

Pseudohermaphrodisme masculin sur syndrome de testicule féminisant de découverte tardive à propos d'un cas à l'hôpital de Segou (Mali)

Male pseudohermaphroditism due to feminizing testicular syndrome discovered late in a case at Segou hospital (Mali)

Tidiani Traoré^{*1}, Coulibaly O S¹, F Kané², Touré M¹, AL Coulibaly¹, Y Traoré³.

¹ Hôpital Nianankoro Fomba de Ségu, Mali ;

² Centre de santé de référence de Bla, Mali ;

³ Centre Hospitalier Universitaire Gabriel Touré, Bamako, Mali.

Correspondances : Dr Tidiani Traoré Email : tidiobongosso@yahoo.fr, Tel : (223) 76 18 17 28

RESUME :

Les anomalies de la différentiation sexuelle aussi appelées ambiguïtés sexuelles, sont des anomalies congénitales dans lesquelles le chromosome, les gonades ou l'anatomie du sexe sont atypiques. C'est une maladie génétique très rare, de transmission récessive liée au chromosome X, appelé actuellement syndrome d'insensibilité aux androgènes (SIA). Les sujets atteints sont des femmes apparemment normales, mais porteuses d'un caryotype mâle 46 XY avec des testicules ectopiques.

Nous rapportons un cas de pseudohermaphrodisme mâle, élevé comme fille, célibataire et venue consulter pour aménorrhée primaire et 2 tuméfactions douloureuses au niveau des grandes lèvres. A l'examen, les grandes lèvres contenaient les 2 testicules, il existait un vagin de 2cm mais elle n'avait pas d'utérus ni d'ovaires. La prise en charge a consisté à une orchidectomie bilatérale et à la psychothérapie. Les suites opératoires ont été simples.

Mots clés : Pseudohermaphrodisme, syndrome, testicule, féminisant, Ségu.

SUMMARY: Abnormalities of sexual differentiation, also called sexual ambiguities, are congenital anomalies in which the chromosome, gonads or sexual anatomy are atypical. It is a very rare genetic disease, of recessive transmission linked to the X chromosome, currently called androgen insensitivity syndrome (AIS). The affected subjects are apparently normal women, but carrying a 46 XY male karyotype with ectopic testes. We report a case of male pseudohermaphroditism, raised as a girl, single and who came to consult for primary amenorrhea and 2 painful swellings in the labia majora. On examination, the labia majora contained the 2 testicles, there was a 2cm vagina but she had no uterus or ovaries. Treatment consisted of bilateral orchectomy and psychotherapy. The postoperative course was simple.

Key words: Pseudohermaphroditism, syndrome, testicle, feminizing, Segou

INTRODUCTION :

Les anomalies du développement génital ou ambiguïtés sexuelles sont rares. Leur fréquence est estimée entre 1 et 2% [1]. Le pseudohermaphrodisme masculin sur syndrome de testicule féminisant est une anomalie du déterminisme sexuel caractérisé par l'association d'un phénotype féminin et d'un caryotype XY avec des testicules ectopiques. Son diagnostic est le plus souvent tardif après la puberté devant une aménorrhée primaire. La méconnaissance de ce diagnostic expose à un risque de dégénérescence de la gonade ectopique qui augmente avec l'âge d'où la nécessité d'une gonadectomie bilatérale prophylactique précoce [2].

OBSERVATION :

Il s'agissait d'une personne de 27 ans, célibataire, 6^e enfant de sa fratrie. Elle est venue consulter pour aménorrhée primaire et perceptions de 2 masses douloureuses au niveau des organes génitaux externes. A l'interrogatoire, la voix était rauque, elle est sans antécédent médical connu. Elle a subit une excision à l'âge de 18 mois. Elle ne signale pas de dysménorrhée cyclique et n'a jamais eu de rapport sexuel. A l'examen physique elle avait un morphotype de type masculin avec des épaules carrées, les muscles biceps bien apparents, un bassin étroit, une poitrine plate, une absence de développement mammaire (stade 1 de Tanner), la taille était de 1,70 m pour un poids de 60kg. Ses cheveux étaient tressés, les oreilles percées portant des boucles d'oreille. Elle n'avait pas de barbes, la pilosité pubienne était bien développée (Figure 1).



Figure 1 : Vue d'ensemble A l'examen des organes génitaux externes (OGE)
On notait des grandes lèvres à la peau plissée sous forme de scrotum contenant 2 tumefactions (les testicules) entre lesquelles se trouvait une cicatrice d'excision, l'hymen était intact et il y a v a i t u n v a g i n rudimentaire de 2cm environ. Le toucher rectal n'a pas retrouvé un utérus.

L'aspect des organes génitaux externes est illustré par les figures 2,3 et 4.



Figures 2 et 3 : Vue des organes génitaux externes

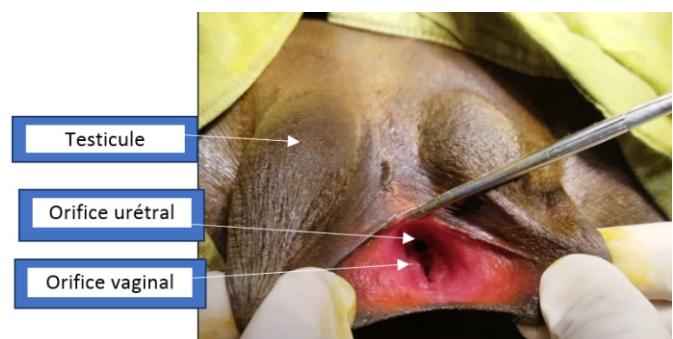
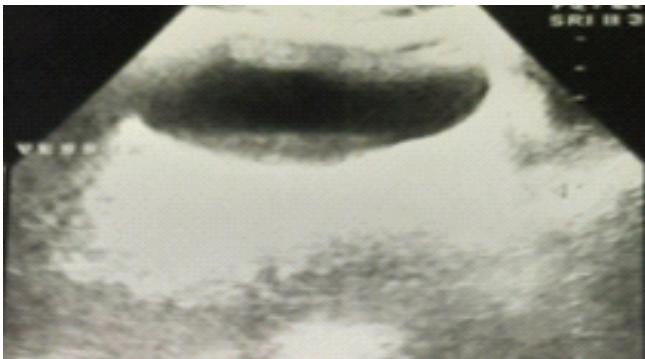


Figure 4 : Vue de la vulve

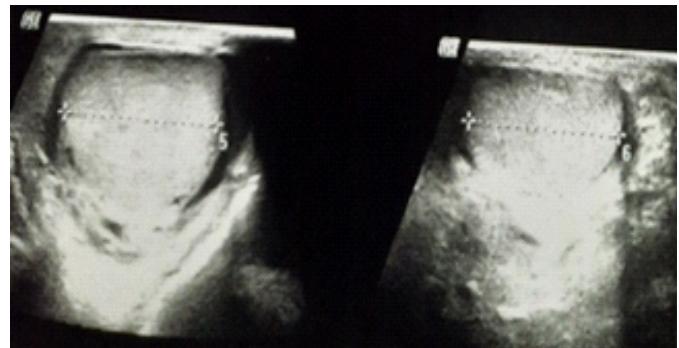
Une échographie pelvienne réalisée, a mis en évidence la présence de testicules mesurant 42x24x16mm à droite et 31x22x14mm à gauche dans les grandes lèvres, une absence d'utérus et de ses annexes et du tiers supérieur du vagin (Figure 5)



A

Fig 5 : Vue échographique de la vessie avec absence d'utérus (A) et des testicules (B)

Les dosages sanguins de la FSH, de la LH, de la testostérone et des œstrogènes étaient normaux dans les



B

proportions d'un homme adulte. L'examen histologique des tuméfactions a conclu à un aspect de testicule avec signe de spermatogénèse et une absence de signe de malignité (figure 6)

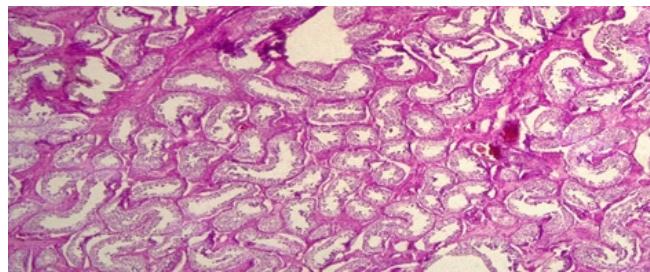


Figure 6 : Image histologique du testicule

La prise en charge thérapeutique a comporté 2 volets :

- Un volet psychologique qui a consisté à informer la patiente sur les anomalies observées sur les organes génitaux externes (OGE), les difficultés voire l'impossibilité de faire des rapports sexuels avec pénétration vaginale (absence du vagin) et sur son impossibilité à faire des grossesses en raison de l'absence des organes génitaux internes féminins.
- Un volet chirurgical qui a consisté après une rachianesthésie, à réaliser une incision longitudinale d'environ 3cm sur chaque grande lèvre permettant une orchidectomie bilatérale. Une réduction de la peau avec une fermeture plan par plan (Figures 6,7 et 8).



Fig 6 : Incision des grandes lèvres



Fig 7: Testicules droit et gauche



Fig 8: Vue postopératoire immédiat

Les suites opératoires ont été simples et la patiente est sortie de l'hôpital à J2 post opératoire avec une antibiothérapie, un antalgique et un antiseptique pour la toilette locale. Le contrôle postopératoire à 3 semaines a retrouvé une cicatrisation complète du site opératoire (figure 9)



Figure 9 : vue postopératoire après cicatrisation

DISCUSSION :

Les anomalies du développement génital sont généralement découvertes à la naissance, dans la petite enfance ou à la puberté. Les découvertes tardives comme notre cas (27ans) sont également rencontrées. C'est ainsi que **Kabas RM et al [1]** en Côte d'Ivoire avaient rapporté un cas de 26 ans, **Haffadi M et al [2]** un cas de testicule ectopique chez une patiente âgée de 29 ans au Maroc et **Cissé D et al [3]** avaient trouvé un cas chez une patiente de 24 ans à Mopti au Mali. Quant à **Diakité ML et al [4]**, ils avaient trouvé à Bamako un âge moyen de 19,5 ans avec des extrêmes de 6 et 31 ans.

La déclaration du sexe d'un enfant à la naissance repose uniquement sur l'aspect extérieur de ses organes génitaux [5]. Le sexe déclaré de notre cas était féminin comme cela était le cas chez **Haffadi M et al [2]**. Dans l'étude de **Diakité ML et al [4]**, tous les cas avaient été déclarés de sexe masculin à la naissance et élevés comme des garçons. Les anomalies du développement génital doivent être diagnostiquées précocement pour éviter une erreur d'attribution d'état civil non conforme et dont la modification ultérieure peut avoir des conséquences psychologiques et sociales pour le patient et sa famille [6]. Dans nos pays, la plupart des cas sont diagnostiqués tardivement. Cette situation ne permet pas d'informer les personnes concernées sur leur appartenance sexuelle réelle car le sexe déclaré est accepté par la personne concernée, sa famille et la communauté.

Les motifs de consultation les plus fréquemment rencontrés sont les absences de développement mammaire, les aménorrhées et les infertilités primaires. Dans notre cas, le motif de consultation était l'aménorrhée primaire et la perception de 2 tuméfactions douloureuses au niveau des grandes lèvres. Les motifs de consultation retrouvés dans la littérature ont été l'aménorrhée primaire [7], la

sensation de masse abdomino-pelvienne [2] et l'infertilité primaire [3]. Dans l'étude de Diakité ML et al [4], les anomalies des organes génitaux externes étaient le motif principal de consultation dans 60% des cas. Les autres motifs de consultation étaient la mastodynies (20%) et les douleurs pelviennes (20%). Dans notre cas le sujet avait un morphotype masculin avec une musculature androgyne. Les caractères sexuels secondaires étaient marqués par une absence de développement des seins, avec une pilosité pubienne bien développée. A l'examen des organes génitaux externes on notait des grandes lèvres à la peau plissée sous forme de scrotum contenant des testicules entre lesquelles se trouvait une cicatrice d'excision et il existait un vagin rudimentaire de 2cm environ (**fig.2, 3, 4**). Les mêmes caractéristiques morphologiques ont été rapportées par **Cissé D et al [3]** au Mali. Contrairement à notre cas la patiente de **Kabas RM et al [1]** en Côte d'Ivoire avait un phénotype féminin et présentait un testicule gauche palpable mais le testicule droit était en position inguinale et d'aspect anormal. Dans les cas rapportés par Sidibé AT et al [6], 10 cas avaient un phénotype féminin. Parmi les cas de **Diakité ML et al [4]**, l'examen des OGE avait mis en évidence une hypertrophie clitoridienne chez 60% des patients avec au moins un testicule en place, un pénis clitoriforme dans 20% des cas avec un hypospadias scrotal

L'échographie abdomino-pelvienne est le premier examen réalisé permettant de poser le diagnostic du testicule féminisant [8, 9]. Si le testicule n'est pas retrouvé à l'échographie, il sera recherché à l'IRM [1]. Dans notre cas l'échographie avait retrouvé deux testicules au niveau des grandes lèvres, une absence d'utérus et ses annexes et du tiers supérieur du vagin. Dans le cas rapporté par **Krichen Makni S et al [7]**, l'échographie pelvienne avait retrouvé la présence de 2 testicules intrapéritonéaux situés en dedans des axes iliaques, les ovaires et l'utérus étaient en revanche absents. Dans les cas rapportés par **Diakité ML et al [4]**, l'échographie abdomino-pelvienne avait mis en évidence un utérus chez 80% des patients. Dans 20% des cas l'utérus était absent. Des ovaires normaux ont été retrouvés dans 20% des cas et dans 20% ils étaient rudimentaires. L'examen histologique de notre cas a conclu à la présence d'un testicule avec signe de spermatogénèse et une absence de signe de malignité. Le caryotype n'a pas pu être réalisé dans notre contexte compte tenu de la non disponibilité de cet examen dans la plupart des laboratoires de notre pays mais aussi de son coût très élevé. Il n'a pas pu être réalisé aussi dans les autres études réalisées au Mali [3, 4, 6].

La prise en charge du syndrome de testicule

féminalisant après la puberté consiste à une gonadectomie vue que le risque de dégénérescence est évalué à 3% avant 30 ans, 20% après 30 ans et 30% après l'âge de 50 ans. Dans notre cas la prise en charge a consisté à une orchidectomie bilatérale, à l'information de la patiente sur les anomalies des OGE, de son impossibilité d'avoir les menstrues et de contracter une grossesse en raison de l'absence des organes génitaux internes féminins. Nous lui avons conseillé une adoption d'enfant. Côté sexuel, nous n'avons pas effectué une vaginoplastie. Dans la littérature certains auteurs pensent que les premiers rapports sexuels pourront permettre un agrandissement vaginal. Contrairement à notre cas Cissé D et al [3] ont procédé à une vaginoplastie sigmoïde après l'orchidectomie bilatérale.

Conflits d'intérêt : Aucun

CONCLUSION

Le pseudohermaphroditisme est une pathologie rare dans notre pratique, mais son diagnostic doit parfois attirer l'attention des praticiens. La prise en charge chirurgicale permet de donner une orientation sexuelle au patient.

REFERENCES

1. Kabas RM, Gui-Bile LN, Kouao JPS, Diambra LMA, Diabaté AS et al. Pseudohermaphroditisme masculin sur syndrome de testicule féminisant à propos d'un cas. Journal Africain d'Imagerie Médicale 2020 ; 12(3):174-178
2. Haffadi M, Bourhafour M, Bouchbika Z, Tawfiq N, Benchakroun N, Jouhadi H et al. Syndrome d'insensibilité aux androgènes et tumeur germinale : à propos d'un cas et revue de littérature. *PAMJ-Clinical Medicine* 2020; 2:67. doi: [10.11604/pamj-cm.2020.2.67.20926](https://doi.org/10.11604/pamj-cm.2020.2.67.20926)
3. Cisse D, Traoré A, Berthé H, Coulibaly M, Kassogué A, Diallo MS et al. Ambiguité sexuelle de découverte tardive à l'hôpital Sominé Dolo de Mopti (Mali) à propos d'un cas. Uro'Andro journal de la conférence ouest africaine d'urologie et d'andrologie 2017 ; 1 (8) : 367-371
4. Diakité ML Berthé HJG, Tembely A, Diallo M, Maiga M, Diakité A et al. Problématique de la prise en charge des anomalies de la différenciation sexuelle dans le service d'urologie : CHU Point G. Progrès en urologie 2013 ; 23(1) : 66-72
5. Vie de l'académie. Les enfants présentant une variation du développement génital. Bull Acad Natl Med 2022; 206: 424-426. Disponible sur [https://doi.org/10.1016/j.banm.2022.01.008 0001-4079/](https://doi.org/10.1016/j.banm.2022.01.008)
6. Sidibé AT, Cissé I, Diarra AS, Bocoum IA, Dembelé M, Traoré HA. Les ambiguïtés sexuelles en médecine interne de l'hôpital du point G Bamako-Mali. Mali Médical 2005 ; XX(1&2):37-39.
7. Krichen MS, Mnif HL, Ellouze S, Mnif M, Khabir A, Ketata H et al. Syndrome du testicule féminisant associé à des hamartomes multiples et à des léiomyomes paratesticulaires bilatéraux. La Revue de Médecine Interne 2005 ; 26(12) : 980-983
8. Séchéou A, Kouamé N, Touré A, Garba I, Konan N, BiZOT et al. Apport de l'imagerie dans la recherche étiologique des aménorrhées primaires. JAfr Imag Méd 2015; (7), 1 : 64-72.
9. Bouvattier C, David M, Gay CL. Conduite à tenir devant une anomalie des organes génitaux externes découverte à la naissance. Arch Pediatr 2009 ; 16 : 585-587.