

# Bloc enzymatique en 11 $\beta$ hydroxylase révélé par un micropénis : À propos d'un cas

M Mokaddem, I Kammoun, I Rojbi, N Sahli, R Gharbi, L Ben Salem, C Ben Slama  
Service d'endocrinologie et des maladies métaboliques  
Institut National de Nutrition et des technologies alimentaires, Tunis, Tunisie

## INTRODUCTION

Le déficit en 11 $\beta$ Hydroxylase est une forme rare d'hyperplasie congénitale des surrénales (5-8% des cas) avec une incidence annuelle de 1/100 000 - 200 000 naissances vivantes. La maladie est due à une mutation du gène *CYP11B1* localisé sur le chromosome 8q21. Elle se transmet sur un mode autosomique récessif.

Nous rapportons un cas de bloc en 11 $\beta$ Hydroxylase diagnostiqué à l'âge adulte chez un individu de sexe chromosomique féminin et élevé en garçon.

## OBSERVATION

Il s'agissait d'un patient âgé de 23 ans, issu d'un mariage consanguin de 1<sup>er</sup> degré, qui consultait pour un micropénis avec cryptorchidie bilatérale. L'interrogatoire a révélé la notion d'HTA depuis l'âge de 10 ans, non traitée. L'examen physique trouvait une petite taille à 138 cm, une tension artérielle élevée à 150/110 mmHg, une pilosité faciale et corporelle bien fournie, une verge de 5,5 cm et des bourses vides sans ambiguïté sexuelle. L'échographie confirmait l'absence de testicules et la présence d'un utérus. L'ionogramme montrait une hypokaliémie à 3,3 mmol/l confirmée sur plusieurs dosages. Le caryotype était de type féminin 46,XX.

Devant l'association d'un pseudohermaphrodisme féminin avec HTA et hypokaliémie, le diagnostic le plus probable était le déficit en 11 $\beta$ Hydroxylase. L'exploration hormonale a montré un cortisol de base à 500 nmol/l éliminant l'insuffisance surrénalienne, une ACTH élevée à 864 ng/ml, une 17 OH progestérone et un composé S élevés (respectivement à 17,8 et 487 ng/ml). Ainsi, le déficit en 11 $\beta$ Hydroxylase était confirmé sur les données cliniques et biologiques. L'étude génétique est en cours.

## CONCLUSIONS

Ce patient pose actuellement un problème de prise en charge concernant le micropénis, difficile à corriger par la chirurgie, avec un impact psychologique considérable puisqu'il a été élevé en tant que garçon. La petite taille, liée à l'hyperandrogénie surrénalienne qui évolue depuis l'enfance, constitue également un problème social majeur.

En effet, si la maladie n'est pas détectée dans la période néonatale, les filles comme les garçons connaissent une croissance postnatale rapide avec une maturation squelettique accélérée entraînant une petite taille à l'âge adulte. Une virilisation sévère des organes génitaux externes des filles est observée. La pseudo-puberté précoce et l'hypertension artérielle sont observées chez les deux sexes.

Ce cas illustre l'importance d'explorer, de façon précoce, toute cryptorchidie bilatérale, surtout en cas d'association à d'autres anomalies, telles que l'HTA ou la pseudo-puberté précoce, afin d'assurer un diagnostic et une prise en charge adéquate.

**Conflit d'intérêt :** aucun.