

Ovotestis et anomalie du développement sexuel chez un nourrisson au caryotype 46, XX

Ovotesticular and sex development in a 46 XX infant

SY M¹, IBONDOU RK¹, DIAL MC²

¹Laboratoire d'Histologie-Embryologie-Cytogénétique -FMPOS-UCAD

² Laboratoire d'Anatomie-Pathologique-FMPOS-UCAD

Auteur correspondant : MAMA SY, mamatasy@yahoo.fr

RESUME

L'ovotestis est la présence simultanée d'un tissu testiculaire et d'un tissu ovarien chez un même individu. Il s'agit d'une entité dont la fréquence est estimée à moins de 5% de l'ensemble des anomalies du développement sexuel (ADS). C'est une entité rare des anomalies du développement sexuel dans laquelle plusieurs phénotypes et caractéristiques chromosomiques ont été décrites associées à des variations géographiques et ethniques. Une approche multidisciplinaire est nécessaire pour l'établissement du diagnostic et la prise en charge du patient afin de lui offrir une meilleure qualité de vie. Il est rapporté ici un cas chez un nourrisson de sept mois reçu au laboratoire pour caryotype dans le cadre de la prise en charge d'une anomalie de développement sexuel. Il présentait un hypospadias, un phallus de 2,5 cm ainsi que deux hémiscrotum séparés avec un hémiscrotum droit vide avec cryptorchidie droite. Son caryotype était de type 46, XX. L'objectif visé était d'attirer l'attention des praticiens sur cette entité nosologique et les exigences de sa prise en charge.

Mots clés : Ovotestis-Anomalie du développement sexuel (ADS)- Hypospadias-

SUMMARY

Ovotestis is the simultaneous presence of testicular tissue and ovarian tissue in the same individual. It is an entity whose frequency is estimated at less than 5% of all anomalies of sexual development (ASD). This rare entity of sexual developmental abnormalities in which several phenotypes and chromosomal characteristics have been described associated with geographical and ethnic variations requires a multidisciplinary approach in its management. A case of an infant of seven months with hypospadias, male-type genitalia and a phallus of 2.5 cm, two separated hemiscrotum was reported. The karyotype revealed a 46, XX formula. The objective of this report was to draw practitioners attention on this rare condition and on its management.

Keywords: Ovotestis- Disorder of sex development (DSD)- Hypospadias

INTRODUCTION

L'ovotestis est la présence simultanée d'un tissu testiculaire et d'un tissu ovarien chez un même individu. La présence de ces tissus peut se présenter sous la forme de deux gonades contenant à la fois du tissu testiculaire et ovarien de chaque côté ou sous la forme d'un testicule d'un côté avec un ovaire opposé réalisant la forme anatomique d'ovotestis latéral [1]. Il s'agit d'une entité rare dont la prévalence globale est estimée entre 3 à 10% de l'ensemble des anomalies du développement sexuel(ADS) [2]. Cependant, cette prévalence semble plus élevée dans les études réalisées en Afrique du sud ou au Kenya, avec respectivement des prévalences de 22% et de 14,1% sur l'ensemble des ADS [3, 4]. Il est décrit ici un cas d'anomalie du développement sexuel chez un

nourrisson de sept mois chez lequel le diagnostic d'ovotestis latéral a été retenu.

OBSERVATION

Il s'agissait d'un nourrisson de sept mois au prénom masculin du point de vue du genre, référé pour la réalisation d'un caryotype en raison d'une anomalie du développement sexuel.

Le patient présentait un hypospadias sous la forme de persistance d'une fente périnéoscrotale (figure 1) avec individualisation de deux hémiscrotum et un phallus mesurant environ 2,5 cm. Le testicule était palpé au niveau de la bourse gauche mais était absent à droite.

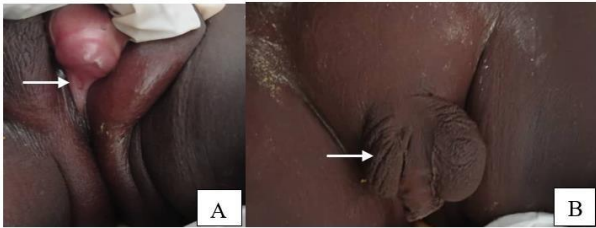


Figure 1 : **1A** méat urétral hypospade localisé au niveau périnéo-scrotal **1B** présence de deux héli-scrotum avec un scrotum droit vide. L'ultrasonographie a permis d'objectiver une structure testiculaire à droite dans le scrotum tout en détectant une masse pelvienne gauche, irrégulière de 32 mm de diamètre, ponctuée de zones hypo échogènes arrondies d'allure micro kystique et inhomogène. Un

prélèvement de sang en tube hépariné, a permis de réaliser une culture lymphocytaire. Après administration de colchicine 50 minutes avant la fin de culture puis choc hypotonique, une dénaturation thermique (RHG) a été effectuée. L'établissement du caryotype et son interprétation ont permis d'établir la formule 46,XX, suivant les guideline ISCN 2016,[5] (figure 2A). Après évaluation d'un risque relatif de gonadoblastome, une exploration a été proposée avec ablation de la masse irrégulière observée à l'échographie. A la macroscopie la masse avait une allure ovarienne avec une zone d'aspect folliculaire de couleur blanchâtre et une seconde plus sombre, grisâtre, d'allure cérébroïde (figure 2B)



Figure 2 : 2A Caryotype en RHG, 46,XX ; 2B Pièce opératoire de la masse gonadique gauche ; 2C Parenchyme ovarien avec juxtaposition d'un stroma ovarien et présence de tubes séminifères (HE, $\times 400$).

L'examen histologique a permis de confirmer la coexistence d'un parenchyme ovarien avec des zones de folliculogénèse, avec celle d'un tissu de type testiculaire contenant des tubes séminifères (figure 2B). Ainsi la présence simultanée d'un ovaire et d'un testicule a permis de porter le diagnostic d'ovotestis latéral chez ce patient ADS - 46,XX, avec un testicule dans la bourse gauche et un ovotestis dans le pelvis latéralisé à droite.

DISCUSSION

La prévalence de l'ovotestis est estimée à moins de 1 sur 20 000 naissances, avec une estimation globale de moins de 5% de l'ensemble des ADS [6,7]. Il s'agirait de la forme la commune des ADS enregistrées, avec une prévalence globale de 22%, après la forme 46,XY DSD [3]. Les formes anatomiques les plus décrites seraient par ordre de fréquence : la présence d'un ovotestis et d'un ovaire (34%) suivie de l'ovotestis bilatéral (29%)[8]. En effet, la présence simultanée des deux tissus ovariens et testiculaires au sein de la même gonade est souvent rapportée [9]. En Afrique du sud, au sein de la population noire, le caryotype le plus fréquemment associé est de type 46,XX avec

une prévalence de 69% avec plus rarement une forme chimérique 46,XX/46,XY (1%) et une forme en mosaïque de Klinefelter avec la formule 46,XX/47,XXY [5]. Parmi les patients 46,XX, certains auteurs estiment que dans 80-90%, la présence du gène SRY est à l'origine du développement testiculaire. Cependant, le taux de positivité globale de présence du gène SRY dans ce cas ne serait situé qu'entre 10% et 35% [10]. Il serait possible pour certains individus que la détermination de SRY soit négative dans le sang mais que le gène puisse être présent et s'exprimer dans le testicule comme en cas de mosaïcisme tissulaire [11]. Les aspects cytogénétiques varient selon la localisation géographique. Dans les séries chinoises, les

prévalences rapportées sont proches de celles décrites en occident tandis que dans les séries japonaises le profil est différent, le caryotype 46,XY étant la forme la plus commune en cas d'ovotestis [12,13]. En raison du risque de dégénérescence maligne, une surveillance annuelle échographique est recommandée [14]. En cas de suspicion, l'examen est complété par une IRM, une évaluation de marqueurs sériques tumoraux dans le sang et par une biopsie testiculaire. En effet, en cas anomalies du développement sexuel en général, un risque accru de dégénérescence maligne est incriminé et des cas de gonadoblastome, de dysgerminomes et de séminomes ont été rapportés [14]. Cependant, il semblerait qu'en cas d'OT-DSD, le risque tumoral est relativement plus bas par rapport aux autres types d'ADS avec un taux global variant entre 2,5 et 4% [15].

CONCLUSION

Le diagnostic d'ovotestis nécessite une approche pluridisciplinaire. L'examen histologique demeure l'examen clé permettant la confirmation du diagnostic mais ne peut se faire qu'après un examen clinique minutieux, une imagerie de qualité, et un caryotype qui permet de classer l'anomalie du développement sexuel selon le consensus de Chicago. Cette démarche nous a permis d'aboutir au diagnostic d'ovotestis latéral associé à un caryotype 46,XX. Il s'agit d'une entité qui reste rare, hétérogène quant à son origine génétique et ses aspects morphologiques. En raison du risque faible mais non négligeable de dégénérescence maligne, une surveillance est recommandée avec en cas de besoin, un recours précoce à la chirurgie.

REFERENCES

1. Diamond DA, Yu RN. Sexual differentiation: normal and abnormal. In: Wein AJ, Kavoussi LR, Novick AC, Partin AW, Peters CA (eds). Campbell-Walsh Urology, 10th edn. 2012, Saunders Elsevier, Philadelphia, pp 3613-3614.
2. Talreja SM, Banerjee I, Yadav SS, Tomar V. A rare case of lateral ovotesticular disorder with Klinefelter syndrome mosaicism 46, XX/47, XXY: an unusual presentation. *Urol Ann*. 2015;7:520-3.
3. Ganie Y, Aldous C, Balakrishna Y, Wiersma R. Disorders of sex development in children in KwaZulu-Natal Durban South Africa: 20-year experience in a tertiary centre. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2017;30(1):11-8.
4. Amolo P, Laigong P, Omar A, Drop S. Etiology and clinical presentation of disorders of sex development in Kenyan children and adolescents. *Int J Endocrinol*. 2019;2019:2985347.
5. ISCN 2016: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2016). S.Karger AG DOI:https://doi.org/10.1159/isbn.978-3-318-06861-0 Status:Out of Print ISBN electronic: 978-3-318-06861-0 ISBN-10: 3-8055-7667-6 ISBN print:978-3-318-05857-4
6. Özdemir M, Kavak RP, Yalcinkaya I, Guresci K. Ovotesticular disorder of sex development: an unusual presentation. *J Clin Imaging Sci*. 2019;9:34.
7. Syryn H, Van De Vijver K, Cools M. Ovotesticular difference of sex development: genetic background, histological Features, and clinical Management. *Horm Res Paediatr*. 2023;96(2):180-189.
8. Vilain E. The genetics of ovotesticular disorders of sex development. *Adv Exp Med Biol* 2011;707:105-6.
9. Kouï Bbs, Abouna Ad, Toukilnan Djiwa, Traoré B, Kouyaté M, Kouamé Ke, Aman Na Ovotesticular disorder of sex development in a 46 XY adolescent: a rare case report with review of the literature. *BMC Womens Health*. 2023 Oct 24;23(1):549.
10. Kilberg MJ, McLoughlin M, Pyle LC, Vogiatzi MG. Endocrine Management of Ovotesticular DSD, an index case and review of the Literature. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2019 Dec;17(2):110-116
11. Verkauskas G, Jaubert F, Lortat-Jacob S, Malan V, Thibaud E, Nihoul-Fekete C. The long-term followup of 33 cases of true hermaphroditism: a 40-year experience with conservative gonadal surgery. *J Urol* 2007;177:726-731
12. Scarpa MG, Lesma A, Di Grazia M, Rigamonti W. Ovotesticular differences of sex development: male or female? Case series. *Ital J Pediatr*. 2019 ;45(1):66.
13. Matsui F, Shimada K, Matsumoto F, Itesako T, Nara K, Ida S, et al. Long-term outcome of ovotesticular disorder of sex development: a single center experience. *Int J Urol*. 2011;18:231-6.
14. Ahmed SF, Achermann J, Alderson J, Crouch NS, Elford S, Hughes IA, et al. Society for Endocrinology UK Guidance on the initial evaluation of a suspected difference or disorder of sex development (Revised 2021). *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2021 ;95(6):818-840.
15. Li Z, Liu J, Peng Y, Chen R, Ge P, Wang J. 46, XX ovotesticular disorder of sex development (true hermaphroditism) with seminoma: a case report. *Medicine*. 2020;99(40):e22530.