



Cas clinique

La dysgénésie gonadique partielle XY : à propos d'un cas.

Samira Belkacem*¹.

¹ Service endocrinologie Centre Pierre et Marie Curie, Alger, Algérie..

*Correspondance à : Samira Belkacem. belkacem_samirus@yahoo.fr

Résumé :

La dysgénésie gonadique partielle XY est une condition médicale caractérisée par une ambiguïté des organes génitaux externes, où les caractéristiques sexuelles ne correspondent pas clairement à celles typiquement associées aux hommes ou aux femmes. Cette condition peut également présenter une persistance des structures müllériennes, ce qui ajoute à sa complexité. Le spectre de l'ambiguïté génitale est large, allant d'un aspect presque féminin à un aspect presque masculin, avec différentes variations entre les deux extrêmes.

Dans le cas spécifique discuté, le patient présentait une ambiguïté génitale prononcée, caractérisée par une forme sévère de micropénis, une cryptorchidie (testicules non descendus), et une régression complète du tissu testiculaire. Ces manifestations cliniques soulignent la diversité des présentations de la dysgénésie gonadique partielle XY et la nécessité d'une approche individualisée dans la prise en charge de chaque patient.

En raison du risque de dégénérescence associé aux gonades dysgénésiques, une intervention chirurgicale préventive sous la forme d'une gonadectomie bilatérale a été recommandée. Cette mesure vise à réduire le risque de complications telles que le développement de tumeurs gonadiques malignes, une préoccupation majeure dans ces cas.

Cette étude de cas souligne l'importance d'une évaluation approfondie et d'une prise en charge multidisciplinaire pour les patients présentant une dysgénésie gonadique partielle XY, afin d'optimiser les résultats cliniques et de prévenir les complications potentielles à long terme.

Mots clés : Dysgénésie gonadique partielle, Désordre hormonal, Traitement.

Abstract:

Partial XY gonadal dysgenesis is a medical condition characterized by ambiguity of external genitalia, where sexual characteristics do not clearly align with those typically associated with males or females. This condition may also involve the persistence of Müllerian structures, further complicating matters. The spectrum of genital ambiguity is broad, ranging from a nearly feminine appearance to a nearly masculine appearance, with various variations in between.

In the specific case discussed, the patient exhibited pronounced genital ambiguity, characterized by severe micropenis, cryptorchidism (undescended testicles), and complete regression of testicular tissue. These clinical manifestations highlight the diversity of presentations of partial XY gonadal dysgenesis and the need for an individualized approach in managing each patient.

Due to the risk of degeneration associated with dysgenetic gonads, prophylactic surgical intervention in the form of bilateral gonadectomy was recommended. This measure aims to reduce the risk of complications such as the development of malignant gonadal tumors, a major concern in these cases.

This case study underscores the importance of thorough evaluation and multidisciplinary management for patients with partial XY gonadal dysgenesis, in order to optimize clinical outcomes and prevent potential long-term complications.

Key-words: Partial gonadal dysgenesis, hormonal disorder, treatment.

Citation :

Samira Belkacem, S.B (2024) La dysgénésie gonadique partielle XY: à propos d'un cas. Algerian Journal of Medical and Health Research, volume 2, (numéro 4), 145-149 pages.

Reçu: 05 Juin 2023

Accepté: 12 Janvier 2024

Publié: 15 Mars 2024



Copyright : © 2024 par l'auteur. Cet article est en libre accès distribué selon les termes et les conditions de la licence Creative Commons Attribution License (CC BY 4.0). (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

1. Introduction :

La dysgénésie gonadique partielle 46, XY (DGP 46, XY) se manifeste par une ambiguïté des organes génitaux externes, avec ou sans persistance des structures müllériennes. Cette ambiguïté génitale varie en intensité, allant d'un phénotype quasi-féminin avec clitoromégalie à un phénotype quasi-masculin avec hypospadias isolé. Plusieurs patients présentent une ambiguïté génitale ou une forme sévère de micropénis, ainsi qu'une cryptorchidie associée à une régression complète du tissu testiculaire d'un ou des deux testicules. Le syndrome de régression testiculaire (SRT) est considéré comme faisant partie du spectre clinique de la DGP 46,XY. Des mutations du gène NR5A1 chez certains patients peuvent entraîner une insuffisance surrénale. Suivant l'origine génétique, de nombreux patients peuvent développer des gonadoblastomes ou des dysgerminomes(1).

Sur le plan épidémiologique : la prévalence est inconnue.

Nous rapportons le cas d'une DGP à 46 XY révélée par une ambiguïté sexuelle.

2. Observation clinique :

Nourrisson A, M âgé(e) de 16 mois originaire et demeurant à Alger, issu d'un mariage non consanguin consulte pour ADS.

Accouchement à terme par voie basse avec une présentation céphalique, poids de naissance 3kg700. Pas de déshydratation ni hypoglycémie néonatale.

- Histoire clinique

A la naissance le nouveau-né est déclaré fille, la maman remarque une anomalie des organes génitaux externes(OGE) de son enfant.

Consulte un médecin spécialisé en endocrinologie-pédiatrique.

A l'examen clinique on retrouve des OGE ambigus avec des Bourrellets génitaux pigmentés et peu développés à droite.

Organe érectile péniforme de 1,5 cm, à la base duquel s'ouvre un orifice unique.

Par ailleurs on ne retrouve pas de gonades palpables (ni au niveau des bourrelets ni au niveau de les régions inguinales).



Figure 1 : Indifférenciation gonadique.

- Le caryotype : 46 XY.
- Les autres examens à demander : AMH : 100 pmol/l (367-631), testostérone avant test à l' HCG: indétectable et après HCG (test long) à 0,51 ng/ml.
- Echographie pelvienne: deux gonades de petite taille < 10mm de position inguinale haute.
- Formation ovoïde rétro-vésicale de 2 cm de hauteur.
- Génitographie : présence d'un reliquat müllérien

En ce qui concerne la prise en charge, la première étape consiste à orienter le sexe de l'enfant vers masculin, si nécessaire, en procédant à une ablation précoce des gonades dysgéniques pour prévenir tout risque de complications ultérieures. De plus, il est nécessaire de corriger l'hypospadias afin de faciliter une réassignation sexuelle masculine, avec un traitement à la testostérone à l'adolescence. Alternativement, si l'orientation est vers le sexe féminin, cela implique une ablation des gonades et une reconstruction des organes génitaux externes, suivie d'un traitement oestro-progestatif à la puberté.

3. Discussion:

La dysgénésie gonadique partielle 46 XY se présente comme une ambiguïté sexuelle des organes génitaux externes à la naissance, L'orientation tiendra compte finalement du diagnostic étiologique, du bilan anatomique et de l'évolution pubertaire prévisible. Le choix est important et doit être mûrement pesé, mais la décision doit être rapide, pour réduire, autant qu'il est possible, le retentissement psychologique sur l'entourage et sur l'enfant [2].

L'examen clinique précise le degré d'ambiguïté des organes génitaux externes : hypospadias, absence de soudure des bourrelets génitaux, ectopie... La présence de masse gonadique, ne serait-ce que dans les creux

inguinaux, permet d'éliminer un pseudohermaphrodisme féminin qui, dans le cadre d'une hyperplasie surrénalienne, pourrait nécessiter des gestes urgents de réanimation, et de s'orienter plutôt vers un sexe génétique XY, que confirmeront la négativité de la chromatine sexuelle par simple frottis buccal, rapidement pratiqué, et finalement, l'étude du caryotype.

S'il est important de situer avec soin l'orifice urétral et de rechercher un orifice vaginal, c'est la génitographie qui permettra le mieux de visualiser un vagin, les rapports entre orifice vaginal et urètre, et de retrouver une éventuelle empreinte cervicale, surmontée parfois d'une cavité utérine visible avec la présence de trompe uni- ou bilatérale, témoignant alors de la non-régression des canaux de Müller et signant le siège testiculaire du déficit, comme le cas de notre patient [3].

Le taux d'AMH, s'il confirme l'existence de tissu testiculaire, est inférieur aux valeurs normales. Un taux de testostérone qui reste bas au cours des premiers mois de la vie [4] et surtout qui n'est pas stimuable par hCG, confirme la défaillance testiculaire.

C'est la laparotomie qui permet le bilan à la fois de l'état des dérivés wolffiens et müllériens, qui précise l'aspect macroscopique des « gonades » et qui permet de porter une étiquette diagnostique d'après l'examen anatomopathologique des biopsies gonadiques.

Le ou les testicules dysgénétiques devront faire l'objet de gonadectomie, en raison du risque de dégénérescence [5, 6].

Des interventions chirurgicales, souvent nombreuses, sont parfois nécessaires pour espérer une fonction urétrale, et ultérieurement sexuelle, satisfaisante. En cas de gonadectomie bilatérale nécessaire, un traitement substitutif adapté devra, au moment théorique de la puberté, orienter le développement des caractères sexuels secondaires dans le sens du sexe choisi.

4. Conclusion :

La dysgénésie gonadique 46 XY est une pathologie grave du déterminisme sexuel qui atteint les femmes au niveau de leur identité sexuelle et de leur capacité de reproduction. En raison du risque de dégénérescence, il est nécessaire d'effectuer une exérèse prophylactique et précoce des gonades dysgénésiques. Lorsqu'un chromosome Y est présent, une gonadectomie bilatérale préventive est généralement réalisée par voie coelioscopique.

Conflit d'intérêts : Les auteurs ont déclaré n'avoir aucun conflit d'intérêts en relation avec cet article.

Références:

1. Ibtissem Oueslati : Dysgénésie gonadique partielle 46,XY : à propos d'un cas : Annales d'Endocrinologie 2016, 77(4):453-454.
2. Brauner R. Conduite à tenir à la naissance devant une intersexualité. Rev Prat Med Gen 1994 ; 8 : 53-56
3. JossoN, Fortier-BeaulieuM, FaureC. Genitography in intersexual states. A review of 86 cases with new criteria for the study of the urogenital sinus. Acta Endocrinol (Kbh) 1969 ; 62 : 165-180.
4. Chaussain JL, Gendrel D, Roger M, Boudailliez B, Job JC. Longitudinal study of plasma testosterone in male pseudohermaphrodites during early infancy. J Clin Endocrinol Metab 1979 ; 49 : 305-306.
5. Manuel M, Katayama KP, Jones HW. The age of occurrence of gonadal tumors in intersex patients with a Y chromosome. Am J Obstet Gynecol 1976 ; 124 : 293-300.
6. Schellas HF. Malignant potential of the dysgenetic gonad. Obstet Gynecol 1974 ; 44 : 298-309