

DYSGENESIE GONADIQUE ASSOCIEE A UNE MALFORMATION DE MADELUNG

Dr Y.D. DIAKITE, Dr M.H. HAMIDOUNE, Pr A. GAOUZIA, Pr A. CHRAIBI.

CHU RABAT SALE, RABAT

La dysgénésie gonadique est une anomalie de développement sexuel se traduisant par une atypie congénitale pouvant être de nature chromosomique, gonadique ou anatomique du développement sexuel. Nous présentons le cas clinique d'un individu 46XY élevé comme fille jusqu'à l'âge de 16 ans présentant une malformation de Madelung plutôt habituelle dans le syndrome de Turner.

OBSERVATION

Patiente de 16ans, ayant comme antécédent une consanguinité de premier degré, trois frères décédés en période néonatale et deux sœurs suivies pour stérilité, qui consulte pour aménorrhée primaire et absence de développement de caractères sexuels secondaires.

L'examen trouve stade pubertaire est S1 P3 selon TANNER, un bourgeon génital de 5cm, deux bourrelets génitaux striés transversalement et la présence d'un seul orifice en position périnéale, deux masses de 3cm/2cm chacune inguino-pelvienne sur le trajet des testicules. L'examen ostéo-articulaire retrouvait une malformation de Madelung.

L'échographie objectivait des organes génitaux internes et externes de type masculin. Le caryotype est 46XY et $DHT/TESTO = 0,09 \text{ ng} / 7,75\text{ng} = 1/86$.

DISCUSSION /CONCLUSION

Le diagnostic de DSD doit être porté précocement dès la naissance et ce par la médicalisation des accouchements en particulier chez des patients consanguins à antécédents pathologiques chargés. Diagnostiqué tôt, la prise en charge du déficit en 5α réductase est simple et permet l'orientation du sexe et la correction de la conséquence du déficit selon le degré de différenciation. L'association d'un déficit en 5α réductase et une déformation osseuse de type Madelung habituellement présente dans le syndrome de Turner n'a pas été retrouvé dans la littérature.