

**Ministère des Enseignements
Secondaire Supérieur et de
Recherche Scientifique**

**République du Mali
Un Peuple – Un But – Une Foi**



FACULTÉ DE MÉDECINE, DE PHARMACIE ET D'ODONTO-STOMATOLOGIE

ANNEE UNIVERSITAIRE : 2007-2008

N°...../

Thèse

ETUDE DE L'AMBIGUITE SEXUELLE DANS LE SERVICE D'UROLOGIE DU CHU DU POINT « G » A PROPOS DE 5 OBSERVATIONS

***Présentée et soutenue publiquement le
...../...../2008***

Devant la Faculté de Médecine, de Pharmacie

Et d'Odontostomatologie

Mr : MAMAD DIALLO

**Pour obtenir le Grade de Docteur en Médecine
(DIPLOME D'ETAT)**

Jury

Président:

Pr. Ongoiba Nouhoum

Membre :

Dr. Cissé Cheick Mohamed Chérif

CO-directeur :

Dr. Tembely Aly

Directeur de thèse : Pr. Ouattara Kalilou.

A notre Maître et Président du Jury,

Le Professeur Nouhoum ONGOIBA

Spécialiste en anatomie humaine et en organogénèse

Spécialiste en chirurgie pédiatrique

Maître de conférence en anatomie et en chirurgie générale

HONORABLE MAITRE,

C'est un signe d'honneur que vous nous faites en acceptant de présider notre jury de thèse malgré vos multiples occupations.

L'intérêt que vous portez à vos étudiants et la clarté de votre enseignement, explique l'estime que vous porte toutes les promotions.

Veillez trouver ici l'expression de notre profonde reconnaissance et de nos sentiments très respectueux.

A notre Maître et Juge,

Docteur Cissé Cheick Mohamed Chérif

Chirurgien Urologue Andrologue

Diplômé d'endo-urologie et de la Lithotripsie extracorporelle (LEC)

Praticien hospitalier au CHU du Point-G

A l'occasion de ce travail, nous découvrons un homme ouvert, toujours souriant, accueillant et disponible.

Votre aimable simplicité, votre courtoisie et le souci de transmettre aux autres vos connaissances font de vous un homme exceptionnel.

Tout en vous souhaitant une bonne carrière professionnelle, veuillez agréer cher Maître l'expression de mes sentiments les plus distingués.

A notre Maître et co-directeur de thèse,

Docteur Tembely Aly

Diplôme de la Faculté de Médecine de Tours et de l'École de chirurgie

urologique de Paris

Spécialiste d'andrologie, d'endo-urologie, de la lithotripsie extracorporelle

et de l'urodynamie.

Maître Assistant à la FMPOS.

Cher maître,

Nous avons été très touchés de la gentillesse et de la spontanéité avec laquelle vous avez

accepté de diriger notre travail.

Votre rigueur scientifique, votre amour du travail bien fait, votre volonté d'apprendre aux

jeunes dans un esprit d'équipe m'a beaucoup marqué.

En peu de temps vous nous avez appris à travailler avec méthode et efficacité.

Vous n'avez jamais manqué de nous donner de judicieux conseils qui nous aiderons mieux

dans notre future profession.

Ce travail est le fruit du suivi sans relâche dont vous fait preuve à notre égard.

Veillez trouver ici l'assurance de notre profonde gratitude et de notre profond respect.

A notre maître et Directeur de thèse,

Le professeur Ouattara Kalilou

Docteur PH D de l'institut d'urologie de Kiev

Chef de service d'urologie du C HU de Point-G

Professeur titulaire d'urologie à la FMPOS

Président de la commission médicale d'établissement du CHU de Point-G.

Expert international de la chirurgie de la fistule obstétricale.

Honorable Maître,

Au cours de notre formation nous avons été impressionnés par votre culture générale, la

maîtrise indiscutable de cette matière qui est l'urologie, surtout la chirurgie de la fistule

vesico-vaginale qui vous impose sur le plan international et qui honore toute l'Afrique.

A ces qualités s'ajoutent votre simplicité et votre modestie.

Grâce à votre manière exceptionnelle de transmettre le savoir vous avez démystifié la

chirurgie au Mali.

Trouver ici cher maître l'expression de toute notre reconnaissance et de notre profond respect.

DEDICACES

Je dédie ce travail :

A ALLAH (SWA)

Le Tout Puissant, Omniscient, Clément et Miséricordieux et à Son Prophète Mohamed (SWA) pour m'avoir donné la santé, la force nécessaire et le courage pour mener à bien ce travail.

A mon Père : Feu Seydou DIALLO

Tu aurais dû me voir terminer mes études, mais la vie ne te l'a pas permis. Qu'Allah, Seigneur des cieux et de la terre ait ton âme en sa sainte garde.

A ma Mère Minata KONE

Tu es le prototype même de la femme africaine, celle qui accepte de tout donner dans le foyer pour le bonheur de ses enfants. Tes sacrifices pour nous sont inestimables et font de nous ce que tu as souhaité. Je ne saurais te remercier pour tant d'efforts consentis.

Je prie le Tout Puissant pour qu'il te garde longtemps que possible auprès de nous.

Accepte ce modeste travail comme gage de mon profond amour filial.

A ma chère aimée Aminata TRAORE dont la présence et la joie de vivre ont été un confort tout au long de ce travail, qu'elle y trouve un gage de mon grand amour.

A toutes les ambiguïtés sexuelles du monde et surtout d'Afrique.

REMERCIEMENTS

A tous ceux qui de près ou de loin m'ont soutenu et dont j'aurai oublié de mentionner le nom. Le stress qui accompagne ces documents peuvent me faire oublier de vous citer, mais sachez que vous avez marqué mon existence. Ce travail est aussi le votre.

A mon Directeur du premier cycle, Brehima OUATTARA (actuel Maire de Loulouni).
Merci pour tout ce que vous avez fait pour moi depuis mon tout début à l'école. Grâce à vous j'ai appris à lire et à écrire. Je ne saurai jamais vous remercier. Gratitude infinie.

A mon logeur Feu Seydou Bamory DIALLO,

J'aurai tellement souhaité te voir à mes côtés en ce jour solennel, mais le Tout Puissant en a décidé autrement. Dors en paix, Amen.

A mes collègues du Service :

Drissa Konaté, Souleymane Diarra, Abdoulaye Diamouténé, Abdou Samaké, Aliou Doukansi, Ouarou Guindo, Mamadou Keita, Boubacar Niaré, Sadio Ongoïba, Mamadou Sow, Fernando, Oumar Bagayoko, Moulaye Coulibaly, Ely Tembiné, Amadou Goïta, Mafounè Cissé, Aïssata Samassékou, Marie Diakitè, Youba Touré et Adama Z Ouattara.

En ce souvenir de tous les bons moments que nous avons passés ensemble.

A tous mes amis :

Salifou Sanogo, Souleymane Sanogo, Sintry Sanogo, Yaya Djiré et Penda Dagnon.
Merci pour tout ce que vous avez fait pour moi. Je vous souhaite beaucoup de courage et de réussite dans vos projets.

A tout le Personnel permanent et non-permanent du Service d'Urologie du CHU de Point G.

A tous les maîtres et guides de même que tous les enseignants de la FMPOS. Je suis le produit de votre investissement, trouver ici toute ma gratitude.

A tous les patients de la salle G.

A toutes les ambiguïtés sexuelles du monde et en particulier ceux de l'Urologie du CHU de Point G.

ABREVIATIONS :

ACTH : adénocorticotrophie hormone ou corticotrophine

AMH : hormone antimüllérienne

DHT : dihydrotestostérone

OGE : organes génitaux externes

OGI : organes génitaux internes

FSH: follicular stimulating hormone

ECBU : examen cytobactériologique des urines

IMSO : incision médiane sous ombilicale

UIV : urographie intraveineuse

T1 : premier temps

T2 : deuxième temps

TR : toucher rectal

LH: luteinising hormone

TSHsus : thyroid stimulating hormone

Ng/ml: nano gramme par millilitre

M UI/ml : milli unité par millilitre

KG : kilogramme

Cm : centimètre

Mm hg : millimètre de mercure

T4 : thyroxine T4

N : normes

PHM : pseudohermaphrodisme masculin

PHF : pseudohermaphrodisme féminin.

SOMMAIRE:

I- INTRODUCTION	2
-Objectifs d'études.....	4
II- GENERALITES	5
1-Rappel embryologique de l'appareil génital.....	5
2- Différenciation des organes génitaux.....	8
3- Données génétiques et étapes de la différenciation sexuelle normale.....	14
4-Rappel physiopathologique.....	19
5-Troubles de la différenciation gonadique.....	20
6-Troubles de la différenciation des voies génétiques.....	21
7-Traitement.....	26
III- METHODOLOGIE	27
IV- RESULTATS	30
V- COMMENTAIRES ET DISCUSSIONS	49
VI- CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS	64
VII- REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	67
ANNEXES	

INTRODUCTION.

Les ambiguïtés sexuelles sont dues à une anomalie de la différenciation sexuelle, aboutissant à une discordance entre les organes génitaux internes (OGI), les organes génitaux externes (OGE) et les caractères sexuels secondaires. La différenciation sexuelle est le résultat d'une série d'événements qui se succèdent dans un ordre chronologique précis, à partir de la fécondation de l'ovule par le spermatozoïde qui détermine le sexe génétique ou chromosomique (XX, XY), jusqu'à la fin de la croissance et de la puberté. Au cours de cette différenciation sexuelle interviennent également l'action de la sécrétion hormonale des gonades (ovaires et testicules) et la sensibilité des tissus à ces hormones sécrétées.

L'occasion du diagnostic se présente généralement dès la naissance, devant des OGE anormaux, mais peut être beaucoup plus tardive, à l'âge de la puberté ; devant un retard pubertaire, une aménorrhée ou l'apparition des caractères sexuels secondaires discordants avec le sexe civil assigné. Le diagnostic doit être aussi précoce que possible, parfois anténatal pour éviter toute erreur d'attribution de sexe dans lequel l'enfant sera élevé, erreur dont les conséquences psychologiques et sociales sont très graves pour le patient et sa famille. Le diagnostic de l'ambiguïté sexuelle est en général porté en période néo-natale. C'est une urgence pour deux raisons : il peut s'agir d'une hyperplasie des surrénales à l'origine d'un syndrome de perte de sel, c'est donc une urgence métabolique nécessitant une prise en charge immédiate, une fois éliminée l'urgence métabolique, l'enquête diagnostique doit être rapide afin d'attribuer un sexe à l'enfant. C'est là que les examens d'imagerie ont leur place.

Ambiguïté sexuelle

Ces situations d'ambiguïté sexuelle sont relativement rares dans le monde et la prévalence varie en fonction de la définition 0,1 à 2% aux USA [1].

Parmi les états intersexuels, les hyperplasies congénitales des surrénales sont les plus fréquentes dans le monde avec une prévalence de 1 cas pour 15000 naissances vivantes [2].

Au Mali, nous n'avons trouvé qu'une étude hospitalière réalisée dans le service de Médecine interne, ce travail ne prend pas en compte l'aspect chirurgical des ambiguïtés sexuelles bien que quelques cas isolés aient été publiés par des confrères chirurgiens et cytogénéticiens. C'est pourquoi, nous nous sommes proposé de mener une étude contributive de l'ambiguïté sexuelle dans le service d'urologie du CHU du Point G afin de mieux les décrire et de comprendre leur prise en charge.

OBJECTIFS D'ETUDE

1-Objectif général

Etudier l'ambiguïté sexuelle dans le service d'urologie du CHU de Point – G.

2-objectifs spécifiques :

- Déterminer la fréquence hospitalière des ambiguïtés sexuelles dans le service d'Urologie du CHU du Point G.
- Décrire les aspects anatomo-cliniques, paracliniques et thérapeutiques des ambiguïtés sexuelles,
- Déterminer les problèmes soulevés par les ambiguïtés sexuelles dans notre pratique professionnelle.

GENERALITES:

I- Rappel embryologique de l'appareil génital

Pour comprendre la possibilité et le mécanisme des discordances, il est nécessaire de rappeler l'embryologie normale : la notion essentielle est la bipotentialité sexuelle de l'embryon aux premiers stades de son organisation (c'est-à-dire la bipotentialité gonadique que gonophorique).

Du milieu de la 3^{ème} semaine à la fin de la semaine de la vie embryonnaire se constituent les premières ébauches des appareils génitaux. Ces modalités de développement sont communes aux deux sexes. On parle alors de stade indifférencié.

Stade indifférent de l'appareil génital [3, 6, 14 ,22 ,32]

1-La gonade indifférente :

Elle résulte de la formation et de l'organisation de deux éléments distincts :

- Des cellules germinales primordiales : elles apparaissent au cours de la 3^{ème} semaine dans l'aire extra embryonnaire, puis migrent progressivement pour atteindre une position intra embryonnaire : elles se placent à la partie moyenne du mesonephros au dedans de la crête génitale.
- Le blastème somatique commun : au cours de la 4^{ème} semaine, le mésenchyme sous-jacent à la crête génitale s'organise en une condensation cellulaire appelée blastème somatique commun. A la 6^{ème} semaine, celui-ci est nettement détaché de l'épithélium coelomique par une zone mésenchymateuse dans laquelle on observe des gonocytes primordiaux. La partie postérieure du blastème somatique commun se différencie en un système de canaux réalisant un réseau anastomotique mettant en relation le blastème somatique commun et les tubes mesonéphrotiques.

2-Les voies génitales indifférenciées :

- Les canaux de Wolff : ils apparaissent à la 4^{ème} semaine, longent les bords antero-externes de chaque mesonéphros, puis se développent en direction de la face postérieure de la zone allantoïdienne du cloaque.

Au cours de la 6^{ème} semaine, l'extrémité distale des canaux de Wolff augmente de diamètre : ainsi se forment les cornes du sinus uro-génital.

Au cours de la 7^{ème} semaine, la séparation entre uretères et canaux de Wolff se poursuit, les orifices urétéraux apparaissent en position supérieure par rapport à l'ouverture intra sinusale des canaux de Wolff.

- Les canaux de Müller : plus tardifs, ils apparaissent au cours de la 6^{ème} semaine. Ils s'allongent progressivement, croisent en avant les canaux de Wolff, puis cheminent côte à côte vers la partie postérieure du sinus uro-génital.

Au cours de la 8^{ème} semaine un accollement des canaux de Müller se produit, mais sans ouverture : en regard de cette extrémité, la paroi du sinus uro-génital s'épaissit pour constituer le tubercule de Müller.

- Le sinus uro-génital : au cours de la 6^{ème} semaine, le cloaque est le siège d'un phénomène de cloisonnement qui aboutira à l'individualisation du rectum en arrière et du sinus uro-génital en avant.

Au cours des 7^{ème} et 8^{ème} semaines, l'allongement de la face postérieure du sinus uro-génital permet de distinguer une portion vesico-ureterale supérieure et une portion génitale inférieure au dessous de l'abouchement des canaux de Wolff.

La membrane uro-génitale se transforme également. Le tubercule cloacal, en se développant vers l'avant, prend le nom de **Tubercule génital**. Latéralement situées de chaque côté de la base du tubercule génital, se font jour deux saillies : les bourrelets génitaux qui délimitent une gouttière médiane.

II- Différenciation des organes génitaux :

A. Différenciation féminine :

1. L'ovaire :

- Classiquement la différenciation de l'ovaire se faisant par prédominance de la zone corticale de la gonade primitive avec régression de la zone médullaire a destinée masculine.

- Selon une conception moderne, elle découle d'un remaniement du blastème somatique commun proliférant et s'étendant, de dedans en dehors vers la surface de la gonade primitive en s'insinuant entre les gonocytes primordiaux.

Les gonocytes englobés dans les cellules du blastème somatique commun sont appelés « ovogonies » et les cellules du blastème somatique commun s'organisent en couronne autour des ovogonies : ainsi sont constitués les premiers **follicules primordiaux**. Les autres cellules du blastème somatique commun donneront les cellules interstitielles et les cellules du stroma ovarien.

Un contrôle génétique est certainement à l'origine de la différenciation gonadique. La différenciation et le maintien des ovogonies nécessitent la présence de deux chromosomes X, alors qu'un seul X suffit à régler la différenciation ovarienne : des sujets turnériens (45, XO) ont, pendant la vie fœtale, un développement ovarien et des cellules germinales ; mais l'absence d'un chromosome X entraîne ultérieurement une dégénérescence anticipée des ovogonies (SINGH et CARR, 1966).

2. Les organes génitaux internes :

La partie profonde du blastème somatique commun se différencie en un système de canaux qui s'anastomosent avec les tubes mesonéphrotiques et forment **l'organe de Mihalowicz** qui involuera pour laisser subsister le rete ovarii.

Destinée du corps et canal de Wolff :

Ils ne participent pas à la constitution des organes génitaux féminins mais donnent seulement une série de reliquats embryonnaires :

- L'hydatide pédiculé (ou hydatide de Morgagni),
- L'épophore (ou organe de Rosen Muller) ;
- Le paraphore (ou tubes de Kobelt) ;
- Les canaux para vaginaux (ou organes de Gartner).

Destinée du canal de Müller :

- Formation de la trompe : la trompe est constituée à partir de l'extrémité crâniale du canal de Müller. Le développement du pavillon et le reste de la trompe s'effectuent selon des modalités à des périodes différentes.

- Formation de l'utérus : nous avons vu qu'au cours de la 8^{ème} semaine les canaux de Müller s'étaient accolés, mais sans fusion ni ouverture de leurs cavités propres, tandis qu'apparaît le tubercule de Müller, d'origine sinusale.

Au début de la 9^{ème} semaine débute l'organisation de l'utérus avec fusion des canaux de Müller, disparition de la cloison médiane. A la 17^{ème} semaine, l'isthme est individualisé et les différentes couches de la paroi utérine commencent à s'organiser, le col est alors bien défini. A la 40^{ème} semaine, les rapports péritonéaux sont déjà pratiquement ceux retrouvés chez l'adulte.

- Formation du vagin : « complexe et encore très controversée » (GAGNAIRE et COLL, 1975), l'embryologie du vagin a une double origine :

Les 4/5 supérieurs sont d'origine Müllérienne.

Le 1/5 inférieur est d'origine sinusale.

3. Les organes génitaux externes :

Le caractère essentiel de la différenciation féminine est la persistance de la fente et de la gouttière uro-génitale.

- Formation du vestibule vulvaire : il provient de l'élargissement de la portion génitale du sinus uro-génital. Cette portion génitale donne aussi naissance aux **glandes de Bartholin**.

Ambiguïté sexuelle

- Formation des autres constituants vulvaires : ils se différencient au cours du 3^{ème} mois.

Le clitoris : provient du tubercule génital,

Les petites lèvres : sont formées à partir des replis génitaux,

Les grandes lèvres : résultent du développement des tubercules génitaux.

B. Différenciation masculine

1. Le testicule :

Il commence à s'individualiser autour de la 7^{ème} semaine :

- L'épithélium de surface se réduit à une seule couche de cellules ;

- L'albuginée s'organise ;

- Le tissu interstitiel se rattache au mésenchyme initial subissant une différenciation au niveau de la zone sous corticale, puis un accroissement rapide donnant des amas inter tubulaires, il régressera ensuite, faisant place à un tissu conjonctif ou l'on trouvera des tubes prépondérants.

Les tubes séminifères sont les cordons médullaires détachés de la crête sexuelle. Différents types de cellules s'organisent peu à peu : les unes formeront le tissu sertolien, les autres sont les spermatogonies.

- Le rete testis forme un réseau qui met en communication les tubes spermatiques avec les cônes efférents.

Au début, la gonade est reliée à la paroi dorsale par un mesoperitonéal qui, en haut va jusqu'au diaphragme et se dirige, en bas vers la région inguinale. Il prend le nom du gubernaculum testis dans sa portion sous-gonadique. Il s'accroît alors moins vite que la gonade et que le reste de l'embryon de telle sorte que vers le 3^{ème} mois, le testicule est attiré en bas, abandonnant la région lombo-sacrée. A partir du 4^{ème} mois la région inguinale se modifie et le processus vaginalis se forme, se creuse d'une dépression pour aboutir à la formation du canal peritoneo-vaginal qui débouche dans le scrotum.

L'ancien processus vaginalis, devenu fibreux, attire le testicule dans l'anneau inguinal, qu'il franchira vers le 7^{ème} mois.

L'épididyme et le déférent suivent le mouvement, décrivent une courbe en S.

Vers le 8^{ème} mois le testicule apparaît finalement dans la poche scrotale.

Une anomalie dans la migration du testicule peut être cause de **cryptorchidie** : ce terme désigne tout testicule qui se trouve spontanément en permanence en dehors du scrotum et dont l'abaissement manuel éventuel est suivi d'un retour immédiat à la position antérieure dès que cesse toute traction.

Cependant, des études ont montré que, du point de vue pathogénique, la cryptorchidie n'est pas un simple défaut de migration de la glande lié à un obstacle anatomique ou un désordre endocrinien ; mais bien une maladie primitivement testiculaire : le défaut conditionnel de la glande s'exprimant entre autre par sa situation anormale.

Il est actuellement admis que la fréquence de dégénérescence maligne de la gonade est plus grande pour un testicule cryptorchidie que pour un testicule en place, il faut noter que cette fréquence n'est pas modifiée par la mise en place du testicule.

2. Les organes génitaux internes :

- Le corps de Wolff : par sa partie située face à la gonade, donne naissance aux cônes afférents de l'épididyme.

Au dessus et en dessous, il ne restera que les organes dégénérés du mesonéphros qui formeront :

- L'hydatide pédiculée, accolée à la tête de l'épididyme,

- Le para didyme ou organe de GIRALDES situé plus bas.

- Le canal de Wolff : donne l'épididyme près du testicule puis le canal déférent.

Son abouchement dans le sinus uro-génital prend l'aspect d'un petit bourgeon qui, vers le 3^{ème} mois, donnera naissance aux vésicules séminales.

- Le canal de Müller : involue presque totalement ne laissant :

En haut que l'hydatide sessile ;

En bas l'utricule prostatique.

- Le tubercule de Müller : évolue en veru montanum.

3. Différenciation du sinus uro-génital :

A partir du début du 3^{ème} mois, le sinus uro-génital forme trois segments qui donnent l'urètre.

- L'ébauche vesico-uretrale : donne la partie sous-montanale de l'urètre prostatique : c'est un segment très court situé au débouché de la vessie et qui va jusqu'au point de terminaison des canaux de Wolff et de Müller.

- L'ébauche pelvienne : donne l'urètre prostatique sous-montanale et l'urètre membraneux.

Le sinus uro-génital prolifère à ce niveau sous forme de bourgeons qui s'enfoncent dans le mésenchyme environnant et formeront la prostate vers le 5^{ème} mois.

- L'ébauche phallique : donne la portion initiale de l'urètre spongieux. A ce niveau aussi se développent des bourgeons qui donneront les glandes bulbo urétrales de Cowper et de Littré.

4. Les organes génitaux externes :

La membrane uro-génitale donnera les organes génitaux externes et l'urètre inférieur. Le pénis se forme à partir du tubercule génital qui s'allonge, se relève, se renfle à son extrémité pour donner le gland.

Au cours du 3^{ème} mois naît de la partie postérieure et supérieure du pénis, une saillie mésodermique qui progresse vers le gland et le recouvre d'un double feuillet épithélial qui se clivera à la naissance au niveau de la lame profonde et donnera le prépuce sur les côtés et sur la face supérieure, ces deux replis se rejoignent sur la ligne médiane et individualisent le frein, tandis qu'en profondeur, sur toute la longueur, s'organise un tissu mésenchymateux qui donne les corps caverneux et spongieux et le tissu érectile du gland.

L'urètre antérieur est une gouttière qui est située à la face inférieure du tubercule génital, prolongeant l'orifice uro-génital.

Il se transforme en canal par un processus d'accolement des deux plis génitaux qui fusionnent sur le raphé médian. Cette fusion se fait d'arrière en avant de sorte que, vers la 14^{ème} semaine l'urètre va jusqu'à l'extrémité du pénis au niveau du méat définitif.

La jonction des bourrelets génitaux sur la ligne médiane va former le scrotum. Le raphé scrotal se prolonge vers le bas par le raphé pénien et en arrière par un épaissement pré anal de la région péri anale. Ce développement des bourrelets génitaux se fait de façon inégale ; ils disparaissent en avant pour libérer la racine de la verge, en arrière et sur les côtés ils se creusent pour donner les bourses. L'appareil génital externe est donc terminé chez l'homme au cours du 4^{ème} mois. Il ne sera complété que par l'arrivée des testicules au cours du 7^{ème} mois.

Ce tableau récapitule les organes externes masculins et féminins.

Tableau 10 – 1 : Développement des OGE masculins et féminins

Ebauche resomptive	Structure mâle	Structure femelle
Tubercule génital	Gland et corps du penis	Gland et corps du clitoris
Sinus uro-génital définitif	Urètre pénien	Vestibule du vagin
Pli uretral	Pénis entourant l'urètre pénien	Petites lèvres de la vulve
Pli labio-scrotal	Scrotum	Grandes lèvres de la vulve

Source : Embryologie humaine : William J. Larsen (p. 258)[22]

III – DONNEES GENETIQUES ET ETAPES DE LA DIFFERENCIATION SEXUELLE NORMALE : [3, 11, 20, 42, 43]

1. Physiologie : La différenciation sexuelle dépend de 3 facteurs :

- Facteurs génétiques : les chromosomes sexuels déterminent le développement de la gonade primitive vers un ovaire ou un testicule
- Facteurs hormonaux : la sécrétion des gonadotrophines est responsable de l'activité sécrétoire des gonades.
- Facteurs tissulaires : les hormones gonadiques ne peuvent exercer leurs effets périphériques que si les tissus cibles sont pourvus d'un système intracellulaire capable de recevoir et d'exécuter le message hormonal.

2. Données génétiques : [20]

- Le sexe génétique :

L'œuf normal a une formule chromosomique 44 XX ou 44 XY, l'absence de disjonction des chromosomes sexuels avant la fécondation peut donc produire des anomalies chromosomiques (44 XXY, 44 XO, 44 XXX ou 44 YO).

Le matériel génétique de l'œuf est conservé lors des divisions mitotiques successives, des anomalies de la mitose peut être à l'origine d'un mosaïcisme plus ou moins complexe.

La détermination du sexe génétique se produit dès la fusion des cellules reproductrices, le spermatozoïde et l'ovule, tandis que la différenciation sexuelle organique commence au 3^{ème} mois de la vie embryonnaire. On distingue ainsi, le sexe génétique porté par les chromosomes sexuels, du sexe phénotypique, défini par la présence de caractères sexuels féminins ou masculins (gonades ou glandes sexuelles, organes génitaux externes, morphologie, gamètes ou cellules reproductrices).

La concordance entre sexe génétique et sexe phénotypique assure la normalité de l'individu.

Le caryotype : est l'ensemble des chromosomes d'une cellule ou d'un individu :

Caryotype masculin normal : 46 XY

Caryotype féminin normal : 46XX

Le chromosome est un élément microscopique constitué d'une molécule d'ADN.

Le gène est l'unité de l'information génétique transmise par l'individu à sa descendance par reproduction sexuée ou asexuée.

NB : 25000 gènes chez l'homme

Le génotype est le patrimoine héréditaire d'un individu, autrement dit l'ensemble des allèles d'un individu portés par l'ADN d'une cellule vivante.

L'ADN (acide desoxyribonucleique) principale constituant chimique des chromosomes, support du contrôle des activités cellulaires et de la transmission des caractères héréditaires.

La différenciation de la gonade :

Une ancienne théorie voulait que le testicule se développe au dépend de la médulle ; et l'ovaire au dépend de la corticale. Cette notion est actuellement très controversée. Il est certain que le testicule nécessite pour se développer, un chromosome Y. le développement de l'ovaire nécessite l'absence de chromosome Y et la présence d'un chromosome X.

- La différenciation des voies génitales :

Depuis les travaux de Jost sur l'embryon de lapin, on pense que le testicule fœtal secrète trois substances :

Une substance inhibant des canaux de Müller (ce serait une protéine non encore identifiée). Elle n'agit que du côté du testicule, en cas de castration unilatérale.

Une substance stimulant les canaux de Wolff, qui semble être un androgène.

Une substance qui masculinise les organes génitaux externes, qui est sûrement un androgène.

On a aussi démontré le rôle décisif du testicule fœtal dans la différenciation sexuelle pendant la vie intra-utérine.

La notion de sexe :

Finalement la différenciation sexuelle normale suppose :

Un sexe génétique normal XX ou XY ;

Un développement gonadique harmonieux et concordant dont dépend la différenciation des voies génitales,

Une réceptivité normale des organes génitaux aux hormones sexuelles ;

L'absence d'imprégnation du fœtus par des hormones hétéro-sexuelles.

Un défaut à chacun de ces niveaux peut induire un trouble de la différenciation, voire une ambiguïté sexuelle.

On peut définir les termes suivants :

Le sexe chromosomique : établi par étude du caryotype.

Le sexe chromatinien : établi par la recherche de corpuscule de Barr.

Le sexe gonadique : qui dépend de l'aspect histologique de la gonade.

Le sexe des organes génitaux internes : masculin s'il existe un canal déférent et une vésicule séminale, féminin s'il existe une trompe et un utérus.

Le sexe des organes génitaux externes : masculin avec pénis et soudure totale de la fente uro-génitale, féminin avec un clitoris, un orifice urétral et un orifice vulvaire.

Le sexe légal : déterminé à la naissance sur l'aspect des organes génitaux externes.

Le sexe psychique : qui est l'identification sexuelle du sujet lui-même.

3. Etapes de la différenciation sexuelle normale : [43]

Le premier stade de la différenciation est le sexe génétique, déterminé par l'équipement chromosomique embryonnaire, lors de la fécondation de l'ovule par le spermatozoïde.

Le deuxième stade met fin au stade indifférencié de gonade bi potentiel pour évoluer soit vers le testicule, soit vers l'ovule, c'est le sexe gonadique.

La troisième étape est la différenciation du tractus génital interne ou externe, selon le type male ou femelle. Cette étape est induite par les hormones sécrétées par la gonade : c'est le sexe gonophorique, élément majeur de la différenciation somatique. Enfin, la dernière étape pubertaire, ou la sécrétion des hormones et l'équipement de leurs récepteurs donnent l'aspect morphologique définitif, par l'apparition des caractères sexuels secondaires et de la libido.

3.1-Le sexe génétique : Chaque individu possède normalement 46 chromosomes (44 autosomes et 2 chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme). Les ovules ont 23 chromosomes, 22 autosomes et 1 chromosome X. La moitié des spermatozoïdes a la même formule, l'autre moitié a 22 autosomes et 1 chromosome Y. La portion distale du bras court du chromosome Y contient le gène. Elle va déterminer la différenciation de la gonade primitive en testicule. Le chromosome sexuel joue également un rôle important. Il contrôle l'apparition des récepteurs aux androgènes. Les autosomes participent au développement sexuel harmonieux. Ils contrôlent notamment les enzymes de la biosynthèse de la testostérone et de la transformation de la testostérone (T) en dihydrotestostérone (DHT), par l'intermédiaire de la 5 α -réductase.

3.2-Le sexe gonadique : La gonade embryonnaire primitive indifférenciée apparaît au cours de la 5^{ème} semaine de la vie embryonnaire. Les crêtes génitales sont constituées d'un épaissement de l'épithélium coelomique à la face antero interne du mesonephros. Elles vont proliférer pour constituer les cordons sexuels primaires. En présence du gène TDF, (testis determining factor) le testicule se développe précocement et rapidement.

A la 8^{ème} semaine, les tubes séminifères, dont les cellules de Sertoli secrètent l'hormone anti mullerienne. A la 9^{ème} semaine les cellules Leydig secrètent la testostérone. Ces deux activités sont sous la dépendance, d'abord de l'HCG maternelle, puis de la LH et de la FSH embryonnaires du fœtus. En l'absence du chromosome Y , ce n'est qu'à la 13^{ème} semaine que les cellules germinales s'entoureront d'une assise de cellules folliculaires futures, structure ovarienne.

3.3-Le sexe gonophorique et somatique : C'est de cette phase hormonale de différenciation des organes génitaux internes et externes qu'une anomalie peut survenir et entraîner une ambiguïté sexuelle. La présence et l'activité du testicule fœtal déterminent la masculinisation du tractus génital (canaux déférents, canaux éjaculateurs et vésicules séminales). Sous l'effet de DHT, les bourrelets génitaux se soudent, constituant le scrotum où migrent les testicules. En l'absence de ces facteurs de masculinisation, chez la femme, les canaux de Muller se différencient en utérus et trompes, le testicule génital reste petit. Le sinus uro génital se différencie en canaux urinaire et vaginal séparés.

Le testicule est donc l'élément principal de la différenciation sexuelle. Toute anomalie qualitative, quantitative ou chromosomique de la sécrétion, du métabolisme ou de l'action des androgènes entraîne un trouble de la différenciation des organes génitaux.

IV Rappel physiopathologique : [42]

Le développement sexuel normal résulte de l'enchaînement et du chevauchement complexe des phénomènes génétiques et hormonaux programmés.

L'embryon est sexuellement bi potentiel. Dès la 6ème semaine la gonade primitive bi potentielle se détermine en testicule ou à défaut en ovaire. Schématiquement, on considère actuellement que la présence chez le fœtus du gène SRY porté par le bras court du chromosome Y entraîne la différenciation de la gonade en testicule. Le testicule fœtal une fois formé secrète deux hormones.

- L'hormone antimüllérienne (AMH) sécrétée par les cellules de Sertoli, qui est responsable de la régression des canaux de Muller.

- La testostérone (T) sécrétée par les cellules de Leydig. La testostérone assure elle-même le maintien et le développement des canaux de WOLFF.

Après réduction par 5α réductase, son dérivé actif, la dihydrotestoteronone (DHT), se fixe sur les récepteurs spécifiques et réalise la virilisation des organes génitaux externe et du sinus uro génital.

Dans le sexe masculin les conduits génitaux internes deviennent donc des canaux de WOLFF qui se différencient en épидидymes, canaux déférents vésicules séminales et canaux éjaculatoires ; simultanément les canaux de MULLER régressent en laissant pour résidus les hydatides et l'utricule prostatique.

Dans le sexe féminin, ce sont les canaux de MULLER qui persistent et qui vont former les trompes avec leur pavillon et par fusion de l'utérus et la partie haute du vagin ; les canaux de WOLFF régressent et ne laissent persister que des résidus (canaux de Gardtner).

L'absence du fragment de chromosome Y portant le gène SRY conduit au développement féminin ainsi donc :

- La différenciation masculine est un phénomène précoce et actif ; le défaut de gonade, l'absence ou le retard de sécrétion hormonale, le défaut des récepteurs périphériques vont entraîner un défaut de masculinisation
- La différenciation féminine est un phénomène plus tardif et passif ; la masculinisation d'un fœtus féminin ne peut s'expliquer que par un excès d'hormones virilisantes.

V- Troubles de la différenciation gonadique [33, 34,40]

1. Dysgénésies gonadiques :

Syndrome de Turner 44 XO : il se traduit au moment de l'adolescence par deux signes qui amènent à consulter :

L'impuberisme qui se traduit par une aménorrhée primaire, une hypoplasie des organes génitaux externes de l'utérus et du vagin et une absence de développement des caractères sexuels secondaires.

Le retard de croissance : se manifeste tôt la taille maximum ne dépasserait pas 1m50. la silhouette a un aspect global massif et trapu. De nombreuses malformations s'associent à ce tableau : dystrophies squelettiques, cou palmé, coarctation aortique, daltonisme. La chromatine sexuelle est négative.

Il existe des formes atypiques de dysgénésie gonadique avec chromatine positive, avec chromatine Y.

A côté de cette forme habituellement décrite, on considère actuellement comme syndrome de Turner des formes à chromatine positive.

Mosaïque d'aberrations numériques avec XO sans Y.

Aberration de structure d'un X, homogène ou mosaïque.

2. Dysgénésie des tubes séminifères :

Syndrome de Kline Felter : 44 XX Y

Ce syndrome est une orchidystrophie trigonosomique, se traduisant chez l'adolescent ou l'adulte jeune par l'existence d'organes génitaux mâles sans ambiguïté. Les testicules sont petits, toujours en place, l'épididyme est de taille normale ainsi que les bourses et la verge, la gynécomastie est classique.

Sur le plan biologique, 17 testostéroïde et 17 OH corticostéroïde sont subnormaux. Par contre, l'épreuve de stimulation testiculaire reste sans réponse.

Sur le plan histologique, la biopsie testiculaire révèle une sclérose – hyalinisation très poussée des tubes séminifères. Les cellules de Sertoli sont altérées ; la lignée germinale fait défaut ou reste bloquée.

VI- Troubles de la différenciation des voies génétiques : [34,40]

Chez certains sujets dont la différenciation gonadique est normale, les voies génitales présentent un développement incomplet, ambigu ou contraire au sexe gonade.

1. Pseudohermaphrodisme masculin :

Ce terme désigne un état inter sexuel comportant des caractères phénotypiques féminins plus ou moins accentués chez un sujet porteur de testicule : testicule fœtal s'est révélé partiellement ou totalement insuffisant pour provoquer l'involution müllérienne et / le développement de wolffien.

Le testicule féminisant ou syndrome de Morris :

Ce syndrome, fort rare, est caractérisé par l'absence de tout signe de virilisation et par une féminisation parfaite du morphotype chez un sujet de sexe génétique et gonadique masculin.

Cliniquement, le morphotype est parfaitement féminin. Ces organes génitaux externes sont normaux. Seul le vagin est toujours anormal, absent ou insuffisamment profond. Il n'y a ni utérus, ni prostate.

Ambiguïté sexuelle

La gonade est un testicule en position inguinale ou labiale ou encore abdominale. Il comporte un épiddyme et un canal déférent.

Le diagnostic est confirmé par :

Une chromatine négative.

Un caryotype masculin normal xy

Biologiquement la sécrétion d'androgène est normale. Ainsi il existe une insensibilité totale aux androgènes chez ces sujets.

Le mode de transmission de cette affection semble être récessif, lié au sexe.

Formes incomplètes testicules féminisants :

Un certain nombre de pseudohermaphrodismes masculins se présente avec une ambiguïté sexuelle plus ou moins marquée :

Les OGE sont plutôt féminisants mais on note une hypertrophie du clitoris, une soudure partielle de la fente urogénitale.

Le vagin est souvent normal, l'utérus peut exister ;

La pilosité axillaire et pubienne se développe en partie, à l'opposé du testicule féminisant complet ou elle reste absent.

Formes rares ou déficit enzymatiques.

On a un décrit quelques rares cas exceptionnels d'enzymopathie, à l'origine de pseudo hermaphrodisme masculin : déficit en C22 – C21 Deomolase, déficit en 3- β hydroxystéroïde déshydrogénase. Déficit en 17 α hydroxylase, déficit 17 cétostéroïde réductase.

La description détaillée de ces formes très rares n'entre pas dans le cadre de notre étude.

Formes mal classées :

Quelques cas où un testicule abdominal rudimentaire coexiste avec un hémis utérus et une trompe du même côté.

Le syndrome de REIFENSTEIN, caractérisé par un hypospadias, des signes d'insuffisance testiculaire avec une petite verge, hypertrophie testiculaire et gynécomastie.

2- Pseudo hermaphrodisme féminin.

Il est défini par la coexistence d'ovaires bien différenciés et de voies génitales plus ou moins masculinisées. C'est la plus fréquente des ambiguïtés sexuelles. Le caryotype est 46xx. L'origine de l'hyper androgénie est extra-gonadale. La masculinisation des organes génitaux externes et internes est d'autant plus marquée que l'androgénisation est plus importante et survient plus tôt durant la vie fœtale. Les canaux mullériens sont normalement développés. Trompes, utérus et tiers supérieurs du vagin sont normaux. Les ovaires sont en place.

Un tel état est réalisable si le fœtus féminin est soumis à une stimulation androgénique en l'absence de gonade mâle. L'excès androgénique peut avoir comme origines : la mère virilise son fœtus féminin si elle présente une tumeur virilisante ou si elle a été soumise, à tort, à un traitement androgénique.

Mais la cause la plus fréquente reste l'hyperplasie surrénalienne congénitale virilisante. Hyperplasie surrénalienne congénitale virilisante.

A la naissance, il existe une ambiguïté sexuelle des OGE dans tous les cas.

DRADER a établi une classification en fonction de l'hypertrophie clitoridienne et des signes associés :

Entre 3 et 10 ans une pseudo puberté hétérosexuelle va se produire avec :
apparition de poils pubiens et axillaires.

Erection du clitoris qui grandit, acné et abaissement de la voix

L'évolution se fait toujours vers un état inter sexuel avec un grand hirsutisme, associé ou non à l'ambiguïté des OGE.

La chromatine sexuelle est positive., le caryotype est normal 44 XX.

Grâce aux progrès de la biochimie et de l'embryologie expérimentale, plusieurs formes étiologiques ont pu être décrites : déficit en 21 hydroxylase ; forme particulière : le syndrome de perte sel ; déficit en 11 hydroxylase ; déficit en 3 β hydroxystéroïde dehydrogénase.

Le mode de transmission de cette affection est autosomique récessif.

Virilisation fœtale maternelle.

Ambiguïté sexuelle

Dans des rares observations, une tumeur virilisante (souvent un arrhénoblastome de l'ovaire) peut être responsable.

Il s'agit le plus souvent d'une simple hypertrophie clitoridienne. Il est rare de trouver une tumeur d'évolution assez rapide pour viriliser le fœtus avant la 12^{ème} semaine et détermine ainsi une ambiguïté des organes génitaux.

VII-TRAITEMENT:

1-TRAITEMENT MEDICAL:

S'il est aisé de préconiser une supplémentation en hydro cortisol dans les PHF, il est tout autant difficile de dire de façon formelle que dans les autres cas d'ambiguïté sexuelle, il faut préconiser systématiquement tel protocole.

Le plus souvent la décision du sexe d'élevage et du traitement à instituer est prise par une équipe multidisciplinaire (endocrinologues, chirurgiens, pédiatres, cytogénéticiens, biologistes moléculaires et biochimistes hormonaux) en fonction du diagnostic, de l'aspect des OGE et de l'évolutivité de la maladie en collaboration avec la famille.

Le traitement prénatal des fœtus femelles qui ont des déficits en 21-hydroxylase par la DEXAMETHASONE est de plus en plus préconisé quand bien même il est possible d'avoir quelques effets non favorables mais rares.

Il est reconnu qu'une prise en charge psychologique est importante.

2-TRAITEMENT CHIRURGICAL :

L'acte chirurgical dépend lui aussi du diagnostic et du sexe assigné et est décidé au sein d'une équipe multidisciplinaire (endocrinologues, chirurgiens, biologistes moléculaires et biochimistes hormonaux).

En général la quasi-totalité des anomalies génitales peut être chirurgicalement corrigée ; un très bon résultat esthétique.

Une laparotomie est indiquée dans les PHF, PHM et hermaphrodisme vrai pour ablation des gonades normales et des structures conductrices qui sont contraires au genre assigné ainsi que des gonades dysgénésiques qui sont non fonctionnelles et susceptibles des dégénérescences malignes.

METHODOLOGIE :

1- CADRE ET LIEU D'ETUDE :

Notre étude a été effectuée au Service d'urologie du CHU de Point G.

Ce service constitue un service de 3ème référence au Mali dans le domaine de l'Urologie.

Il comporte 39 lits repartis comme suit :

- cinq salles d'hospitalisation individuelle de catégorie 1
- quatre salles d'hospitalisation individuelle de catégorie 2
- dix salles d'hospitalisation commune dites catégorie 3
- le bureau du chef du service
- trois bureaux pour les Assistants
- le bureau du Major (Infirmier-chef)
- une salle pour les infirmiers
- une salle de consultation et une salle de secrétariat
- une salle des étudiants
- une salle de soins
- des toilettes

Le personnel comprend :

- un Professeur titulaire qui est le chef de services.
- un Assistant et deux médecins urologues.
- les médecins stagiaires en spécialisation chirurgie générale
- des internes
- des infirmiers dont un Major qui est le responsable des infirmiers
- des étudiants stagiaires
- des garçons de salles
- les élèves infirmiers stagiaires et aides soignants stagiaires

Les activités menées dans le service sont : consultations externes, hospitalisations, interventions chirurgicales.

2-TYPE ET PERIODE :

Notre étude est prospective allant de Janvier 2005 à Novembre 2006 (soit 23 mois)

3-POPULATION D'ETUDE :

Il s'agit des patients (quels que soient l'âge et le sexe) hospitalisés dans le Service d'urologie du CHU de point G.

3-1-CRITERES D'INCLUSION :

Tout patient présentant une ou plusieurs anomalies des organes génitaux externes ou internes, et/ou des caractères sexuels secondaires discordants avec le sexe déclaré.

3-2-CRITERES DE NON INCLUSION :

Tout patient ne présentant pas de signes cliniques évocateurs d'un état intersexué.

4-SELECTION DES CAS:

-EXAMEN CLINIQUE:

Pour notre étude prospective :

L'interrogatoire a permis de recueillir les données épidémiologiques (nom, prénom, âge, résidence, profession, sexe) ; le motif de consultation, de préciser les signes fonctionnels (aménorrhée, douleurs pelviennes ou abdominales, dysurie, brûlure mictionnelle) ; les signes généraux (asthénie, anorexie) et les facteurs de risque (pathologie pendant la grossesse de la mère et médicaments utilisés, mariage consanguin des parents, notion familiale d'ambiguïté sexuelle).

L'examen physique a recherché une dysmorphie, une malformation congénitale des OGE, une anomalie des caractères sexuels secondaires.

Ambiguïté sexuelle

-EXAMENS COMPLEMENTAIRES :

Spécifiques :

- L'échographie abdomino-pelvienne à la recherche d'anomalies des OGI, des testicules haut situés et d'anomalies de l'appareil urinaire associées.
- Le caryotype (aucun patient n'a pu pratiquer cet examen car le plateau technique était insuffisant, alors qu'il existe au MALI des compétences en la matière) : à la recherche d'anomalies chromosomiques.
- Les dosages hormonaux plasmatiques (LH, FSH, β -HCG, testostérone, prolactine, oestradiol.....).
- Les autres dosages hormonaux plasmatiques n'ont pu être faits en raison de l'insuffisance du plateau technique (17-OH progestérone, 17-OH prégnénolone, prégnénolone, ACTH, Dihydroépiandrosterone).
- La Coelioscopie non faite dans notre étude.
- Histologie gonadique à la recherche d'anomalies histologiques.

Non spécifiques :

- Dosage sanguin de la TT4, TH Sus, sodium, potassium,
- Radiographie du poignet pour déterminer l'âge osseux
- Radiographie du bassin
- Bilan sanguin préopératoire (NFS, glycémie, créatininémie, TP, TCK, groupage rhésus)
- ECBU

5-TECHNIQUE DE COLLECTE DES DONNEES :

Sur un support écrit (fiche d'enquête standardisée), nous avons procédé à une exploitation des données cliniques et para cliniques des dossiers.

RESULTATS

1-Frequence :

De Janvier 2005 à Novembre 2006 (soit 23 mois), 2135 patients ont été hospitalisés dans le Service d'urologie du CHU de point G. Parmi ces malades, cinq (5) patients présentaient une discordance entre les organes génitaux externes (OGE), les organes génitaux internes (OGI) ou les caractères sexuels secondaires ; soit une fréquence hospitalière de 2.30%.

L'échantillon comportait 5 patients de sexe masculin et 0 de sexe féminin, soit tous déclarés de sexe masculin à la naissance.

L'âge moyen dans notre série est de 19.5 plus ou moins 11.8 ans avec des extrêmes de 6 ans et 31 ans.

2-Etude des cas :

Cas 1:

Monsieur M. F.. âgé de 28 ans, ethnie Bambara, groupe B Rh+ déclaré garçon à la naissance.

Motif de consultation :

Ambiguïté sexuelle et douleurs pelviennes

Histoire de la maladie :

Le début de l'affection remonte à la naissance. Il y a 5 ans le sujet se plaint de douleurs pelviennes à type de pesanteur d'intensité modérée sans facteurs aggravants ni calmants, accompagnées souvent de douleurs mammaires bilatérales. Ces douleurs limitant les activités du sujet depuis quelques années, il consulte au Centre de Référence de Bougouni où il a reçu comme traitement : Diclofenac 50mg (1comprimé matin, midi et soir) puis il est referé en urologie pour une prise en charge spécialisée.

Antécédents :

Familiaux : pas de cas d'ambiguïté sexuelle dans la famille ni de malformation congénitale particulière

Personnels : il n'a jamais présenté d'hématurie.

Examen clinique :

L'état général est bon, mais le sujet présente une ambiguïté sexuelle.

Le morphotype est masculin cependant la pilosité pubienne est triangulaire ; barbe et moustache sont absentes ; la voix est masculine.

Sur le plan sexuel, on notait la présence des grandes lèvres, d'un micropenis et une cryptorchidie droite.

Le TR ne retrouve pas de structures féminines internes et ne permet pas de percevoir la prostate.

Examens complémentaires :

- L'échographie abdomino-pelvienne montre de gros ovaires bilatéraux kystiques avec un utérus hypoplasique.
- UIV : haut appareil urinaire d'aspect normal.
- Les dosages hormonaux n'ont pas été honorés.
- Le caryotype n'a pu être réalisé par manque de plateau technique.

Au total : il s'agit d'un patient âgé de 28 ans chez qui l'examen clinique retrouve un phénotype masculin, une absence de barbe et de moustache, un micropénis et une cryptorchidie droite, une prostate non perçue au TR. Tandis que l'échographie abdomino-pelvienne met en évidence deux gros ovaires bilatéraux kystiques avec un utérus hypoplasique.

Diagnostic retenu : pseudohermaphrodisme féminin.

Compte rendu opératoire :

Sous anesthésie générale : IMSO.

On découvre un utérus avec un petit bout de col.

- annexe droite sans particularité
- annexe gauche : absence de l'ovaire gauche.

On pratique une hystérectomie totale :

- *ligature, section du ligament lombo ovarien droit
- *ligature, section des ligaments ronds
- *ouverture des ligaments larges
- *ouverture du péritoine vesico-utérin puis refoulement de la vessie
- *ligature, section des pédicules utérins.

Ablation de l'utérus.

*Mastectomie bilatérale :

Fermeture PPP, fil en intradermique.

Le patient est perdu de vue.

Cas 2:

Monsieur M.. C.. : déclaré garçon à sa naissance, s'est jusqu'à l'âge de 31ans, accommodé de sa malformation et est venu consulter le 26-03-2006 pour ambiguïté sexuelle et hernie inguino-scrotale droite associée à une hydrocèle.

Depuis novembre 1998, en effet une boule ferme descend par intermittence dans le scrotum droit, sensation de malaise et sueurs jusqu'à ce que la petite masse remonte.

L'examen pratiqué à cette occasion nous a permis de faire le diagnostic d'hermaphrodisme vrai. En voici les données :

-Sur le plan sexuel, il existe depuis 5 ans seulement une gynécomastie parfois douloureuse, des manifestations hémorragiques probablement menstruelles sans hématurie intermittente, dont la périodicité est difficile à préciser chez un sujet frustré, mais sans calcifications bilharziennes vésicales visibles à la radiographie.

-L'habitus somatique est masculin quoi que la peau soit fine et le tissu graisseux repartit de façon féminine.

-L'implantation des cheveux est masculine et il présente la barbe, la moustache, la pilosité pubienne répondant à ce type.

-La voix qui était grave, est devenue depuis 1998 plus aiguë, coïncidant avec la descente testiculaire.

-Le comportement psychique est celui d'un mâle, des érections sont possibles s'accompagnant même d'éjaculation en petite quantité.

Les organes génitaux externes : présence de pseudoscrotum droit ne contenant pas de testicule, de grandes lèvres avec un neovagin, pénis hypospade (mesurant 0,5cm), pilosité normale.

Ailleurs le sujet se dit divorcé il y a 4 ans et fiancé de nouveau ; il est hypospade. Le TR ne retrouve pas de structures féminines internes et ne permet pas de percevoir la prostate.

Examens complémentaires :

- Echographie abdomino-pelvienne montre une hernie inguino-scrotale droite contenant deux boules : utérus, les ovaires.
- Les dosages hormonaux n'ont pas été faits
- Le caryotype n'a pas été réalisé par manque de plateau technique.
- L'UIV est normale.

Au total : il s'agit d'un patient âgé de 31 ans chez qui l'examen clinique retrouve une hernie inguino-scrotale droite, une gynécomastie douloureuse, des manifestations hémorragiques probablement menstruelles, la présence de barbe et de moustache, une voix grave d'abord, aigue ensuite, un comportement psychique male. Tandis que l'échographie abdomino-pelvienne objective une hernie inguino-scrotale contenant deux boules (testicules ou ovaires ?), utérus.

Diagnostic retenu : hermaphrodisme vrai.

Compte rendu opératoire : (le27 mars 2006)

Sous anesthésie générale :

T1 : mammectomie bilatérale

T2 : incision inguino-scrotale droite.

A l'ouverture du sac, on découvre une formation d'allure utérine dont le col mesure 2 cm environ avec deux boules ressemblant à des testicules. On décide de compléter l'incision médiane sous ombilicale permettant de réaliser ainsi une hystérectomie totale avec orchidectomie bilatérale (un coté ressemblant à l'ovaire et l'autre coté au testicule) à confirmer par l'histologie. FPP après mise en place d'un drain et vérification satisfaisante de l'hémostase. La pièce est envoyée à l'histologie.

Ht
↑
G
→



Photo1 : Patient 2 sur la table opératoire
(image service d'urologie C.H.U du Point-G)



Photo 2: hystérectomie et annexectomie
(image service d'urologie du C.H.U. du Point-G)

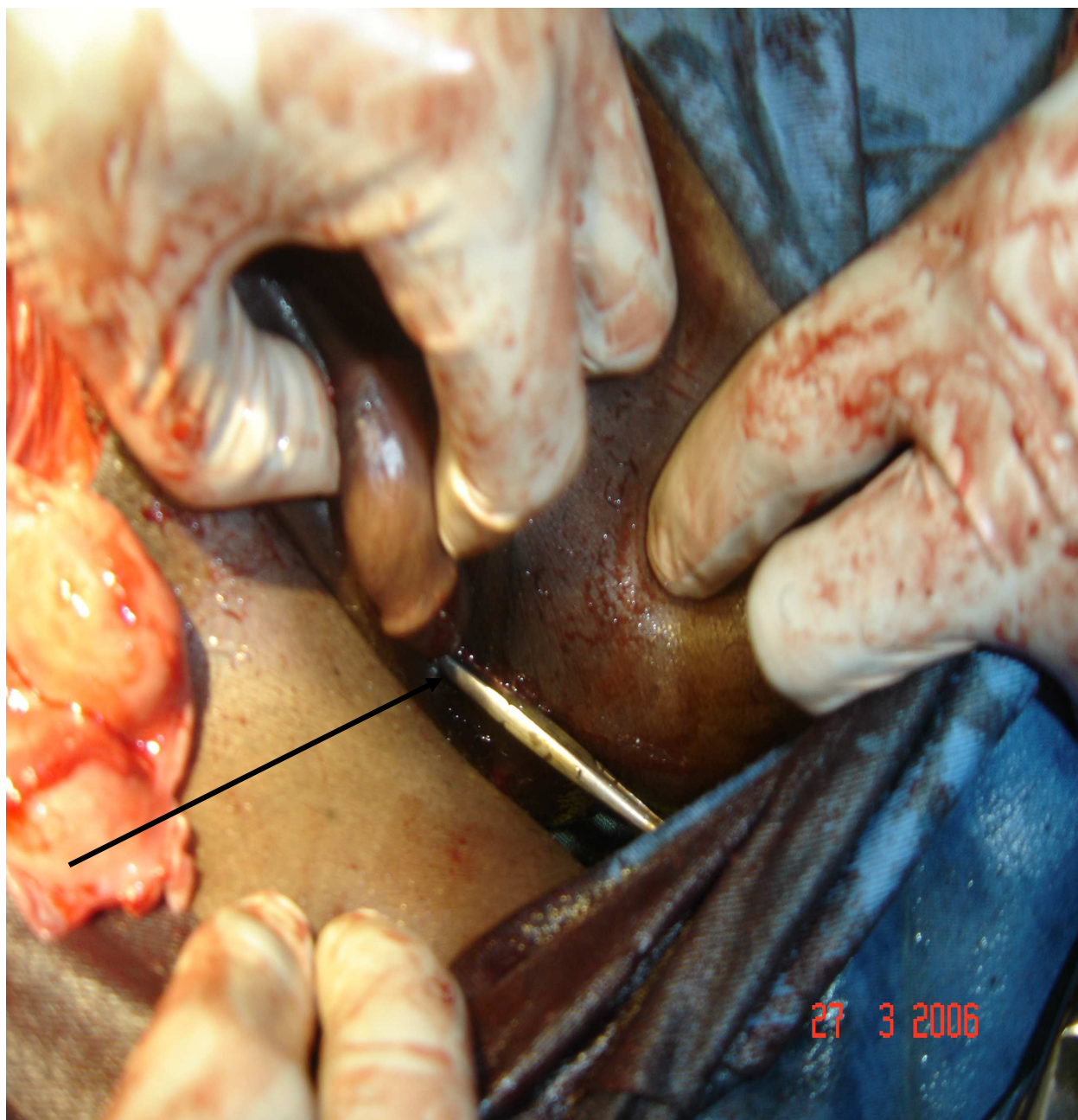
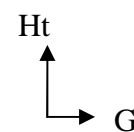


Photo 3 : Néo vagin

(image service d'urologie du C.H.U. du Point-G)

Résultat de l'histologie :

Ambiguïté sexuelle

*Les fragments examinés sont faits d'un tissu ovarien avec des ovocytes ; un tissu testiculaire avec des tubes séminifères en spermatogenèse, on note la présence de cellules de leydig.

*fragments de tissu mammaire faits de quelques acini avec présence de canaux galactophores.

Absence d'atypies cytonucléaires.

Diagnostic retenu : hermaphrodisme vrai.

Treize (13) mois après, sous rachi-anesthésie on procède à une libération de la verge du pseudoscrotum puis plastie pénienne

La taille du pénis d'environ 1,5cm, patient très satisfait.



Photo 4 : Libération de la verge des bourrelets

Source : Service d'urologie du CHU du point G

Cas 3 :

Monsieur S.. K.. âgé de 16ans, ethnie Minianka ; groupe B Rh+, déclaré garçon à la naissance.

Motif de consultation :

Adressé par le centre de référence de Koutiala pour douleur pelvienne et dysurie.

Histoire de la maladie :

Le début de l'affection remonte depuis la naissance, marqué par une ambiguïté sexuelle ignorée par les parents. C'est à l'âge pubertaire que l'évolution est marquée par des épisodes de douleurs pelviennes accompagnées de brûlures mictionnelles, de dysurie et une diminution de la taille du pénis ; motivant une consultation en urologie pour une meilleure prise en charge.

Antécédents:

*Familiaux : sans particularité

*Personnels : bilharziose urinaire

Examen clinique :

L'état général est bon ; la tension artérielle est de 120/80mmhg ; le pouls est de 75battements/minute. Le sujet présente une ambiguïté sexuelle.

Le morphotype est féminin et de pilosité correspondant à ce type. La voix est féminine, les barbes et moustaches sont absentes, les seins sont bien développés.

Sur le plan sexuel on note la présence d'un clitoris hypertrophié, un micro-pénis hypospade et des grandes lèvres, présence de bourse contenant un testicule, pilosité normale. Le TR ne retrouve pas de structures féminines internes et ne permet pas de percevoir la prostate.

Examens complémentaires :

- Echographie abdomino-pelvienne montre un utérus fonctionnel, un ovaire droit et des trompes. Absence de l'ovaire gauche.

Ambiguïté sexuelle

- Les dosages hormonaux n'ont pas été honorés.
- Le caryotype n'a pu être réalisé par manque de plateau technique.

Au total : il s'agit d'un sujet âgé de 16 ans chez qui l'examen clinique retrouve une gynécomastie bilatérale, un morphotype féminin, une absence de barbe et de moustache, un pénis clitoriforme, des grandes lèvres tandis que l'échographie abdomino-pelvienne met en évidence un utérus fonctionnel, un ovaire droit et des trompes.

Diagnostic retenu : pseudohermaphrodisme féminin.

Compte rendu opératoire :

Sous rachianesthésie, on a procédé à une désinsertion du pénis de la bourse et mise en place d'une sonde urétrale.

Le patient est perdu de vue.

Cas 4 :

Motif de consultation: Il s'est agi d'un enfant de 6 ans, ethnie peule, groupe A Rh+, premier enfant de sa fratrie, baptisé garçon par ses parents. Il a été adressé par le centre de santé de référence de Yanfolila pour ambiguïté sexuelle.

Histoire de la maladie :

Le début de l'affection remonte depuis la naissance dont l'évolution fut émaillée de douleur hypogastrique à type de pesanteur, accompagnée d'une faiblesse du jet urinaire.

Ailleurs il n'y a pas d'autres symptomatologies urinaires.

Antécédents:

- Familiaux : mère hypertendue, sous METHYLDOPA 250mg (1 comprimé matin, midi et soir) et FUROSEMIDE 20mg (1 comprimé/jour)
- Sœur née sans clitoris et décédée à l'âge de 5 ans
- Personnels : sans particularité

Examen clinique:

L'état général est bon ; la tension artérielle est de 110/80mmhg. Le sujet présente une ambiguïté sexuelle. Le morphotype est masculin, ailleurs on note l'absence des caractères sexuels secondaires.

Sur le plan sexuel : présence des grandes lèvres avec un néo-vagin, un pénis avec méat urétral bas situé, absence de bourse et de pilosité. Le reste de l'examen est sans particularité y compris le TR. Le sujet pèse 14kg pour une taille de 90cm.

Examens complémentaires :

- Echographie abdomino-pelvienne :

L'échographie abdominale est strictement normale, il n'est mis en évidence aucune lésion hépato-bilio-pancréatique, splénique, rénale et péritonéale.

Absence d'image pathologique décelable sur l'ensemble de l'abdomen.

Ambiguïté sexuelle

L'échographie pelvienne montre une image liquidienne retro-vésicale. Les hypothèses diagnostiques étaient : un diverticule de l'urètre, une valve de l'urètre postérieure.

Absence d'image de gonade écho décelable.

- Dosages hormonaux :

FSH<0,86mUI/ml N (1,7-12 ,0)

LH<0,10mUI/ml N (1,7-7,0)

HCG<2,00mUI/ml N (<3)

Prolactine=3,56ng/ml N (1,5-19)

- Radiographie du bassin est normale

- ECBU : culture stérile

- Le caryotype n'a pu être réalisé par manque de plateau technique.

Au total : il s'agit d'un sujet âgé de 6 ans chez qui l'examen clinique retrouve un morphotype masculin, présence des grandes lèvres avec un néo-vagin, un pénis hypospade, absence de caractères sexuels secondaires. Tandis que l'échographie pelvienne montre une image liquidienne retro-vésicale :

un diverticule ? une valve de l'urètre postérieur ?, absence d'image de gonade écho décelable. Les dosages hormonaux sont normaux.

Diagnostic retenu : agénésie gonadique.

Compte rendu opératoire :

Sous anesthésie générale :

- décollement du gland et du pénis

- mise en place d'une sonde de folley Ch8

- libération des deux corps caverneux, on procède à une plastie pénienne et une urétrostomie périnéale.

Evolution : bonne (au bout de 3mois).

Cas 5 :

Monsieur O.. K.. âgé de 18 ans, ethnie Malinké, 6^{ème} enfant de la fratrie et le seul garçon, déclaré garçon à la naissance.

Motif de consultation :

Hypogonadisme avec hypospadias scrotal + développement des caractères sexuels secondaires féminins

Histoire de la maladie :

Le début de l'affection remonte depuis la naissance, marqué par une anomalie de l'appareil urinaire, le méat urétral se situant au niveau de la bourse, absence de testicule gauche dans la bourse avec une verge de petite taille .Ailleurs il signale des douleurs pelviennes irradiant vers les OGE sans facteurs aggravants ni calmants, accompagnées d'une hématurie évoluant pendant 4 jours et disparaît avec les douleurs. Elles surviennent une fois par mois. Devant la persistance de la symptomatologie le patient décide de consulter en Urologie pour une prise en charge spécialisée.

Antécédents :

Familiaux : pas de cas d'ambiguïté sexuelle dans la famille ni de malformation congénitale particulière.

Personnels : bilharziose à l'enfance, opéré 2 fois pour hernie inguino-scrotale gauche, présence de cicatrice de suture au niveau de la fente du périnée.

Examen clinique :

L'état général est bon, mais le sujet présente une ambiguïté sexuelle. Le morphotype est féminin et de pilosité correspondant à ce type, barbes et moustaches sont absentes ; la voix est féminine et les seins bien développés.

Sur le plan sexuel, on note l'absence du testicule gauche dans la bourse et au niveau du canal inguinal adjacent, présence du testicule droit dans la bourse avec un micropénis hypospade. Les grandes et les petites lèvres sont suturées.

Le TR ne retrouve pas de structures féminines internes et ne permet pas de percevoir la prostate.

Examens complémentaires :

-**l'échographie** abdominale est strictement normale, il n'est mis en évidence aucune lésion hépato-bilio-pancréatique, splénique, rénale et péritonéale.

Absence d'image pathologique décelable sur l'ensemble de l'abdomen.

L'échographie pelvienne ne montre pas d'anomalie utérine, péritonéale ou vésicale.

Dystrophie macro folliculaire ovarienne droite.

Le testicule droit est en place.

Le testicule gauche et l'ovaire gauche ne sont pas visualisés.

-Dosages hormonaux :

Testostéronémie = 0,4ng/ml N (3,00 à 10,60).

Prolactinémie=25,4ng /ml N (inférieur à 20ng/ml).

-Caryotype sanguin :

Formule chromosomique : 46, XX

Conclusion : caryotype de sexe chromosomique féminin.

NB : ce résultat n'exclut pas les syndromes microdélétionnels ou les microremaniements.

Au total : il s'agit d'un sujet âgé de 18 ans chez qui l'examen clinique retrouve un morphotype féminin, présence de testicule droit avec un micropénis hypospade, de caractères sexuels secondaires féminins.

Tandis que l'échographie pelvienne montre un utérus vide, une dystrophie macro folliculaire ovarienne droite et le testicule droit en place, mais le testicule gauche et l'ovaire gauche ne sont pas visualisés. Le caryotype sanguin montre une formule chromosomique 46, XX.

Diagnostic retenu : pseudohermaphrodisme féminin.

Le malade exprime le souhait d'être un garçon, souhait soutenu par la grande sœur du malade.

Après la consultation pré anesthésique, le père refuse l'intervention.



Photo 5 :

Source : service d'urologie du CHU du point G

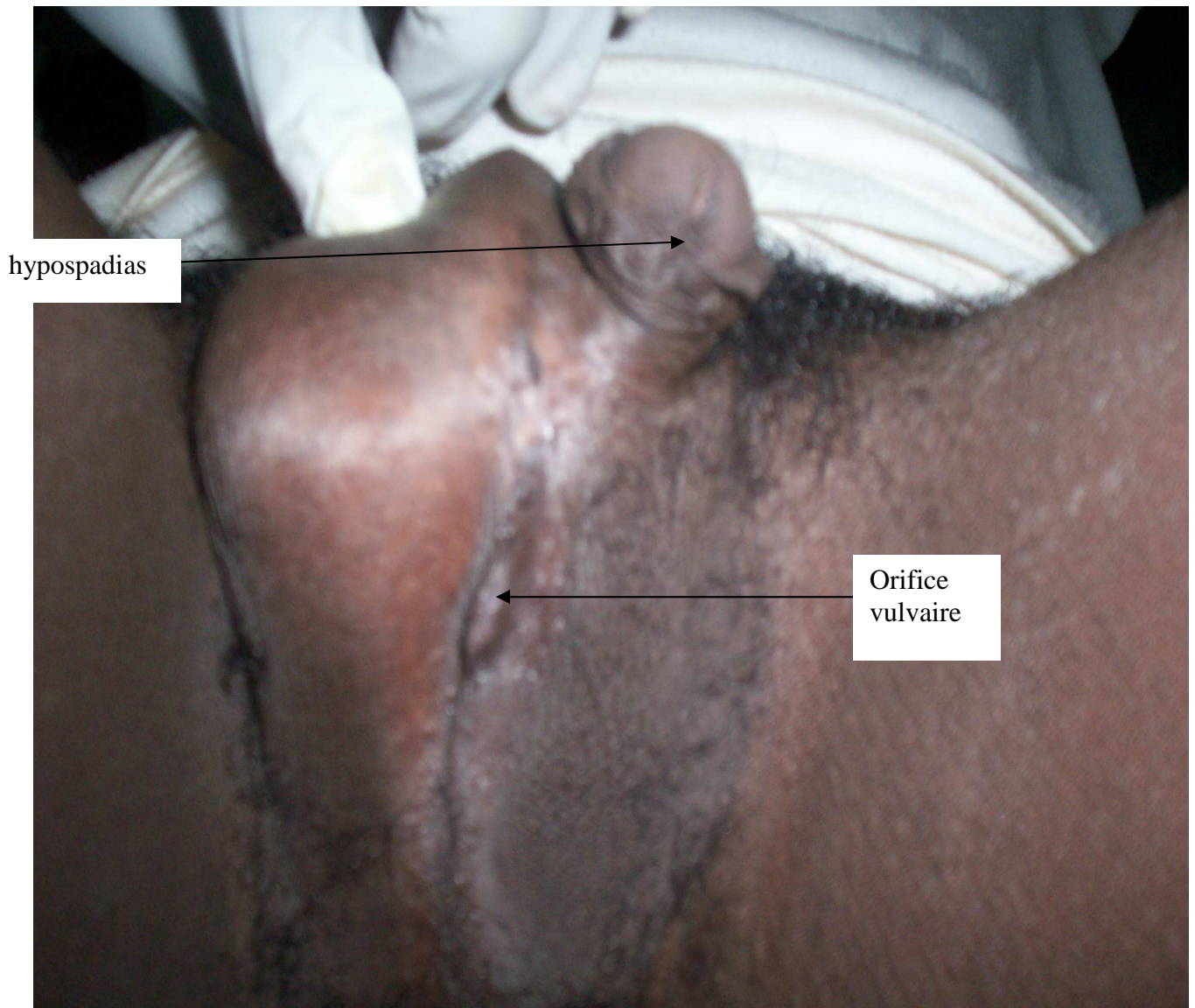
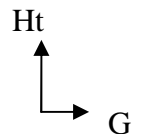


photo 6 : Vue des organes génitaux externes

Source : service d'urologie du point G

Aspects sociodémographiques :

- 1). L'âge moyen de nos patients était de 19,50 plus ou moins 11,8 ans avec des écarts de 6 à 31 ans.
- 2). Parmi les cinq (5) malades, deux (2) étaient des cultivateurs.
- 3). Quatre (4) de nos patients sont de la région de Sikasso, le cinquième est de celle de Ségou.

Aspects cliniques et échographiques :

- 1). Parmi les cinq (5) malades, trois (3) étaient venus pour des anomalies des organes génitaux externes.
- 2). Parmi les cinq (5) patients, l'hypertension artérielle a été décelée chez une mère. Les quatre (4) autres avaient des antécédents inconnus.
- 3). Trois (3) patients sur cinq (5) présentaient une anomalie au niveau du scrotum.
- 4). Dans notre étude, nous avons trouvé trois (3) cas d'hypertrophie clitoridienne et un cas de pénis clitoriforme.
- 5). Deux (2) patients de notre série présentaient un trouble de la pilosité.
- 6). Tous nos malades étaient déclarés de sexe masculin à la naissance, cependant trois (3) sur cinq (5) présentaient des anomalies des organes génitaux externes (OGE).
- 7). Seul un (1) patient de notre série présentait des testicules inguinaux.
- 8). Parmi les cinq (5) malades, deux (2) présentaient un utérus normal.
- 9). Seul un (1) patient de notre étude possédait des ovaires normaux.
- 10). Parmi les cinq (5) malades, un (1) possédait à la fois des ovaires et un utérus normaux.
- 11). Seul un (1) patient sur cinq (5) a bénéficié d'un caryotype, le sexe chromosomique n'était compatible au sexe définitivement attribué.

Aspects étiologiques :

Le pseudohermaphrodisme féminin a été retenu trois (3) fois sur cinq (5) (avec

Aspects thérapeutique et évolutif :

- 1). Trois (3) patients sur cinq (5) ont bénéficié d'une anesthésie générale.
- 2). Parmi les cinq (5) malades, quatre (4) ont bénéficié d'une prise en charge chirurgicale.
- 3). Deux (2) patients sur cinq (5) ont bénéficié d'une hystérectomie et d'une mastectomie totales.
- 4). Parmi les cinq (5) malades, deux (2) ont bénéficié d'une plastie pénienne.
- 5). Il a été demandé chez un (1) patient sur cinq (5), un avis spécialisé autre que celui de l'urologue.

3- Les problèmes rencontrés au cours de notre étude :

a. les problèmes diagnostics :

- diagnostic clinique :

La grande majorité des accouchements étant des accouchements normaux, le bébé n'est vu que par la seule sage-femme et non par le médecin. De ce fait, la recherche d'anomalies sexuelles chez le nouveau-né gagnerait à être faite par la sage-femme. L'examen des OGE chez le nouveau-né doit comporter plusieurs temps et demande à être effectué avec le plus grand soin.

- Examens para cliniques

L'impossibilité de réaliser le caryotype chez nos patients s'expliquait par le manque de plateau technique, donc leur sexe définitif (sexe génétique) n'a pas été établi. Des bilans hormonaux n'ont pas été réalisés non plus par manque de moyens financiers.

Les données des examens biologiques à savoir : dosage de 22-hydroxylase, de 17 -OH progestérone plasmatique, de 17-20-desmolase n'ont pu être obtenues par manque de plateau technique.

La coelioscopie a un intérêt diagnostique et permet de faire la biopsie des gonades. Malheureusement, elle n'a pas pu être faite chez nos patients.

b-les problèmes thérapeutiques :

La possibilité d'envisager un changement légal de sexe chez un sujet parvenu à l'âge de la puberté peut entraîner des psychologiques graves.

On se contente de faire en sorte qu'il y ait une commodité, un certain confort anatomique et bien que la plastie chirurgicale ait dans ce domaine d'énormes possibilités d'adaptation, elle n'arrive pas à effacer la marque psychologique des ambiguïtés sexuelles.

Après la puberté ,il est difficile de procéder à un changement de sexe avec rectification de l'état civil.

On traitera également les malformations associées

c- les problèmes psychologiques :

L'analyse psychologique de nos patients montrait souvent une nuance féminine de la personnalité, se manifestant par une passivité, un manque d'énergie dans le caractère, avec une certaine timidité (Obs. 2 et 3).

Cependant au cours de notre étude, de graves interrogations sont quelquefois apparues. Au cours de notre étude nous avons recensé un abandon de l'enfant par sa mère, parce qu'il est hermaphrodite. Son père est décédé un mois après l'intervention. Qu'allait penser la Société ? (Obs. 4)

Un cas de divorce d'un de nos malades a été signalé pour des raisons de rapports sexuels non satisfaisants : par défaut de la taille du pénis. Le sujet n'a jamais avoué de quoi il souffre. Il est fiancé de nouveau (Obs. 2)

Dans un des cas un père, sans justification aucune, a exigé qu'une apparence masculine soit sauvegardée pour son enfant : car l'enfant est né masculin et il restera masculin (Obs. 1).

d- les aspects socioculturels :

Les sujets ambigus ne peuvent pas être des leaders religieux. Il est prohibé de célébrer le mariage entre ces sujets. Les étiologies sont divines et sont de la volonté de Dieu.

Sous l'angle juridique : les ambiguïtés sexuelles sont inconnus dans le droit civil moderne malien. Leur statut juridique n'est pas défini dans nos lois, et il n'y a pas d'autres textes pour régir les ambiguïtés sexuelles.

Au Mali dans nos textes le mariage est célébré entre des personnes de sexe masculin et de sexe féminin.

L'union entre des personnes d'états intersexuels déclarés et reconnus n'est, chez nous, dans les temps actuels ni pratiquée ni même envisageable.

COMMENTAIRES ET DISCUSSIONS :

Nous avons réalisé une étude prospective s'étendant de janvier 2005 à novembre 2006, soit une période d'étude de 23 mois. Elle s'est déroulée dans le service d'urologie du CHU de point G. Nous n'avons pu recruter nos cas que parmi les patients hospitalisés. Il s'agissait donc d'un échantillonnage de type accidentel. Cinq (5) patients sur 2135 hospitalisés présentaient une discordance entre les OGE, les OGI ou les caractères sexuels secondaires, les OGI ayant été confirmés par une échographie abdomino-pelvienne et/ou une histologie, et à l'échographie ont été parfois associés des bilans hormonaux. La prévalence hospitalière ici a donc été de 2.30%. Sridhar R Gumpeny trouve 2.5% à 12.5% dans un centre d'endocrinologie en Inde [7] et la prévalence au sein de la population aux USA a été estimée à 1 pour 2000 naissances selon l'ISNA (Intersex Society of North America) [8]

En réalité cette prévalence varie aussi selon le sens qu'on donne aux états intersexuels [1].

L'analyse des données sociodémographiques montrait que quatre (4) patients sur cinq (5) venaient de l'intérieur de la région de Sikasso. Ils étaient tous des ruraux. Dans notre série, tous nos patients étaient déclarés de sexe masculin à la naissance. L'âge moyen était de 19.50+/- 11.8 ans soit pendant l'adolescence.

Cela signifie que l'âge moyen auquel le diagnostic d'intersexuel était posé se situait vers l'adolescence, alors que le diagnostic doit être posé pendant l'enfance selon Joel Hutcheson et Howard M Snyder III[2].

1 patient sur 5 était sans profession et de mère hypertendue.

Sur le plan clinique : parmi les motifs de consultations, les anomalies des OGE constituaient l'unique motif observé chez 3 patients sur 5, alors que chez un patient, la hernie inguino-scrotale droite et une douleur sous ombilicale étaient les motifs de consultation. Par contre dans la littérature [2] le retard staturo-pondéral était le motif le plus fréquent chez les sujets jeunes.

Ce résultat s'explique par le fait que dans l'enfance, l'aspect clinique des OGE peut inquiéter les parents et les pousser à consulter un médecin. Les patients les plus âgés venaient consulter pour des problèmes de développement staturo-pondéral ou de douleurs sous ombilicales (puberté).

Joel Hutcheson T et M Snyder III ont relaté la même situation dans la littérature. 2 patients sur 5 présentaient des troubles de la pilosité. Ces résultats s'expliquent par le fait que les gonades et les surrénales sont impliquées dans la production d'androgènes (les stimulateurs du développement de la pilosité axillaire et pubienne). L'anomalie de la production d'androgènes entraînerait donc des répercussions directes sur la pilosité, comme l'a signalé Jacques Hanoune [3].

3 patients sur 5 présentaient un trouble du développement mammaire. Ces troubles s'expliqueraient par la perturbation de la sécrétion de testostérone et d'œstrogène qui, elle-même serait due à des anomalies gonadiques que présentaient nos patients. Car comme l'a souligné Jacques Hanoune [3] ces hormones interviennent dans l'arrêt de la croissance mammaire chez les hommes (pour le testostérone) ou dans le développement mammaire chez les femmes (pour l'œstrogène). Ces mêmes situations pourraient expliquer l'absence des barbes et des moustaches chez deux de nos patients.

Un patient de notre série avait des menstruations périodiques, celles-ci s'expliquent par la présence d'ovaires fonctionnels.

Sur le plan biologique : 1 patient sur 5 a pu réaliser des dosages hormonaux (FSH, LH, β -HCG, prolactine) qui sont revenus normaux ; cela peut s'expliquer par l'âge du patient (6ans).

La testostéronémie réalisée chez l'un de nos était normale. La prolactinémie était élevée chez le même patient, cela pouvait s'expliquer par une insuffisance de sécrétion des ovaires ou des testicules (hypogonadisme).

Un (1) patient sur cinq (5) a réalisé le caryotype (46, XX).

Au regard des résultats de l'imagerie : tous nos patients avaient réalisé une échographie abdomino-pelvienne, 3 au moins avaient un testicule dans la bourse, tandis que 4 avaient un utérus dont un fonctionnel.

Dans notre série d'étude un seul patient possédait à la fois des ovaires et un utérus normaux, les autres étant caractérisés soit par une absence totale de gonades, soit par des reliquats de gonades.

Ces résultats seraient dus au fait que chez les hommes, la présence de gonades mâles fonctionnelles est indispensable à l'expression de ce phénotype, tandis que la seule absence de la fonctionnalité des gonades mâles suffit pour exprimer le phénotype féminin, selon Hutcheson J et Snyder III HM [2], Mahoudeau [4] , Lajic Sand[6] .

A chaque fois que nous avons retrouvé des ovaires normaux ou des reliquats, ils étaient en position normale. Joel Hutcheson signale la même situation dans son travail [2].

Sur le plan étiologique : nous avons eu des difficultés pour établir un diagnostic très précis soit à cause des contraintes financières dans la réalisation des investigations nécessaires, soit à cause d'un plateau technique insuffisant (surtout l'impossibilité de réaliser le caryotype).

Le pseudohermaphrodisme féminin PHF était retenu 3 fois sur 5 et semble être le plus fréquent (avec un cas confirmé par le caryotype), alors que Hutcheson J [2] signale dans son article que les PHF sont les plus fréquents avec une fréquence de 60% de tous les cas d'intersexe. Un cas d'hermaphrodisme vrai a été retenu chez un patient présentant une hernie inguino-scrotale droite après histologie de la pièce opératoire. Les difficultés sus citées ne nous ont pas permis de faire toute les investigations nécessaires afin d'établir un diagnostic plus précis (cas de PHF).

Sur le plan thérapeutique : la prise en charge devrait commencer par l'attribution définitive du sexe d'élevage bien que nos patients fissent tous venus avec un sexe déclaré à la naissance. Dans notre étude nous avons voulu respecter le sexe déclaré à la naissance bien que certaines investigations prouvent le contraire. Cette attribution devrait tenir compte du type des OGE et de leur aspect, de la possibilité de mener ultérieurement une activité génitale normale, de la présence et du type de gonades, des taux des hormones sexuelles et de l'âge du patient.

Mais cette attribution définitive de sexe et la prise en charge thérapeutique devraient se faire au sein d'une équipe pluridisciplinaire (endocrinologues, pédiatres, chirurgiens, psychologues, cytogénéticiens, biologistes moléculaires, biochimistes hormonaux, obstétriciens et andro-urologues), comme l'ont relaté Hutcherson J et Howard M Snyder III [2] et Sirol F [5] .

Sous anesthésie générale, 2 patients sur 5 ont bénéficié d'une hystérectomie et ovariectomie totale, et 2 cas de mastectomie bilatérale.

La plastie pénienne a été faite chez 2 patients qui présentaient une dysurie.

De nombreux facteurs exogènes rendaient difficile cette prise en charge collégiale : la dispersion des spécialistes et des services spécialisés dans la ville de Bamako, l'absence de culture de feed-back entre les médecins et l'inexistence de certaines spécialités. Le médecin se faisait l'effort d'expliquer et de rassurer les patients et les parents.

Notre étude aurait gagné en pertinence si les moyens financiers de nos patients et le plateau technique nous avaient permis de faire le caryotype surtout, ainsi que les dosages hormonaux nécessaires chez tous nos patients.

Sur le plan socioculturel et éthique : dans notre société des pathologies telles que les ambiguïtés sexuelles sont difficiles à évoquer à cause de la pudeur. Certaines sociétés pensaient que ces situations sont dues à des mauvais sorts (gestante ayant dormi couchée sur le dos, ventre exposé à la clarté lunaire, rapport sexuel pendant certaines périodes de l'année....).

Le plus souvent le problème se pose au cours de certains rites (circoncision, excision....) sinon généralement avant ce stade le sexe attribué à l'enfant était le plus souvent masculin à cause de notre conception sociale.

Cela peut expliquer la déclaration comme sexe masculin de tous nos patients à la naissance. Après des investigations nous avons trouvé que certains de nos patients étaient de sexe féminin (PHF) plutôt que masculin.

La décision thérapeutique dépend de l'anatomie génitale externe et des possibilités de reconstitution de l'anatomie génitale interne et ses capacités fonctionnelles, de la cause exacte de l'ambiguïté. Dans notre contexte où le plateau technique est insuffisant, notamment l'impossibilité d'avoir le caryotype qui est l'examen spécifique pour déterminer le sexe. La prise en charge est fonction de l'examen clinique et para clinique disponible. On discute avec le patient et sa famille pour leur faire comprendre le but, les avantages et inconvénients, les conséquences probables, toutes les solutions possibles dans le choix du sexe afin de donner au patient une morphologie compatible avec la société.

LES PROBLEMES RENCONTRES AU COURS DE NOTRE ETUDE :

Le problème diagnostique :

a. Diagnostic clinique :

La grande majorité des accouchements étant des accouchements normaux, le bébé n'est vu que par la seule sage-femme et non par le médecin. De ce fait, la recherche d'anomalies sexuelles chez le nouveau-né gagnerait à être faite par la sage-femme. L'examen des OGE chez le nouveau-né doit comporter plusieurs temps et demande à être effectué avec le plus grand soin.

L'examen du nouveau-né à la naissance fait par la sage-femme comprend : après les mensurations pour apprécier le poids, la taille, les périmètres céphalique et thoracique, l'examen porte sur :

- l'état général à la recherche de l'existence de mouvements spontanés d'une bonne amplitude chez l'enfant ; de présence de vernix caseosa sur la peau ;
- les membres à la recherche des malformations congénitales :doigts surnuméraires, syndactylie...
- le crâne à la recherche d'une bosse serosanguine, d'un cephalhematome , d'une micro ou macrocéphalie...
- la face pour rechercher un œdème palpébral, un hypertélorisme, une macroglossie...
- le cou et le thorax à la recherche des malformations telles que le syndrome de Turner.
- l'abdomen pour rechercher des malformations congénitales telles que l'hydronéphrose, le néphroblastome, les hernies ombilicales et inguinales, une imperforation anale.

L'examen du périnée nécessite l'éclairage du jour et les cuisses bien écartées. Au niveau des OGE, la sage-femme recherche et apprécie l'existence des anomalies congénitales :

Chez le garçon : l'œdème scrotal est fréquent les premiers jours. Les testicules sont en position très variable, mobiles tantôt dans les bourses, tantôt dans le canal inguinal. L'hydrocèle vaginale est assez banale, habituellement unilatérale. On recherchera systématiquement l'existence d'un phimosis, d'un hypospadias ou d'un épispadias, du méat qui doit être visible.

Chez la fille : rechercher les grandes lèvres encore peu développées, la coalescence des petites lèvres, les vulves doubles qui se voient chez les enfants polymalformés et l'hypertrophie des petites lèvres. Au niveau du clitoris, la sage-femme recherchera une hypertrophie clitoridienne, une bifidité clitoridienne et une agénésie du clitoris .Elle recherchera éventuellement une extrophie vésicale.

Le médecin, trop souvent d'ailleurs, est consulté façon tardive pour ces anomalies.

Les problèmes diagnostiques ne se posent évidemment qu'en cas de morphologie externe ambiguë. C'est un des problèmes les plus graves, car il importe d'éviter à la famille l'angoisse de l'incertitude sur la nature du sexe de leur enfant, mais il faut se garder, d'autre part, d'une trop grande précipitation. La décision reste difficile à prendre dans les cas à sexe chromatinien négatif, PHM. Hormis le cas d'une aplasie très marquée du bourgeon génital, il est plus satisfaisant de déclarer l'enfant comme un garçon. Le test chromatinien risque de laisser passer les hermaphrodismes vrais, mais leur rareté est telle qu'ils n'entrent pas en ligne de compte de cette décision précoce.

A la naissance ce sont des malformations des OGE qu'il faut chercher systématiquement. L'hypertrophie clitoridienne est le symptôme constant variable selon l'importance de la virilisation (PHF).

Nous rappelons ici la classification de PRADER qui rend compte de l'état anatomique de l'ambiguïté sexuelle et du degré de masculinisation.

STADE I : hypertrophie clitoridienne ;

STADE II : hypertrophie clitoridienne et fusion des grandes lèvres ;

STADE III : clitoris peniforme et sinus uro-génital ;

STADE IV : le sinus s'ouvre par un orifice punctiforme à la base d'un clitoris peniforme ;

STADE V : la masculinisation est complète avec des replis labio-scrotaux plissés, l'orifice urétral est à l'extrémité d'un peno-clitoris.

Le dépistage des états intersexuels doit être précoce, et tenir compte de tous les facteurs dont nous avons parlé pour éviter les erreurs de déclaration de sexe et d'élevage qui ne manqueraient pas d'entraîner de graves troubles psychologiques.

En cas de diagnostic douteux, la conduite pratique à tenir, proposée par un grand nombre d'auteurs, est de déclarer fille et par suite, d'élever en fille tous les sujets qui n'ont pas une verge complète. La chirurgie correctrice éventuelle se fera plus tard, vers 2 ans et toujours avant l'âge de la puberté. L'exploration abdominale complétera le diagnostic. En aucun cas, le sexe d'état civil ne devrait être changé après l'âge de 3 ans, date après laquelle cette décision risquerait de provoquer des troubles psychiques importants. Passé ce délai, la décision thérapeutique sera basée, avant tout, sur les possibilités chirurgicales d'adaptation sexuelle et non sur le sexe génétique, ni sur la nature des gonades

Dans tous les cas, deux impératifs catégoriques demeurent :

- ✧ ne jamais révéler le sexe réel en cas d'état intersexuel, ni au sujet, ni à son entourage.
- ✧ ce faisant, éviter à tout prix un drame psychologique et ménager au sujet une vie sexuelle ultérieure aussi normale que possible.

Bon nombre d'affections sont identifiées par l'examen clinique à condition qu'il soit effectué avec le plus grand soin. Ailleurs des examens complémentaires sont nécessaires pour préciser le diagnostic.

b- Examens para cliniques

L'impossibilité de réaliser le caryotype chez nos patients s'expliquait par le manque de plateau technique, donc leur sexe définitif (sexe génétique) n'a pas été établi. Des bilans hormonaux n'ont pas été réalisés non plus par manque de moyens financiers.

Les données des examens biologiques à savoir : dosage de 22-hydroxylase, de 17 -OH progestérone plasmatique, de 17-20-desmolase n'ont pu être obtenues par manque de plateau technique.

La génitographie se pratique à tout âge mais en milieu hospitalier, elle a un intérêt diagnostique et opératoire (manque de plateau technique)

La coelioscopie a un intérêt diagnostique et permet de faire la biopsie des gonades. Malheureusement, elle n'a pas pu être faite chez nos patients.

L'UIV : trouve également son indication dans les malformations urétro-vaginales ou les dysgénésies gonadiques.

La courbe de croissance et la détermination de l'âge sont nécessaires dans tous les cas où on soupçonne une endocrinopathie ou une dysgénésie.

La détermination du sexe chromatinien pouvant être faite dès la naissance, on peut éviter ainsi déjà un certain nombre d'erreurs, par exemple de déclarer comme garçon une fille présentant une hypertrophie surrénale congénitale ou un autre cas de PHF.

Les problèmes thérapeutiques

Comme le dit justement **DECOURT [19]**

” L’erreur la plus grave serait, quelle que soit l’étiologie, d’élever en garçon un sujet qui, en raison de ses organes génitaux externes, même après les interventions correctrices, ne sera pas capable de copuler en mâle”

Le traitement de ces états inter sexuels n’a pas évolué avec la même allure que leur identification et leur compréhension. L’efficacité du traitement est ici encore très relative. L’attitude thérapeutique varie forcément en fonction de l’âge auquel le malade est venu consulter, donc selon que le malade est vu très jeune ou très tard

On se contente de faire en sorte qu’il y ait une commodité, un certain confort anatomique et bien que la plastie chirurgicale ait dans ce domaine d’énormes possibilités d’adaptation, elle n’arrive pas à effacer la marque psychologique des états intersexuels. En effet dans les états inter sexuels on note : l’impossibilité d’envisager un changement légal de sexe chez un sujet parvenu à l’âge de la puberté ; et pour beaucoup d’auteurs dont Money et Hampson, la période critique se situe à l’âge de 18 mois.

Devant une ambiguïté sexuelle, il convient de prendre, au plus tard à l’âge de 2 ans, une décision quant à l’orientation définitive du sexe. Souvent devant l’attitude indécise des médecins les parents risquent d’opter pour un choix, plus conforme à leur désir qu’à l’intérêt futur de l’enfant. Il arrive que l’aspect des OGE soit ou devienne en désaccord flagrant avec le sexe choisi. L’enfant s’étant déjà habitué à un genre de vie, à une certaine orientation de sa psychologie sexuelle, la prise de conscience ultérieure de cet état peut engendrer des conflits psychologiques d’autant plus sévères que dans les cas extrêmes, l’intéressé aura peu à espérer des ressources chirurgicales.

Ce climat défavorable est aggravé par le comportement de l'entourage (frères, sœurs, camarades d'école). On comprend que dans ces conditions, l'enfant manque de confiance en sa famille et, ce qui est plus grave encore, en lui-même et soit exposé de ce fait à diverses formes de névroses.

L'âge limite pour pouvoir changer l'orientation sexuelle d'un sujet, sans que cela ait des répercussions sociales, est fixé à 2 ans.

Après la puberté : Il est difficile de procéder à un changement de sexe avec rectification de l'état civil. Le plus souvent la thérapeutique devra confirmer l'individu dans son sexe légal. Par ailleurs dans les cas exceptionnels, où l'on veut changer de sexe, il faudra faire une requête préalable sur l'état psychologique du malade afin de lui éviter une défaillance psychique ultérieure pouvant perturber toute la thérapeutique déjà entreprise. Ici, le traitement sera surtout d'accommoder au mieux les organes génitaux internes et externes avec le sexe choisi afin de donner au sujet un certain confort anatomique. On traitera également les malformations associées :

- mastectomie en cas de gynécomastie à développement post-pubertaire non régressive ;
- correction des hypospadias ;
- libération de la verge des bourrelets

Problèmes psychologiques :

L'analyse psychologique de nos patients montrait souvent une nuance féminine de la personnalité, se manifestant par une passivité, un manque d'énergie dans le caractère, avec une certaine timidité (Obs. 2 et 3).

Cependant au cours de notre étude, de graves interrogations sont quelquefois apparues. Au cours de notre étude nous avons recensé un abandon de l'enfant par sa mère, parce qu'il est hermaphrodite. Son père est décédé un mois après l'intervention. Qu'allait penser la Société ? (Obs. 4)

Un cas de divorce d'un de nos malades a été signalé pour des raisons de rapports sexuels non satisfaisants : par défaut de la taille du pénis. Le sujet n'a jamais avoué de quoi il souffre. Il est fiancé de nouveau (Obs. 2)

Dans un des cas un père, sans justification aucune, a exigé qu'une apparence masculine soit sauvegardée pour son enfant : car l'enfant est né masculin et il restera masculin (Obs. 1).

Aspects socio-culturels:

Il serait erroné de croire que le mythe de la bisexualité originelle a été le propre des Grecs. En fait, on rencontre un tel mythe dans la plupart des anciennes civilisations dont les civilisations africaines. Les pratiques traditionnelles de la circoncision et de l'excision, comme elles se faisaient autrefois, dans toute l'Afrique, sont inséparables de la croyance à une bisexualité primitive.

L'ablation du prépuce aurait pour fin d'éliminer chez le garçon ou l'homme, un élément appartenant à la féminité afin de parachever son être masculin. De même, l'ablation du clitoris aurait pour but de détruire quelque chose de masculin afin que la jeune fille ou femme soit désormais consacrée dans sa féminité parfaite.

Sans doute des justifications diverses ont été données de ces rites ; on a invoqué ou on invoque encore l'hygiène des parties sexuelles ou de meilleures conditions pour l'acte sexuel. Mais ces rationalisations contestables ne sauraient épuiser le sens profond de ces rites millénaires que l'Afrique a pratiqués depuis longtemps. Pour la pensée africaine, la nature produirait un être humain inachevé dans lequel les éléments masculin et féminin coexistent de telle sorte que l'homme n'est pas encore suffisamment homme, ni la femme suffisamment femme avant la circoncision. C'est la Société qui, à travers sa pratique rituelle, va promouvoir cet enfant de la nature trilogique en un être humain véritable dont la masculinité ou la féminité sera libérée de son contraire à la faveur de l'une ou de l'autre ablation.

On peut tenir la circoncision et l'excision pour les marques ineffaçables que la Société ou, si l'on préfère, la Culture impose à la nature en l'humanisant.

Sous l'angle religieux: les états inter-sexuels se classent en trois groupes :

- La prédominance des OGE masculins par rapport aux féminins est caractérisée par l'abouchement du méat urétral au gland, par l'existence d'une barbe d'implantation masculine. Ces sujets sont considérés comme de sexe masculin. Ils peuvent être des leaders religieux (imans ...).

- La prédominance des OGE féminins par rapport aux masculins est caractérisée par l'élimination des urines au niveau de la vulve, la présence des seins.

- L'égalité entre les deux OGE caractérisent les sujets ambigus. Il est prohibé de célébrer le mariage entre ces sujets. Ils ne peuvent pas être des leaders religieux.

Du point de vue héritage on procédera ainsi :

- les pseudo hermaphrodites masculins auront la moitié des biens hérités par un sujet masculin sans ambiguïté (4 pour un masculin normal et 2 pour l'ambigu à tendance masculine)

- les pseudo hermaphrodites féminins auront eux aussi la moitié des biens hérités par un sujet féminin sans ambiguïté (2 pour un féminin normal et 1 pour un ambigu tendance féminine).

Les étiologies sont divines et de la volonté de Dieu.

CONCLUSIONS ET RECOMMANDATIONS :

1-Conclusions :

Les états intersexuels bien que relativement rares, existent au Mali et partout dans le monde. Leur prévalence hospitalière dans notre étude était de 1 sur 427 soit 2,30 %.

Leur diagnostic au Mali, compte tenu de l'insuffisance du plateau technique, repose sur l'interrogatoire, l'examen physique, l'échographie abdomino-pelvienne, le dosage sanguin des hormones sexuelles et éventuellement la coelioscopie.

Le diagnostic doit être précoce pour permettre une croissance normale, une puberté et une fertilité satisfaisantes.

Par ordre de fréquence, les diagnostics que nous avons retenus étaient :

Le pseudohermaphrodisme féminin : 3 fois sur 5 (un cas confirmé par le caryotype).

L'hermaphrodisme vrai : 1 fois sur 5.

L'agénésie gonadique : 1 fois sur 5.

Au terme de cette étude, en fonction des données cliniques, biologiques, échographiques et étiologiques dont nous disposons, nous pouvons conclure que le diagnostic précis des ambiguïtés sexuelles est difficile du fait que de nombreux patients présentaient des OGE normaux à la naissance, et que le plateau technique insuffisant ne permettait pas les investigations nécessaires. La prise en charge ne se fait pas de façon collégiale. Quand il s'agit des PHF, cette prise en charge par le traitement médical associé éventuellement à la chirurgie plastique pourrait donner de bons résultats. Dans les autres cas de notre série, la prise en charge tendait à assurer une activité génitale normale sans toutefois aboutir à la fertilité.

Notre conduite thérapeutique cherchait à reconstituer une anatomie conforme au sexe choisi tout en sachant la difficulté de changer ce sexe surtout après 2 ans et en se souvenant qu'il est toujours plus aisé de faire une fille qu'un garçon.

Ambiguïté sexuelle

Dans notre expérience, nous nous sommes conformés au sexe légal.

Les états intersexuels sont inconnus dans le droit civil moderne Malien et il n'y a pas d'autres textes pour les régir. L'héritage est orienté en fonction du sexe choisi.

2-Recommandations :

Aux autorités politique et sanitaire :

➤ Un meilleur équipement des hôpitaux de référence notamment en matériels d'exploration biologique et matériels nécessaires pour la détermination du caryotype.

➤ La formation des accoucheuses, sages femmes, médecins, pour qu'ils puissent reconnaître tôt les états intersexuels.

➤ La formation des chirurgiens plastiques pour la correction des anomalies des OGE.

Aux personnels socio-sanitaires :

➤ La réhabilitation d'une échographie pelvienne et d'un dosage des hormones sexuelles dans le sang devant toute anomalie des OGE, un retard pubertaire ou une puberté précoce.

➤ La pratique de la coelioscopie peut constituer une aide au diagnostic.

➤ La prise en charge collégiale des cas d'ambiguïté sexuelle.

➤ La sensibilisation des parents sur l'effet de certains médicaments pendant la grossesse.

Aux parents et aux patients :

➤ L'attribution de prénom neutre (convenable aussi bien à un garçon qu'à une fille. Exemple : Adama) lorsqu'il y'a des doutes sur le sexe de l'enfant.

➤ Inciter à la consultation précoce afin de permettre la prise en charge la meilleure pour le patient.

➤ Eviter les mariages consanguins.

BIBLIOGRAPHIE

1-SARAH CREIGHTON and CATHERINE MINTO.

Mouagin intersex: BMJ 2004; 323:1264-1265.

2-JOEL HUTCHESON and HOWARD M SNYDER.

Ambiguous Genital and Intersexuality; Com/PED/Topic 1492;HTM (15/10/02).

3-JACQUES HANOUNE.

Glandes endocrines. Hervé Guenard. Physiologie humaine : 2^{ème} édition. Paris : Pradel, 1996.413-50.

4-MAHOUDEAU J.

Ambiguïtés sexuelles. In : Godeau P, Herson S, Piette J C. traite de Médecine 3^{ème} édition. Paris : Flammarion, 1996.1842-1845.

5- SIROC F.

Aspects psychologiques des ambiguïtés sexuelles. J Pédiatr Puériculture 2002; 15:111-6.

6-LAJIC WEDLL A, BUI TH, ROTZEN EM, HOLST M. LONG Termsouratic follows-up of penality treated children with congenital adrenal hyperplasia. J clin Endocrinal metab 1998;83:3872-80.

7-SRIDHAR R GUMPENY. INTERSEX EXPERIENCE WITH Indian endocrinologists:323/7324/1246#182325 (22 Dec 2005).

8-ISNA (Intersex Society of North America) . Iana.orgEnviron Health Perspect. 1998 May ;106 :261-6.

9-ANDREOLI C, COLOMBO C, DE SARIO G S, GARBALDI B.

Hermaphrodisme vrai avec présence de glandes sexuelles dans le sac d'une hernie inguinale bilatérale.

Minerva Méd. 3-11 ;1958,49, N° 88 : 4086-4093.

10-AMIEL JC, ESCHNEGE F, LEBOURGEOIS JP.

Choriocarcinomes testiculaires marqués par des séminomes prédisposant NOUV. Press Méd. 1977,14:1217.

11-ANTHONIOZ PH, SOW AM.

Phénotypes Turnériens : mise au point à propos de 2 mosaïques XO/XX dont une à la naissance.

BULL Soc Méd AFR Noire ;1976,XXI,2 :165-171.

12-ASTORRI P.

Une complication rare d'un cas d'hermaphrodisme :

Policlinico 3-01-1949,56(1) :13-14.

13-BANI V.

Abdomen aigu par kyste de l'ovaire tordu sur son pédicule chez un hermaphrodite vrai.

Policlinics 27-08-1956, 63,(35):1238-1242.

14-CANLORBE P, BORNICHE P, BADER JC.

Les cryptorchidies

Encycl Méd Chir Paris18620 Uro-gen.1968 ; A10 11. (53-59).

15-CHAABOUNI.

Un cas d'hermaphrodisme vrai.

Thèse Médecine Toulouse 1971 N°132.

16-CDHBAC J, DIOUFA B.

* Avec ovotestin bilatéral

Bull Soc Afr Noire 1967 ;12(3):625-629.

17-DELRIEUX GUINET, GOURLLON, RATTIGNIER.

Séminome chez un hermaphrodite cryptorchide

Mem. Ac. Chir. 1961,84 :230-232.

18-DIARHATE L.

Hermaphrodisme vrai à propos de 7 cas

Thèse Médecine. DAKAR 1971, N°4.

19-DIOUF B, TOURE P DREYFUS C, QUENUM C.

Syndrome du testicule féminisant. Problèmes diagnostiques et thérapeutiques.

Bull Soc Méd Afr Noire ; 1975 ;20(3):304-307.

20-GERMAIN D, REQUIN ch, GUIBAUD S, TURC C.

Méthodes d'études du caryotype humain

Cah. Méd_Lyon 1971;47(19):1963-1978.

21-GUINET P, PUTELAT R.

Etude anatomo-clinique de l'hermaphrodisme vrai.
Rev.Prat.Mars 1961, XI, 7 : 112-118.

22-GIROD C, CZYBA JC.

Embryologie de l'appareil génital féminin.
Encycl Méd Chir Paris gynécologie 110-A10 (12-1977).

23-LATAIX P, BERTRAND I.

Hernie inguinale de l'utérus chez l'homme.
Mémoires Ac Chirurgie 1958 ;84 :169-176.

24-MC DONOUGH PG, BYRD JR, PHUNG THI , THO OTRENL.

Gonadoblastoma in a true hermaphrodite with a 46, XX karyotype.
Obst-gynéc. Mars 1976 ;47(3):355-358.

25-ALLANGBA K, DADDIE A et CASANELLI KEHKEH K.

A propos d'un cas de pseudohermaphrodisme.
Rev Me. Noire 1968;1:33-36.

26-ATAKAM AM.

A case of hermaphroditismus masculine interus.
Annals of Surgery,1968 ;140(2):216-222.

27-BAYLET R et GRUET M.

Testicule féminisant à propos d'un cas africain.
Méd Trop,1968 ;140(2):216-222.

28-BONAPARTE M.

La sexualité de la femme.
Presses Universitaires de France, 1967-133.

29-BRIAUE E, LACASSAGNE A, LAGOUTTE M.

Un cas d'hermaphrodisme bilatéral à glandes bisexuelles.
Gynéco et Obstétrique, 1920, 1 (2):155-179.

30-CECIL AB.

A true hermaphrodite.
J Urology, 1945, 72(3):534-540.

31-CONSTANTINI K ET TOREILLES B.

A propos d'un cas de bisexualité glandulaire chez un garçon. Le pseudohermaphrodisme humain.

Presse médicale 1942, 50, 13-14 : 148-150.

32-GERMAIN D , VASSAL J.

encyclopédie médicochirurgicale

Glande endocrine.1998; A10:14-811.

33-GROUCHY J.

Aberrations et anomalies du développement sexuel. Séminomes des hôpitaux, 1965, 40, 1088.

34-MAHOUDEAU J, LUTON J P.

Troubles de la différenciation sexuelle.

Encyclopédie Méd-chir Gynécologie, 1976;A10:4-125.

35-MOSTOFI F K.

Testicular tumors

Cancer 1973; 32:118-1201.

36-SEROV S F, SCULLLYR R.

Classification histologique internationale des tumeurs. N°2

Organisation Mondiale de la Santé.(15-1999).

37-KOSSI EDEM KWANE.

Ambiguïté sexuelle au service de médecine interne du CHU du Point G à propos de 12 cas. Thèse de médecine Bamako 2003;71p-13.

38-SOW ML, CHERBONNEL G, NUSSAUME O, DIOUF AB, ANTHONIDZ Ph.

A propos d'un cas de torsion de gonade révélatrice d'un hermaphrodisme vrai.

BULL SOC Méd Afr Noire 1976 ;21(1):04-113.

39-SPIELMAN F, MOTYLOFFL.

Hermaphrodisme et dysgerminome

New York State J Med 1955;55(15):2168-2178.

40-VASSAL J, CENDRON J.

Les ambiguïtés sexuelles.

Encycl Méd Chir Paris, 18670 Uro-GEN, 1965; A10:1341-58.

Ambiguïté sexuelle

41-VAUGHN J, GONZALEZ A.

Tumeur ovarienne chez un véritable hermaphrodite.

J of. Urol, 1961;86(6):776-781.

42-STEPHAENS F D .

Embryology of the cloaca and embryogenesis of anorectal malformations. Birth Defects orig Artic Ser 24,1988;177-13.

43-VAGUE J et JUBELIN J.

Ambiguïtés sexuelles In EMC.

Appareil rénal. 2^{ème} édition. Paris : édition scientifique et médicale Elsevier SAS, 2001;18670A10:1318-35.

FICHE D'ENQUÊTE

I. IDENTITE DU MALADE

- Q1. Numéro de la fiche :
- Q 2. Nom :
- Q 3. Prénom :
- Q 4. Age :
- Q 5. Ethnie :
- Q 6. Profession :
- Q 7. Domicile :

II. ANTECEDENTS

A. ATCD personnels :

- Q 8. Cryptorchidie : oui non
- Q 9. Intervention ou traumatisme inguino-scrotal : oui non
- Q 10. Infection uro-génitales : oui non
- Q 11. Tabac : oui non
- Q 12. Alcool : oui non
- Q 13. Tuberculose : oui non
- Q 14. Diabète : oui non
- Q 15. HTA : oui non
- Q 16. Autres à préciser :

B. ATCD familiaux

- Q 17. Cas d'hermaphrodisme dans la famille : oui non
- Q 18. HTA : oui non
- Q 19. Diabète : oui non
- Q 20. Tuberculose : oui non
- Q 21. Rang dans la fratrie :

C. ATCD obstétricaux chez la mère :

- Q 22. Notion d'avortement : oui non
Q 23. Notion d'infection : oui non
Q 24. Notion de prises médicamenteuses : oui non

D. Motifs de consultation :

- Q 25. Malformation congénitale : oui non
Q 26. Douleurs pelviennes : oui non
Q 27. Douleurs lombaires : oui non

III. EXAMEN PHYSIQUE

- Q 28. Taille :
Q 29. Poids :
Q 30. Pilosité :
Q 31. Glandes mammaires : oui non
Q 32. Morphotype : oui non
Q 33. Testicules : oui non
Q 34. Clitoris : oui non
Q 35. Grandes lèvres : oui non
Q 36. Gynécomastie : oui non
Q 37. Pénis : oui non
Q 38. Vagin : oui non
Q 39. Vulve : oui non
Q 40. Fosses lombaires :
Q 41. Hypogastrique :
Q 42. Toucher rectal :
Q 43. Abdomen :
Q 44. Autres malformations :

IV. BILANS PARACLINIQUES

A. Echographie abdomino-pelvienne :

Résultats :

1.
2.
3.
4.

B. Radiographie du bassin :

Résultat :

1.
2.

C. Autres imageries médicales :

Résultats :

1.
2.

D. Dosages hormonaux et résultats :

- FSH
- LH
- Prolactinémie
- B – HCG

E. Caryotype :

Résultats :

1.
2.

V. Traitement :

A. Chirurgie :

- Q 45. Hystérectomie : oui non
Q 46. Ovariectomie : oui non
Q 47. Mastectomie : oui non
Q 48. Reconstitution du pénis : oui non
Q 49. Reconstitution de la bourse : oui non
Q 50. Reconstitution du vagin : oui non

B. Hormonothérapie :

- Q 51. oui non

C. Psychothérapie :

- Q 52. oui non

D. Autres à préciser :

1.
2.
3.

FICHE SIGNALETIQUE :

Nom : DIALLO

Prénom : MAMADOU

Titre : ETUDE DE L'AMBIGUITE SEXUELLE DANS LE SERVICE D'UROLOGIE DU CHU DU POINT G A PROPOS DE 5 OBSERVATIONS.

Ville de soutenance : BAMAKO

Pays d'origine : MALI

Année : 2007-2008

Lieu de dépôt : Bibliothèque de la Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odonto-Stomatologie

Secteur d'intérêt : Urologie

Résumé :

Il s'agit d'une étude prospective de janvier 2005 à novembre 2006. Elle s'est déroulée au service d'urologie de Point G. 4 patients sur 2135 patients hospitalisés en urologie, présentaient une discordance entre les OGE, OG I ou les caractères sexuels secondaires, soit une prévalence hospitalière de 2.30‰. L'âge moyen était de 19.50 + ou - 11.8 ans et tous déclarés garçons à la naissance.

Les signes cliniques observés étaient une douleur sous ombilicale, une dysurie, une hypertrophie du clitoris, une hernie inguino-scrotale, une cryptorchidie, des troubles des pilosités axillaire et pubienne.

Biologiquement 1 patient sur 5 avait réalisé les dosages de la FSH, de la LH de la β -HCG et de la prolactine : tous les résultats étaient normaux.

Un (1) patient sur cinq (5) avait réalisé le caryotype (46, XX).

Sur le plan échographique 4 de nos patients au moins avaient un utérus et un ovaire, et 3 au moins avaient u testicule dans la bourse.

Les différents diagnostics retenus étaient le PHF (3 fois), l'agénésie gonadique (1 fois), l'hermaphrodisme vrai (1 fois).

Il existait une discordance entre le résultat des bilans paracliniques et le sexe déclaré à la naissance.

La prise en charge comprenait un traitement chirurgical qui était favorable car à défaut d'assurer la fertilité, on aboutit parfois à une amélioration de l'activité génitale.

Mots clés : inter sexe, états intersexuels, ambiguïtés sexuelles, hermaphrodisme, prise en charge.