

Disorders Of Sex Development Associated With A Chimeric Form In Late Revelation: Rare Entity

Khalid Ouatar 1, Mustapha Ahsaini 1, Cheikh Saad Bouh Khatraty 1, Mustapha Ahsaini 1, Mohammed Fadl Tazi 1, Jalal eddine Elammari 1, Soufiane Mellas 1, Mohammed Jamal Elfassi 1, Moulay Hassan Farih 1.

Correspondance : Professeur Mustapha Ahsaini
Service d'urologie, CHU Hassan II, Fès, 30000, Maroc
Téléphone: (00212) 6 61 23 31 00
E. mail: drahsaini@gmail.com.

Abstract: Disorders of sex development are causing a discrepancy between the actual sex (phenotypic) and genetic sex (genotypic). We report a rare case of late revelation disorders of sex development in an adult of 43 old-years man who admitted to want marriage and the presence of abnormalities in the external genital. The patient had a total hysterectomy with salpingotomy after confirmation of its karyotype.

Keywords: disorders of sex development, karyotype, surgery

Anomalie de différenciation sexuelle associé à une forme chimère (45 XO / 46 XY) à révélation tardive : entité rare.

Résumé :

Les anomalies de différenciation sexuelle sont à l'origine d'une discordance entre le sexe proprement dit (phénotypique) et le sexe génétique (génotypique). Nous rapportons un cas d'anomalie de différenciation sexuelle à révélation tardive chez un adulte de 43 ans qui consulte pour désir de mariage et présence d'anomalie au niveau des organes génitaux externes et internes. Le patient a eu une hystérectomie totale avec annexectomie après confirmation de son caryotype.

Mots clés : anomalie de différenciation sexuelle, caryotype, chirurgie

Introduction :

Les troubles de différenciation sexuelle sont des états intersexués rares, se caractérisant par un mélange en proportions variables de caractères sexuels masculins et féminins. Selon la nouvelle nomenclature on ne parle plus d'ambiguïté sexuelle mais d'anomalie de différenciation sexuelle (ADS). Cette classification est basée sur le caryotype [1]. L'ADS à révélation tardive est rare et a un retentissement psychologique. Nous rapportons un cas d'ADS chez un adulte de 43 ans afin de soulever les difficultés diagnostiques et les modalités thérapeutiques de cette entité.

Observation :

Monsieur R.A âgé de 43 ans avait consulté pour désir de mariage et présence d'anomalie des organes génitaux externes. Le morphotype et la voix étaient de type masculin. L'examen physique avait révélé un patient anxieux, une bourse gauche vide, un hypospadias postérieur avec une verge coudée (l'hypoplasie de sa face inférieure figure 1), le testicule droit était en place et de taille normale. L'échographie inguinale et pelvienne avait retrouvé un testicule gauche diminué de taille, de 16 mm de diamètre cryptorchide au niveau de la fosse iliaque gauche. L'urocystographie rétrograde et mictionnelle (UCRM) avait montré un trajet fistuleux au niveau de l'urètre postérieur communiquant avec une cavité rétro et latéro-vésicale gauche (figure 2). Une IRM avait montré une petite cavité utérine de situation rétro vésicale, communiquant avec l'urètre postérieur (figure 3).

Le bilan biologique hormonal avait montré une progestérone augmenté à 1,94 ng/ml, un taux de FSH augmentée à 26,13UI/l, un taux de LH augmenté à 23,89UI/l. Un taux de testostérone normal à 4.04ng/ml. Une hystérectomie totale associée à une annexectomie (trompe, petit testicule, canal déférent, vésicule séminale) avaient été réalisés (figure 4). L'examen cytogénétique avait confirmé une dysgénésie gonadique mixte 45 X / 46 XY (figure 5).

Discussion :

Les ADS sont des pathologies rares avec une prévalence de 0,1 à 2% selon certains auteurs [2]. Tout changement de sexe ou d'état civil à l'adolescence peut avoir un retentissement psychologique important pour la famille et le patient.

Les ADS recouvrent un large spectre de tableaux cliniques qu'il est fondamental d'identifier quel que soit la période de leur expression : dans les premiers jours de vie, dans l'enfance, à la puberté ou même pendant le développement fœtal. Dans tous les cas, une prise en charge rapide et rationnelle s'impose. Elle implique une démarche rigoureuse susceptible d'aboutir au diagnostic étiologique et au choix thérapeutique adéquat [2, 3].

Dans notre cas, c'est un adulte avec un âge avancé de 43 ans gêné par la présence de l'hypospadias et le petit pénis a décidé de consulter tardivement pour désir de mariage. Le bilan radiologique retrouve un homme avec un utérus et le bilan hormonal était perturbé.

Selon la nature du caryotype, le praticien est amené à poser son diagnostic en tenant compte des dosages hormonaux, d'autres éléments biologiques et des éléments anatomiques qui combinés entre eux permettent de retenir l'une des formes d'ambiguïtés connues et décrites par la littérature. Le type de forme détermine la conduite thérapeutique médical et / ou chirurgical à entreprendre. Cette approche doit résulter de l'expérience d'une équipe pluridisciplinaire, au sein de laquelle l'endocrinologue, le généticien, le radiologue, le chirurgien, le pédiatre et le gynécologue coordonnent leurs compétences [2,3, 4].

Malgré les résultats de l'examen clinique et le bilan radiologique le caryotype reste indispensable pour mieux orienter le médecin et le patient afin d'éviter un problème médico-légal. Dans notre contexte notre patient était un homme avec un caryotype 46 XY mais ayant un utérus et une trompe et sans ovaire (une dysgénésie gonadique mixte 45 X / 46 XY).

La dysgénésie gonadiques 45 X/46 XY mixtes ou asymétriques se présentent à la naissance avec un hypospadias postérieur, des bourrelets souvent asymétriques (d'un côté, testicule dysgénésique qui s'épuise autour de la puberté, de l'autre, une bandelette fibreuse avec un hémi-vagin et hémi-utérus. Ce qui est le cas de notre patient avec un hypospadias postérieur, un testicule gauche cryptorchide, un utérus et une trompe.

Le rôle du généticien dans la pathologie de la différenciation sexuelle est capital mais la réalisation du caryotype reste difficile dans certains pays africains pour une question de bas niveau socio-économique des patients. La réalisation du caryotype nous a permis de confirmer que c'était un "homme à utérus" et a permis de faire une hystérectomie totale avec annexectomie sans doute dans le sens de masculinisation.

Les ADS sont une entité rare. Malgré, l'apport de données cliniques, biologiques et échographiques, un diagnostic de certitude génétique a rarement été établi lors de leur prise en charge. Le diagnostic est retardé en raison de facteurs sociaux et éthiques et leur prise en charge multidisciplinaire quasi-inexistante compte tenu du manque de plateau technique et d'équipe spécialisée [5]. Les ADS doivent être détectées à la naissance où elles constituent une urgence néonatale. Ce qui n'est pas le cas souvent dans les pays africains où elles peuvent passer inaperçues à la période néonatale en raison de leur méconnaissance, de leur ignorance ou de la négligence [3]. Les ADS à révélation tardive posent un problème diagnostic, entraînent un retentissement psychologique et une intégration sociale. L'apport du généticien est important dans la prise de décision.

Conclusion :

L'anomalie de différenciation sexuelle à révélation tardive est rare et entraîne un retentissement psychologique. La prise en charge est multidisciplinaire. Le choix du sexe confirmé par le caryotype, une chirurgie adaptée en tenant compte du désir du patient déjà connu homme ou femme chez l'adulte, le soutien psychologique sont indispensables pour une bonne intégration sociale.

Références :

1. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA, Wilkin L. Consensus statement on management of intersex disorders. Pediatric endocrine society (LWPES) / European society for paediatric endocrinology (ESPE) consensus group. *J Pediatr Urol* 2006; 2:148-62.
2. Sultan CH., Lombroso S., Paris F., Jeandel C., Montoya F. Stratégies d'exploration fonctionnelle et de suivi thérapeutique. Exploration d'une ambiguïté sexuelle néonatale. *Immunolanal. Biol. Spec* 2001 ; 16 : 110-112.
- 3-K Folligan, H. Moumini, A Laleye, S Koffi, V Yao, M Adjagba, YE James, T Anoukoum, NG Akakpo, NH Hazemdji, A Defolo, T Darre, K Amegbor, BS Boukari, RB Darboux. Anomalie de développement sexuel : un cas de pseudohermaphrodisme masculin ou anomalie de développement sexuel XY. *J. Rech. Sci. Univ* 2012 1 ;4(1) : 51-54.

4. Ngom G., Fall I., Sankalé A. A. Prise en charge des ambiguïtés sexuelles : A l'unité de chirurgie pédiatrique de l'hôpital Aristide le Dantec de Dakar. Sénégal. Médecine d'Afrique Noire 2006 ; 53 (12) : 675-681.

5-M.L Diakité, J.G Berthé H, A. Tembely, M. Diallo, M. Maiga, A. Diakité, M. Diallo, K. Ouattara, A. Faure. Problématique de la prise en charge des anomalies de différenciation sexuelle dans le service d'urologie : CHU Point G. Prog Urol 2013; 23:66-72.

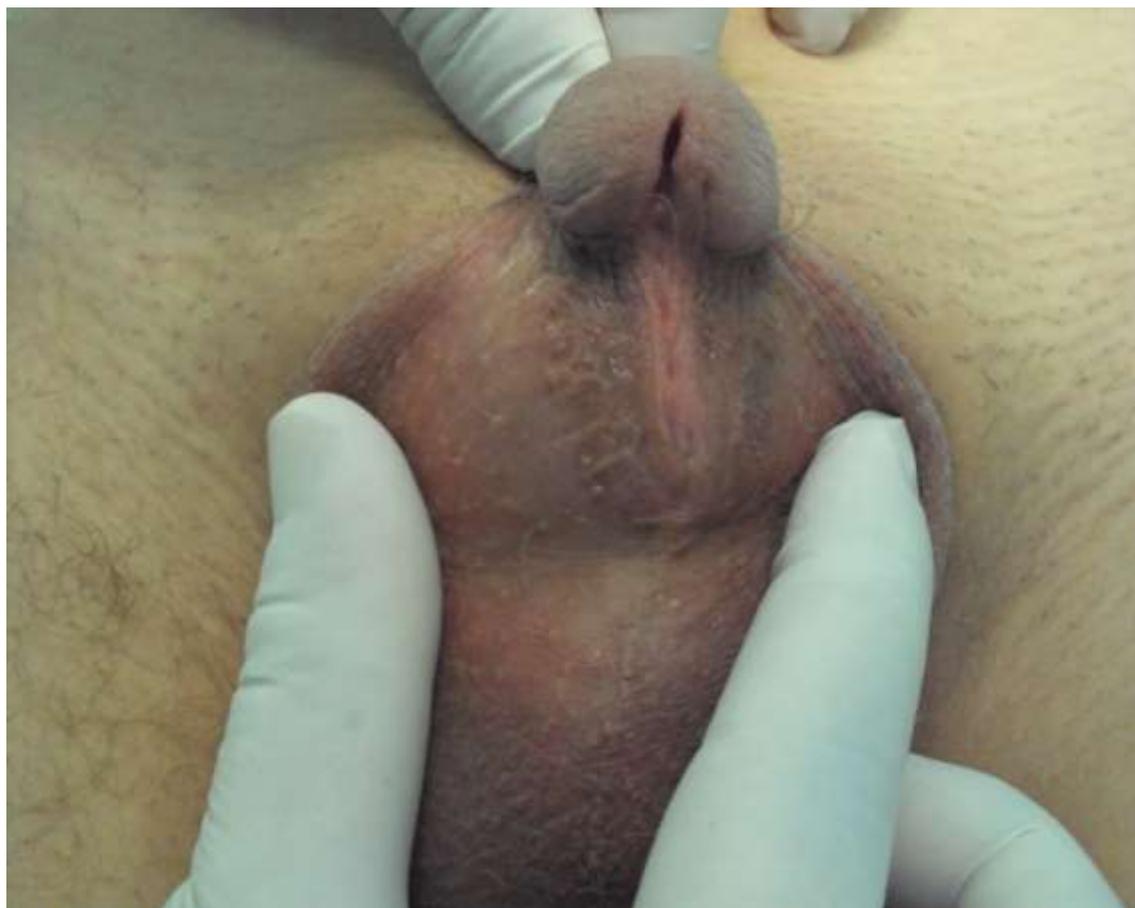


Figure 1 : un hypospadias postérieur avec une petite verge coudée (l'hypoplasie de sa face inférieure)



Figure 2 : UCRM

Un trajet fistuleux au niveau de l'urètre postérieur communiquant avec une cavité rétro et latéro-vésicale gauche (flèche).



Figure 3 : IRM pelvienne : une petite cavité utérine de situation rétro vésicale, communiquant avec l'urètre postérieur (flèche).

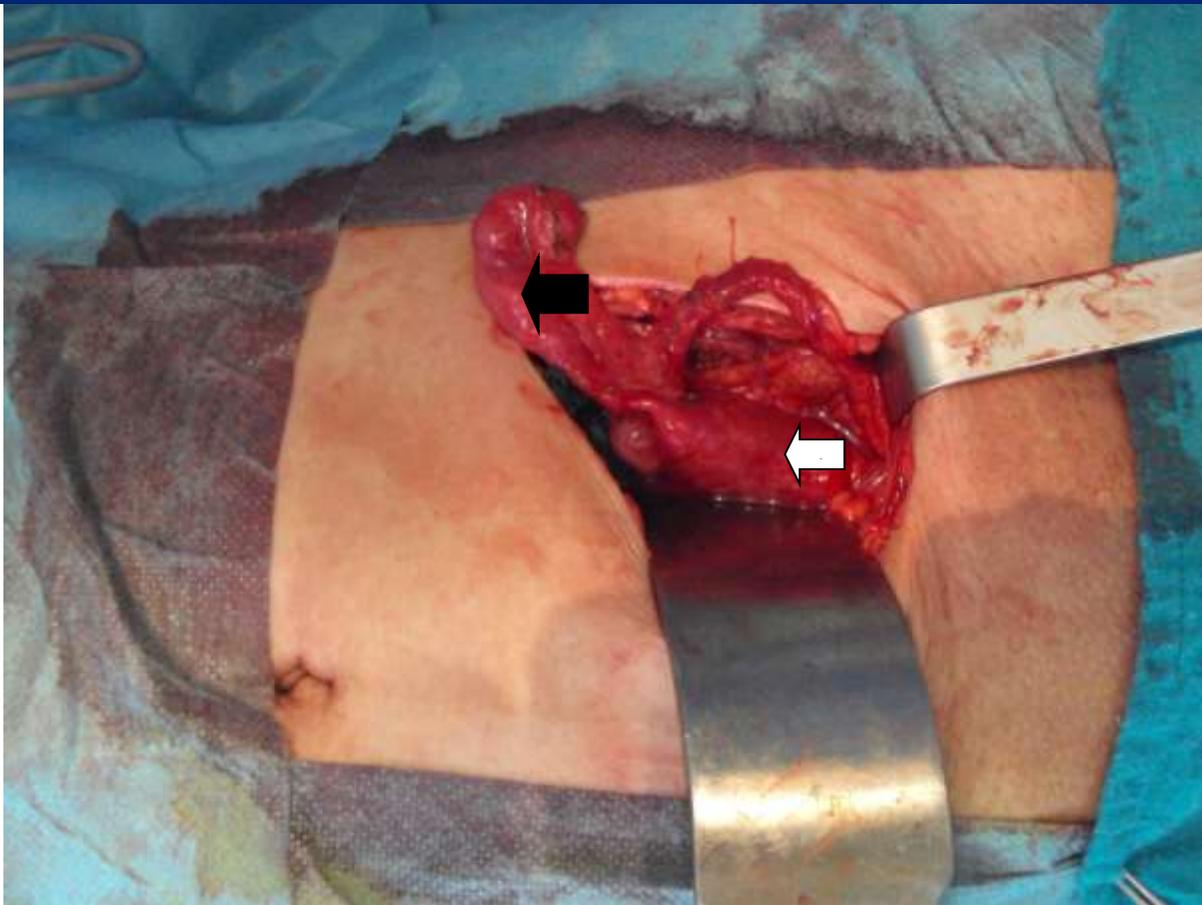


Figure 4 : image per opératoire (utérus et annexe), flèche blanche : utérus, flèche noire : trompe

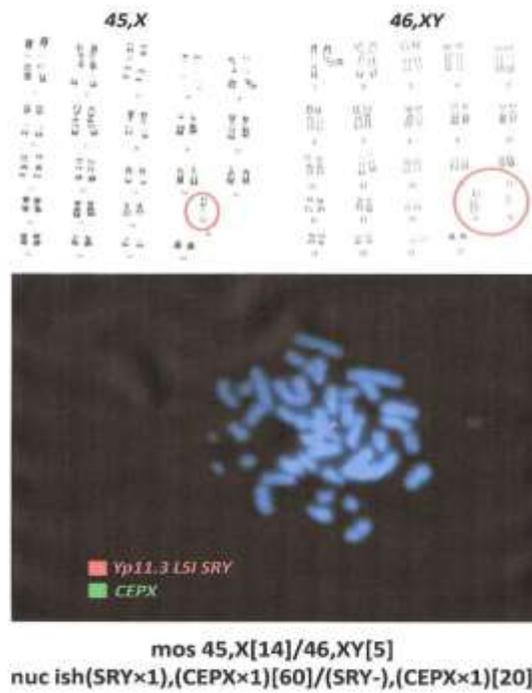


Figure 5 : Caryotype, dysgénésie gonadique mixte 45 X / 46 XY