

## **SYNDROME DE JONCTION PYELO-URETERALE DANS UN CONTEXTE DE SITUS INVERSUS : UNE ASSOCIATION MALFORMATIVE RARE ET REVUE DE LA LITTÉRATURE**

PYELOURETERAL JUNCTION SYNDROME IN THE CONTEXT OF SITUS INVERSUS  
: A RARE MALFORMATIVE ASSOCIATION AND REVIEW OF THE LITERATURE

**Sangaré D<sup>1</sup>, Berthé HJG<sup>2</sup>, Diarra K<sup>1</sup>, Niaré S<sup>1</sup>, Sissoko I<sup>3</sup>, Coulibaly D<sup>1</sup>, Ballo BA<sup>1</sup>,  
Diarra I<sup>1</sup>, Diakité ML<sup>2</sup>**

**1 : Centre de sante de référence de Banamba, région Koulikoro (Mali).**

**2 : CHU Point-G**

**3 : CHU Kati**

**Correspondant : Dr SANGARE Daouda ; Email : [daouda.sang@yahoo.fr](mailto:daouda.sang@yahoo.fr)**

### **Résumé :**

Le Syndrome de jonction pyélo urétéral (SJPU) est la plus fréquente des malformations congénitales du rein et des voies urinaires excrétrices, il peut exister isolement ou dans le cadre d'une association malformative beaucoup plus complexe comme le situs inversus. Le situs inversus ou heterotaxie ou le syndrome d'Ivemark est une transposition des organes en miroir par rapport à leur topographie d'origine (situs solitus). Il s'agit d'une malformation exceptionnelle retrouvée dans 0,01% de la population. De nos jours plusieurs études ont pu mettre en évidence le rôle délétère de certaine mutation génétique. Parmi ces gènes nous retrouvons en première place le MMP21. La place des modifications génétiques dans la survenue du SJPU n'est pas clairement établie dans la littérature. Ce risque est faible, mais non nul surtout lorsque la lésion est bilatérale, s'il existe des anomalies morphologiques associées. Un SJPU asymptomatique est compatible avec la vie, sa prise en charge est obligatoire devant une exagération de la symptomatologie et une altération de la fonction rénale. Le situs inversus totalis (inversion complète) est rarement létal et non handicapant, par contre le situs inversus

ambiguus (inversion incomplète) c'est-à-dire ni solitus ni inversus est greffé à des malformations cardiaques et broncho-pulmonaires (Syndrome de Kartagener) beaucoup plus sévères.

**Mots-clés : Syndrome de jonction pyélo-urétérale- situs inversus – Banamba-Mali**

**Ureteral pelvic junction syndrome in a context of situs inversus : A rare malformative association and review of the literature**

### **Summary:**

SJPU is the most common congenital malformation of the kidney and excretory urinary tract, there may be isolation or as part of a much more complex malformation association such as situs inversus. Situs inversus or heterotaxis or Ivemark syndrome is a transposition of mirrored organs with respect to their original topography (situs solitus). It is an exceptional malformation found in 0.01% of the population. Nowadays several studies have been able to highlight the deleterious role of certain genetic mutation. Among these genes we find in first place the MMP21. The place of genetic modifications in the occurrence of SJPU is not clearly

established in the literature. This risk is low, but not zero especially when the lesion is bilateral, if there are associated morphological abnormalities. An asymptomatic SJPU is compatible with life, its management is obligatory in front of an exaggeration of the symptomatology and an alteration of the renal function. Situs inversus totalis (complete inversion) is rarely lethal and non-disabling, whereas Situs inversus ambiguus (incomplete inversion), ie neither solitus nor inversus, is grafted to cardiac and Broncho pulmonary malformations (Kartagener syndrome). much more severe.

**Keywords: Pyelo-ureteral junction syndrome - situs inversus - Banamba-Mali**

### Introduction :

Les associations malformatives font légion dans la pratique médicale. Certaines sont plus fréquentes, d'autre plus exceptionnelles et peuvent concerner tous les systèmes, respiratoire, digestif, urogénital etc.

Le situs inversus ou heterotaxie ou le syndrome d'Ivemark est une transposition des organes en miroir par rapport à leur topographie d'origine (situs solitus). Il s'agit d'une malformation exceptionnelle retrouvée dans 0,01% de la population [1]. Il peut être associé à une hyposplénie ou à une asplénie ou associé à des pathologies broncho-pulmonaires décrivant ainsi le syndrome de Kartagener. Son association à des uropathies malformatives sont exceptionnelles et mérite d'être souligner. Nous rapportons cette observation dans un centre de santé secondaire en milieu rural cas du centre de santé de référence de Banamba (Mali concernant un syndrome de jonction pyélo-urétéral (SJPU) dans un contexte de situs inversus avec revue de la littérature.

### Observation :

Il s'agissait d'un garçon de 9 ans, présentant une douleur lombo-abdominale gauche avec une tuméfaction abdominale modérée. L'interrogatoire n'a pas retrouvé une notion d'accouchement prématuré ou de faible poids de naissance, ni d'antécédents familiaux particuliers. L'examen physique mettait en évidence une douleur esquive lombaire gauche, le reste de l'examen était sans particularité. Une échographie réalisée en plus d'une hydronéphrose gauche grade III de King signalait un possible syndrome malformatif.

L'uroscanner réalisé a conclu à une transposition en miroir des organes thoraco-digestifs, le cœur à droite, le foie à gauche la rate à droite l'estomac à droite avec un syndrome de jonction pyélo-urétérale gauche et un parenchyme rénal laminé et le rein droit est sans particularité.

Programmer pour une pyéloplastie selon Anderson Hynes Kuss, un bilan préopératoire a été réalisé comprenant une consultation cardiologique avec une échographie Doppler cardiaque et une électrocardiographie, n'ont pu déceler d'anomalie cardiovasculaire incompatible avec une intervention chirurgicale. L'intervention fut réalisée selon la technique princeps à travers une lombotomie sous costale gauche sans accident ni incident. La fuite d'urine anastomotique a été remarquée à J1, J2 et J3. Nous n'avons pas noté de suppuration pariétale et le patient est sortie d'hospitalisation à J13 après l'ablation du drain d'intubation nephro-ureterale trans pyélique et du drain de loge.

### Discussion :

Le syndrome de jonction pyelo-ureteral (SJPU) est une dilatation des cavités pyélocalcielles consécutive à une obstruction quelle que soit la cause. L'obstruction est habituellement fonctionnelle, d'origine imprécise : sténose congénitale, absence de propagation du péristaltisme au niveau de la jonction (achalasie), insertion non déclive

de l'uretère, compression par un vaisseau polaire inférieur.... Elle représente la première anomalie congénitale du haut appareil urinaire environ 1/1 000 grossesses et 30 à 50 % des malformations congénitales du rein et des voies urinaires excrétrices [2]. Le diagnostic est aisé soit en présence d'un gros rein palpable, soit à l'occasion de douleurs abdominales ; l'infection urinaire est rare dans cette pathologie. L'échographie est un examen capital pouvant mettre en évidence la dilatation des calices et du bassinet, l'amincissement éventuel du parenchyme rénal. Le retard de sécrétion, une dilatation des calices et du bassinet qui prennent un aspect en "boules" et le retard d'évacuation du bassinet avec absence d'opacification de l'uretère sont les caractéristiques du syndrome de jonction en uroscanner ou en UIV.

Cette malformation peut exister isolément ou être associée à d'autre malformation comme ce fut le cas dans cette observation clinique. Cette fois-ci il s'agissait d'une malformation très rare et très complexe, le situs inversus ou le syndrome d'Ivemark ou le syndrome d'heterotaxie. Comparativement à la disposition normale symétrique des organes (situs solitus), le situs inversus est une situation où tous les organes sont tournés à l'opposé conduisant à un arrangement à type d'image miroir. Cette transposition des organes en miroir par rapport à leur topographie d'origine est très rare avec une prévalence de 0,01% [1].

Selon Bajolle F, la latéralisation des organes thoraciques et abdominaux est un processus fondamental du développement embryonnaire. Elle survient après la mise en place des axes crânio-caudal et dorso-ventral. Le premier organe à se latéraliser est le cœur. Celui-ci n'est initialement qu'un tube, orienté selon l'axe crânio-caudal, dont la croissance longitudinale va excéder celle de l'embryon. Il commence alors à former une courbe vers la droite, ce qui constitue le premier événement de latéralisation de l'embryon. Les arcs

vasculaires qui sont situés entre le futur cœur et la région céphalique vont, eux aussi, avoir une évolution différente dans la partie droite et la partie gauche de l'embryon. L'intestin, lui, va subir un mouvement de rotation comme en témoigne son parcours dans l'abdomen, et l'estomac va se retrouver du côté gauche et le foie du côté droit. Cette organisation finale est observée chez la majorité des individus. Cependant, pour certains, la latéralisation est parfaitement inversée : le cœur et l'estomac sont situés à droite, le foie à gauche. Cette inversion complète, en miroir, des organes thoraciques et abdominaux, appelée situs inversus totalis [3].

De nos jours plusieurs études ont pu mettre en évidence le rôle délétère de certaine mutation génétique. Parmi ces études nous pouvons citer celle de Houyel L démontrant le rôle des gènes Lefty1, Lefty2, et le ZIC3 dans la survenue du syndrome d'heterotaxie chez l'embryon du souris [4], les gènes Pitx2 et ses trois isoformes ont été incriminés par Ramsdell et al [5]. En 2011, Tariq et al découvrent le SHROOM3 un nouveau gène candidat contrôlant le déterminisme droite-gauche [6]. Plus récemment des études ont placé le gène MMP21 en première position des gènes responsables d'heterotaxie devant le gène ZIC3 (zic family member 3) [7,8]. La place des modifications génétiques dans la survenue du SJPU n'est pas clairement établie dans la littérature. Ce risque est faible, mais non nul surtout lorsque la lésion est bilatérale, s'il existe des anomalies morphologiques associées [2].

Un SJPU asymptomatique est compatible avec la vie, sa prise en charge est obligatoire devant une exagération de la symptomatologie et une altération de la fonction rénale. Elle peut être mini-invasive laparoscopique ; endoscopique ou par la chirurgie ouverte selon la technique d'Anderson Hyness Kuss. Le résultat post-opératoire est en règle satisfaisant.

Le situs inversus totalis (inversion complète) comme le nôtre est rarement légal

et non handicapant, par contre le situs inversus ambiguus (inversion incomplète) c'est-à-dire ni solitus ni inversus est greffé à des malformations cardiaques et broncho-pulmonaires (Syndrome de Kartagener) beaucoup plus sévères [9-14]. Patrice Bouvagnet trouve qu'il n'y a aucun handicap à être parfaitement inversé, sauf qu'en cas d'appendicite, la douleur abdominale serait située à gauche et non à droite [8].

A l'instar de l'association SJPU et situs inversus beaucoup d'autre association malformative ont été citées dans la littérature entre autres : situs inversus totalis et hernie rétro-costo-xiphoïdienne [15], situs inversus et mésentère commun [16] et aussi un cas de troubles digestifs et hypertension artérielle révélant un Situs inversus totalis associé à une bicuspidie aortique [17].

**Conclusion :**

Le SJPU est la plus fréquente des malformations congénitales du rein et des voies urinaires excrétrices, il peut exister isolément ou dans le cadre d'une association malformative beaucoup plus complexe comme le situs inversus. Les anomalies de latéralisation droite-gauche (situs inversus) sont rares et non handicapantes en dehors des formes incomplètes greffées à des risques cardiovasculaires et broncho-pulmonaires handicapants voire létales.

**Mots-clés : Syndrome de jonction pyélo-urétérale- situs inversus – Banamba-Mali**

**Conflits d'intérêt : aucun**

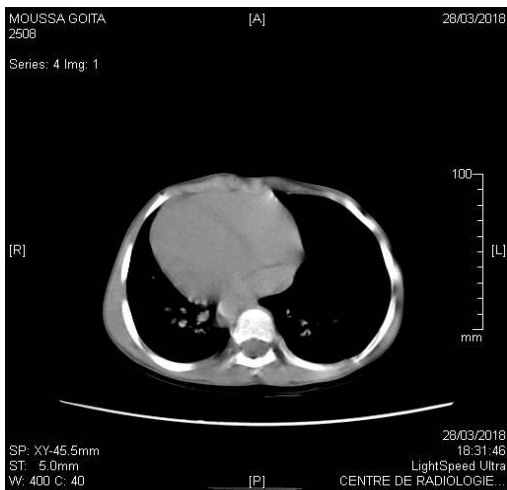


Fig1: Dextrocardie avec l'axe base- apex orienté Vers la droite

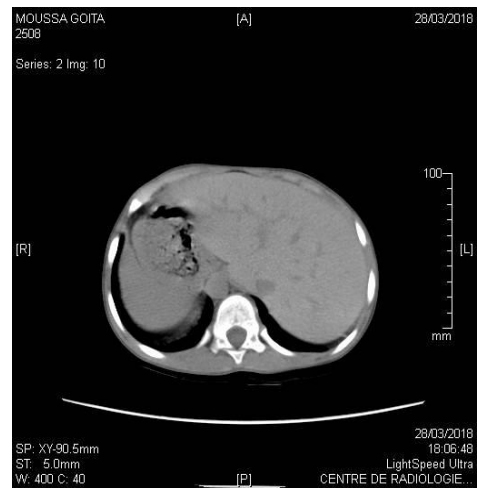


Fig2 : Situs inversus avec le foie à gauche

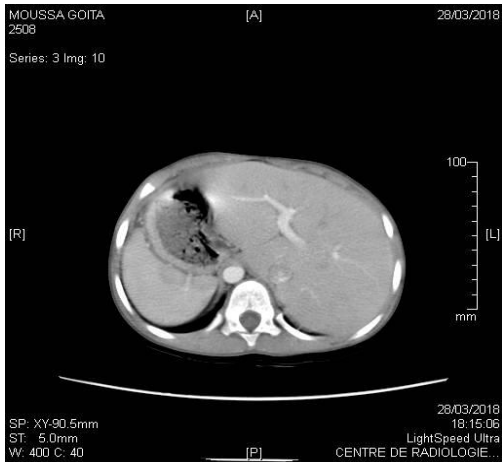


Fig3 : Situs inversus, avec la rate et l'estomac boule du bassin

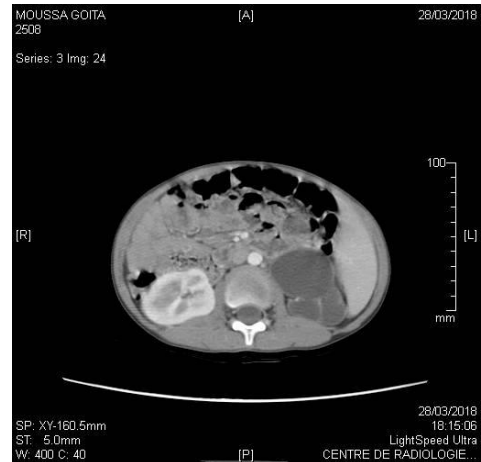


Fig4 : SJPJ gauche image en à droite

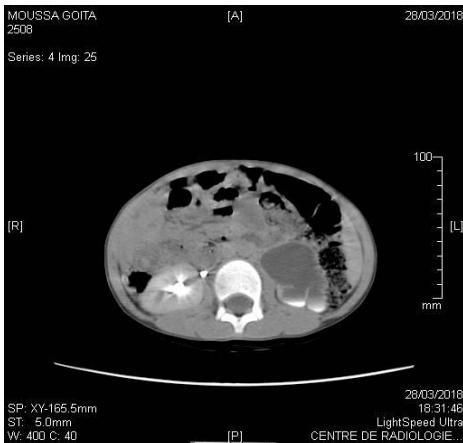


Fig5 : SJPJ gauche avec un début de sécrétion situs Inversus



Fig6 : Vue d'ensemble du

Références :

- 1- Abreu A, Nieto-Morales ML, Fuentes M. Heterotaxy syndrome in a young adult. *Am J Clin Med* 2012 ; 9 :36-44.
- 2- P. Diallo, F. Jacquemard, F. Kieffer, V. Mirlesse, S. Romand, P. Thulliez. *Pathologie urinaire fœtale. EMC-Pédiatrie 1* (2004) ; 324-333.
- 3- Bajolle F, Zaffran S. Le débit cardiaque, acteur majeur de la morphogénèse asymétrique des arcs aortiques. *Med Sci (Paris)* 2008 ; 24 : 354-6.
- 4- Houyel L. Embryologie du cœur normal. *EMC (Elsevier Masson SAS), Cardiologie* 2009 ; 11-001-C-10.
- 5- Ramsdell AF. Left-right asymmetry and congenital cardiac defects: getting to the heart of the matter in vertebrate left-right axis determination. *Dev Biol* 2005 ; 288 :1-20.
- 6- Tariq M, Belmont JW, Lalani S, Smolarek T, Warel SM. SHROOM3 is a novel candidate for heterotaxy identified by

whole exome sequencing. *Genome Biol* 2011 ; 12 : R 91.

7- Guimier A, Gabriel GC, Bajolle F, et al. MMP21 is mutated in human heterotaxy and is required for normal left-right asymmetry in vertebrates. *Nat Genet* 2015 ; 47 : 1260-3.

8- Patrice Bouvagnet, Anne Guimier, Jeanne Amiel, Christopher T. Gordon. Un gène codant une métalloprotéase impliqué dans l'hétérotaxie. *m/s* (2016) ; 32 : 551- 3.

9- Fulcher AS, Turner MA. Abdominal manifestations of anomalies in adults. *Radiographics* 2002 ; 22 : 1439-56.

10- Como AF, Festa P. Congenital heart defects decision making for cardiac surgery : isomerism. Dresden : Steinkopff Verlag ; 2009 .P .204-8.

11 - Paladini D, Volpe P. Heterotaxy syndromes. In : Paladini D, editor. *Ultrasound of congenital fetal anomalies*. 1st ed. London : informa Health care ; informa UK ltd. 2007 .P. 175-7.

12- Bernstein D. The cardiovascular system. In Kliegman RM ; et al, editor. *Nelson Text book of pediatrics*. 18th edition Philadelphia, PA : Saunders ; 2007. P. 1928-9.

13- Webber SA, Uemura H, Anderson RH. Isomerism of the atrial appendages. Edinburgh : Churchill livingstone ; 2010. P. 463-77.

14- El Guindi W, Dreyfus M, Carles G, Lambert V, Herlicoviez M, Benoit G. L'apport de l'échographie 3D dans le syndrome d'hétérotaxie : à propos de quatre cas et revue de la littérature. *Journal de gynécologie obstétrique et biologie de la reproduction* (2012) ; 41 : 489-496.

15- Badr Slioui, Mohammed Abdellaoui, Soufiane Belabbes, Rachida Dafiri. Une association malformative exceptionnelle: situs inversus totalis et hernie rétro-costoxiphoidienne. *Pan African Medical Journal*. 2019;32:167.

16- Chardot C., Lecoeur J., Habineza C., Rudakubana C., Hitimana L., Hussein A. situs inversus et mésentère commun : à propos d'un cas révélé par une invagination intestinale aiguë chez un garçon de 15 ans. *Médecine d'Afrique Noire* : 1992, 39 (10) : 672-676.

17- B.F. Ellenga Mbolla · B.I. Atipo Ibara · E. Makosso · Deby-Gassaye · T.R. Gombet · G. Kimbally-Kaky. Troubles digestifs et hypertension artérielle révélant un Situs inversus totalis associé à une bicuspidie aortique. *J. Afr. Hépatol. Gastroentérol.* (2012) ; 6:58-61.