

# Anomalie de la différenciation sexuelle et difficulté du choix du sexe (quelle orientation thérapeutique?) à propos d'un cas

Dr AE. Tadmori <sup>a</sup>, Pr F. Ajdi <sup>a</sup>, Pr A. Gaouzi <sup>b</sup>

<sup>a</sup> : Service d'Endocrinologie, Diabétologie, Maladies Métaboliques du CHU Hassan II de Fès Maroc

<sup>b</sup> : Service d'Endocrinologie pédiatrique de l'hôpital d'enfant du CHU Ibn Sina de Rabat Maroc

## INTRODUCTION

Il est inimaginable de n'être ni fille ni garçon. L'anomalie de la différenciation sexuelle est une malformation congénitale grave secondaire à des dysfonctionnements de l'organogenèse dans les premières semaines de la vie embryonnaire. Dès elle est reconnue, il faut rapidement déterminer le sexe définitif de l'enfant pour limiter au maximum l'inévitable traumatisme qu'elle apporte. Plusieurs étiologies, dont le pronostic est variable, lui sont imputées et le syndrome de klinefelter mosaïque XX/XXY est parmi ses causes les plus rares. Lorsque le diagnostic est tardif et que les parents cèdent aux contraintes socioculturelles, il s'en suit des répercussions psychologiques et psychiatriques sur l'enfant.

## OBSERVATION

Il s'agit d'un enfant, âgé de 09 ans et 06 mois, issu d'un mariage non consanguin, d'une mère de 36 ans, d'un accouchement à terme et sans notion de Souffrance néonatale, déclaré garçon. Son histoire remonte à l'âge de six mois, quand il avait bénéficié en urgence d'une gonadectomie droite pour torsion, où le chirurgien avait découvert une anomalie de la différenciation sexuelle. L'examen avait trouvé un bourgeon génital à 1,3x1Cm, hypospadias sévère, bourrelet génital vulviforme et gonades non palpables. La cortisolémie 08H était correcte à 60ng/ml, 17OH Progesterone était normale à 0,45ng/ml, testostérone était basse à <0,05ng/ml. L'échographie pelvienne avait trouvé une difficulté à rechercher une structure utérine. La génitographie avait montré un sinus urogénital court, des cavités vaginale et utérine de taille normale et des trompes normales. Le caryotype avait montré un syndrome de klinefelter en mosaïque (46XX[80%]/47XXY[20%]). La testostérone, après test au pregnyl, était à 0,01ng/ml. La Coéloscopie avait mis en évidence un utérus et une trompe gauche de taille normale avec présence de l'ovaire gauche (biopsie=tissu ovarien), la trompe droite ligaturée. A l'âge de 3 ans, le staff multidisciplinaire avait conclu de pratiquer une génitoplastie féminisante, mais les parents, malheureusement, souhaitaient le contraire. Au cours de son suivi, et à l'âge de six ans, la deuxième réunion de concertation pluridisciplinaire avait conclu d'attendre l'âge pubertaire pour décision du choix du sexe vu que l'évaluation psychologique n'était pas décisive. Actuellement, l'examen clinique trouve un enfant de 09 ans et 06 mois, élevé garçon, poids à 28kg (-0,5DS), taille à 136Cm (moyenne), bourgeon génital coudé de 4x1,7Cm pour la longueur antérieure et 1x1,7Cm pour la longueur postérieure, bourrelets génitaux d'aspect vulviforme avec orifice urinaire vulvaire, gonades non palpables et sans tuméfaction mammaire. La FSH à 3,4UI/l, LH <0,10UI/l, Œstradiol <5pg/ml, testostéronémie <0,025ng/ml. L'échographie pelvienne ne note pas de formation utérine ni de formation testiculaire, par contre elle met en évidence une petite formation hypoéchogène ovale en arrière de la vessie, latéralisée du côté gauche, de 10x5mm, et une grosse formation kystique latéro-vésicale gauche, de 70x40mm. La décision de staff est de réaliser une génitoplastie masculinisante avec ablation des vestiges des organes génitaux internes féminins.

## DISCUSSION

Le sexe de l'enfant né ou à naître fait partie des incontournables interrogations qui alimentent les conversations familiales et le subconscient du couple parental. Il est inimaginable de n'être ni fille ni garçon. Le terme d'anomalie de la différenciation sexuelle correspond à de nombreuses étiologies dont le pronostic est variable et le syndrome de klinefelter mosaïque XX/XXY est parmi ses causes les plus rares. Les anomalies des organes génitaux externes n'en est que la partie immédiatement visible et qui sont le fait de dysfonctionnements de l'organogenèse dans les premières semaines de la vie embryonnaire. Le diagnostic doit être évoqué chez un nouveau-né devant une cryptorchidie bilatérale ; un hypospadias postérieur chez un garçon ; un hypospadias avec un micropénis et/ou une cryptorchidie, et/ou une anomalie d'implantation du scrotum ; un aspect indéterminé des organes génitaux ; un orifice vaginal non visible ou fusion postérieure des bourrelets génitaux ; une hypertrophie isolée du clitoris ; des organes génitaux externes féminins avec présence d'une masse uni ou bilatérale dans les grandes lèvres pouvant faire suspecter la présence de testicules. Dès l'anomalie reconnue, il faut déclarer l'enfant de sexe indéterminé et d'entreprendre rapidement une enquête médicochirurgicale pour déterminer le sexe définitif et limiter au maximum l'inévitable traumatisme que subissent les familles. Les progrès du diagnostic prénatal permettent désormais de démarrer l'enquête étiologique avant la naissance et de proposer un choix de sexe pour l'enfant à naître. La décision du choix du sexe est très difficile, elle ne sera prise qu'après une exploration complète, une discussion approfondie avec les parents et une confrontation pluridisciplinaire où il faut entreprendre l'enquête médicale, génétique et biologique. Ainsi, ce choix est dépendant de l'anatomie lésionnelle, du diagnostic étiologique, de certain nombre d'explorations biologiques (étude du pic spontané de testostérone observé normalement chez les garçons entre la naissance et 4-6 mois de vie par des dosages de testostérone, DHT, FSH, LH, delta-4, AMH ; épreuve à la LHRH à 1 mois de vie ; étude des récepteurs aux androgènes par biologie moléculaire) et des meilleures possibilités d'évolution (en particulier pubertaire) pour l'enfant. Lorsque l'ensemble de cette enquête anatomo-fonctionnelle a abouti au choix du sexe définitif, la déclaration à l'état civil peut se faire, et le traitement doit être envisagé.

## CONCLUSION

L'orientation du sexe est particulièrement difficile et peut être révisée en fonction d'évolution clinique. Une évaluation stricte et un diagnostic précis sont nécessaires à la prévention des erreurs thérapeutiques.



**Bourgeon coudé de 4x1,7Cm antérieure + Bourrelet vulviforme + Hypospadias sévère + gonades non palpables**

**Génitographie (2004) : Sinus urogénital court + OGI normaux**

**Echographie (2013) : Pas d'utérus + Gros kyste latéro-vésical gauche**

## REFERENCES

1. C. Bouvattier, M. David, C.-L. Gay, P. Bougnères, P. Chatelain ; Conduite à tenir devant une anomalie des organes génitaux externes découverte à la naissance ; Archives de Pédiatrie 2009 ; 16 : 585-587
2. F. Bary, C. Morel-Bouvattier, S. Beaudoin ; Ambiguïtés sexuelles ; 2008 Elsevier Masson SAS 802-A-30
3. J. Young ; Syndrome de Klinefelter ; 2007 Elsevier Masson SAS 10-032-E-20
4. F. Jaubert, C. Nihoul-Fékété, S. Lortat-Jacob, N. Josso, Marc Fellous ; Pathologie des hermaphrodismes ; Ann Pathol 2004 ; 24 : 499-509