

Ambigüité sexuelle par insensibilité partielle aux androgènes: A propos d'un cas

G. Saad^a (Dr), M. Kacem^a (Pr), Y. Hasni^a (Dr), E. Dendana^a (Dr), A. Maaroufi^a (Pr), M. Chadli^a (Pr), K. Ach^a (Pr)

^a Service d'endocrinologie et de diabétologie, CHU Farhat Hached, Sousse, TUNISIE

Introduction :

L'insensibilité aux androgènes représente plus de la moitié des étiologies de l'ambigüité sexuelle masculine. Elle est à transmission récessive liée à l'X avec une grande variabilité phénotypique où la forme incomplète est la plus fréquente.

Observation :

Patiente âgée de 16 ans adressée pour retard pubertaire avec ambigüité sexuelle.

Antécédents familiaux:

- Consanguinité parentale
- Ambigüité sexuelle chez une arrière tante
- Deux oncles et une tante paternels décédés aux bas âges
- Diabète type 1 chez un frère

- Ambigüité sexuelle chez le deuxième frère

Antécédents personnels:

L'aînée de la famille
Grossesse monofœtale menée à terme avec accouchement à domicile, examen néonatalogique non fait
Scolarisée en 2^{ème} année secondaire avec un bon rendement scolaire

L'examen physique:

IMC = 17,9 kg/m²

TA = 13/8 (couché et debout)

Signes de virilisation:

- Gols temporaux, Menton large
- Voix rauque
- Musculature développée, Bassin étroit
- Pomme d'Adam, Barbe et moustache
- Pilosité axillaire fournie
- Pas de gynécomastie.

Examen des organes génitaux externes (figures 1 et 2):

- Pilosité pubienne fournie
- Pénis de 5 cm
- Présence de testicules, en place à gauche et pelvien

mobile à droite

- Présence d'un seul orifice urogénital en hypospadias périnéal

→ une ambigüité classé 3 selon le score de Quigley

Explorations:

Echographie pelvienne: des organes génitaux internes normaux type masculin.

Caryotype 46,XY ;

FSH = 6 mUI/ml, LH = 15,9 mUI/ml,

Testostéronémie (T) = 7,2 ng/ml, œstradiol = 95 pg/ml,

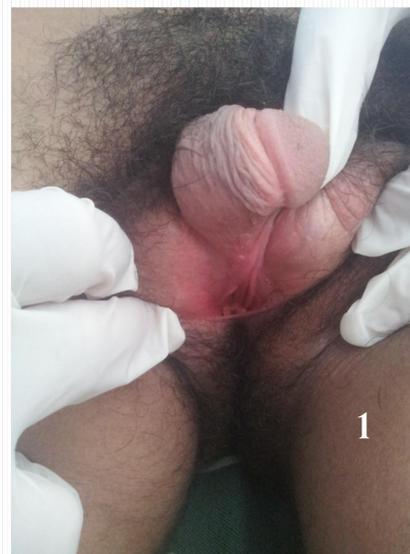
Dihydrotestostérone (DHT) = 0,38 ng/ml

Rapport T /DHT = 18,9

Le rapport < 20 écarte le diagnostic de déficit en 5 α réductase.

Le diagnostic d'ambigüité sexuelle par insensibilité partielle aux androgènes par anomalies des récepteurs aux androgènes est alors retenu.

L'étude génétique est en cours.



Figures 1 et 2: aspect des organes génitaux externes

Conclusion :

La particularité de notre cas réside dans le retard diagnostique car l'ambigüité sexuelle discrète à la naissance a laissé attribuer un sexe féminin à l'enfant mais la puberté a fait apparaître les caractères sexuels secondaires type masculins caractérisant l'insensibilité partielle aux androgènes par anomalies des récepteurs des androgènes.

Références:

Berra et al. Recognition of 5 α reductase-2 deficiency in an adult female 46XY DSD clinic

Y.U. et al. A novel mutation of the androgen receptor gene in familial complete androgen insensitivity syndrome

De Silvia et al. Androgen insensitivity syndrome in a cohort of Sri lankan children with 46,XY disorders of sex development