

# Anomalie de la différenciation sexuelle 46XY, révélant un bloc en 17β HSD: à propos d'un cas.

M. Larbaoui (Dr), M. Bensalah (Pr), S. Ould Kablia (Pr), EM Haffaf (Pr).

Service d'endocrinologie et maladies métaboliques

Service de médecine nucléaire

Hôpital central de l'armée, Alger, ALGÉRIE

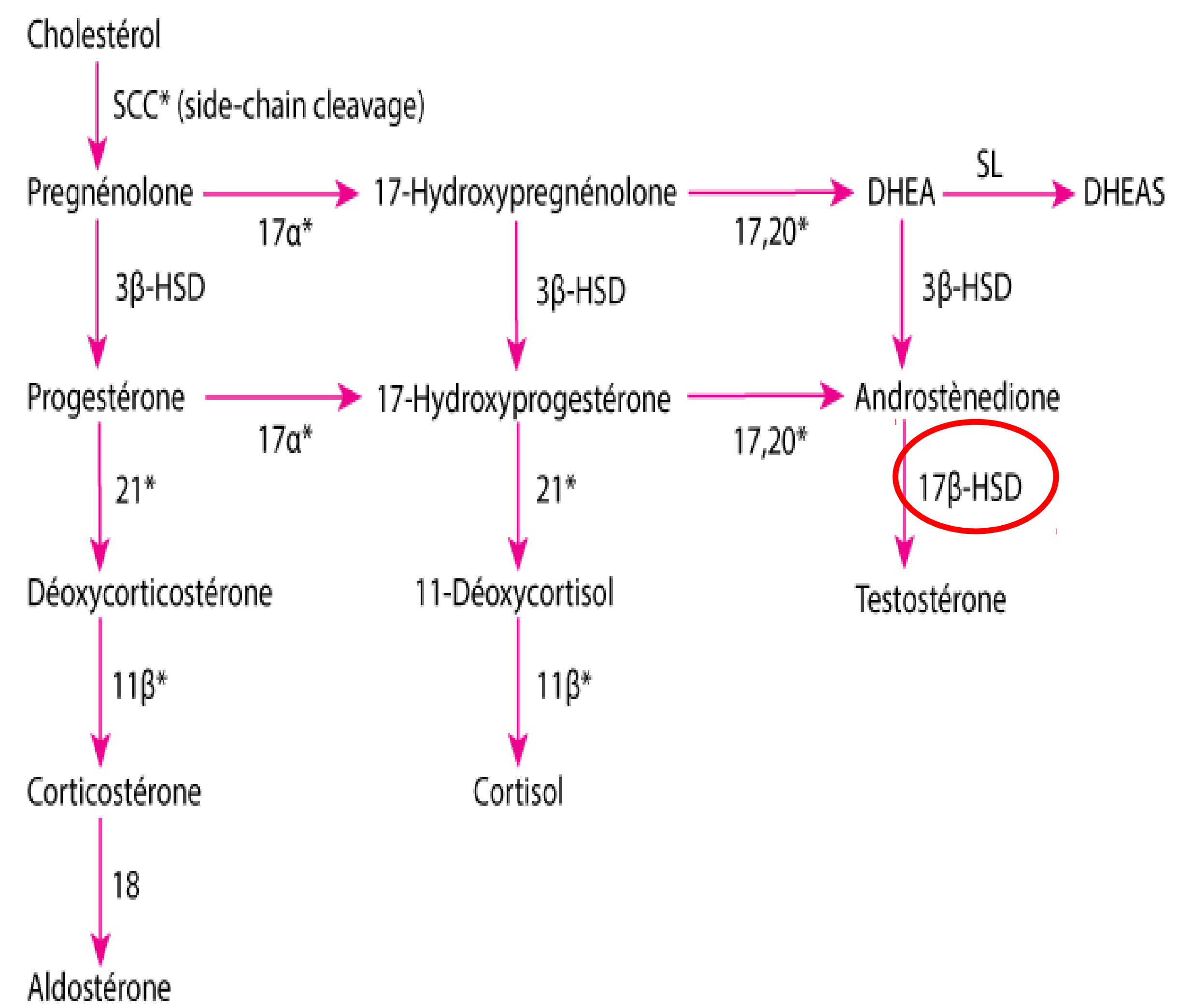
## INTRODUCTION

La 17 bêta hydroxystéroïde déshydrogénase, est une enzyme qui permet la conversion de la delta 4-androstenedione en testostérone.

Le gène qui code pour cette enzyme est localisé au niveau du testicule en 9q22.

Le déficit en 17BHSO est une affection rare, à transmission autosomique récessive, qui correspond à une altération de la biosynthèse testiculaire de la testostérone.

Son incidence est estimée à 1 sur 147 000 naissances.



## OBSERVATION

Nouveau né hospitalisé à l'âge de 15 jours pour exploration d'une anomalie de la différenciation sexuelle faite d'une cryptorchidie, un micropénis et hypospadias postérieur sans syndrome de perte de sel ni d'insuffisance surrénalienne.

Examen clinique

Nouveau né en bon état général.

Pas de signes de déshydratation.

Bourgeon génital de type penniforme de 1.5 cm, avec hypospadias postérieur.

Bourrelets génitaux de type scrotiforme, sans testicules dans les bourses.

Soit des OGE stade 3 de Quigley, 2b de Sinnecker.

**CARYOTYPE** En faveur d'un caryotype 46XY

## IMAGERIE

Echographie abdomino-pelvienne: présence de testicules en intra-abdominale.

## BILAN HORMONAL

-Taux d'AMH normal

-Taux de testostérone 2.94ng/ml (10.2nmol/l) soit bas (Période de mini puberté).

-Delta 4 androsténone à 6.68 ng/ml soit élevée.

-Rapport testostérone/delta4 à 0.44: **inférieur à 0,8**, en faveur d'un bloc en 17 bêta hydroxystéroïde déshydrogénase.

## DIAGNOSTIC

Le diagnostic de bloc en 17BHSO était retenu. L'étude du gène 17BHSO est en cours.

## DISCUSSION

Le cas rapporté illustre une anomalie de la différenciation sexuelle 46XY faite d'une cryptorchidie bilatérale, micropénis, hypospadias postérieur, avec mise en évidence de testicules en intra abdominale à l'imagerie.

Le taux d'AMH normal permet d'exclure les dysgénésies gonadiques.

L'exploration hormonale faite en mini puberté revient en faveur d'un bloc enzymatique en 17BHSO par le calcul du rapport testostérone/delta4 inférieur à 0,8.

Le déficit en 17BHSO est responsable d'une anomalie de la différenciation sexuelle 46XY, anciennement appelée pseudohermaphrodismes masculin.

Ceci s'explique par un défaut de virilisation des organes génitaux externes allant de l'aspect complètement féminin jusqu'à l'aspect plutôt masculin avec micro pénis et hypospadias.

Le diagnostic repose sur la mise en évidence de taux élevés de delta-4-androsténone et des taux quasi nul de testostérone avec un rapport T/Delta 4 < 0,8 ce qui est le cas de notre patient.

Les anomalies de la différenciation sexuelle constituent un véritable challenge pour les endocrinologues et pédiatres, nécessitant le recours à des examens d'intérêt capital tels que le caryotype, la biologie moléculaire et de dosage enzymatique.

## REFERENCES

1. B. Köhler, H. Biebermann, V. Friedsam Analysis of the Wilms' Tumor Suppressor Gene (WT1) in Patients 46,XY Disorders of Sex Development J Clin Endocrinol Metab, July 2011,
2. Kyriakie Sarafoglou and S. Faisal Ahmed Disorders of Sex Development: Challenges for the Future J Clin Endocrinol Metab, July 2012, 97(7):2292-2294