

Analyse histologique après gonadectomie bilatérale post-pubertaire dans une série de déficit en 5 α réductase:

Un modèle d'étude de la spermatogenèse vis à vis de la dihydrotestostérone et de la cryptorchidie

P. Fénichel¹, A. Chevallier², F. Paris³, S. Hieronimus¹, S. Rullan¹, J.Y. Kurzenne⁴, J. Delotte⁵, S. Bermon⁶, N. Chevalier¹, Ch. Sultan³

- ¹ Department of Endocrinology, Diabetology and Reproductive Medicine, CHU Nice, France. INSERM, UMR U1065, Université Nice-Sophia Antipolis
- ² Laboratoire d'Anatomo-Pathologie Hôpital de l'Archet CHU Nice
- ³ Département d'Hormonologie et Endocrinologie Pédiatrique Chu de Montpellier
- ⁴ Chirurgie pédiatrique Hôpitaux Lenval CHU de Nice
- ⁵ Service de Gynécologie-Obstétrique CHU de Nice
- ⁶ Institut Monégaste de Médecine et de Chirurgie du Sport (IM2S) Monaco

INTRODUCTION

Le déficit en 5 α -réductase de type 2 est une DSD46XY qui peut être diagnostiquée en péri-pubertaire du fait d'une virilisation secondaire liée à la *srd5A1*, posant alors le choix entre réassignation dans le sexe masculin ou maintien de l'état-civil féminin avec gonadectomie, reconstruction chirurgicale et estrogénothérapie. La littérature est peu explicite (cas mal documentés ou isolé) quant à l'état de la spermatogenèse et du rôle délétère éventuel du déficit en dihydrotestostérone et/ou de la descente testiculaire incomplète

METHODES

Analyse histologique testiculaire après gonadectomie bilatérale en cas mise en relation avec la situation initiale du testicule inguinal ou labial.

RESULTATS

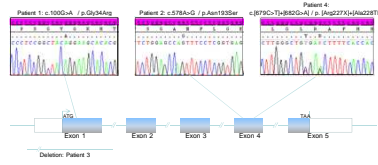
Aspects cliniques et biologiques

Table 1: Clinical and biological aspects

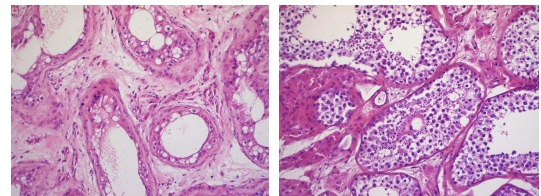
Patient	Age at diagnosis	Consanguinity	Height/weight (mg)	bioacromial/brochomathrisian ratio	Prader Class	Labial fusion	Testis inguinal or labial	Verticalis Zonera	Femoral Zonera	Fat mass %	
1	18	Possible	1,79/65	41/20	1,3	2/3	Partial	ing/lab	-2	+0,1	8,5
2	20	Cousins	1,71/61	40/20	1,37	3	Complete	ing/labial	-24	-1,7	8,3
3	21	Cousins	1,53/65	43/25	1,23	2/3	Partial	ing/lab	-0,1	+2,5	14,0
4	20	Siblings	1,72/61	35/25	1,34	3/4	Complete	lab/labial	+1,1	-0,1	9,4

Total T (ng/ml)	DHT (ng/ml)	T/DHT ratio	D4 (ng/ml)	17 OHP (ng/ml)	E2 (ng/ml)	LH (IU/L)	FSH (IU/L)	AMH (ng/ml)	Inhibin B (ng/ml)	
0,09-0,27	0,04-0,27		0,4-2,3	0,1-2,8	19-214	1,5-70	4-33	0,87-9,6	10-200	
1	6,2	2,4	2,5	1,5	2,3	60	9,9	11,6	8,1	22
2	6,4	0,2	31,7	2,4	1,1	<10	4,9	23	6,3	11,6
3	9,2	0,12	43,6	1,9	2,2	24	13,9	21,8	5,5	19,8
4	6,3	0,3	19,3	1,9	1,1	41	6,2	13,7	2,7	52

Analyse du gène 5SRD : mutations et/ou délétions

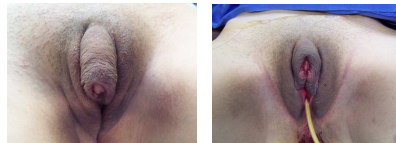


Analyse histologique des différents testicules après gonadectomie bilatérale



Etat de la spermatogenèse	N testicules
Présence de spermatogonies	8 / 8
Présence de spermatogonies isolées	2 / 8
Blocage au stade spermatocytes	2 / 8
Blocage au stade spermatides	2 / 8
Présence de spermatozoïdes	2 / 8

Les testicules avec spermatogonies isolées sont tous les deux inguinaux
Les testicules avec spermatozoïdes sont tous les deux labiaux



OGC avant et après correction chirurgicale : patiente 2

CONCLUSIONS

Cette série constitue un modèle unique permettant de suggérer :

1. que la spermatogenèse partiellement conservée chez toutes nos patientes semble peu dépendante de la dihydrotestostérone intratesticulaire
2. que la maturation incomplète observée est probablement plus liée à la cryptorchidie non corrigée
3. que la fertilité serait possible en cas de choix de réassignation masculine

References

- Fénichel et al. *J Clin Endocrinol Met* 2014
Maimoun et al. *J Clin Endocrinol Met* 2011
Maimoun et al. *Fertil Steril* 2012
Hadziselimovic et al. *J Urol* 2008
Vija et al. *BMC Endocrine disorders* 2014