

Profil diagnostique et thérapeutique des défauts de développement sexuel au CHU Mohammed VI Oujda Résumé n° P040

A. Khlifi(Dr), H. Latrech (Pr)

Service d'Endocrinologie Diabétologie, CHU Mohammed VI, Faculté de médecine, université Mohammed Premier, Oujda, Maroc.

Introduction :

Les défauts de développement sexuel (DSD) constituent un groupe d'affections congénitales, dans lesquelles le développement du sexe chromosomique, gonadique, anatomique est atypique, disharmonieux.

Patients et méthodes:

Nous avons mené une étude descriptive à recueil de données transversal sur une période de 3 ans réalisé au niveau du service d'Endocrinologie- Diabétologie du CHU Mohammed VI Oujda. L'objectif de ce travail était de décrire les aspects cliniques, diagnostiques et thérapeutiques de ces anomalies.

Résultats:

Nous avons colligés 20 patients à l'étude. La moyenne d'âge était de $5,22 \pm 4,5$ ans ; la consanguinité était retrouvée dans 22,2% des cas. Le diagnostic a été porté en période néonatale essentiellement (55,6%). 66,7% des patients présentaient des anomalies des organes génitaux externes, associé à un retard staturo-pondéral dans 22,2 %. le caryotype de type masculin a été retrouvé dans 55,55% et de type féminin dans 22,2%. Une formule chromosomique en mosaïque a été retrouvée dans 22,3%. Le diagnostic retenu était une dysgénésie gonadique partielle dans 22,2 %, une dysgénésie gonadique mixte dans 22,2%, une hyperplasie congénitale par bloc en 21 hydroxylase dans 22,2%, un syndrome de régression testiculaire dans 22,2 % et une insensibilité partielle aux androgènes dans 11,1%. La prise en charge était multidisciplinaire ; une génitoplastie féminisante était faite dans 22,2%, une cure de l'hypospadias dans 33,3%, une correction du micropénis dans 66,6% et une gonadectomie chez 22,2%. Un traitement par hydrocortisone et fudrocortisone était réalisé chez les patients présentant le bloc enzymatique complet en 21 hydroxylase, la substitution par GH a été proposée chez 22,2% des cas. Et un soutien psychologique a été proposé aux patients selon leur âge et à leurs parents.

Discussion et conclusion:

Les DSD sont une entité assez rare responsable parfois d'une urgence médicale (Bloc en 21 hydroxylase avec syndrome de perte de sel) et sociale (angoisse des parents générée par la difficulté d'assignation du sexe de l'enfant à la naissance) d'où la nécessité d'une prise en charge urgente et adaptée (1). Le choix du sexe dépend des données de l'étude génétique, de l'anatomie lésionnelle, et de l'âge du diagnostic ; alors que la chirurgie de reconstruction génitale doit être réalisée au bon moment en fonction du sexe assigné(2). Au plan endocrinologique, ces malades doivent bénéficier d'un suivi régulier avec instauration d'un traitement si nécessaire (traitement par GH, induction pubertaire). Enfin, la prise en charge doit revêtir nécessairement un caractère multidisciplinaire ; sans oublier le soutien psychologique des patients et de leurs familles(3).

Bibliographie:

- (1) [Ostrer H](#). Disorders of sex development (DSDs): an update. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014 May;99(5):1503-9.
- (2) [Ono M, Harley VR](#). Disorders of sex development: new genes, new concepts. *Nat Rev Endocrinol*. 2013 Feb;9(2):79-91.
- (3) [Hiort O, Birnbaum W, Marshall L, Wünsch L, Werner R, Schröder T, Döhnert U, Holterhus PM](#). Management of disorders of sex development. *Nat Rev Endocrinol*. 2014 Sep;10(9):520-9.

L'auteur n'a pas transmis de déclaration de conflit d'intérêt.