

Cas 7

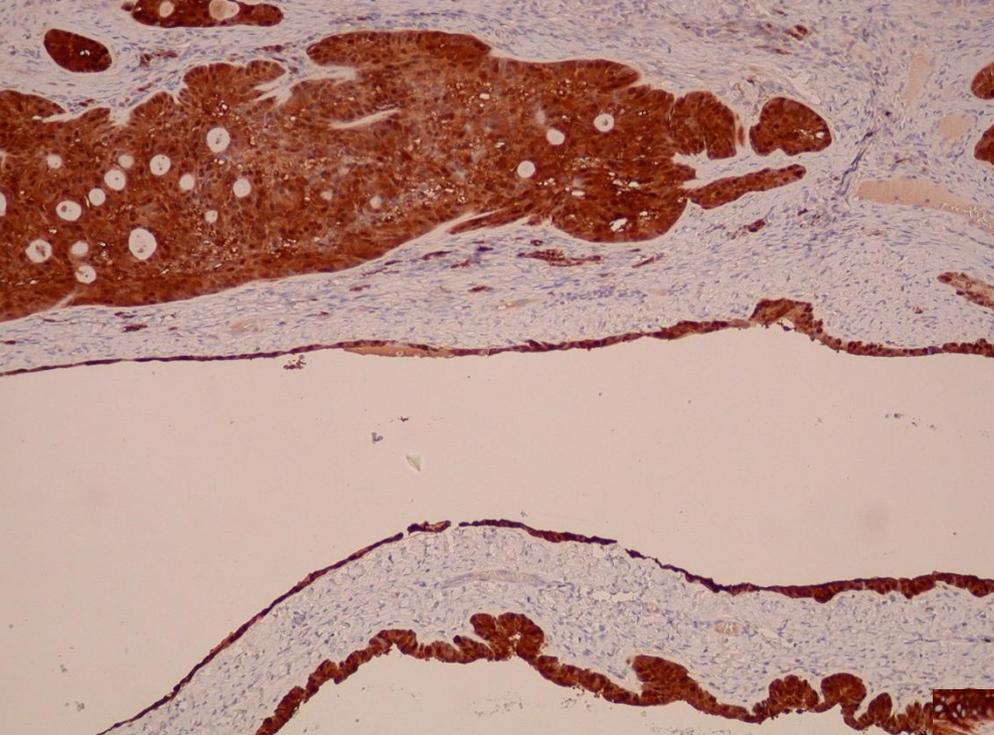
Dr Ph Camparo
Dr Eva Comperat
Hopital Foch, Suresnes
Hopital Pitié Salpêtrière Paris
Bruxelles 14 mai 2011

Clinique

Jeune « fille » de 16 ans XY

Syndrome d'insensibilité complète
aux androgènes

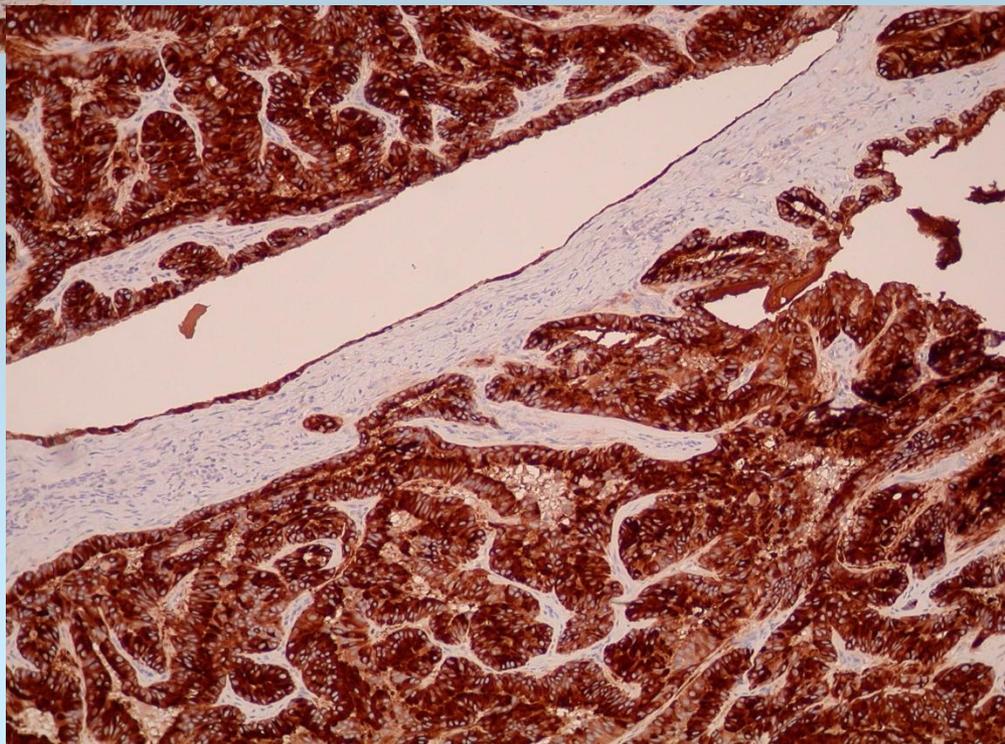
Kyste intra abdominal de 16 cm



Calrétinine



Inhibine



Diagnostic

Tumeur à cellules de Sertoli
dans le cadre d'un CAI

Cellules de Sertoli

Inhibine (↓ FSH)

Hormone anti mullérienne

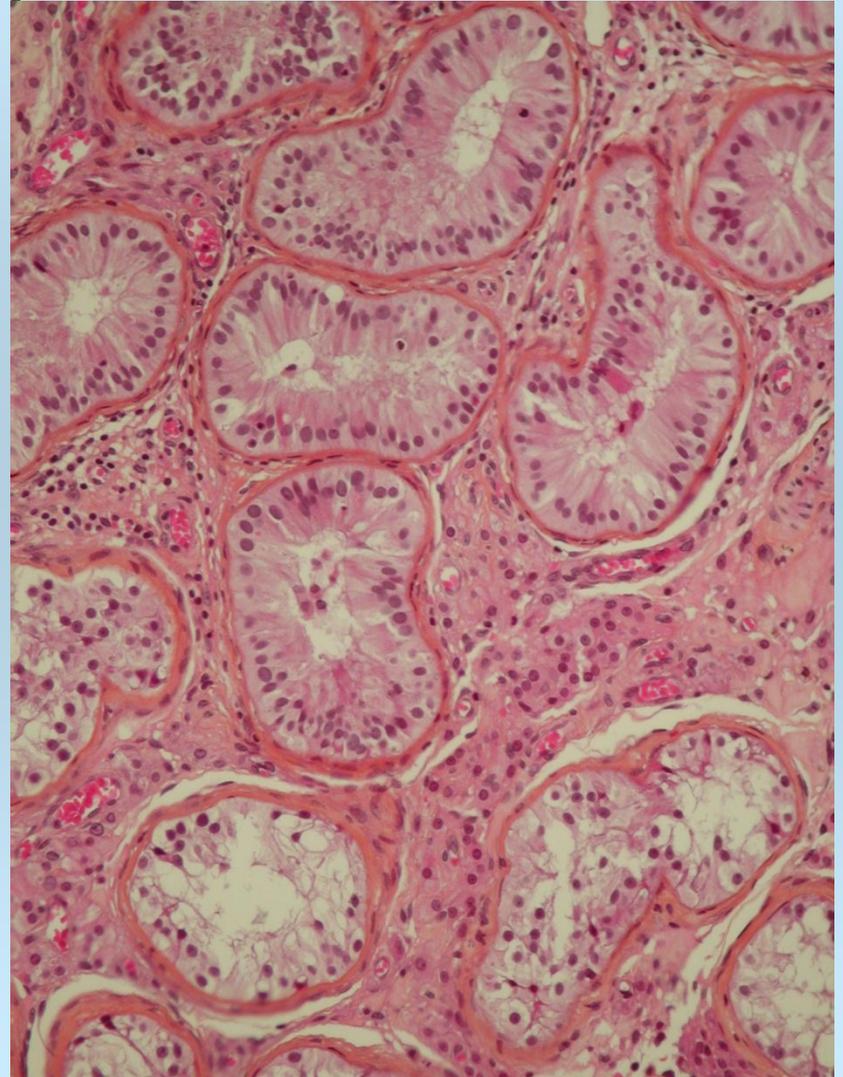
(↓ structures mulériennes)

Stem Cell Factor, (migration
des cellules souches)

Androgen Binding Protein

(spermatogenèse)

...



Syndrome d'Insensibilité Complète aux androgènes

Ambiguïté sexuelle féminine (46XY) (1/20000-64000)

Vagin court et borgne

Pas de dérivé wolfien (épididyme, vasa déferens, VS, prostate)

Peu ou pas de dérivés mullériens (trompe 1/3)

Puberté tardive pas de règles

Seins normaux

Pas de pilosité axillaire ni pubienne

Hernie inguinale (bilatérale) (1-4% sont des CAIS chez la jeune fille)

Partielle ou minime PAIS MAIS

PAIS : Phénotypes divers reflétant l'importance de l'hypomasculinisation

Phénotype prédominant féminin :

clitoromégalie
fusion partielle des lèvres
pilosité pubienne

Phénotype prédominant masculin :
(Reifenstein syndrom)

micropenis,
hypospadias (pelvien)
cryptorchidie
gynécomastie
azoospermie possible NGIT

MAIS :

Discret hypodéveloppement (ou sub normal)
hypospadias 'haut'
gynécomastie
fertilité subnormale

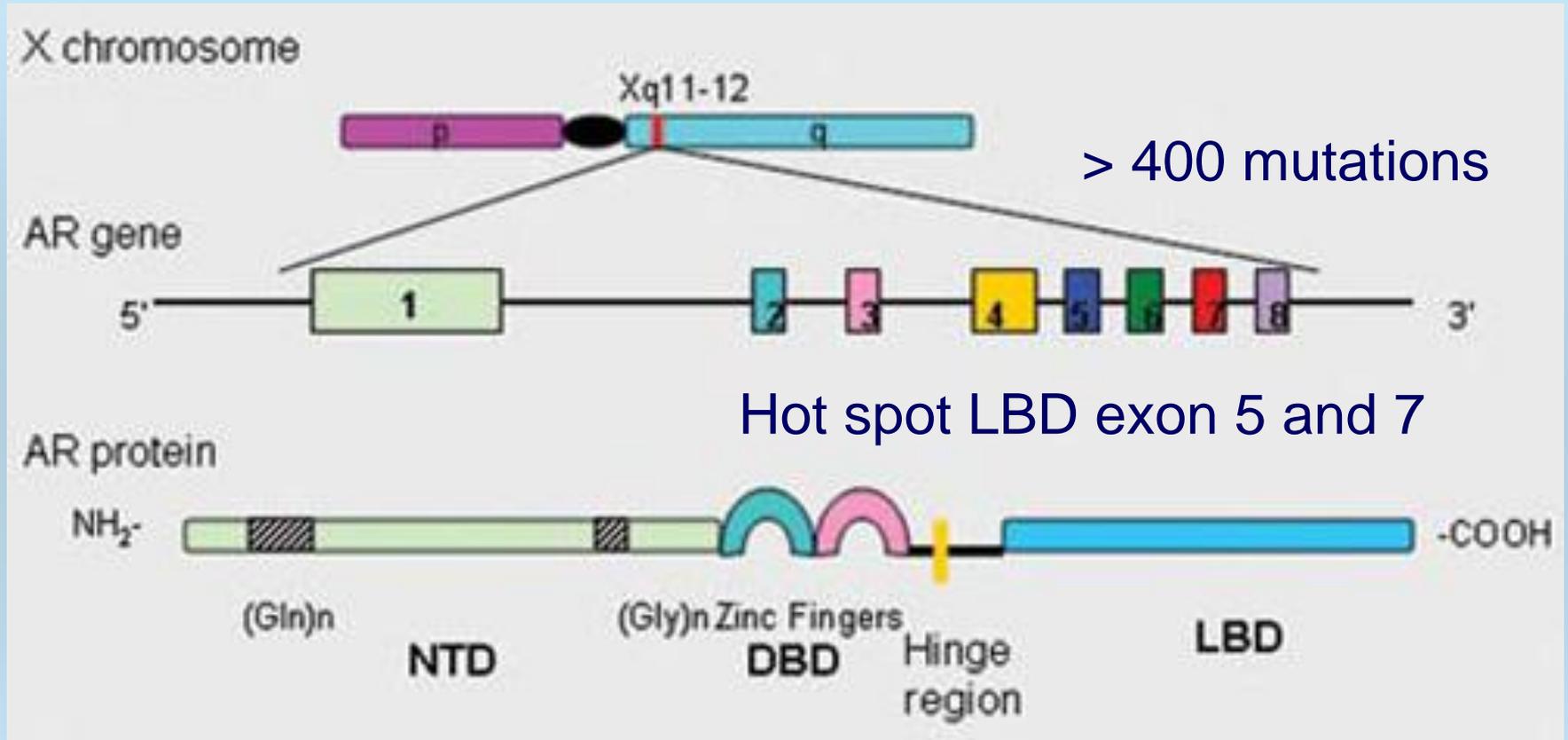
Détermination sexuelle

Genotype : à la fécondation XY

Sexe gonadique : sous le contrôle de SRY et cascade de gènes (SOX9, AMH, DAX1, SF1, WT1)

Phénotype sexuel : control hormonal

Gene AR



Le plus souvent mutation ponctuelle
Corrélation Genotype (mutationnel)-Phenotype
Présentation clinique variable (PAIS mosaïcisme)

Testis dans CAIS

	CAIS n = 105	PAIS n = 173
Abdominal (bilatéral)	29 (37%)	21 (13%)
Descendus (labial ou inguinal)	33 (41%)	128 (78%)
Un abdominal un descendu	18 (22%)	13 (8%) Absent in 3

Tubes séminifères sans cellules germinales
Atrophie (6%) ou fibrose importante (4%)

NGIT <5%

Myomes paratesticulaires

Multiple nodules de TCS

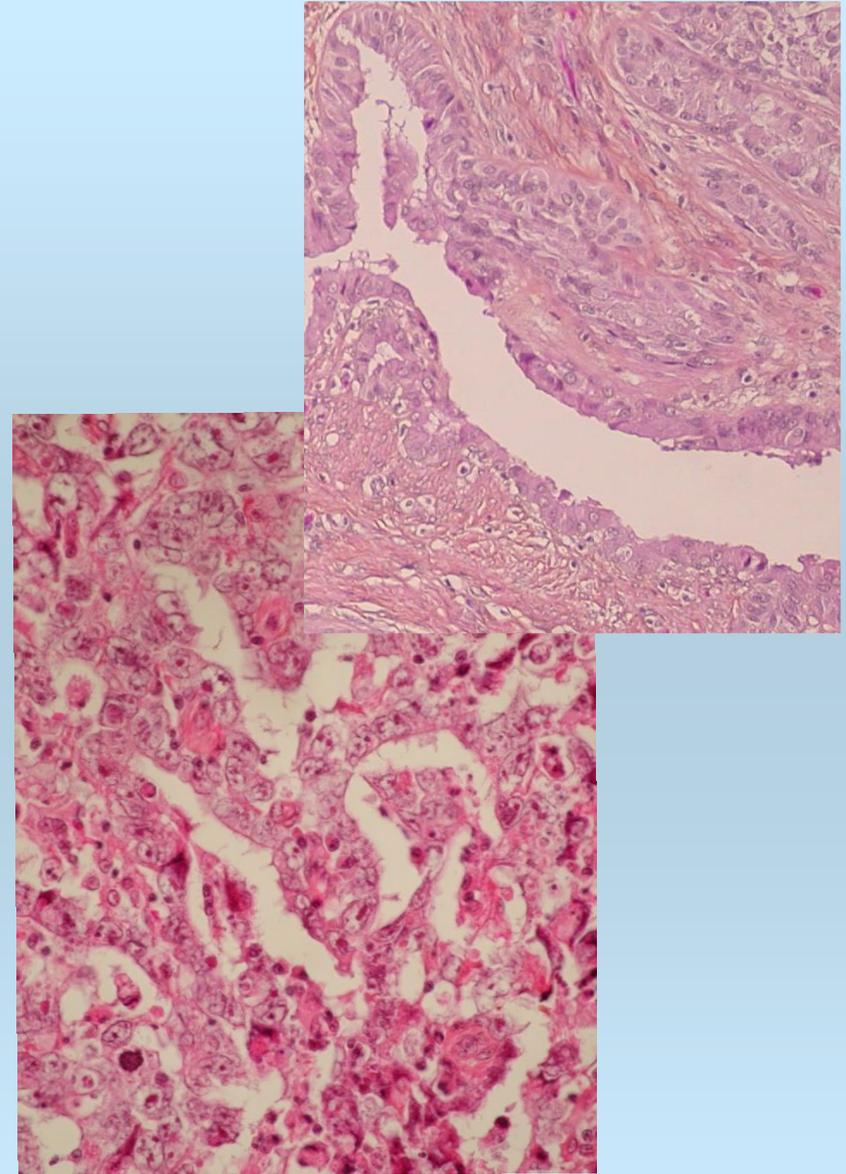
Tumeurs germinales <1%

Ahmed, J Clin Endocrinol Metabol 2000, 85, 658-65
Hannema J Pathol 2006, 208, 518-27
Loijenga et al Sex Dev. 2010; 4

Tumeurs germinales

Rare dans CAIS <1%
Post puberté

Carcinome embryonnaire
Mutation AR spécifique ?



Loijenga et al Sex Dev. 2010; 4
Chen et al Human Reprod 1999;14:664-70

Gonadoblastome

Age : 10-40 a

45, X + fragment du Y (TSPY)

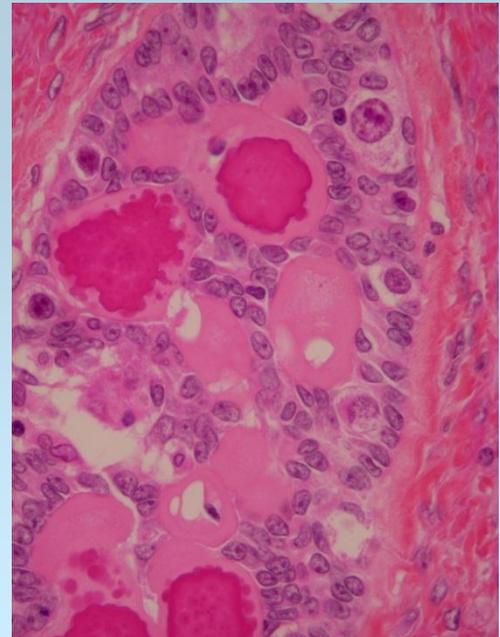
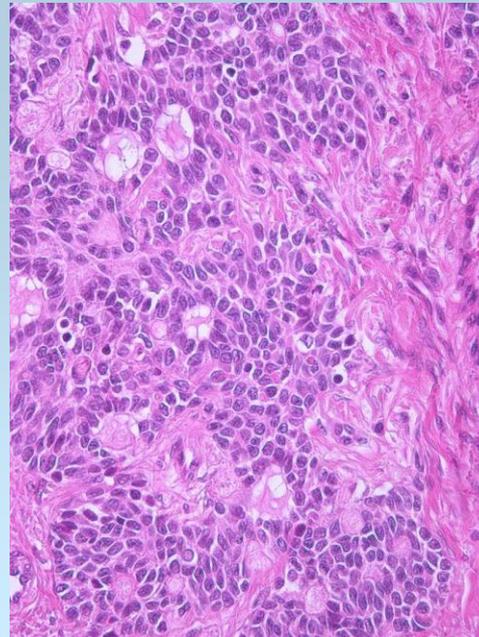
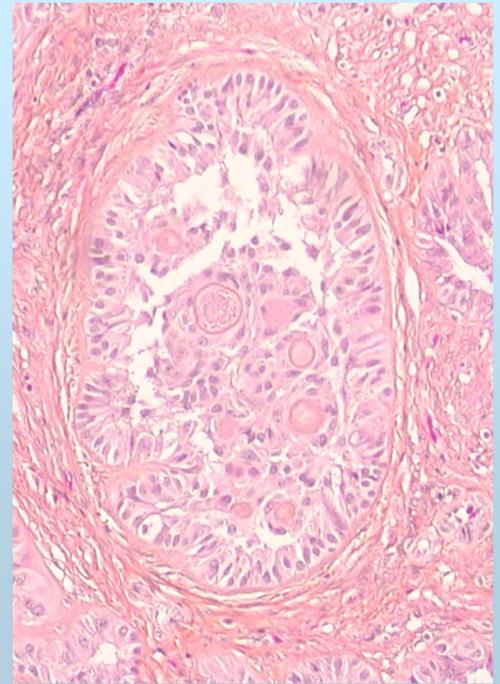
Dysgénésie gonadique (30%)

Rare dans CAIS

30% → séminome

10% → autres TGNS

Considérer IGCNU



Conclusion

CAIS (et variants) rare

Doit être précisé par le clinicien +++

Ou signalé !

Les autres anomalies testiculaires participant à des possibles syndrome (PJ ou Carney) Id+++

TG

moins fréquent que dans autres dysgénésies testiculaires (gonadoblastome)