

Une douleur abdominale pas si banale...

L. Zerkowski*^a (Mlle), B. Coestier^a (Dr), I. Raingeard^a (Dr), F. Paris^a (Dr), A. Wojtuszczyński^a (Pr),
E. Renard^a (Pr)

^a CHU Montpellier, Montpellier, FRANCE

Introduction

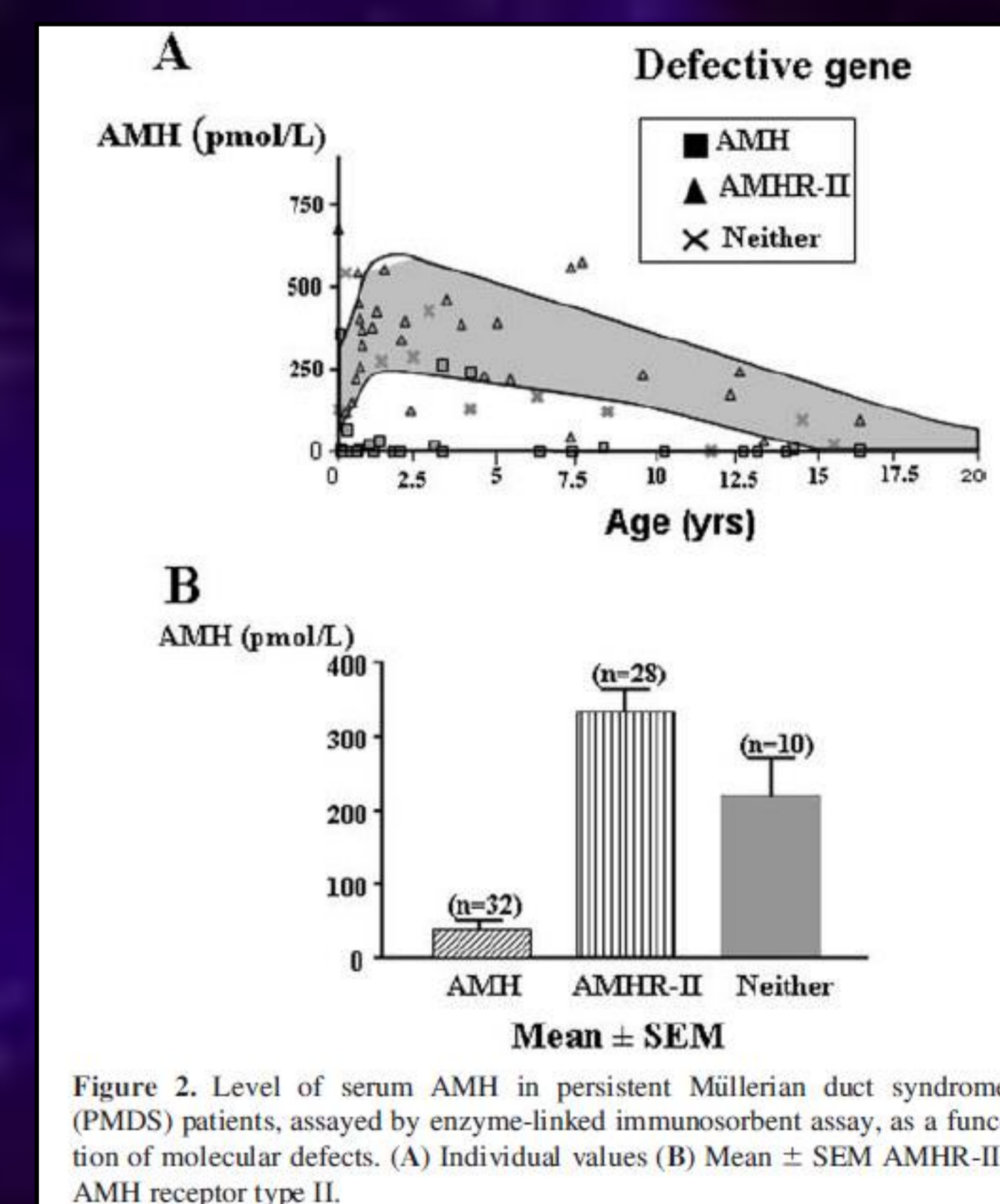
Les douleurs abdominales sont courantes et restent parfois inexplicables.

Observation

Nous rapportons le cas d'un patient de 32 ans suivi pour un diabète insulino-réquerant, avec antécédent d'orchidectomie gauche et d'infertilité. Devant des douleurs abdominales cycliques, des imageries abdomino-pelviennes ont retrouvé une structure pelvienne droite évoquant un reliquat de cavité utérine orientant vers un syndrome de persistance des canaux de Müller. Les organes génitaux externes et la pilosité étaient normaux. Le bilan montrait un hypogonadisme hypergonadotrope, une AMH indétectable, une azoospermie. Une mutation homozygote du gène de l'AMH a été trouvée en position 561 de l'exon 5 entraînant un codon stop (stop561 Cys). Une exérèse chirurgicale des résidus Müllériens a été réalisée.



IRM abdominopelvienne:
Syndrome de persistance des canaux de Müller du côté droit



N.Josso and all, Human Reproduction Update, Vol.11, No.4 pp. 351-356, 2005

Discussion

Le syndrome de persistance des canaux Müllériens est une anomalie du développement sexuel rare entraînant l'absence de régression des dérivés Müllériens¹, pouvant être secondaire à une mutation du gène de l'AMH (45%), une mutation du gène du récepteur de l'AMH type II (40 %) ou idiopathique (15%). L'AMH permet de faire la distinction : indétectable si mutation du gène de l'hormone ou élevée si pathologie du récepteur². La mutation décrite n'est-elle pas décrite dans la littérature.³

1. Salehi, P. et al.. *Pediatr. Endocrinol. Rev. PER* 10, 227-233 (2012).
2. Josso, N., Picard, J.-Y., Imbeaud, S., Clemente, N. di & Rey, R.. *Clin. Endocrinol. (Oxf.)* 47, 137-144 (1997).
3. Josso, N., et al. *Semin. Reprod. Med.* 30, 364-373 (2012).