

Dysgénésie gonadique partielle 46XY : A propos d'un cas.

Ibtissem Oueslati, Najla Bchir, Emna Elfeleh, Karima Khiari, Néjib Ben Abdallah.
Service de Médecine Interne A, unité d'Endocrinologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis,
Tunisie.

INTRODUCTION

La dysgénésie gonadique (DG) partielle à 46,XY est une anomalie du développement sexuel associée à un développement anormal des gonades qui se traduit par une ambiguïté génitale de degré variable. Nous rapportons le cas d'une DG à 46XY révélée par une ambiguïté sexuelle.

OBSERVATION

Issue d'un mariage consanguin de 3^{ème} degré, notre patiente a été explorée à j4 de vie pour une ambiguïté sexuelle stade 3 de Prader sans syndrome de perte de sel.

Le bilan hormonal a montré une élévation des gonadotrophines avec une testostéronémie effondrée et répondant au test à l'HCG.

L'échographie pelvienne et la génitographie ont montré la présence d'un vagin et d'un utérus.

L'exploration génétique a montré un caryotype à 46 XY avec absence du gène SRY.

A l'âge de 8 mois, l'échographie a mis en évidence la présence d'un testicule au niveau du canal inguinal droit.

La génitographie a montré un uretère de type masculin hypospade vulvaire, un sinus urogénital, un vagin et une cavité utérine. L'exploration endoscopique a révélé deux gonades hypoplasiques en position inguinale.

A l'âge de 3 ans, la patiente a bénéficié d'une résection anastomose des corps caverneux et d'une vaginoplastie.

Une ablation des gonades a été pratiquée à l'âge de 5 ans.

Le traitement hormonal substitutif a été instauré à l'âge de 14 ans.

CONCLUSION

Dans notre cas, la présentation clinique ainsi que les données biologiques et morphologiques sont en faveur d'une DG à 46xy partielle en rapport très probablement avec une perte accidentelle du gène SRY.