'oligoamnios

Elle est d'autant plus grave que l'oligoamnios est sévère et/ou précoce au cours de la grossesse (40).

\* Dysmorphie faciale : le faciès de Potter

Il est présent dans 80 à 100 % des cas de syndrome de Potter.

Il comprend :

- un aplatissement du nez avec hypoplasie marquée (24)
- un hypertelorisme
- un epicanthus

- un microrétrognathisme avec glossoptose
- des oreilles bas implantées, larges, molles, plissées en accordéon, mal ourlées
- raccourcissement du cou, avec un aspect palmé (24)
- la fontanelle et sutures élargies (24)

\* La peau dans son ensemble est plissée, déshydratée et apparaît trop lâche pour le corps du fait probablement :

- d'une déshydratation sévère
- de la disparition de la graisse sous cutanée
- du faible développement musculaire

Cet aspect explique les replis cutanés (sous orbitaires et cou palmé) (28).

\* Les anomalies des membres sont positionnelles le plus souvent et la diminution des mouvements entraîne des :

- ankyloses articulaires : hanches, coudes, genoux
- des raccourcissements musculaires : arthrogrypose (3).

Il existe par ailleurs :

- mains bottes, élargies en pelle : les doigts paraissent courts
- pieds bots
- dysplasie luxante de la hanche (44)

Potter a noté des anomalies plus rares telles l'agénésie du radius ou du pouce (105), (88).

d) L'hypoplasie pulmonaire

- \* Définition : Anomalie de la croissance et de la maturation du poumon foetal conduisant à un arbre bronchique mal développé associé à du tissu pulmonaire en quantité variable.

L'hypoplasie pulmonaire est bilatérale en cas d'oligoamnios. D'un point de vue anatomique, il y a hypoplasie pulmonaire quand :

- le rapport poids pulmonaire / poids corps est bas ( $n1 = 0,22 \pm 0,02$ )
- le nombre d'alvéoles radiales est réduit
- le contenu en DNA pulmonaire est diminué
- il y a tendance à la rupture alvéolaire (62)

\* Mécanismes sous-jacents de l'hypoplasie pulmonaire (62-20)

Ils sont plusieurs :

- la compression extrinsèque du thorax foetal qui réduit l'espace nécessaire au développement du poumon
- l'inhibition des mouvements respiratoires foetaux
- la diminution de la production du liquide pulmonaire ou l'augmentation de son excrétion

Selon Adzick et Coll. (1), le liquide intra-pulmonaire foetal est formé à partir d'un transport actif à travers l'épithélium pulmonaire, et peut servir à distendre les voies aériennes potentielles et à stimuler leur croissance.

Pour Nicolini (79), l'hypoplasie pulmonaire résulte de la fuite du liquide pulmonaire due à la réduction de la pression amniotique et à l'augmentation du gradient de pression alvéole / cavité amniotique.

L'instillation de LA artificiel en restaurant une pression amniotique normale préviendrait l'hypoplasie pulmonaire.

- la diminution de la production de la proline rénale qui s'associe à une diminution du collagène (9) (63) (105).

\* Aspect anatomo-pathologique

La période de danger dans la formation du poumon se situe entre la 17ème et la 26ème semaine d'aménorrhée, c'est à dire au stade canaliculaire (20) (39), et pour une durée de plus de 4 semaines (44).

En effet, pendant cette période, trois événements majeurs se produisent :

- la naissance de l'acinus
- la différenciation des cellules épithéliales
- le début de la sécrétion du liquide pulmonaire et de la synthèse du surfactant

\* Pronostic

l'hypoplasie pulmonaire est irréversible si son début est précoce (3).

Les observations enregistrées renforcent l'idée qu'un volume normal de LA est une condition nécessaire à un développement pulmonaire foetal normal.

Ceci pouvant être illustré par l'absence d'hypoplasie pulmonaire chez un enfant porteur d'une agénésie rénale bilatérale et d'une atresie de l'oesophage : le volume du LA étant normal à la naissance et les poumons de taille et d'aspect histologique normaux (62).

En contre partie, la rupture prolongée des membranes avec fuite chronique de LA entraîne un oligoamnios prolongé et les enfants présentent une hypoplasie pulmonaire (62).

A la naissance, le nouveau-né présente rapidement une détresse respiratoire, avec présence :

- de deux petits poumons clairs à la radiographie
- un pneumothorax fréquent
- une hypoxémie réfractaire (9)

#### e) Autres conséquences foetales

\* Modification du crâne foetal : l'oligoamnios sévère peut altérer de façon significative la forme du crâne foetal, une tendance à la dolichocéphalie sera notée. Il sera nécessaire d'utiliser l'index céphalique afin de s'assurer que le diamètre bipariétal puisse être utilisé pour chiffrer l'âge gestationnel (54).

#### \* Modification du débit sanguin cérébral

L'oligoamnios prolongé, sévère, peut gêner le débit sanguin cérébral à travers la tête foetale comprimée aboutissant à un index de pulsatilité augmenté dans l'artère carotide interne. Ceci traduit une augmentation des résistances vasculaires cérébrales



foetales. Le modelage du crâne foetal par l'oligoamnios comprime le sinus sagittal supérieur aboutissant à un débit sanguin cérébral diminué. Un mécanisme similaire est incriminé pour expliquer l'élévation de la résistance vasculaire cérébrale foetale en présence d'un oligoamnios prolongé et sévère.

\* Modification du rythme cardiaque foetal

Ont été remarqués :

- un rythme de base diminué : 120 à 140 beats/minute et peu oscillant
- des ralentissements tardifs variables, sévères (83)

Ces anomalies ne sont pas spécifiques et peuvent survenir en cas de prématurité, de RCIU, et d'oligoamnios de toute sorte (83).

f) Complications obstétricales

\* Sur l'évolution de la grossesse (105)

Le taux d'accouchement prématuré peut atteindre 5,6 %

\* Sur l'évolution de l'accouchement (44)

- on parle d'accouchement "à sec"
- le taux des présentations de siège est de 4,3 %  
le plus souvent siège décomplété  
la responsabilité en incombe à l'oligoamnios par le biais de la restriction des mouvements foetaux (la version spontanée est impossible)
- dystocie dynamique

- compression du cordon, responsable de souffrance foetale
- le taux de césarienne relevé dans la littérature est de 0,5 à 2,3 % des naissances

## B- Conséquences anatomo-pathologiques

### 1) Amnion nodosum

Curiosité anatomique, il s'agit de granulations blanchâtres, millimétriques, retrouvées sur la face foetale du placenta en cas d'oligoamnios sévère et prolongé (44).

### 2) Cordon ombilical court (105)

## C- Conséquences anatomiques

### 1) Les surrénales

En cas d'absence de structure rénale, E. Potter (88) décrivait "que les glandes surrénales bien que de poids normal, n'avaient pas leur forme habituelle". Certains auteurs parlèrent même d'hypertrophie surrénalienne (29).

Suite à l'analyse anatomo-pathologique des surrénales prélevées sur des enfants porteurs d'agénésie rénale bilatérale, il apparaît que ces glandes ne sont pas hypertrophiées le plus souvent (le poids se situant dans les limites de la normale), mais leur configuration en "pointe de flèche" (29) disparaît.

Elles deviennent discoïdes, aplaties, et s'étendent contre la paroi abdominale postérieure, occupant les loges rénales (100).

Selon Edith POTTER, cet aspect peut être attribué à

l'absence de pression exercée par le rein sous-jacent contre une glande surrénale en voie de développement.

2) La vessie

Lorsqu'elle est présente, elle est hypoplasique et contractée (88) (90).

V - DIAGNOSTIC ANTENATAL DE L'AGENESIE RENALE BILATERALE

A- Introduction

L'agénésie rénale bilatérale était dans le passé rarement diagnostiquée avant la naissance.

Au cours des dernières années, l'oligoamnios, la présentation de siège, la prématurité et le RCIU étaient susceptibles pendant la grossesse de faire évoquer un éventuel syndrome de Potter.

L'avènement de l'échographie a rendu possible le diagnostic anténatal de l'agénésie rénale, modifiant ainsi la prise en charge de telles grossesses (28).

1) Les moyens du diagnostic

a) Clinique

Les signes cliniques ne sont que le reflet des conséquences physiopathologiques de l'anurie foetale (oligoamnios, RCIU, présentation de siège).

Ils sont inconstants et le plus souvent tardifs. Ils seront étudiés dans les signes d'appel.

**b) Echographie : elle est la clé du diagnostic**

Les ultra-sons sont connus pour leur maniabilité et leur faible coût. Largement diffusés, ils renseignent en temps réel avec une bonne résolution spatiale, et donnent d'excellents résultats en ce qui concerne l'âge de la grossesse et le dépistage d'anomalies foetales. Ils sont le premier examen d'imagerie en obstétrique. L'exploration peut se faire par voie transabdominale ou transvaginale.

Le diagnostic du syndrome de Potter est possible par voie endovaginale. Nous rapportons ici les deux cas publiés par Benacerraf en 1989 (7) : deux patientes présentant un oligoamnios à 18 et 15 semaines d'aménorrhée. Dans les deux cas, le fœtus recourbé, était pelotonné immédiatement en arrière du col utérin, dans un utérus petit pour le terme.

Dans cette position foetale défavorable à l'exploration transabdominale, la vessie et les loges rénales étaient difficilement visualisées à travers une fenêtre acoustique très réduite. Par voie transvaginale, la vessie ne contenait pas d'urine et les loges rénales nettement visualisées montraient dans le premier cas une agénésie rénale unilatérale avec dysplasie controlatérale et dans l'autre cas, une agénésie rénale bilatérale.

Les deux grossesses furent interrompues précocement et l'examen anatomo-pathologique confirma le diagnostic échographique dans les deux cas.

Il apparaît que l'approche transvaginale donne une meilleure résolution de l'anatomie foetale que la voie transabdominale (la seule contre indication étant la rupture des membranes). L'avènement de ce type de sonde et l'augmentation de la définition des appareils font entrevoir la possibilité de bilan morphologique au cours du premier trimestre (9).

Les signes échographiques de l'agénésie rénale bilatérale décrits plus loin, proviennent de l'étude foetale par échographie conventionnelle abdominale.

c) Imagerie par résonance magnétique (IRM)

La grossesse n'est pas une contre-indication à l'IRM ; celle-ci n'entraînant aucune mutation, ni aucune cytotoxicité sur les cellules des mammifères (21).

Par mesure de précaution, il faut cependant si on le peut attendre le 3ème mois de grossesse.

L'IRM de la femme enceinte ne présente aucune particularité par rapport à la femme non enceinte.

Comme les ultra-sons, la technique est fiable, non-invasive, non ionisante, permettant des plans de coupes multiples. Le contraste tissulaire peut fournir des renseignements différents de ceux des ultra-sons.

En faveur de l'IRM : l'absence d'interposition osseuse, gazeuse, et graisseuse ; la vessie distendue n'est pas utile ; elle fournit une vue globale du fœtus.

La réalisation d'un examen correct par IRM se heurte à deux problèmes majeurs :

- Les mouvements du fœtus : habituellement, l'utilisation de l'IRM en obstétrique est limitée au 3ème trimestre.

A cette période, le mouvement foetal est réduit parallèlement à la diminution du LA, et est limité essentiellement aux extrémités.

L'oligoamnios, nuisible aux images échographiques, représente un avantage pour l'IRM puisqu'il réduit le mouvement foetal (21).

- la position de certains organes du foetus.

Sur le plan technique, les images en T1 (TR et TE courts) sont les meilleures pour montrer l'anatomie foetale du 2ème et 3ème trimestre car les liquides sont noirs et les graisses sont blanches. Les images en T2 (TR et TE longs) proprement dites sont meilleures pour le cerveau et permettent plus de coupes.

Le meilleur plan de coupe pour commencer l'examen est le plan sagittal car assez souvent le grand axe du foetus est parallèle au grand axe de la mère. La qualité des images obstétricales pelviennes a été améliorée par un examen ultra-rapide avec respiration bloquée et par le développement d'autres aspects techniques de l'examen IRM (21).

De Cleyn en 1989 (27) publie deux cas d'examen IRM réalisé sur deux patientes, l'un à 32 et l'autre à 27 semaines.

Les signes d'appel étaient l'anamnios et le RCIU. L'échographie dans le premier cas montrait une petite vessie qui n'augmentait pas de volume après l'administration de furosémide. L'aspect rénal était douteux. L'IRM confirmait l'absence de structures rénales. Dans le deuxième cas, l'échographie suspectait une agénésie rénale bilatérale qui était confirmée par l'IRM (absence de reins et vessie non visible).

Les grossesses furent interrompues et l'examen anatomo-pathologique confirmait le diagnostic d'agénésie rénale. Dans le premier cas, les surrénales avaient un aspect ovoïde.

D'une façon générale, les reins foetaux entourés par une petite quantité de graisse, sont trop petits pour être reconnus par l'étude de l'architecture rénale.

Les coupes T2 sont utiles dans ce cas car elles peuvent montrer un contraste maximal entre parenchyme hépatique et splénique de faible intensité et le parenchyme rénal de haute intensité.

Pour De Cleyn, l'usage combiné de l'imagerie coronale et la sélection des séquences T1 et T2 fournit l'imagerie par résonance magnétique la plus fiable des reins foetaux (27).

En conclusion, la résonance magnétique est certainement capable potentiellement de faire le diagnostic de la plupart des malformations foetales.

Néanmoins, il faut réserver cet examen aux cas où l'exploration ultrasonore pose de réels problèmes à plusieurs praticiens expérimentés (21).

Actuellement, l'utilisation de l'IRM est limitée à une grossesse tardive, selon les indications suivantes :

- évaluation d'un placenta praevia marginal
- détermination d'un RCIU
- évaluation de l'effacement cervical
- anomalies foetales du SNC
- évaluation de néoplasies maternelles concomittantes (60)

## 2) Date optimale de l'examen du dépistage

\* Au cours du 1er trimestre, la date optimale pour le diagnostic de malformation embryonnaire serait 12 semaines d'aménorrhée. Pour Green et Coll. (42), la vessie foetale peut être identifiée dans 50 % des cas à

12 semaines, et les reins et les surrénales peuvent être visualisés dans tous les cas quand les conditions d'échographie sont bonnes.

Il est clair que le diagnostic d'agénésie rénale serait plus facile dans le 1er trimestre quand un LA en quantité suffisante permet une meilleure visualisation des reins par rapport au 2ème trimestre où le LA dépend essentiellement de la fonction rénale foetale (42).

La découverte d'une vessie foetale à 12 semaines d'aménorrhée devrait exclure le diagnostic d'agénésie rénale. Mais l'absence de vessie distendue à cet âge gestationnel ne permet pas de conclure.

\* L'agénésie rénale peut être détectée au 2ème trimestre et la période idéale pour le dépistage systématique des malformations est 20-22 semaines.

L'oligo ou l'anamnios sont identifiés entre 16 et 20 semaines d'aménorrhée et la présence d'une vessie est vérifiée (28) à cette époque. (Le rôle de l'excrétion urinaire dans le maintien du volume du LA n'est probablement pas significatif avant cette période).

\* Au 3ème trimestre, l'intensité de l'oligoamnios va gêner considérablement l'abord échographique foetal.

### 3) Intérêt du diagnostic

\* Il s'agit d'une affection lethale, dont le diagnostic doit être fait avec une certitude absolue, si, comme pour toute anomalie incompatible avec la vie extra-utérine, une interruption thérapeutique de la grossesse est proposée aux parents.



- \* La précocité du diagnostic et de l'interruption de la grossesse permet d'épargner à la mère des conséquences gravidiques non négligeables pouvant conduire à une césarienne. Cette intervention non souhaitable pour accoucher d'un enfant non viable, multiplie les préjudices.
  
- \* La découverte de l'anomalie foetale implique une attitude dynamique avec enquête approfondie foetale (caryotype, recherche d'associations malformatives à l'échographie et lors de l'examen anatomo-pathologique) et parentale (caryotype et recherche de malformations urinaires) afin d'établir un taux de récurrence dont il faudra tenir compte lors d'une grossesse ultérieure.

#### B- Diagnostic positif

##### 1) Circonstances de découverte de l'agénésie rénale bilatérale

- \* Le diagnostic peut être envisagé dans deux situations

(26)

- c'est un examen échographique systématique qui est à l'origine de sa découverte : le cas le plus fréquent.
- ce sont des éléments particuliers qui font rechercher l'anomalie :

- \* antécédents familiaux de malformations de l'appareil urinaire

- \* antécédents d'enfant ayant présenté une agénésie rénale bilatérale

- \* une pathologie particulière de la grossesse : oligoamnios, hypotrophie

\* la découverte d'une alpha foeto-protéine sérique maternelle élevée (Alpha FP)

\* Discussion de ces circonstances diagnostiques

1- Antécédents familiaux de malformations de l'appareil urinaire

Des malformations rénales isolées peuvent apparaître sporadiquement ou être transmises par mutations monogéniques. Elles comprennent l'agénésie, l'hypoplasie, l'ectopie rénale, les malformations urétérales, les reins en fer à cheval, la maladie dysplasique multikystique, la maladie polykystique autosomale dominante (91).

2- Antécédents d'enfants ayant présenté une agénésie rénale bilatérale

La plupart des cas d'agénésie rénale bilatérale, sont de survenue sporadique et dans ces situations, le risque de récurrence familiale est de 3 à 5 % (82).

3- Une pathologie particulière de la grossesse : l'oligoamnios et l'hypotrophie sont deux signes d'appel majeurs de l'agénésie rénale bilatérale

\* Dans la série anatomo-pathologique de Delezoide et Coll. (40) publiée en 1988, sur 321 autopsies de foetus ayant un oligoamnios sévère, sont retrouvées 175 malformations dont :

- 58 (33 %) malformations isolées de l'appareil urinaire (lésions bilatérales entraînant une anure foetale)
- . Agénésie rénale bilatérale : 16
- . Dysplasie rénale multikystique bilatérale : 9

- . Polykystose rénale infantile : 2
- . Uropathie obstructive bilatérale : 16
- . autres : 15
- 80 polymalformations avec anomalie urinaire (46 %)
  - . syndrome connu dans 49 des 80 cas
    - Syndrome de Meckel
    - Association VACTERL
    - Régression candale
    - Syndrome de Smith-Lemi-Opitz
    - Syndrome d'Ellis Van Creveld
    - Syndrome d'Ivemark
  - . 9 = anomalies chromosomiques
  - . 22 = associations malformatives non cataloguées
- 16 polymalformations non urinaires (9 %)
  - . Cardiopathies
  - . Hygroma du cou
  - . 5 anomalies chromosomiques : 2 triploidies, 1 monosomie 14, 1 trisomie 13, 1 trisomie 18
- 21 monomalformations non urinaires (12 %)
  - . 2 ostéogénèse imparfaites
  - . 1 maladie de Werdning Hoffmann
  - . 2 anomalies chromosomiques : monosomie X, triploidie

En dehors des malformations, l'oligoamnios est :

- . liée à une rupture des membranes dans 73 cas
- . lié à un RCIU dans 25 cas
- . idiopathique dans 48 cas

\* Quand le RCIU est découvert précocement au 2ème trimestre, il existe six fois plus d'anomalies génétiques que lorsque le ralentissement de la croissance survient plus tardivement vers la 34ème semaine où il exprime davantage une insuffisance placentaire.

11 % des courbes de croissance céphalique anormalement basses au 2ème trimestre témoignent d'une malformation foetale (11).

#### 4- L'alpha foeto-proteine (Alpha FP) sérique maternelle et agénésie rénale bilatérale

Dans les conditions normales : l' Alpha FP synthétisée au niveau du sac vitellin et du foie foetal, passe du sang foetal dans le LA grâce à la miction, après filtration rénale.

A chaque déglutition, le foetus élimine une certaine quantité de l'Alpha FP du liquide amniotique, quantité qui sera ensuite digérée.

Une faible quantité d'Alpha FP gagnerait la circulation maternelle au travers des membranes et du placenta. Les taux bas d'Alpha FP dans le LA rencontrés lors d'agénésies rénales, seraient la conséquence de l'absence de reins foetaux, ceux-ci étant la voie principale de l'élimination foetale de l'Alpha FP.

En cas d'agénésie rénale, l'hypothèse généralement retenue pour expliquer l'élévation de l'Alpha FP maternelle est celle d'une élévation du taux sérique foetal de l'Alpha FP par défaut d'élimination urinaire, entraînant un accroissement du gradient de concentration foetus-mère et par conséquent une augmentation de la diffusion de l'Alpha FP du sang foetal vers le sang maternel au travers du placenta.

En conclusion, la constatation de l'augmentation de l'Alpha FP sérique maternelle et d'un oligoamnios au cours du 2ème trimestre de la grossesse peut être associée à un tableau malformatif du fœtus (13) et conduira l'échographiste à rechercher une anomalie urinaire (35).

2) Les signes indirects évocateurs de l'agénésie rénale bilatérale

Il s'agit de l'oligoamnios et du RCIU.

a) Oligoamnios - Anamnios

\* En cas d'agénésie rénale bilatérale, l'oligoamnios est sévère, confinant à l'anamnios (26) et précoce, apparaissant avant 20 semaines d'aménorrhée.

\* Il rend l'examen échographique difficile : les contours fœtaux sont mal visualisés, le fœtus est plaqué contre le placenta et la paroi utérine.

\* Suspecté cliniquement (hauteur utérine insuffisante < à 2DS pour l'âge gestationnel, diminution des mouvements actifs fœtaux, utérus moulé sur la présentation qui est longitudinale, absence de ballotement fœtal), l'oligoamnios est confirmé par l'échographie qui est, nous l'avons dit, l'examen clé.

\* Diverses méthodes ont été proposées pour apprécier l'existence d'un oligoamnios (9).

--> la première approche est une estimation visuelle

qui a pour inconvénients de faire intervenir la subjectivité de l'échographiste, et de nécessiter l'existence d'échographies antérieures où le LA était normal.

Elle se base sur :

- la diminution des interfaces entre le fœtus et le liquide.
- la compression foetale
- la diminution des citernes au niveau cervical et au niveau des membres foetaux

--> Par la suite, les critères biométriques ont été recherchés (9) :

- MANNING (1979) fixe la limite à 1 cm, correspondant à l'impossibilité de trouver une poche de LA mesurant plus de 1 cm de largeur.

Plus tard, il reviendra sur cette limite et la fixera à 2 cm.

- HODDICK (1984) reprend cette mensuration mais dans le sens "vertical".
- CROWLEY fixe celle-ci à 3 cm
- PATTERSON (1977) recherche une valeur seuil reproductible, permettant de savoir s'il existe un risque accru de RCIU en cas d'oligoamnios. Il s'agit d'une valeur moyenne résultant du diamètre vertical et des deux diamètres horizontaux de la plus grande poche de LA libre de tout cordon ou extrémité foetale. Ce seuil de 32 mm est indépendant de l'âge gestationnel.

--> Au total, on peut considérer :

- que le LA est en quantité normale quand la plus grande citerne mesure 3 à 8 cm
- qu'il est limite entre 2 et 3 cm
- qu'il existe un digoamnios modéré entre 1 et 2 cm
- et un oligoamnios sévère à moins de 1 cm

--> L'avantage de ces mesures est de suivre l'évolution de l'oligoamnios.

b) Le retard de croissance intra-utérin : il se diagnostique in-utéro à partir d'un ralentissement ou d'un aplatissement des courbes de croissance.

\* l'examen échographique permet d'en faire le diagnostic précoce de façon fiable. Les principaux paramètres utilisés sont :

--> la céphalométrie : mesure facile et reproductible, elle peut être faussement appréciée en cas de dolichocéphalie, d'où le recours à la mesure du périmètre cranien.

La mesure isolée du Bip est un mauvais prédicteur du RCIU et ne peut être pris isolement comme test de dépistage.

--> La tronchométrie :

C'est essentiellement la mesure du périmètre abdominal qui est le meilleur élément du dépistage des RCIU. Pour être fiable, cette mesure doit s'exercer sur un plan de coupe abdominale qui répond à des critères rigoureux : coupe perpendiculaire au rachis au niveau

de la pénétration de la veine ombilicale qui doit être vue sur environ 1 cm. En aucun cas les reins ou le coeur ne doivent être vus sur la coupe.

La circonférence abdominale peut être déterminée directement sur l'appareil d'échographie à l'aide du calibreur ou bien calculée à l'aide du diamètre abdominal transverse et du diamètre antéro-postérieur. La mesure isolée du diamètre abdominal transverse expose à des erreurs car il s'agit de mesures difficiles (mouvements respiratoires, oligoamnios, pression transmise par la sonde d'échographie, difficulté de reconnaître les bords externes de l'abdomen masqués par les ombres acoustiques des membres).

--> Le diagnostic de RCIU est facile quand le terme échographique est fixé avec précision ; il en est tout autrement quand le terme est imprécis et que l'on se trouve à un stade évolué de la grossesse.

Deux éléments permettent de différencier erreur de terme et RCIU :

- . le rapport de la taille des membres (fémur, tibia) au périmètre abdominal
- . le deuxième élément est dynamique et nécessite une deuxième échographie biométrique à 15 jours ou 3 semaines d'intervalle

La stagnation des diamètres abdominaux ou leur faible évolution à 2 examens successifs est plutôt en faveur d'une hypotrophie.

--> Il est possible de distinguer deux grands types de



RCIU :

. un RCIU global ou harmonieux ou symétrique : de révélation souvent précoce, pouvant être lié à des infections foetales, des anomalies chromosomiques ou autres malformations, ou des dénutritions maternelles. Le pronostic est sévère et impose un dépistage précoce car tous les organes foetaux sont atteints et les mesures de tous les diamètres ainsi que la longueur fémorale sont touchés.

Il représente 20 % de RCIU.

. Un RCIU segmentaire ou dysharmonieux ou asymétrique révélé au cours du 3ème trimestre, classiquement liée à une insuffisance placentaire : le pronostic est corrélé à l'intensité de l'hypotrophie et à la dynamique de la croissance.

Le premier organe touché est le foie foetal dont la réserve en glycogène s'épuise tandis que la croissance cérébrale se poursuit.

Les diamètres abdominaux sont diminués alors que le Bip est épargné. Ils représentent environ 80 % des cas de RCIU.

\* L'étude de la vélocimétrie sanguine est d'un grand intérêt dans les RCIU et oriente vers l'éthiologie du RCIU en cas d'oligoamnios sévère.

La sensibilité à retrouver une anomalie structurale foetale est de 50 % grâce à la mesure du rapport circonférence céphalique / circonférence abdominale.

Pour Reuss (93), le calcul de l'index de pulsatilité

(S-D) dans l'artère ombilicale et dans l'artère  
D  
carotide interne foetale associé ou non à une  
amnio-infusion augmente la sensibilité à 76 %.

C'est ainsi que dans le cadre de l'agénésie rénale  
bilatérale, le RCIU est classiquement symétrique et  
l'index de pulsatilité normal.

(A l'opposé, l'association d'un RCIU asymétrique avec  
un index de pulsatilité diminué dans l'artère  
ombilicale et augmenté dans l'artère carotide interne  
témoigne d'une altération de la perfusion  
utéro-placentaire).

L'intérêt de l'amnio-infusion rapportée par Van Den  
Wijngaard (106) réside dans l'association RCIU  
symétrique et index de pulsatilité augmenté dans  
l'artère ombilicale dans le cas d'un oligoamnios en  
rapport avec une agénésie rénale bilatérale.  
L'amnio-infusion de 200 ml de sérum glucoré à 5 % en  
créant un compartiment liquidien artificiel fait  
diminuer la compression du cordon et normaliser  
l'index de pulsatilité. L'oligoamnios par le biais de  
la compression foetale est responsable de ces  
altérations vélocimétriques.

Au total, un oligoamnios sévère et précoce associé à  
un RCIU symétrique et une vélocimétrie sanguine  
normale entre 16 et 20 semaines, doit faire rechercher  
une malformation rénale (45).

Nous rapportons ici l'étude de Knoury (8) établissant  
la relation entre malformation et hypotrophie foetale

sur 13.074 enfants malformés.

Il a retenu comme définition de l'hypotrophie un poids inférieur au 10ème percentile tout en tenant compte de l'âge gestationnel, du sexe, de l'âge maternel.

Il a calculé pour chaque type de malformation le risque relatif, c'est à dire le risque pour un enfant hypotrophe d'avoir cette malformation, comparé au risque couru par des enfants de poids normal.

142 agénésies rénales sont dénombrées, 78 enfants (soit 54,9 %) présentent un RCIU, ce qui représente un risque relatif de 11,0 avec un intervalle de confiance 95 % de 7,9 à 15,3.

c) Les autres signes d'appel

\* Artère ombilicale unique (26) (57)

Elle doit faire rechercher une malformation foetale, en particulier urinaire.

L'amélioration du pouvoir de résolution des appareils échographiques permet parfois un diagnostic in utéro. Sur les 1.041 cas de syndrome de l'artère ombilicale unique rapportés par Jauniaux (57), sont retrouvés 37 cas d'agénésie et hypoplasie rénale.

\* Malformations associées (26)

La découverte d'une malformation du système nerveux central (encéphalocèle, spina bifida, myéloméningocèle) ou d'une malformation digestive (omphalocèle, atrésie intestinale) ou d'une malformation cardiaque doit évoquer la possibilité d'une anomalie rénale

associée.

3) Signes directs de l'agénésie rénale bilatérale

a) Associée à l'oligoamnios sévère, voire à l'anamnios et au RCIU quasi constant, les signes directs permettent un diagnostic certain.

Il s'agit :

\* de l'absence de visualisation de la vessie lors d'un examen prolongé, spontanément et après test au furosémide (52)

- Lorsqu'il existe une image liquidienne pelvienne, la nature vésicale est affirmée par l'observation d'au moins une miction.

- Lorsqu'il n'existe pas d'image liquidienne pelvienne, il faut prolonger l'examen et envisager un test au furosémide. Celui-ci provoque le remplissage vésical lorsqu'il existe au moins un rein fonctionnel.

\* l'absence de structures rénales habituelles

- La vacuité des loges rénales est toujours difficile à affirmer.

- Quand le dépistage est précoce le diagnostic est fortement suspecté.

En cas de doute, l'absence de tout échopyélique peut être un élément de valeur.

- Nous étudierons dans le diagnostic différentiel le problème posé par les surrénales.

\* L'anamnios ou l'oligoamnios sévère rendent très difficile la visualisation de l'anatomie foetale du fait : de l'absence de fenêtre acoustique, de la position inhabituelle du foetus et des mouvements foetaux significativement restreints (58).

Pour améliorer l'analyse foetale, différents auteurs proposent :

- soit l'instillation artificielle de liquide amniotique (Gembruch, Hansmann 1988) (38).
- soit l'instillation intra amniotique
  - . de sérum physiologique (Muller 1987) (76)
  - . de sérum glucosé à 5 % (Van en Wijngaard (105)
  - . de liquide de Ringer chauffé à 30° avec du bleu de méthylène (20)
- soit la perfusion intra péritonéale foetale de serum physiologique (Nicolini 1989) (80).

\* La technique demande une aseptic rigoureuse (20). L'instillation est effectuée sous contrôle échographique. La ponction est réalisée dans une petite citerne de LA, s'il en existe une, en évitant le plus possible le placenta. Sinon, la ponction est faite à un endroit où le foetus est bien distinct du placenta ou de la paroi utérine sans risque de blessure grave. La bonne localisation de l'aiguille se voit à la présence de turbulences autour du foetus lors du remplissage, ainsi qu'à la faible pression nécessaire à l'instillation.

La quantité injectée est fonction de l'âge gestation-

nel : 100 ml avant 24 semaines, de 150 à 300 ml après 24 semaines.

\* Les avantages sont considérables :

- Amélioration de l'exploration échographique foetale. Diverses malformations peuvent être diagnostiquées (38). En cas de faux positifs d'agénésie rénale, une perfusion intra péritonéale foetale peut être intéressante (80).
- Elimination d'une rupture prématurée des membranes se révélant par l'émission vaginale de liquide bleu dans l'heure qui suit l'instillation.
- Etude de la relation foetus-LA : déglutition foetale immédiate avec apparition de l'image gastrique au bout de 10-15 minutes.  
Apparition de l'image vésicale dans un délai de 50 minutes à 2 heures.  
Etude de la dynamique du liquide instillé avec retour à l'anamnios en 3 heures si les malformations rénales sont bilatérales ou diminution beaucoup plus lente en 2 à 14 fois en cas de RCIU isolé.
- Réalisation du caryotype foetal
  - . soit sur le liquide le lendemain du remplissage (38)
  - . soit sur sang foetal prélevé au cordon (76) ou au niveau de la portion intra-hépatique de la veine ombilicale (80) (81).
- Enfin, prévention des complications de l'oligoamnios (séquence déformative et hypoplasie pulmonaire) (79).

\* Les inconvénients (20)

Les complications sont rares, les plus fréquentes étant la rupture prématurée des membranes.

L'infection et le décollement placentaire sont exceptionnels.

b) L'échographie ne peut pratiquement pas mettre en évidence les conséquences de l'agénésie rénale bilatérale : faciès de Potter, déformation par malposition des membres, hypoplasie pulmonaire (un diamètre thoracique anormalement bas peut faire suspecter l'hypoplasie pulmonaire (26)).

La gravité et la précocité de l'oligoamnios rendent leur apparition quasi certaine (40).

Au total, l'association d'un oligoamnios sévère, d'un RCIU précoce et symétrique, d'un doppler normal, d'une non-visualisation de la vessie après test au furosémide et de l'absence de structures rénales lors d'une instillation intra-amniotique de sérum physiologique conclue à l'agénésie rénale bilatérale.

4) Difficultés diagnostiques

a) Agénésie rénale bilatérale et liquide amniotique en quantité normale (9).

. Cette circonstance est visible avant 16 ou 18 semaines, car il faut se rappeler que ce n'est qu'au delà de ce terme, voire même après 20 semaines que la production urinaire de liquide prend le pas sur la production cutanée et pulmonaire.

. Autres circonstances : l'association de l'agénésie rénale bilatérale avec une malformation le plus souvent digestive ou du système nerveux central, source de liquide excrété dans cavité amniotique (atrésie de l'oesophage, mycloméningocèle, iniencephalie, sirénomélie).

b) Agénésie rénale bilatérale et image pelvienne transsonore.

Il peut s'agir :

- \* D'un kyste ovarien, d'où la nécessité de déterminer le sexe foetal (20)
- \* De l'ombre portée d'une aile iliaque en coupe transverse (9)
- \* D'une petite plage de liquide amniotique dans la région périnéale (9)
- \* De la vessie distendue : le cas décrit par Raghavendra (90) illustre ce propos : chez un foetus porteur d'une agénésie rénale bilatérale, la vessie était en continuité en avant avec l'ouraqué, partiellement ouvert et distendu, en arrière avec le rectum par l'intermédiaire d'une fistule.  
La vessie et l'ouraqué étaient distendus par le liquide intestinal.

c) Agénésie rénale bilatérale et loges rénales "occupées".  
Les surrénales donnent des images ovoïdes, étalées en galette, finement échogènes, occupant la loge rétropéritonéale. Elles simulent l'aspect des reins. Elles peuvent apparaître hypertrophiées.



L'anamnios, le test en furosémide négatif, la différence de distribution de l'échogénicité cortico-médullaire et l'absence de bassinnet visible doivent permettre de corriger le diagnostic (9) (26).

### C- DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

#### 1- Les reins ne sont pas visibles (9) (23) (26)

##### a) Par anomalies de migration :

###### \* Ectopie rénale simple bilatérale

Elle résulte le plus souvent d'un défaut d'ascension des reins qui restent dans le pelvis ou dans la partie basse des fosses lombaires.

Aspect échographique :

- Les reins ne sont pas visualisés en position normale dans les loges rénales.
- Les reins ectopiques sont difficiles à mettre en évidence du fait des structures osseuses pelviennes et des anses digestives qui en effacent les contours. Un examen attentif permettra parfois de visualiser une zone ovoïde pelvienne dénuée de mouvements peristaltiques.
- Les cavités pyélo-calicielles parfois dilatées servent de repères et rendent le diagnostic plus accessible.
- La vessie est présente, sa fonction est normale.
- Le LA est d'abondance normale.

###### \* Ectopie rénale croisée

Au cours de son ascension, un rein peut passer du côté

opposé vers la fosse lombaire controlatérale. La fusion des reins est possible et aboutit au rein "sigmoïde".

Aspect échographique :

- Le rein sigmoïde apparaît comme un rein unique, souvent en position basse dont la longueur est augmentée.

Les deux bassinets peuvent être individualisés.

\* Fusion des reins

La fusion des reins est possible au cours de la migration et aboutit à un rein en fer à cheval.

La fréquence est élevée : 1/600 naissances.

Aspect échographique :

- Les reins ne sont pas visualisés en position normale  
- Une structure rénale est retrouvée, en position lombaire basse, antérieure.

Les axes des reins sont inclinés en dedans et en bas, pour se rejoindre en pont pré-vertébral d'épaisseur variable.

- Les bassinets sont souvent basculés en avant et dilatés.

\* Malrotation

Le hile du rein peut être dirigé en avant, en arrière, en dehors.

Aspect échographique :

- Les coupes transverses des reins montreront un bassinets situé en avant, en arrière ou en dehors du

parenchyme rénal.

Le bassinnet peut être extra-rénal ou dilaté.

- Des positions ectopiques peuvent être associées.

**b) Par anomalie de taille des reins**

**\* Diminution du volume du rein**

Elles résultent d'un défaut d'élaboration tissulaire.

**- Aplasie rénale**

Elle se caractérise par l'existence d'un rein minuscule avec un uretère.

Echographiquement, l'aspect est identique à celui de l'agénésie rénale, qu'elle soit uni ou bilatérale.

Les malformations associées sont fréquentes.

**- Hypoplasie rénale**

Se caractérise par des dimensions rénales inférieures de 2DS par rapport aux moyennes observées pour un âge gestationnel donné.

. Si elle est unilatérale, le rein controlatéral est hypertrophié, et le rein hypoplasique présente souvent une dilatation pyélocalicielle.

. Elle peut être bilatérale, et est alors de mauvais pronostic.

**2- La vessie n'est pas visible (26)**

L'absence de visualisation de la vessie, après l'administration de furosémide à la mère, si elle est associée à un oligoamnios doit faire évoquer des anomalies urinaires d'aspects différents, qui sont :

a) Une anomalie de la sécrétion urinaire

En dehors de l'agénésie rénale bilatérale, il peut s'agir :

\* De la maladie polykystique : polykystose de type infantile (ou type I de Potter)

- Bilatérale, la polykystose de type infantile est une maladie autosomique récessive dont la récurrence est de 25 % à chaque grossesse.
- Elle est léthale, par insuffisance rénale grave et hypoplasie pulmonaire.
- Les deux reins, très augmentés de volume, sont dysplasiques, parsemés de multiples petits kystes de l'ordre du millimètre.
- Aspect échographique :
  - . Oligoamnios constant et vessie non visualisée
  - . Biométrie abdominale excessive, paradoxale dans un contexte fréquent d'hypotrophie
  - . Reins augmentés de volume, de structure hyperéchogène, "piquetée", avec un renforcement des échos postérieur dû aux microkystes, sans différenciation cortico-médullaire = aspect classique en "éponge" (65).
  - . Un refoulement des organes de voisinage par les masses rénales qui tendent à occuper toute la cavité abdominale : aspect d'échostructure "solide" du contenu abdominal.
  - . Le diagnostic sera suspecté dans un contrôle familial évocateur.

- . La qualité de l'appareillage est importante et il sera parfois nécessaire de s'aider d'une instillation amniotique de sérum physiologique pour corriger le diagnostic (9).
- . Si l'examen a lieu à un stade de la grossesse où la taille des reins n'a pas de retentissement sur les mensurations de l'abdomen, l'échostructure peut si l'examen est succinct être comparable à celle du foie ou de l'intestin donnant l'impression de ne pas voir les reins (9).

\* Dysplasie kystique bilatérale

- Les signes d'appel sont l'oligoamnios, la non visualisation de la vessie, l'hypotrophie et une biométrie abdominale excessive.
- Les reins sont augmentés de volume et présentent des kystes échographiquement individualisables sous forme de petites lacunes liquidiennes réparties plutôt en périphérie du rein et lui conférant un aspect bosselé.  
Les reins tendent à occuper toute la cavité abdominale.
- L'absence de vessie, l'absence de reins normaux, le refoulement des organes intra-abdominaux de voisinage, doivent permettre le diagnostic de cette anomalie léthale.
- Des anomalies associées du SNC (encéphalocèle) et des membres (polydactylie) feront évoquer un syndrome de Meckel (récurrence de 25 %). Les

anomalies rénales sont soit une polykystose, soit une dysplasie kystique bilatérale.

**b) Une anomalie de l'excrétion urinaire**

La sténose urétérale bilatérale associe des dilatations urétérales, des dilatations pyelocalicielles, un oligoamnios.

Par ailleurs, dans les RCIU sévères, et malgré un appareil génito-urinaire intact, le fœtus peut ne pas produire d'urine, si la circulation rénale est sévèrement compromise (filtration glomérulaire réduite du fait de la redistribution préférentielle du débit cardiaque foetal) (47).

L'étude de Raghavendra (90) conclue que l'administration de furosémide n'induit pas de diurèse chez les fœtus hypotrophes de 19 à 23 semaines et l'absence de visualisation de la vessie après le furosémide n'indique pas obligatoirement l'absence de rein foetal.

**VI - DIAGNOSTIC A LA NAISSANCE**

A la naissance, l'enfant porteur d'un syndrome de Potter présente les signes cliniques suivants :

- 1- Hypotrophie (dans 92 % des cas selon Wilson) (113), tous les enfants atteints d'un syndrome de Potter sont hypotrophes ; leur poids moyen à la naissance est de 2.000 gr.

2- Score d'Apgar bas à la 1er et à la 5ème minutes, nécessitant très rapidement une réanimation avec ventilation assistée.

3- Une dysmorphie faciale connue sous la nom de faciès de Potter avec : aplatissement du nez, hypertélorisme, épicanthus se prolongeant par un pli sous-orbitaire très marqué, microrétrognathisme avec hypoplasie du maxillaire inférieur, oreilles bas implantées, mal ourlées ; la peau dans son ensemble est très sèche, lâche, ridée donnant une apparence sénile.

4- Des anomalies des membres :

. au niveau des membres supérieurs : mains bottes, larges, en pelle avec doigts courts

. au niveau des membres inférieurs : pied bot varus équin, ankylose articulaire avec attitude en flexion au niveau des hanches et des genoux.

De façon plus exceptionnelle : fusion des membres inférieurs dans le cadre d'un sirénomélie.

5- D'autres malformations peuvent être retrouvées, elles sont facultatives.

Elles intéressent essentiellement l'appareil cardio-vasculaire, l'appareil digestif et l'appareil musculo-squelettique. Elles seront énumérées lors de l'examen anatomopathologique.

6- l'agénésie rénale bilatérale serait confirmée par :

. l'anurie foetale (pour 92 % des enfants la 1ère miction apparaît dans les 24 premières heures) (91),

- . l'échographie rénale qui montre l'absence de structures rénales.

7- L'évolution, très rapidement, est marquée par une détresse respiratoire sévère avec :

- . hypercapnie et hypoxie irréductibles
- . la mise en évidence sur le cliché thoracique :
  - d'une hypoplasie pulmonaire
  - parfois associée à un pneumothorax secondaire à la réanimation, un pneumomédiastin, une configuration thoracique en forme de cloche (64)
  - cette hypoplasie pulmonaire est présente dans tous les cas, elle est responsable du décès des enfants dans les 24 premières heures

Selon E. Potter (87), les sujets atteints d'une agénésie rénale bilatérale décèdent in utero dans 38 % des cas, et en période néonatale dans 72 % des cas.

8- Le diagnostic est confirmé par l'examen anatomo-pathologique qui fera le bilan des lésions associées.

a) Foetus : on retrouve

- la prédominance masculine dans 70 % des cas (113)
- l'agénésie rénale et urétérale bilatérale
- l'aspect des surrénales en galettes, parfois hypertrophiées
- l'hypoplasie pulmonaire avec pneumothorax

L'histologie confirme l'aspect d'un poumon foetal (au stade canaliculaire de son développement) associé à la



présence de membranes hyalines secondaire à la réanimation.

- les lésions associées sont facultatives et nous citerons

(113) :

. SNC : spinabifida, encéphalocèle, myéломéningocèle, hydrocéphalie

. Appareil urinaire : agénésie vésicale

. Appareil génital :

- mâle : - absence d'épididyme, de canal déférent, de vésicules séminales, de canaux éjaculateurs

- cryptorchidie

- femelle : - ovaires et trompes rudimentaires, absence d'utérus, utérus bicorné ou unicorne, atrésie du vagin

. Appareil digestif : imperforation anale, malrotation, atrésie anale, atrésie oesophagienne, atrésie duodénale, atrésie jéjunale, absence sigmoïde ou rectum, hernie diaphragmatique, diverticule de Meckel, absence de rate ou rate surnuméraire

. Appareil cardio vasculaire : défaut du septum ventriculaire, canal artériel persistant, défaut septum auriculaire, sténose artère pulmonaire, transposition des gros vaisseaux, tronc artériel, hypoplasie coeur gauche, tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire, valve tricuspидienne anormale.

. Appareil oculaire : leucome de la cornée, cataracte, luxation du cristallin

. Anomalie auriculaire : malformation oreille externe, malformation oreille interne, absence d'osselets,

atrésie fenêtre ovale, trajet anormal du nerf facial,  
hypoplasie conduit auditif externe

. Anomalies osseuses : absence de sacrum et parfois  
sirénomélie, absence de vertèbres : lombaires,  
agénésie totale ou partielle des côtes.

b) Placenta : amnion-nodosum

c) Cordon ombilical : artère ombilicale unique

## VII - ETIOLOGIES

La cause de l'agénésie rénale bilatérale n'est pas connue, mais il est probable que dans la plupart des cas, son origine soit multi-factorielle.

Le risque de récurrences familiales est approximativement de 1 % pour Wilson (113), de 3 à 5 % pour Patten (82).

Dans certaines familles, la présence d'une agénésie rénale bilatérale peut être expliquée par une transmission autosomique dominante ou récessive, ou liée au chromosome X.

Certains considèrent la nature familiale de l'absence congénitale de rein et de la dysgénésie rénale. Pour Roodhooft (95), il existe des anomalies urogénitales occultes chez 9 % des parents d'enfants porteurs d'agénésie ou de dysgénésie rénale bilatérale. Patten considère que les parents du 1er degré d'un fœtus porteur d'une

agénésie rénale bilatérale ont un risque de 13 % d'avoir une agénésie rénale unilatérale cliniquement silencieuse (82).

La découverte d'une malformation urinaire foetale doit donc à la fois faire effectuer des recherches chez les ascendants et collatéraux (parents et fratrie) et prévoir un dépistage échographique précoce et répété lors d'une grossesse ultérieure (65)

#### VIII - CONDUITE A TENIR : PRISE EN CHARGE OBSTETRICALE DE L'AGENESIE RENALE BILATERALE

La découverte échographique d'une malformation urinaire foetale nécessite dans tous les cas :

- d'en pratiquer le bilan le plus complet possible : nature de la malformation, recherche de malformations associées, caryotype foetal
- de tenter d'établir un pronostic qui sera déterminant pour la prise en charge (34)

Le pronostic de l'agénésie rénale tient :

- à la bilatéralité de l'atteinte
- à la présence de l'oligoamnios qui engendre l'hypoplasie pulmonaire

##### A- Pendant la grossesse (9)

###### 1) Le caryotype foetal

Il est systématique lors de la découverte d'une malformation foetale.

Les malformations de l'arbre urinaire constituent un bon signe d'appel d'anomalies chromosomiques.

\* La fréquence des anomalies chromosomiques est globalement de 10,9 % sur la totalité des caryotypes réalisés à la suite de la découverte d'une malformation rénale ou urinaire.

Dans la littérature, l'agénésie rénale bilatérale a été associée :

- à une trisomie 21 (16)
- à une trisomie 7 (84) (116)
- à une mosaïque avec chromosome 4 en anneau (36)
- à une trisomie X = 47XXX (55) mosaïque 45X / 47 XXX (55)

\* La modalité du prélèvement est variable

Le choix dépend des habitudes de l'équipe obstétricale et du délai nécessaire à la réponse en fonction de l'âge de la grossesse.

- liquide amniotique par amniocentèse vers 17-18 semaines.

Elle est rendue difficile par l'oligoamnios. Elle peut être faite après instillation intra-amniotique de sérum physiologique (76), sous contrôle échographique. Le caryotype est obtenu en 3 semaines.

- Sang foetal, soit par :

. ponction du cordon ombilical : dans le contexte oligoamniotique, elle est rendue difficile. Le caryotype est obtenu rapidement.

. ponction de la portion intra hépatique de la veine ombilicale (81).

. ponction intracardiaque avant avortement (32).

Toutes ces techniques sont échoguidées.

L'étude chromosomiques foetale doit toujours être réalisée, même lorsque la gravité du tableau malformatif est suffisante pour entraîner une interruption de la grossesse spontanée ou provoquée. En effet, le taux de réussite de l'analyse chromosomique sur fibroblastes d'un enfant mort-né est nettement inférieur à celui de l'analyse sur cellules foetales, sanguines ou amniotiques. Or, le résultat du caryotype est indispensable au conseil génétique ultérieur (9).

## 2) Lorsque le caryotype foetal est normal

L'agénésie rénale bilatérale peut parfois s'intégrer dans le cadre d'un syndrome malformatif non chromosomique. Le diagnostic de ces syndromes est difficile car il ne s'appuie pas sur une anomalie biologique spécifique comme le caryotype foetal.

### \* Syndromes récessifs autosomiques

- Syndrome de FRASER avec cryptophtalmie (108)

Dans ce syndrome, l'atteinte réno-urinaire est de gravité variable (de la bifidité à l'agénésie rénale bilatérale) mais c'est le signe d'appel le plus fréquent puisque les autres signes (syndactylie, cryptophtalmie) n'ont pas de traduction échographique.

- Syndrome cérébro-oculo-facial-squelettique (24)
- Syndrome acro-rénal-mandibulaire (24)
- Agénésie rénale bilatérale avec cataracte et luxation du cristallin (24)
- Syndrome des anomalies rénales, génitales et de l'oreille moyenne (24)

\* Syndromes autosomiques dominants

- Syndrome bronchio-oto-rénal (24)
- Anomalie du canal de Muller et agénésie rénale (55)

\* Associations préférentielles, sporadiques

- Agnathie, fistule trachéo-oesophagienne, atrésie duodenale et agénésie rénale (24)
- Association VACTERL (= malformations vertébrale, anale, cardiaque, trachéo-oesophagienne, radiale et rénale, limbs).
- Agénésie rénale et anomalies cardiaque et squelettique.

Il est assez rare de faire précisément le diagnostic d'un syndrome polymalformatif non chromosomique in utéro en l'absence d'antécédents familiaux.

3) La recherche de malformations associées

Elle est toujours systématique après la découverte d'une anomalie foetale. Dans le cas particulier de l'agénésie rénale bilatérale, plusieurs éléments compliquent cette recherche :

- tous les types de malformations peuvent être associés à l'agénésie rénale.
- l'oligoamnios, qui est le reflet de l'atteinte rénale gêne la visualisation des autres structures foetales. Il est tout à fait illusoire de chercher une petite malformation.
- cet oligoamnios entraîne des déformations non spécifiques liées à l'immobilité foetale et indépendante de l'étiologie de l'atteinte rénale initiale.

Quelles que soient ces difficultés, la recherche échographique doit être la plus exhaustive possible même lorsque la létalité de l'anomalie est certaine.

En l'absence de l'examen anatomo-pathologique ou lorsque celui-ci est rendu difficile par une macération importante, ce sont les données échographiques qui serviront à l'établissement du diagnostic pour le conseil génétique ultérieur.

On examinera particulièrement : le système nerveux central, la face et la distance inter-orbitaire, le coeur, la paroi abdominale, les membres, les extrémités, les testicules normalement en place à 35 semaines.

#### 4) L'enquête familiale

L'interrogatoire, l'examen clinique et l'échographie rénale des apparentés peuvent révéler des signes réno-urinaires ou extra-urinaires évocateurs d'un syndrome dominant à expressivité variable : agénésie et/ou dysplasie rénale dans la dysplasie rénale héréditaire.

#### 5) La conduite à tenir

- \* Elle est évidente quand l'anomalie apparaît létale ou lorsque la gravité de l'atteinte foetale justifie une interruption de grossesse. Il s'agit d'une interruption thérapeutique qui ne peut être proposée que lorsque le diagnostic d'agénésie rénale bilatérale est certain.
- l'interruption de grossesse présente plusieurs avantages  
. abrégé une grossesse devenue inutile, et une situation psychologique désastreuse

. Pouvoir faire un examen complet du fœtus afin d'assurer un conseil génétique de qualité.

. Eviter une opération de césarienne absurde qui crée une cicatrice utérine et limite le nombre des grossesses ultérieures.

- Il est impératif de connaître la technique de l'avortement.

Les méthodes sont facilitées par l'utilisation des prostaglandines.

\* Lorsque l'interruption est rejetée par les parents, la surveillance attentive de celle-ci est assurée afin de dépister d'éventuelles complications dont la prise en charge sera facilitée. Les tentatives de réanimation devront être évitées en cas de souffrances fœtales intrapartum.

Tout devra être mis en oeuvre pour éviter une intervention de césarienne.

#### **B- Après la grossesse**

Quand la grossesse a été interrompue il est indispensable d'établir un diagnostic étiologique précis qui seul permettra de donner une explication, de prévoir le risque de récurrence pour une prochaine grossesse et d'établir les modalités de surveillance de la grossesse suivante.

Le conseil génétique doit être donné après vérification du diagnostic évoqué in utero, pour éviter les désillusions successives.

Le protocole d'évaluation des fœtus mort-nés et/ou après



interruption médicale de grossesse comporte :

- le caryotype foetal
- l'examen anatomo-pathologique du foetus
- la radiographie du squelette
- les photographies qui permettent d'évaluer les syndromes dysmorphiques

Les résultats de l'échographie prénatale peuvent être des éléments précieux pour guider ou compléter l'examen anatomo-pathologique lorsque un délai entre la mort foetale et l'examen entraîne une lyse viscérale qui compromet l'étude anatomique.

Lorsque le diagnostic permet de prédire un risque de récurrence pour la grossesse suivante, le plus logique est de prévoir une surveillance échographique précoce et régulière puisque l'échographie a déjà permis dans un premier cas de faire le diagnostic.

On pourra y associer le dosage de l'alpha-foeto-protéine sérique maternelle à 15 semaines d'aménorrhée.

## IX - DISCUSSION

L'aspect typique du syndrome de Potter est retrouvé dans la première et la troisième observation, mais :

- la première observation n'a bénéficié que d'une surveillance clinique pour laquelle nous ne disposons que de peu de renseignements.
- la troisième observation a été surveillée cliniquement et échographiquement à partir de la 15ème semaine.

1) Ces deux cas cliniques présentent en commun :

- \* un oligoamnios
  - diagnostiqué lors de la rupture de la poche des eaux peu de temps avant l'accouchement (observation n° 1)
  - diagnostiqué à 15 semaines d'aménorrhée lors de la première échographie (observation n° 3)
  
- \* un retard de croissance intra utérin
  - évoqué à la naissance d'un enfant pesant 2.400 gr et mesurant 46 cm à 37 semaines (observation n° 1)
  - diagnostiqué à 28 semaines lors de la 3ème échographie (atteinte du DAT : 60 mm) (observation n° 3)
  
- \* une menace d'accouchement prématuré rapidement résolutive sous traitement tocolytique banal
  - à 24 semaines (observation n° 1)
  - à 28 semaines (observation n° 3)
  
- \* un accouchement avant terme (37 et 38 semaines)
  - en présentation céphalique (sommets fléchis)
  - sans anomalie particulière, si ce n'est un épisode de bradycardie contemporaine de l'expulsion (observation n° 3)

L'échographie est donc la seule technique permettant de façon simple de faire avec certitude le diagnostic de l'oligoamnios et du RCIU.

Les mesures de la hauteur utérine et les données du palper ne sont pas significatives : dans la 3ème observation, la hauteur utérine

à 32 semaines est à 28 cm, donc compatible avec le terme, mais on observe l'amorce d'un RCIU à 28 semaines avec un DAT au 5ème percentile

2) L'étude comparative des données échographiques ne concernera que la 3ème observation. (Le dépistage anténatal n'ayant pas été réalisé en 1978 probablement du fait que l'échographie en était à ses balbutiements).

Il est intéressant de noter :

\* Que l'oligoamnios est effectivement précoce : 15 semaines est une date qui correspond aux données de la littérature. Rappelons que pour certains auteurs, l'oligoamnios n'est pas constant avec 16-18 semaines, voire 20 semaines, l'urine foetale ne participant alors que de façon minime à l'élaboration du liquide amniotique.

Cet oligoamnios est rapidement sévère et gêne l'étude de la morphologie foetale.

\* Que le RCIU est également précoce.

Il est détecté à 28 semaines par la mesure du DAT (à 60 mm au 5ème percentile).

Le diamètre biparietal et la longueur fémorale sont conservés.

Les mesures des circonférences céphalique et abdominale de même que l'examen vélocimétrique Doppler n'ont pas été effectué.

Pour définir ce RCIU, nous ne disposons que des courbes de croissances des paramètres habituels (Bip, DAT, LF) et

l'infléchissement est net à partir de 32 semaines et définit de part son aspect un RCIU symétrique.

\* L'étude morphologique foetale est gênée par la présence de l'oligoamnios.

L'évocation d'une agénésie rénale bilatérale s'effacera devant la visualisation d'une pseudo image vésicale à 28 et 38 semaines et la présence de structures échogènes paravertébrales occupant les loges rénales, mimant les reins malgré l'aspect atypique (en particulier l'absence d'écho-pyélique et de la capsule rénale échogène). Ces pseudo images rénales s'avèrent être les glandes surrénales dont on reconnaîtra à postériori les contours hypoéchogène et le centre finement échogène.

On peut regretter qu'un test furosémide n'ait pas été réalisé afin de vérifier l'absence de remplissage vésical. L'origine digestive de l'image pelvienne est probable ; le foetus étant de sexe masculin, l'hypothèse d'un kyste ovarien est rejetée.

3) Dans les observations 1 et 3, l'aspect morphologique et évolutif des enfants est analogue, à savoir :

- sexe masculin
- hypotrophie à 37 et 38 semaines, poids moyen : 2.260 gr et taille moyenne : 45,5 cm (le terme est certain pour l'observation n° 3 puisque contrôlé par échographie à 15 semaines).
- un score d'Apgar bas à la naissance : 3 à 1 minute

- absence de cri immédiat et apparition d'une détresse respiratoire à 60 minutes (observation n° 1) et 5 minutes (observation n° 3) ayant nécessité la mise en route d'une ventilation assistée.
- aspect dysmorphique typique : faciès de Potter et anomalies de position des membres
- décès à 10 (observation n° 1) et 12 heures (observation n° 3) conséquence de l'hypoplasie pulmonaire retrouvée dans les deux cas.
- l'examen anatomo-pathologique confirme le diagnostic de syndrome de Potter avec agénésie rénale et urétérale bilatérale, vessie hypoplasique, hypoplasie pulmonaire.
- les caryotypes réalisés à la naissance (observation n° 1) ou à 33 semaines (observation n° 3) ne retrouveront pas d'anomalie chromosomique.
- l'enquête parentale à la recherche de l'arbre urinaire, ne sera pas faite.

4) L'observation n° 2 sera analysée séparément : ici, l'agénésie rénale bilatérale s'intègre dans un syndrome malformatif plus complexe pouvant faire évoquer une forme intermédiaire du syndrome de régression caudale (la forme majeure étant représentée par la sirenomélie).

Il est difficile de retrouver les signes cliniques du syndrome de Potter, en particulier :

- l'oligoamnios :
  - . il y a une hypoplasie pulmonaire
  - . il y a eu rupture de la poche des eaux 15 jours avant l'entrée en travail

- le RCIU :
  - . probable, mais il y a eu mort foetale in utero avec retention et macération
  
- la présentation de siège classique dans le syndrome de Potter de part la restriction des mouvements foetaux peut ici s'expliquer par l'accouchement prématuré à 7 mois et demi (la présentation de siège étant physiologique)
  
- l'absence de surveillance échographique est dans ce cas particulier fort regrettable. Cet exemple doit pouvoir convaincre de la nécessité d'une surveillance prénatale moderne afin de dépister les malformations foetales majeures et d'éviter leurs conséquences catastrophiques.
  
- l'analyse des malformations mises en évidence lors de l'examen anatomo-pathologique témoigne d'un défaut du développement embryonnaire de la région caudale avec imperforation anale, agénésie vésicale, agénésie rénale bilatérale, omphalocèle, OGE indéterminés (utérus et ovaires intrapelviens), artère ombilicale unique.
  
- Malheureusement le caryotype foetal ne pourra être fait, la lyse tissulaire étant importante.
  
- L'enquête parentale ne sera pas faite : on ne connaîtra pas l'état de l'appareil urinaire des ascendants et la fratrie.

Cette forme clinique résume à elle seule tout ce que l'obstétrique moderne souhaiterait voir disparaître, à savoir la mort in utero d'un foetus polymalformé avec expulsion en présentation de siège compliquée d'une procidence du cordon et d'un membre.

On ne peut qu'insister sur l'utilité du dépistage échographique anténatal.

**CONCLUSION**



L'étude de ces cas cliniques renforce l'idée que le diagnostic précoce du syndrome de Potter avec agénésie rénale bilatérale est surtout échographique, et qu'il est nécessaire de bien connaître l'écho-anatomie de l'appareil foetal afin de déjouer les pièges échographiques.

Par ailleurs, l'attitude face à ce syndrome doit être dynamique, s'appuyant sur la léthalité de l'affection, le risque de complications gravidiques, la nécessité d'établir un risque de récurrence dans le but de définir la prise en charge des grossesses ultérieures.

**BIBLIOGRAPHIE**

- 1) ADZICK N.S., HARRISON M.R., GLICK P.L., VILLA R.L., FINKBEINER W.  
"Expérimental pulmonary hyloplasia and oligohydramnios hydramnios  
= relative contributions of lung fluid and fetal breathing  
movements".  
J. PEDIATR. SURG, 1984, 19, 658-665
- 2) ALLEN R.W. Jr, REHM N.E., SCOTT J.R., KOCHENOUR N.K. : "Ante  
partum diagnosis and intrapartum management of lethal renal  
defects.  
OBSTET. GYNECOL. 1981, 58, 379-382
- 3) AMIEL-TISON C., ATLANI E. : "Les déformations foetales liées aux  
contraintes mécaniques in utéro".  
REV. PRAT. 1988, 38, 805-812
- 4) AUBLIN P., AUBLIN C. : "Oligoamnios et retard de croissance  
intra- utérin. A propos de deux cas".  
REV. FR. GYNECOL. OBSTET., 1989, 84, 767-770
- 5) BANKIER A., DE CAMPO M., NEWELL R., ROGERS J.G., DANKS D.M. : "A  
pedigree strudy of perinatally renal disease".  
J. MED. GENET, 1985, 22, 104-111
- 6) BASTIDE A., MANNING F., HARMAN C., LANGE I., MORRISON I. =  
"Ultrasound evaluation of amniotic fluid = outcome of pregnancies  
with severe oligohydramnios".  
AM. J. OBSTET. GYNECOL. 1986, 154, 895-900
- 7) BENACERRAF B.R. = "Examination of the second trimester fetus with  
severe oligohydramnios using transvaginal scanning".  
OBSTET. GYNECOL. 1990, 75, 491-493
- 8) BERLAND M., DUMAS A.M., DUMONT M. : "Hypotrophie foetale".  
Editions techniques. Encycl. Méd. Chir. (Paris-France),  
Obstétrique, 5076 E10, oct. 90, 25 p.
- 9) BLANC B, BOUBLI L = "L'appareil genito-urinaire du foetus". Ed.  
ARNETTE PARIS 1989
- 10) BOOG G. : "Le diagnostic échographique des anomalies congénitales  
de l'abdomen foetal". ULTRASONS 1980, 1, 121-131
- 11) BOOG G., COLLET M., SEKLAOUI T. : "Semiologie échographique  
anté-natale des malformations digestives et urinaires du foetus".  
J.E.M.U. 1980, 1, 149-157
- 12) BOOG R., HASSOUN A., PETTEAU M., LEMERY D. : "Les données écho-  
graphiques de la physiologie foetale". Encycl. Méd. Chir. (Paris-  
France), Obstétrique, 5003 A10, mars 1988, 12 p.
- 13) BOSUMA W.B., PERLOT I., BUSINE A. : "Alpha-foeto-proteine  
maternelle élevée et oligoamnios : pronostic foetal".  
REV. MED. BRUX. 1984, 2, 688-691
- 14) BRACE R.A., WOLF E.J. : "Normal amniotic fluid volumes changes  
throughout pregnancy".  
Am. J. OBSTET. GYNECOL. 1989, 161, 382-388

- 15) CABROL D. : "Dynamique normale et pathologique du liquide amniotique".  
REV. PRAT. 1988, 38, 793-803
- 16) CARDWELL M.S. : "Bilateral renal agenesis : clinical implications".  
SOUTH MED. J, 1988, 81, 327-328
- 17) CARTER C.O., EVANS K. : "Birth frequency of bilateral renal agenesis".  
J. MED. GENET., 1981, 18, 158
- 18) CHINN D.H., FILLY R.A. : "Ultrasound diagnosis of fetal genitourinary tract anomalies".  
UROL. RADIOL. 1982, 4, 115-123
- 19) CODACCIONI X., LECOUTOUR X., DELECOUR M., BISERTE G. : "Physiologie du liquide amniotique".  
E.M.C., Obstétrique, 5006 A10, juin 1985, 17 p.
- 20) CODACCIONI X., PUECH F., VALAT A.S., DELECOUR M. : "Physiologie et pathologie du liquide amniotique".  
Mise à jour en gynécologie et obstétrique. Ed. Collège National des Gynécologues et Obstétriciens français.  
Diffusion VIGOT-PARIS, 1990
- 21) COUSSEMENT A. : "L'IRM chez les femmes enceintes".  
Médecine foetale et ECHOGRAPHIE en GYNECOLOGIE, 1990, n° 3, 20-22
- 22) COUTURE A., VEYRAC C., BAUD C. : "Les malformations congénitales. Diagnostic anténatal et devenir".  
SAURAMPS Medical. Diffusion VIGOT, 1988
- 23) CRISTOFARI P.J. : "Diagnostic échographique anténatal des malformations rénales".  
J.E.M.U. 1984, 5, 99-103
- 24) CURRY C.J., JENSEN K., HOLLAND J., MILLER L. HALL B.D. : "The Potter sequence : a clinical analysis of 80 cases".  
AM. J. MED. GENET., 1984, 19, 679-702
- 25) DAFFOS F. CAPELLA-PAVLOVSKY M., FORESTIER F. : "Fetal blood sampling via the umbilical cord using a needle guided by ultrasound. Report of 66 cases".  
PRENAT. DIAGN., 1983, 3, 271-277
- 26) DAFFOS F., FORESTIER F. = "Médecine et biologie du foetus humain".  
Ed. MALOINE - PARIS, 1988
- 27) DE CLEYN K., DEGRYSE H., SLANGEN T., DEVREE M.T., BUYTAERT P., DE SCHEPPER A. : "MRI in the prenatal diagnosis of bilateral renal agenesis".  
R.O.F.O., 1989, 150, 104-105
- 28) DICKER D., SAMUEL N., FELDBERG D., GOLDMAN J.A. : "The antenatal diagnosis of Potter syndrome (Potter sequence). A lethal and not so rare malformation".  
EUR. J. OBSTET. GYNECOL. REPROD. BIOL., 1984, 18, 17-24

- 29) DROSTE S., FITZSIMMONS J., PASCOE-MASON J, SHEPARD T.H., MACK L.A. : "Size of fetal adrenal in bilateral renal agenesis".  
OBSTET. GYNECOL., 1990, 76, 206-208
- 30) DROULLE P., BAZIN Ch., DIDIER F. : "Anatomie foetale normale à l'échographie".  
Encycl. Médi. Chir. (Paris-France), obstétrique, 5013 C10, oct. 1989, 16 p.
- 31) DUBBINS P.A., KURTZ A.B., WAPNER R.J., GOLDBERG B.B. : "Renal agenesis : spectrum in utero findings".  
J.C.U., 1981, 9, 189-193
- 32) DUMEZ Y., MULLER F., DOMMERGUES M., AUBRY M.C., AUBRY J.P., REBIFFE M., AYGALLENQ F., LORTAT-JACOB S., NIHOUL-FEKETE C. :  
"Diagnostic anténatal des malformations uronéphrologiques".  
J. PED. et PUER. 1989, 1, 21-28
- 33) ENGLE W.D. : "Development of fetal and neonatal renal function".  
SEMIN. PERINAT., 1986, 10, 113-124
- 34) FRANCOUAL C., BARGY F., TOURNAIRE M. = "Diagnostic et prise en charge des affections foetales" Tome II.  
Ed. Association "Saint-Vincent de Paul Prénatal". Diffusion VIGOT PARIS, 1986
- 35) FRELING E.N., KAWADA C.Y., BLAKE G. : "Elevated maternal serum alpha-fetoprotein associated with Potter's Syndrome".  
AM. J. OBSTET. GYNECOL., 1983, 146, 218-219
- 36) FRYNS J.P., KLECKZKOWSKA A., JAEKEN J., VAN DEN BERGHE H. : "Ring chromosome 4 mosaicism and Potter sequence".  
ANN. GENET., 1988, 31, 120-122
- 37) GAILLARD D.A., LALLEMAND A.V., MOIROT H.H., VISSEAU-COLETTO B.J., PARADIS Ph. : "Fetal adrenal development during the second trimester of gestation".  
PEDIATR. PATHOL., 1990, 10, 335-350
- 38) GEMBRUCH U., HANSMANN M; : "Artificial instillation of amniotic fluid as a new technique for the diagnosis evaluation of cases of oligohydramnios".  
PRENAT. DIAGN., 1988, 8, 33-45
- 39) GILLEROT Y., KOULISCHER L. : "Major malformations of the urinary tract. Anatomic and genetic aspects".  
BIOL. NEONATE., 1988, 53, 186-195
- 40) GILLET J.Y., DUMEZ Y, BOOG G., NISAND I., VALLETTE C. :  
"Echographie des malformations foetales". Ed. VIGOT PARIS, 1990
- 41) GODSTEIN R.B., FILLY R.A. : "Sonographic Estimation of amniotic fluid volume. Subjective assessment versus pocket measurements".  
J. ULTRASOUND. MED., 1988, 7, 363-369
- 42) GREEN J.J., HOBBS J.C. : "Abdominal Ultrasound examination of the first trimester fetus".  
Am. J. Obstet. Gynecol., 1988, 159, 165-175

- 43) GRUNNET M.L., BALE J.F. Jr : "Brain abnormalities in infants with Potter syndrome (oligo hydramnios tetrad).  
NEUROLOGY, 1981, 31, 1571-1574
- 44) GUERIN DU MASGENET B. : "L'oligo-amnios."  
REV. FR. GYNECOL. OBSTET., 1988, 83, 13-21
- 45) HACKETT G.A., NICOLAIDES K.H., CAMPBELL S. : "Doppler ultrasound assessment of fetal and uteroplacental circulations in severe second trimester oligo hydramnios".  
BR. J. OBSTET. GYNECOL., 1987, 94, 1074-1077
- 46) HADLOCK F.P., DETER R.L., CARPENTER R., GONZALEZ E.T., PARK S.K. : "Sonography of fetal Urinary Tract Anomalies".  
A.J.R., 1981, 137, 261-267
- 47) HARMAN C.R. : "Maternal furosemide may not provoke urine production on the compromised fetus".  
AM. J. OBSTET. GYNECOL., 1984, 150, 322-323
- 48) HASSAN M.M., BOTTOM S.F., MARIONA F.G., SYNER F.N., SIMKOWSKI K.M., SOKOL R.J. : "The use of clinical, biochemical, and ultrasound parameters for the diagnosis of intra uterin growth retardation".  
AM. J. PERINATOL., 1987, 4, 191-194
- 49) HELIN I., AXELSSON I., PERSSON P.H., : "Prenatal Diagnosis of Potter's Syndrome by ultrasound".  
ACTA PAEDIATR. SCAND., 1983, 72, 939-941
- 50) HELIN I., PERSSON P.H. : "Prenatal Diagnosis of urinary tract abnormalities by ultrasound".  
PEDIATRICS, 1986, 78, 879-883
- 51) HENDRICKS S.K., SMITH J.R., MOORE D.E., BROWN Z.A. : "Oligohydramnios associated with prostaglandin synthetase inhibitors in preterm labour".  
BR. J. OBSTET. GYNAECOL., 1990, 97, 312-316
- 52) HENRION R., DUMEZ Y., AUBRY J.P., AUBRY M.C. : "Diagnostic prénatal et médecine foetale".  
Ed. MASSON - Paris, 1987
- 53) HICKOK E., HOLLENBACH K.A., REILLEY S.F., NYBERG D.A. : "The association between decreased amniotic fluid volume and treatment with non steroidal anti-inflammatory agents for preterm labor".  
AM. J. OBSTET. GYNECO., 1989, 160, 1525-1531
- 54) HILL L.M., BRECKLE R., GEHRKING W.C. : "The variable effects of oligohydromnios on the biparietal diameter and the cephalic index".  
J. ULTRASOUND MED., 1984, 3, 93-95
- 55) HOGGE W.A., VICK D.J., SCHNATTERLY P.A., MAC MILLAN R.H. : "Bilateral renal agenesis and Mullerian anomalies in a 47, XXX fetus".  
AM. J. MED. GENET., 1989, 33, 242-243

- 56) HOMES L.B. : "Prevalence, phenotypic heterogeneity and familial aspects of bilateral renal agenesis/dysgenesis".  
PROG. CLIN. BIOL. RES., 1989, 305, 1-11
- 57) JAUNIAUX E., DEMUNTER C., PARDOU A., ELKHAZEN N., RODESCH F., WILKIN P. : "Evaluation échographique du syndrome de l'artère ombilicale unique".  
J. Gynecol. Obstet. Biol. Reprod., 1989, 18, 341-347
- 58) KURJAK A., LATIN V., MANDRUZZATO G., D'ADDARIO V., RAJHVAJN B. : "Ultrasound diagnosis and perinatal management of fetal genito-urinary abnormalities".  
J. PERINAT. MED., 1984, 12, 291-312
- 59) KURJAK A., KIRKINEN P., LATIN V., IVANKOVIC D. : "Ultrasonic assessment of fetal kidney function in normal and complicated pregnancies".  
Am. J. Obstet. Gynecol., 1981, 141, 266-270
- 60) LAMARQUE J.L., MOUROU M.Y., PUJOL J., ROUANET J.P. : "IRM corps entier".  
Ed. AXONE, 1988
- 61) LAURENT J.L., BERAUD J. Ch. : "Embryologie". EMC Obstétrique 5001, A50, 4-7-05
- 62) LAWRENCE S., ROSENFELD C.R. : "Fetal pulmonary development and abnormalities of amniotic fluid volume".  
SEMIN. PERINAT., 1986, 10, 142-153
- 63) LE GUERN M., COLLET M., JEHANNIN B., BOOG G. : "Le rein foetal pathologique. Semiologie échographique et corrélations pré et post-natales".  
J.E.M.U., 1983, 4, 65-71
- 64) LEONIDAS J.C., BHAN I., BEATTY E.C. : "Radiographic chest contour and pulmonary air leaks in oligo hydromnios related pulmonary hyloplasia (Potter's syndrome)".  
INVEST. RADIOL., 1982, 17, 6-10
- 65) LEPINARD - BERBESSON C. : "Echographie et malformations urinaires foetales".  
ANN. UROL. 1986, 20, 225-232
- 66) LOTGERING F.K., WALLENBURG H.C.S. : "Mechanisms of production and clearance of amniotic fluid".  
SEMIN. PERINAT., 1986, 10, 94-102
- 67) MC CARTHY S.M., FILLY R.A., STARK, D.D., CALLEN P.W., GOLBUS M.S., HRICAK H. : "Magnetic resonance imaging of fetal anomalies in utero : Early experience".  
A.J.R., 1985, 145, 677-682
- 68) MC CARTHY S.M., FILLY R.A., STARK D.D., HRICAK H., BRANT-ZAWADZKI M.N., CALLEN P.W., HIGGINS C.B. : "Obstetrical magnetic resonance imaging : Fetal anatomy".  
RADIOLOGY, 1985, 154, 427-432

- 69) Mc GAHAN J.P., MYRACLE M.R. : "Adrenal hypertrophy : possible pitfall in the sonographic diagnosis of renal agenesis".  
J. ULTRASOUND MED., 1986, 5, 265-268
- 70) MC PHERSON E., CAREY J., KRAMER A., HALL J.G., PAULI R.M., SCHIMKE R.N., TASIN M.H., : "Dominantly inherited renal adysplasia".  
AM. J. MED. GENET., 1987, 26, 863-872
- 71) MERCER L.J., BROWN L.G. : "Fetal outcome with oligoamnios in the second trimester".  
OBSTET. GYNECOL., 1986, 67, 840-842
- 72) MOORE D., TUDEHOPE D., LEWIS B., MASEL J. : "Familial renal abnormalities associated with the oligoamnios tetrad secondary to renal agenesis and dysgenesis".  
AUST. PAEDIATR. J., 1987, 23, 131-141
- 73) MOORE K.L. : "Elements d'embryologie humaine". Ed. VIGOT, 1989
- 74) MOORE P.T., MENCINI R.A., SPITZ H.B. : "Sonographic Diagnosis of hydramnios and oligo hydromnios".  
SEMIN. ULTRASOUND., 1984, 5, 157-169
- 75) MORSE R.P., RAWNSLEY E., CROWE H.C., MARIN-PADILLA M., GRAHAM J.M. Jr : "Bilateral renal agenesis in three consecutive siblings".  
PRENAT. DIAGN., 1987, 7, 573-579
- 76) MULLER J., GIOVANGRANDI Y., CABROL D., UZAN M., BRAUNER M., SANTARELLI J., SUREAU C. : "Amélioration du diagnostic étiologique anténatal des oligoamnios sévères du second trimestre par injection intra-amniotique de serum physiologique".  
REV. FR. GYNECOL. OBSTET., 1987, 82, 419-421
- 77) NAKAMURA Y., FUNATSU Y., YAMAMOTTO I., YAMANA K., NISHIMURA T., HOSOKAWA Y., FUKUDA S., NAKASHIMA H., TSUNOSUE M., HASHIMOTO T. : "Potter"s syndrome associated with renal agenesis or dysplasia. Morphological and biochemical study of the lung".  
ARCH. PATHOL. LAB. MED., 1985, 109, 441-444
- 78) NAKAYAMA D.K., GLICK P.L., HARRISON M.R., VILLA R.L., NOALL R. : "Experimental pulmonary hypoplasia due to oligohydramnios and its reversal by relieving thoracic compression".  
J. PEDIATR. SURG., 1985, 18, 347-353
- 79) NICOLINI U., FISK N.M., RODECK C.H., TALBERT D.G., WIGGLESWORTH J.C. : "Low amniotic pressure in digohydramnios, is this the cause of pulmonary hyloplasia ?".  
AM. J. OBSTET. GYNECOL. 1989, 161, 1098-1101
- 80) NICOLINI U. SANTOLAYA J., HUBINONT C., FISK N., MAXWELL D., RODECK C. : "Visualization of fetal intra-abdominal organs in second trimester severe oligo hydramnios by intraperitoneal infusion".  
PRENAT. DIAGN., 1989, 9, 191-194



- 81) NICOLINI U., SANTOLAYA J., OJO O.E., FISK N.M., HUBINONT C., TONGE M., RODECK C.H. : "The fetal intra hépatic umbilical vein as an alternative to cord needling for prenatal diagnosis and therapy".  
PRENAT. DIAGN., 1988, 8, 665-671
- 82) PATTEN R.M., MACK L.A., WANG K.Y, CYR D.R. : "The fetal genitourinary tract".  
RADIO L. CLIN. NORTH. AM, 1990, 28, 115-130
- 83) PELEG D., DICKER D., SAMUEL N., FELDBERG D., GOLMAN J.A. : "FHR patterns in Potter's syndrome".  
J. PERINAT. MED., 1983, 11, 179-182
- 84) PFLUEGER S.M., SCOTT C.I. Jr, MOORE C.M. : "Trisomy 7 and Potter syndrome".  
CLIN. GENET., 1984, 25, 543-548
- 85) PHELAN J.P., MYOUNG OCK AHN, SMITH C.V., RUTHERFORD S.E., ANDERSON E. : "Amniotic fluid index measurements during pregnancy".  
J. REPROD. MED., 1987, 32, 601-604
- 86) PONTONNIER G., FOURNIER A., SARRAMON M.F., GRANDJEAN H. : "La souffrance foetale chronique". Editions Techniques.  
Encycl. Méd. Chir. (Paris-France), Obstétrique, 5077 A10, oct. 1990, 20 p.
- 87) POTTER E.L. : "Bilateral renal agenesis"  
J. PEDIATR., 1946, 29, 68-76
- 88) POTTER E.L. : "Bilateral absence of ureters and kidneys. A report of 50 cases".  
OBSTET. GYNECOL., 1965, 25, 3-12
- 89) RABINOWITZ R., PETERS M.T., VYAS S., CAMPBELL S., NICOLAIDES K.H. : "Measurement of fetal urine production in normal pregnancy bt real-time ultrasonography".  
AM. J. OBSTET. GYNEC., 1989, 161, 1264-1266
- 90) RAGHAVENDRA B.N., YOUNG B.K., GRECO M.A., LUSTIG-GILLMAN I, HORII S.G., HIRSCH M.A. : "Use of furosemide in pregnancies complicated by oligo hydramnios".  
RADIOLOGY., 1987, 165, 455-458
- 91) RELIER J.P., LAUGIER J., SALLE B.L. : "Medecine perinatale".  
Médecine - Sciences. Ed. FLAMMARION, 1989
- 92) REUSS A., WLADIMIROFF J.W., VAN DEN WIJNGAARD J.A., PIJPERS L., STEWART P.A. : "Fetal renal anomalies, a diagnostic dilemma in the presence of intra uterine growth retardation and oligo hydramnios".  
ULTRASOUND MED. BIOL., 1987, 13, 619-624
- 93) RICHARDS D.S., SEEDS J.W., KATZ V.L., LINGLEY L.H., ALBRIGHT S.G., CEFALO R.C. : "Elevated Maternal Serum alpha-fetoprotein with oligo hydramnios : Ultrasound evaluation and outcome".  
OBSTET. GYNECOL., 1988, 72, 337-341

- 94) ROMERO R., CULLEN M., GRANNUM P., JEANTY P., REECE E.A., VENUS I., HOBBS J.C. : "Antenatal diagnosis of renal anomalies with ultrasound. III. Bilateral renal agenesis".  
AM. J. OBSTET. GYNECO., 1985, 151, 38-43
- 95) ROODHOFT A.M., BIRNHOLZ J.C., HOLMES L.B. : "Familial nature of congenital absence and severe dysgenesis of both kidneys".  
N. ENGL. J. MED., 1984, 310, 1341-1345
- 96) SANDERS R.C. : "Prenatal ultrasonic detection of anomalies with a lethal or disastrous outcome".  
RADIOL. CLIN. NORTH. AM., 1990, 28, 163-167
- 97) SANGAL P.R., FEINSTEIN S.J., CHANDRA P.C., SPENCE M.R. : "Recurrent bilateral renal agenesis".  
AM. J. OBSTET. GYNECOL., 1986, 155, 1078-1079
- 98) SCHMIDT W. : "Early diagnosis of severe congenital malformations by ultrasonography".  
J. Perinat. Med., 1982, 10, 233-241
- 99) SCHMIDT W., SCHROEDER T.H., BUCHINGER G., KUBLI F. : "Genetics, pathoanatomy and prenatal diagnosis of Potter I syndrome and other urogenital tract diseases".  
CLIN. GENET., 1982, 22, 105-127
- 100) SILVERMAN P.M., CARROLL B.A., MOSKOWITZ P.S. : "Adrenal sonography in renal agenesis and dysplasia".  
A.J.R., 1980, 134, 600-602
- 101) SIVIT C.J., HILL M.C., LARSEN J.W., KENT S.G., LANDE I.M. : "The sonographic evaluation of fetal anomalies in oligohydramnios between 16 and 30 weeks gestation".  
A.J.R., 1986, 146, 1277-1281
- 102) SMITH F.G., ROBILLARD J.E. : "Pathophysiology of fetal renal disease".  
SEMIN. PERINAT. 1989, 13 305-319
- 103) SMITH F.W., SUTHERLAND H.W. : "Magnetic resonance imaging : the use of the inversion recovery sequence to display fetal morphology".  
BR. J. RADIOLOG., 1988, 61, 338-341
- 104) STARK D.D., Mc CARTHY S.M., FILLY R.A., CALLEN P.W., HRICAK H. PARER J.T. : "Intrauterine growth retardation : evaluation by magnetic resonance".  
RADIOLOGY, 1985, 155, 425-427
- 105) TARARI S., TREISSER A., RENAUD R. : "L'oligo-amnios - Diagnostic - Etiologies - Pronostic".  
J. Gynécol. Obstet. Biol. Reprod., 1987, 16, 755-763
- 106) VAN DEN WIJNGAARD J.A., PIJERS L., REUSS A., WLADIMIROFF J.W. : "Effect of amnio infusion on the umbilical Doppler flow velocity waveform : a case report".  
FETAL THER. 1987, 2, 27-30

- 107) VAN DEN WIJNGAARD J.A., WLADIMIROFF J.W., REUSS A., STEWART P.A. : "Oligo hydramnios and fetal cerebral blood flow".  
BR. J. OBSTET. GYNECOL., 1988, 85, 1309-1311
- 108) VANLIEFERINGHEN P. FRANCANNET C., ROBERT E., MALPUECH G., ROBERT J.M. : "Renal agenesis and the Fraser Syndrome : 4 observations".  
J. GENET. MUM., 1989, 37, 373-377
- 109) VARMA T.R., BATEMAN S., PATEL R.H., CHAMBERLAIN G.V.P., PILLAI U. : "Ultrasound evaluation of amniotic fluid : outcome of pregnancies with severe oligo hydramnios".  
INT. J. GYNAECOL. OBSTET., 1988, 27, 185-192
- 110) VOLBERG F.M., DILLARD R., SUMNER T. : "Ultrasonography of discoid adrenals in Potter's syndrome : report of three cases".  
AM. J. PERINATOL., 1989, 6, 326-328
- 111) WEINREB J.C., LOWE T., COHEN J.M., KUTLER M. : "Human fetal anatomy : MR imaging".  
RADIOLOGY, 1985, 157, 715-720
- 112) WEINREB J.C., LOWE T.W., SANTOS-RAMOS R., CUNNINGHAM F.G., PARKEY R. : "Magnetic resonance imaging in obstetric diagnosis".  
RADIOLOGY, 1985, 154, 157-161
- 113) WILSON R.D., BAIRD P.A. : "Renal agenesis in British Columbia".  
AM. J. MED. GENET., 1985, 21, 153-165
- 114) WILSON R.D., HAYDEN M.R. : "Bilateral renal agenesis in twins".  
AM. J. MED. GENET., 1985, 21, 147-152
- 115) YATES J.R., MORTIMER G., CONNOR J.M., DUKE J.E. : "Concordant monozygotic twins with bilateral renal agenesis".  
J. MED. GENET., 1984, 21, 66-67
- 116) YUNIS E., RAMIREZ E. URIBE J.G. : "Full trisomy 7 and Potter Syndrome".  
HUM. GENET. 1980, 54, 13-18

TABLE DES MATIERES

	pages
I - INTRODUCTION .....	7
II - OBSERVATIONS PERSONNELLES .....	9
III - LE REIN FOETAL .....	30
IV - AGENESIE RENALE BILATERALE : Revue de la littérature .....	50
V - CONCLUSION .....	108
VI - BIBLIOGRAPHIE .....	110

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des maîtres de cette école, de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser les crimes.

Reconnaissant envers mes maîtres, je tiendrai leurs enfants et ceux de mes confrères pour des frères et s'ils devaient entreprendre la Médecine ou recourir à mes soins, je les instruirai et les soignerai sans salaire ni engagement.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné à jamais de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole, et que je me parjure, puissè-je avoir un sort contraire.