



JAIM

ISSN 1810-4959

Journal Africain
d'Imagerie Médicale

FAIT CLINIQUE / CASE REPORT

Pseudohermaphrodisme masculin sur syndrome de testicule féminisant à propos d'un cas

*Male pseudo-hermaphroditism in feminizing testis syndrome: a case report*KABAS Raïssa-Michelle^{1,2*}, GUI-BILE Lynda Nadine^{1,2}, KOUAO Jean-Paul Stephens², DIAMBRA Lolo Marc Anicet², DIABATE Aboubakar Sidiki^{1,2}¹ UFR des Sciences Médicales, Université Félix Houphouët Boigny (Abidjan, CÔTE D'IVOIRE)² Service de Radiodiagnostic et Imagerie Médicale. Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Treichville (Abidjan, CÔTE D'IVOIRE)**Mots-clés :**Ambiguïté sexuelle,
Pseudohermaphrodisme,
Testicule féminisant, IRM.**Keywords :**Disorder of sex
development, Pseudo-
hermaphroditism,
Feminizing testis, MRI.***Auteur****correspondant**Saisir l'adresse de l'auteur
correspondant

Exemple :

Dr KABAS Raïssa-Michelle
Service de Radiodiagnostic et
Imagerie Médicale du CHU de
Treichville.
03 BP 43 CIDEX 03 Abidjan –
Côte d'Ivoire
Email: rmkabas@gmail.com
Tel: 00 225 08775701**RÉSUMÉ**

Les anomalies de la différenciation sexuelle aussi appelées ambiguïtés sexuelles, sont des anomalies congénitales dans lesquelles le chromosome, les gonades ou l'anatomie du sexe sont atypiques. Une bonne étude anatomique des organes génitaux de l'individu ayant une ambiguïté sexuelle est indispensable afin de lui assigner un genre et duquel découlera la conduite thérapeutique.

Ces anomalies sont classées globalement en quatre groupes que sont : le pseudo hermaphrodisme féminin, le pseudohermaphrodisme masculin, les dysgénésies gonadiques pures ou mixtes et l'hermaphrodisme vrai.

L'imagerie joue un rôle primordial en faisant le bilan lésionnel des anomalies anatomiques et des lésions associées. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) a plus une meilleure définition anatomique des organes génitaux, du fait de sa bonne résolution tissulaire et en contraste, ses possibilités d'étude multi planaire et son innocuité.

Les auteurs rapportent un cas d'ambiguïté sexuelle chez un individu de 26 ans chez qui une exploration IRM a été faite en plus d'une échographie dans le cadre d'un bilan de testicule féminisant. L'IRM a permis de faire un bilan complet des anomalies anatomiques et de conclure à un pseudohermaphrodisme masculin. Ce cas illustre donc bien l'intérêt primordial de cette technique d'imagerie dans la prise en charge d'une ambiguïté sexuelle.

ABSTRACT

Disorders of sex development (DSDs) or intersexual disorders are congenital conditions in which the development of chromosomal, gonadal or anatomic sex is atypical. Accurate demonstration of genital anatomy is essential for proper gender assignment and for treatment of DSDs.

These disorders can be classified broadly in four categories: female pseudo-hermaphroditism, male pseudo-hermaphroditism, gonadal dysgenesis either mixed or pure and true hermaphroditism.

Imaging plays an important role in demonstrating the anatomy and associated anomalies. Resonance magnetic imaging have a best definition of genital anatomy, which offers unsurpassed soft tissue contrast definition, multiplanar capability, and no radiation exposure.

The authors report a case on a disorder of sex development of a 26-year-old person who has a MRI exploration after an ultrasonography in as suspicion of feminizing testis syndrome. MR allow a diagnosis of anatomic abnormalities and the conclusion of a male pseudohermaphroditism. This case report shows the best interest of imaging in the management of DSDs.

1. Introduction

Les anomalies de la différenciation sexuelle encore appelées ambiguïtés sexuelles sont rares et estimées à 1%-2% de l'ensemble des naissances vivantes [1]. Elles sont définies comme des anomalies congénitales dans lesquelles le chromosome, les gonades ou l'anatomie du sexe sont atypiques. Elles ont été classées pour la première fois par Wright [2] en quatre groupes que sont : le pseudohermaphroditisme féminin (46, XX avec deux ovaires), le pseudohermaphroditisme masculin (46, XY avec deux testicules), les dysgénésies gonadiques mixtes (un testicule et un reliquat de gonade) ou pure (présence de deux gonades) hypoplasique) et l'hermaphroditisme vrai (présence de tissu ovarien et testiculaire). Un

examen clinique attentif de tout nouveau-né aura surtout l'intérêt de définir le type de l'ambiguïté sexuelle, de savoir s'il existe des gonades, si l'anomalie génitale s'inscrit dans un contexte malformatif. La prise en charge optimale d'une ambiguïté sexuelle requiert une équipe multidisciplinaire comprenant entre autres un endocrinologue, un généticien, un urologue, un psychologue et un radiologue [3].

Nous rapportons un cas de pseudohermaphroditisme masculin sur testicule féminisant chez un adulte jeune. Notre objectif était de montrer l'apport de l'IRM dans le bilan anatomique des anomalies.

2. Observation



Figure 1: a. photo de la gonade externe gauche contenant un testicule palpable, ovalaire d'aspect physiologique (flèche). b : Pseudo-clitoris proéminent (étoile) et un orifice vaginal (tête de flèche) avec une grande lèvre droite et des petites lèvres (flèche). Le testicule droit n'était pas palpable. a: Picture showed left external gonad with a palpable testis, normal aspect (arrow) (a). b: Presence of pseudo-clitoris and a vaginal duct (arrow head) with a right labia majora and two labia minora (arrow). The right testis was not palpable.

Un individu de 26 ans, a été adressé dans notre service pour la réalisation d'une IRM pelvienne avec comme renseignement clinique un bilan d'ambiguïté sexuelle devant un syndrome du testicule féminisant. Les antécédents familiaux révélaient une notion d'anomalie de la différenciation sexuelle chez une tante maternelle,

décédée et l'absence d'antécédent personnel de menstruations ou de grossesse.

L'examen clinique a mis en évidence un sujet en apparence féminine avec des seins développés et des anomalies des organes génitaux externes (**figures 1a et 1b**). Les résultats de l'échographie ont été rapportés à la **figure 2**.

L'IRM a été réalisée sur un appareil HITACHI AIRIS ELITE (HITACHI MEDICAL SYSTEM) 0.3T.

Après balisage rectal et vaginal au gel d'échographie, les séquences utilisées étaient l'écho de spin T2 (EST2) dans les trois (03) plans (sagittal, axial et coronal), l'écho de spin T1 (EST1) dans le plan sagittal et une acquisition avec saturation du signal de la graisse en T1 sagittale sans injection de gadolinium puis sagittale et axiale avec injection de gadolinium.

L'IRM a montré la présence d'une cavité vaginale proximale, une prostate hypoplasique et une absence de vésicules séminales, un testicule gauche en position physiologique (**figures 3, 4**). Le testicule droit était en position ectopique inguinale (**figure 5**). Il existait deux corps caverneux sans corps spongieux et séparé par la cavité vaginale proximale (figure 4). Après injection de gadolinium, il n'y avait pas de prise de contraste anormale. Le rectum et la vessie.



Figure 2 : Echographie. Coupe longitudinale avec une sonde 7.5 MHz montrant le testicule droit (flèche) en position

inguinale, d'échostructure et de morphologie normales. *US image with 7.5 MHz sander showed the right testis (arrow) in the inguinal canal with normal morphology and normal echoic.*

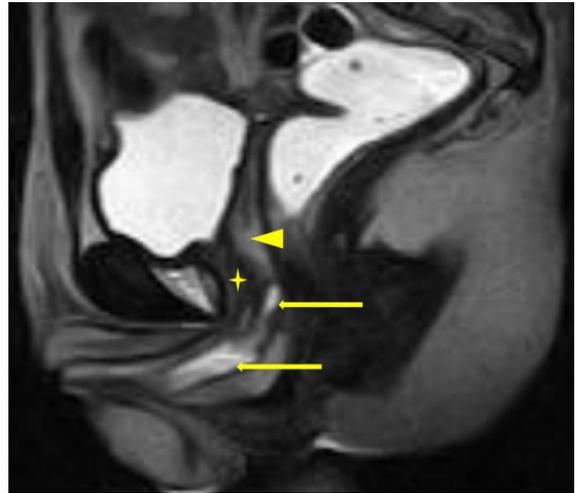


Figure 3 : IRM en coupe sagittale T2. Présence d'une cavité vaginale proximale (flèches) mesurant 54mm de hauteur et l'absence d'utérus (tête de flèche). Sur cette même, présence d'une formation inter vésico-rectale en hyposignal T2 et en isosignal T1 et qui faisait évoquer un reliquat de prostate (étoile). Elle mesurait 34mm de hauteur, 14mm de largeur et 16,6mm d'épaisseur soit un volume de 3,95cm³. *Sagittal MRI T2. Presence of a lower vaginal duct (arrows) which measure 54mm length and non-uterus (arrow head). This figure showed an inter vesical-rectal formation in hyposignal T2 and in isosignal T1 which evoked a residue of prostate (star). It measured 34mm in height, 14mm in width and 16,6mm in thickness, a volume of 3,95cm³*

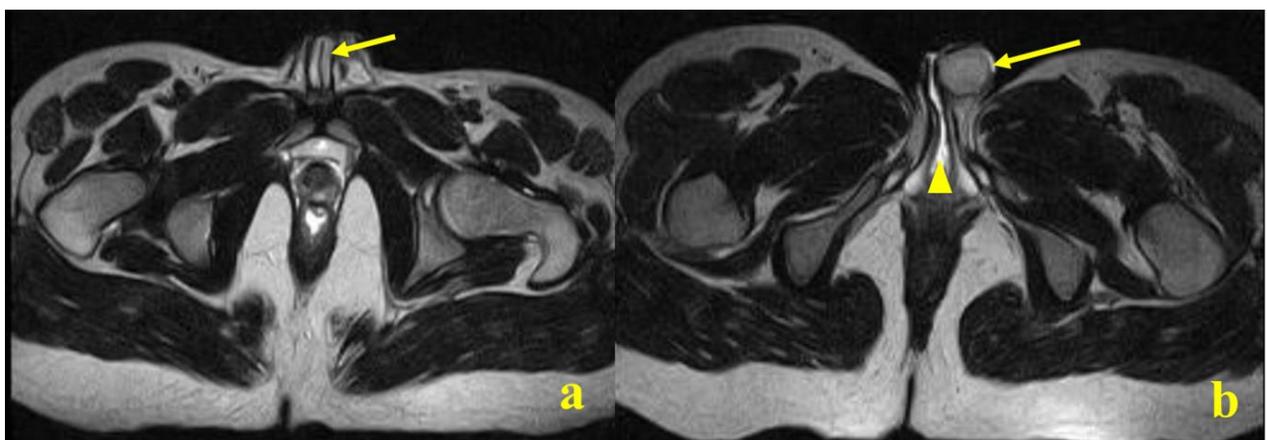


Figure 4 : IRM coupe axiale T2. Présence d'un pénis court présentant deux corps caverneux (flèche) en hypersignal T2 et mesurant respectivement 43mm à droite et 45mm à gauche et non extériorisés à la peau. Absence de corps spongieux et de gland (a). Ces corps

caverneux étaient séparés par la cavité vaginale proximale (tête de flèche) (b). Le testicule gauche (flèche) (b) était en position physiologique dans la gonade externe en hypersignal en T2. *MRI axial T2. Presence of a short penil which has two corpora cavernosa (arrow) in high T2 signal and which measure 43 mm on the right and 45 mm on the left. No corpus spongiosum and glans. There was separated by the upper vaginal duct (arrow head) (b). The left testis (arrow) was in physiological position in the external gonad in hypersignal in T2 (b).*



Figure 5 : IRM en coupe axiale T2 montrait le testicule droit en position inguinale, hypo-intense en T1, iso-intense en T2 (tête de flèche). *MRI in axial section showing the right testis in the inguinal position (arrow head), hypo-intense in T1, iso-intense in EST2.*

3. Discussion

L'échographie est l'examen de première intention pour l'exploration des organes génitaux internes. La génitographie est un examen parfaitement bien codifié depuis de nombreuses années garde aujourd'hui des indications limitées notamment la mise en évidence de fistule.

L'IRM permet de faire le bilan des organes génitaux féminins ou masculins présents ou absents, de préciser leur siège (gonades non palpables), leur forme, taille, contours ainsi que leur signal et le retentissement sur les organes de voisinage [4]. La société Européenne d'Endocrinologie pédiatrique et la société d'Endocrinologie pédiatrique Lawson Wilkins ont établies depuis 2006 une nouvelle terminologie de la classification des ambiguïtés sexuelles basée sur l'origine génétique de ces anomalies congénitales [5, 6]. Dans le pseudohermaphrodisme masculin le caryotype (46, XY) se présente comme un phénotype féminin avec à des degrés variables un défaut de virilisation dû le plus souvent à l'insensibilité aux androgènes, complète ou partielle (testicule féminisant) [3, 4]. Dans les cas de syndrome d'insensibilité complète aux androgènes (Morris syndrome), il n'existe pas d'ambiguïté à la naissance car le fœtus XY naît avec un phénotype féminin et c'est lors de la puberté que le diagnostic sera

fait dans le cadre du bilan d'une aménorrhée primaire [5, 7]. Dans notre cas le sujet avait un phénotype féminin et présentait un testicule gauche palpable mais un testicule droit en position inguinale et d'aspect anormal. Le bilan anatomique du pseudohermaphrodisme à l'imagerie, montre une absence d'utérus, du tiers supérieur du vagin et d'ovaire. Le ou les testicules peuvent être retrouvés en position ectopique au niveau du canal inguinal ou dans la cavité abdominale. Si le testicule n'est pas retrouvé à l'échographie, il sera recherché à l'IRM ou par la laparoscopie du fait du risque important de transformation néoplasique [3, 8, 9]. La génitographie permettrait d'explorer le tractus urogénital et de rechercher d'éventuelle fistule [10].

L'Imagerie par Résonance magnétique (IRM) du fait de sa bonne caractérisation tissulaire et de sa haute résolution en contraste, permet de faire un meilleur bilan anatomique que les autres méthode d'imagerie. Secaf dans une étude menée sur le rôle de l'IRM dans l'évaluation des ambiguïtés sexuelles, montrait que l'IRM pouvait mettre en évidence un utérus dans 93% des cas, un vagin dans 95%, un pénis dans 100% des cas, des testicules (88%) et des ovaires (74%) [12]. Les testicules normaux sont en hyposignal T1 et en hypersignal T2 et sont de signal intermédiaires en T2 lorsqu'ils sont en position ectopique, permettant ainsi de les distinguer des ganglions [3, 4]. Dans notre cas le sujet avait les deux testicules en hyposignal EST1 ; le testicule droit était de signal intermédiaire en T2 et le gauche était de signal normal sur les séquences T2 (hypersignal T2). Les coupes axiales sont appropriées pour l'étude des gonades ; les coupes sagittales et coronales peuvent aussi y contribuer. Les organes atrophiques, dysgénétiques et des reliquats ont un signal en dessous du signal normal, sur les séquence en T2.

A l'IRM les gonades hypoplasiques sont difficilement mises en évidence et se présentent souvent en hyposignal T2. La présence d'un hypersignal T2 intralésionnel est synonyme d'une transformation néoplasique [12, 13]. Dans notre cas la prostate était en hyposignal EST2 sans distinction entre zone périphérique en hypersignal et zone centrale en isosignal. Ce défaut de différenciation entre ces deux zones peut être lié aux limites de notre équipement qui était une IRM de bas champ. Notre patient présentait un pénis avec deux corps caverneux en hypersignal T2 sans corps spongieux et séparés par la

cavité vaginale proximale. Le pénis normal composé de deux corps caverneux séparés par un corps spongieux, se présente en isosignal T1 mais en hypersignal T2. Les muscles de soutien du pénis que sont le muscle bulbo-caverneux (vu sur les coupes coronales et sagittales) et le muscle périnéal transverse (vu sur les coupes axiales), sont déterminant pour distinguer un pénis vrai d'une hypertrophie clitoridienne [4]. Le bilan IRM dans notre cas avait pu montrer de façon précise les anomalies des organes génitaux internes et externes, confirmer la présence du testicule droit inguinal, du testicule gauche en hypersignal T2, un vagin proximal, une prostate hypoplasique et de deux corps caverneux en hypersignal T2 et sans corps spongieux.

Devant toute ambiguïté sexuelle il est important de suivre un algorithme afin de prendre une décision adéquate pour une prise en charge optimale dans laquelle le volet psychologique représente une urgence thérapeutique [3]. Il s'agira de pratiquer au préalable un examen clinique qui s'attèlera à rechercher une gonade palpable ou non.

4. Conclusion

Ce cas clinique nous a permis de montrer que l'IRM était indispensable pour faire le bilan exhaustif des anomalies anatomique de notre patient et de planifier sa prise en charge afin de lui donner sa vraie identité sexuelle .

En effet, un patient porteur d'une anomalie de la différenciation sexuelle pose le problème de son sexe d'élevage qui doit être déterminé le plus tôt possible. La prise en charge de ces anomalies repose sur une équipe multidisciplinaire dans laquelle le radiologue occupe une place de choix. L'IRM permet de faire un bilan anatomique le plus précis possible et de mieux adapter la conduite thérapeutique.

Conflit d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt.

5. Références

1. Moshiri M, Chapman T, Fechner PY, Dubinsky TJ, Shnorhavorian M et al. Evaluation and management of disorders of sex development: multidisciplinary approach to a complex diagnosis. *Radiographics* 2012; 32: 1599-1618.
2. Wright NB, Smith C, Rickson AM, Carty HM. Imaging children with ambiguous genitalia and intersex states. *Clin Radiol* 1995; 50:823-29.
3. Chavhan GB, Parra DA, Oudjhane K, Babyn PS, Pippi Salle JL et al. Imaging of ambiguous genitalia: Classification and diagnosis approach. *Radiographics* 2008; 28: 1891-1904.
4. Choi HK, Cho K-S, Lee HW, Kim KS. MR imaging of intersexuality. *Radiographics* 1998; 18: 83-96.
5. Houk CP, Hughes IA, Ahmed SF, Lee PA. Summary of consensus statement on intersex disorders and their management. *International Intersex Consensus Conference. Pediatrics* 2006; 118: 753-57.
6. Pasterski V, Prentice P, Hughes IA. Impact of the consensus statement and new DSD classification system. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2010; 24: 187-95.
7. Evaluation of the newborn with developmental anomalies of the external genitalia. *American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Pediatrics* 2000;106: 138-42.
8. Coran AG, Polley TZ Jr. Surgical management of ambiguous genitalia in the infant and child. *J Pediatr Surg* 1991; 26:812-20.
9. Looijenga LHJ, Hersmus R, de Leeuw BH, Wolfenbuttel KP, Drop SL et al. Gonadal tumors and DSD. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2010; 24: 291-310.
10. Grel L. Abnormal sex differentiation: who, how and when to image. *Pediatr Radiol* 2008; 38: 508-11.
11. Secaf E, Hricak H, Gooding CA, Ho WV, Gorczyca DP et al. Role of MRI in the evaluation of ambiguous genitalia. *Pediatr Radiol* 1994; 24:231-35.
12. Gambino J, Caldwell B, Dietrich R, Walot I, Kangarloo H. Congenital disorders of sexual differentiation:MR findings. *AJR Am J Roentgenol* 1992; 158:363-67.
13. Sohaib SA, Cook G, Koh DM. Imaging studies for germ cell tumors. *Hematol Oncol Clin North Am* 2011; 25: 487-502.