

## Introduction:

La différenciation sexuelle dépend d'une succession d'événements dont chaque étape peut être le siège d'anomalies aboutissant à une ambiguïté sexuelle.

## Patients et méthodes:

Nous rapportons le cas de deux patientes suivies au service d'Endocrinologie du CHU de Fès présentant une ADS 46 XY pure.

## Description des cas:

### **Observation1:**

- Patiente de 16 ans, ayant des antécédents familiaux de retard pubertaire, consulte pour aménorrhée primaire. L'examen physique trouve un morphotype féminin, une patiente de taille normale par rapport à l'âge, une hypertrophie musculaire prédominant au niveau des épaules, des caractères sexuels secondaires (CSS) stade 1 de Tanner, une ambiguïté sexuelle stade 2 de Prader avec présence d'un bourgeon génital de 2,5cm, de bourrelets génitaux et palpation de deux masses inguinales. L'échographie pelvienne a montré que les deux masses palpées cliniquement correspondaient à des masses testiculaires, l'utérus et les ovaires n'ont pas été visualisés.

### **Observation2:**

- Patiente de 19 ans, consulte pour aménorrhée primaire. A l'examen physique le morphotype est féminin, la taille est normale, les CSS sont stade 1 de Tanner avec une ambiguïté sexuelle stade 2 de Prader, présence d'un bourgeon génital de 4,5cm et de bourrelets génitaux. L'échographie pelvienne a montré une aplasie utérine, une structure inguinale gauche rappelant une gonade. La génitographie a noté la présence d'une cavité vaginale et d'un endocol.

-Les aspects échographiques ont été confirmés à l'IRM pelvienne.

-L'exploration hormonale a objectivé un hypogonadisme hypergonadotrope, la testostérone et la dihydrotestostérone étaient normales dans les deux cas. L'AMH était effondrée dans les deux cas. Le caryotype était de type masculin nous permettant de retenir le diagnostic d'une ADS 46 XY pure.

-Concernant la prise en charge thérapeutique, dans le premier cas, la patiente a bénéficié d'une clitoridoplastie, d'une labioplastie et d'une gonadectomie bilatérale prophylactique puis mise sous traitement hormonal substitutif. Dans le deuxième cas, une gonadectomie est prévue.

## Discussion:

-Selon la nouvelle nomenclature on ne parle plus d'ambiguïté sexuelle mais d'anomalies de la différenciation sexuelle, ce terme générique a été introduit par la conférence de consensus de Chicago de 2005.

-Les anomalies de la différenciation sexuelle XY (ADS) réunissent l'ensemble des anomalies qui surviennent chez les individus 46 XY avec des testicules différenciés, présentant des degrés variables de féminisation phénotypique [1].

-Sur le plan épidémiologique, il s'agit d'une entité anatomo-clinique rare dont la prévalence est estimée à 1 sur 100.000 naissances et dont l'âge de découverte se situe habituellement entre 18 et 23 ans, devant une aménorrhée primaire. Toutefois, des cas de patientes plus jeunes ont été rapportés dans la littérature, ce qui est le cas de notre première patiente [2][3].

- Sur le plan étiopathogénique, dans les dysgénésies gonadiques XY pures, il s'agit d'une anomalie de la détermination de la gonade où l'enfant présente un phénotype féminin due à une anomalie du gène SRY, l'un des gènes pilotes de la détermination testiculaire, car 15-20 % des femmes 46,XY présentent une mutation de ce gène.

-Cliniquement, on s'orientera vers une ADS chez une fille à l'âge adulte devant le développement de signes de virilisation à la puberté, un retard pubertaire ou le plus souvent devant une aménorrhée primaire avec une croissance staturale normale.

- Biologiquement, la dysgénésie gonadique s'associe à une testostérone ne s'élevant en général pas sous hCG, une AMH basse et des gonadotrophines élevées. Toutes les données de nos patientes concordent avec celles de la littérature.

-Sur le plan morphologique, l'échographie pelvienne, la génitographie et l'IRM pelvienne contribuent au diagnostic. Cette dernière permet d'obtenir des images de bonne qualité de l'utérus et du vagin éventuels.

- La prise en charge chirurgicale a pour but restaurer l'anatomie et la fonction génitale. Les patientes présentant une DSD 46 XY nécessitent, en cas de choix de sexe féminin, une chirurgie de féminisation associée à une gonadectomie prophylactique vu le risque élevé de dégénérescence. La substitution hormonale a pour but pour d'induire la puberté et de maintenir des niveaux ostrogéniques adéquats à l'âge adulte [4].

## Conclusion:

Les ADS sont rares recouvrant un large spectre de tableaux cliniques. Elles posent un véritable défi en terme d'identité de genre d'où la nécessité d'une prise en charge rationnelle et multidisciplinaire.

## REFERENCES

- [1]- David Andrew Diamond, Richard Nithiphaisal Yu. Disorders of Sexual Development. Campbell-Walsh Urology ;150 :3469-3497 e6.
- [2]- Bouvattier C. Anomalies du développement sexuel 46, XY (anciennement pseudohermaphrodismes masculins). EMC (Elsevier Masson SAS, Paris). Endocrinologie-Nutrition ;10-033-B-10, 2009.
- [3]- R. Ben Temime, A. Chechia, L. Attia, I. Ghodbane, F. Boudaya, T. Makhlouf, A. Koubaa. Syndrome de Swyer : à propos de cinq cas. Journal de Gynecologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction 2009 ;38 :220-225.
- [4]- McCann-Crosby B, Mansouri R, Dietrich JE, McCullough LB, Sutton VR, Austin EG, et al. State of the art review in gonadal dysgenesis: challenges in diagnosis and management. Int J Pediatr Endocr 2014;2014:4.