

IMPACT DE LA CŒLIOSCOPIE VS L'ÉCHOGRAPHIE DANS L'ÉVALUATION DES ANOMALIES DE DIFFÉRENCIATIONS SEXUELLES (DSD)

BENSLIMANE H.

Département D'urologie Pédiatrique, Hôpital Pédiatrique Oran,
Faculté de Médecine Oran Algeria.

E-MAIL : benslimanehammou2019@gmail.com

RÉSUMÉ :

La différenciation sexuelle comprend l'ensemble des transformations qui vont intervenir chez l'embryon indifférencié, de l'établissement d'un sexe génétique déterminé lors de sa conception, jusqu'à la naissance d'un nouveau-né aux organes génitaux internes et externes exprimant un phénotype sexuellement différencié et non ambigu. La différenciation sexuelle dépend d'un ensemble de signaux cellulaires et hormonaux qui interagissent entre eux dans un ordre bien précis, encore mal défini. Une anomalie survenant à l'une ou l'autre de ces étapes peut entraîner un défaut de développement des organes génitaux et du tractus urinaire. Les Disorders of Sex Development (DSD) anciennement appelés les ambiguïtés sexuelles représentent une discordance entre le sexe génétique, le sexe gonadique (testicule ou ovaire), le sexe biologique (profil hormonale et moléculaire) et le sexe phénotypique, c'est-à-dire l'aspect des Organes Génitaux Externes (OGE) et /ou des Organes Génitaux Internes (OGI). Une étude rétrospective de malades ayant subi en même temps une exploration échographique et coelioscopique, 31 malades ont été recensés entre 2018 et 2022 : 14 malades avec syndrome d'insensibilité partial aux androgène, 2 cas de dysgénésie testiculaire, 4 cas de syndrome de persistance de dérivées mulleriens, 1 cas d'insensibilité complète aux androgènes, 1 cas de 5 α -réductas, hypogonadisme hypogonadotrope dans 3 cas, aucun diagnostic n'a été établi dans 1 cas et 1 cas d'hyperplasie congénitale de la surrénale, 2 cas de dysgénésie gonadique mixte a caryotype 45 xo/46xy et 1 cas de mosaïque 48xxy/46xy. Un ovotestis DSD avec caryotype 46xx/xy. Tous les malades ont eu une exploration échographique avant l'exploration coelioscopique. Les deux modalités ont identifié des dérivées mulleriennes dans 5 cas (17 %), dans 16 cas (51 %) les 2 examens ont permis d'affirmer l'absence de dérivées mulleriens, dans 10 cas il y avait une discordance entre l'échographie et la coelio-exploration dont l'échographie n'a pas réussi à mettre en évidence les dérivées mullériens dans 10 cas (32 %). Avec un test de KHI-deux à 0,047 significatif (inférieur à 0,05). Le rôle de la coelioscopie dans l'évaluation des gonades intra-abdominales a été prouvé et la précision concernant l'aspect macroscopique et l'identification est nettement supérieure à l'échographie abdominal. Dans notre série, la coelioscopie a permis la visualisation de 6 streak gonades y compris 1 ovotestis VS aucune à l'échographie. En conclusion, il était clairement démontré dans notre étude que la chirurgie coelioscopique est sans danger pour divers procédures chez les patients DSD, la coelioscopie diagnostique est utile pour concevoir une stratégie chirurgicale thérapeutique pour la plupart des patients atteints d'anomalie de développement sexuelle, en confirmant l'anatomie interne des organes génitaux et la pathologie gonadique, l'attention doit être attirée pour diagnostiquer précisément la pathologie gonadique des ovotesticular DSD. D'autre part, la coelioscopie thérapeutique est une procédure précieuse pour traiter les patients DSD. Notre étude a démontré l'amplitude et la sensibilité des examens coelioscopiques dans l'évaluation des patient DSD.

Mots clé : DSD, Dérivés mulleriens, Echographie, Cœlioscopie.

ABSTRACT : IMPACT OF LAPAROSCOPY VS ULTRASOUND IN THE EVALUATION OF SEXUAL DIFFERENTIATION ABNORMALITIES.

Sexual differentiation includes all the transformations that will occur in the undifferentiated foetus, from the establishment of a determined genetic sex during its conception, until the birth of a newborn with differentiated and unambiguous phenotype. Sexual differentiation depends on a set of cellular and hormonal signals that interact with each other in a very specific order, which is still poorly defined. An anomaly occurring at one or other of these stages can lead to a defect in the development of the genital organs and the urinary tract. Disorders of sex development (DSD) represent a discordance between the genetic sex, the gonadal sex (testis or ovary), biological sex (hormonal and molecular profile) and phenotypic sex that is to say the appearance of the external genital organs (EGO) and/or the internal genital organs (IGO). It's about a retrospective study of patients who underwent ultrasound and laparoscopic exploration at the same time, 31 patients were identified between 2018 and 2022: 14 patients with partial androgen insensitivity syndrome, 2 cases of testicular dysgenesis, 4 cases of persistence of Mullerian duct syndrome, 1 case of complete androgen insensitivity syndrome to androgens, 1 case of 5 α -reductase, hypogonadotropic hypogonadism in 3 cases, no diagnosis was established in 1 case; and 1 case of congenital adrenal hyperplasia, 2 cases of mixed gonadal dysgenesis with karyotype 45 xo/46xy, and 1 case of mosaic 48xxy/46xy, and a DSD ovotestis with 46xx/xy karyotype. All the patients had an ultrasound exploration before the laparoscopy exploration. The two exams identified Mullerian duct in 5 cases (17%), in 16 cases (51%) the 2 methods allowed to assert the absence of Mullerian duct, in 10 cases there was a discrepancy between the ultrasound and the laparo-exploration of which the ultrasound failed to highlight the Mullerian duct in 10 cases (32 %). With a significant KHI-two test at 0.047 (less than 0.05). The role of laparoscopy in the evaluation of intra-abdominal gonads has been proven and the precision concerning the macroscopic aspect and identification is clearly superior to abdominal ultrasound. In our series, laparoscopy allowed the visualization of 6 streak gonads including 1 ovotestis VS none on ultrasound. Conclusion, it was clearly demonstrated in our study that laparoscopic surgery is safe for various procedures in DSD patients, diagnostic laparoscopy is helpful in designing a therapeutic surgical strategy for most patients with abnormal sexual development, by confirming internal genital anatomy and gonadal pathology, Caution should be drawn to accurately diagnosis of the gonadal pathology of ovotesticular DSD. On the other hand, therapeutic laparoscopy is a valuable procedure for treating DSD patients. Our study demonstrated the amplitude and sensitivity of laparoscopic examinations in the evaluation of DSD patients.

Key words : DSD, Mullerian duct, Ultrasound, Laparoscopy.

Tirés à part : BENSLIMANE H., Département D'urologie Pédiatrique, Hôpital Pédiatrique Oran, Faculté de Médecine Oran Algeria.

INTRODUCTION

La différenciation sexuelle comprend l'ensemble des transformations qui vont intervenir chez l'embryon indifférencié, de l'établissement d'un sexe génétique déterminé lors de sa conception, jusqu'à la naissance d'un nouveau-né aux organes génitaux interne et externes exprimant un phénotype sexuellement différencié et non ambigu. La différenciation sexuelle dépend d'un ensemble de signaux cellulaires et hormonaux qui interagissent entre eux dans un ordre bien précis, encore mal défini. Une anomalie survenant à l'une ou l'autre de ces étapes peut entraîner un défaut de développement des organes génitaux et du tractus urinaire.

Les Disorders of Sex Development (DSD) représentent une discordance entre le sexe génétique, le sexe gonadique (testicule ou ovaire), le sexe biologique (profil hormonale et moléculaire) et le sexe phénotypique, c'est-à-dire l'aspect des Organes Génitaux Externes (OGE) et/ou des Organes Génitaux Internes (OGI) [1]. L'assignation d'un sexe social « genre », la prise en charge diagnostique, le traitement chirurgicale (indication, technique, évaluation) et le timing de la chirurgie sont les principaux problèmes concernant les patients DSD [2]. Certains d'entre eux soulèvent les questions de l'assignation de genre et de leur prises en charge chirurgicales qui restent particulièrement difficiles et très controversées, avec l'évolution et l'acceptation de transgenre, l'indication est devenu difficile et collégiale.

L'imagerie tient une place significative dans l'appréciation du développement normal ou anormal des organes génitaux internes et externes, avant et après la naissance.

L'échographie pelvienne est demandée en première intention [3,4] et permet d'apprécier la présence ou non d'utérus, le nombre et situation des gonades, la présence d'une cavité vaginale ou non, la présence ou non d'un utricule prostatique, les anomalies morphologiques des surrénales, ou de l'appareil urinaires, la malformation des canaux de Müller.

Récemment, la coelioscopie a été largement indiquée en matière de prise en charge des anomalies de développement sexuelle. La coelioscopie est indiquée dans un but diagnostique d'évaluation des structures pelviennes et thérapeutiques. En raison de son caractère mini-invasif et cosmétique.

LE BUT DE L'ÉTUDE

Apprécier le degré de précision de la coelioscopie VS l'échographie dans l'évaluation des dérivées mullériennes dans l'exploration des anomalies de différenciation sexuelle (Disorder of sex développement).

PATIENTS ET MÉTHODE

Etude rétrospective de malades présentant une anomalies de différenciation sexuelle selon nos critères d'inclusions (hypospadias postérieur ou micropenis associé à une ectopie uni ou bilatérale, ectopie bilatérale avec testicule non palpable, aspect féminin avec une hypertrophie clitoridienne, orifice unique, hernie inguinale bilatérale avec des gonades palpables) ayant subi en même temps une exploration échographique et coelioscopique. L'échographie a été pratiquée par un médecin radiologue exerçant dans un Hôpital pédiatrique (notre institution). La coelioscopie a été pratiquée par un seul chirurgien pédiatre à option urologie. L'enfant est placé en décubitus dorsal, le chirurgien est placé au niveau de la tête du malade, du côté droit, l'assistant du côté gauche, l'écran en regard de l'opérateur, un optique de 5 mm, à 0 degré a été utilisé, Un dissecteur de 5 mm, un ciseau courbe, une pince à préhension, un crochet mono polaire, un système d'irrigation-aspiration, trois trocars de 5mm (figure 1). Un trocart 5 mm est placé dans l'ombilic par technique open Celio, Création de l'espace de travail par insufflation de CO_2 à

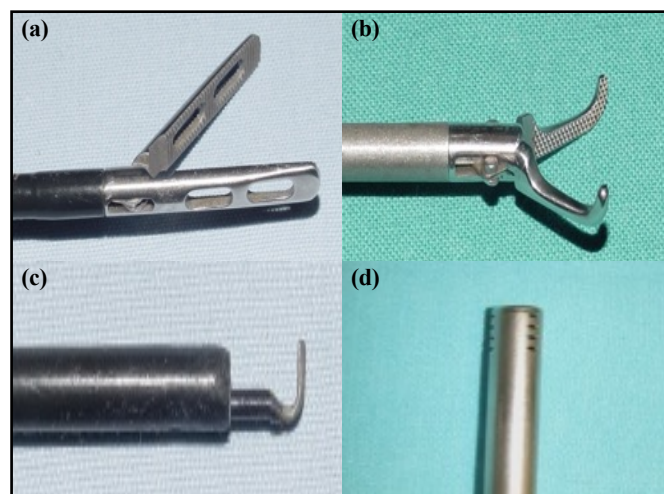


Figure 1. Matériel utilisé. (a) : pince à préhension, (b) : dissecteur (c) : crochet mono-polaire, (d) : canule d'aspiration.

l'intérieur de la cavité abdominale, mise en position de Trendelenburg, un deuxième trocart de 5 mm est introduit par la fosse iliaque gauche sous vision directe. La pince à préhension est utilisée pour tenir toute structure utérine ou Mullériennes et identifier les gonades. Très rarement, un deuxième trocart est réellement nécessaire. Les biopsies peuvent être obtenues soit en introduisant directement une pince à biopsie ou une aiguille de biopsie.

Les données sont recueillies et analysées par logiciel SPSS version 20.

RÉSULTATS

Les 31 malades ont été recensés entre 2018 et 2022: 14 malades avec un syndrome d'insensibilité partial aux androgènes, 2 cas de dysgénésie testiculaire, 4 cas de syndrome de persistance de dérivées Mullerien, 1 cas d'insensibilité complète aux androgènes, 1 cas de 5 α réductase, hypogonadisme hypogonadotrope dans 3 cas, aucun diagnostic dans 1cas et 1cas d'hyperplasie congénitale de la surrénale, 2 cas de dysgénésie gonadique mixte à caryotype 45 xo/46xy, et 1cas de mosaïque 48xxy/46xy, 1 cas ovotestis DSD avec caryotype 46xx/xy.

Tous les malades ont eu une exploration échographique avant l'exploration coelioscopique.

La médiane d'âge est 2 ans $\pm$ 3,5, avec des extrêmes de 15 jours -19 ans.

Les deux modalités ont identifié des dérivées Mullériennes dans 5cas (17 %), dans 16 cas (51 %), les 2 examens ont permis d'affirmer l'absence de dérivées mullériennes, dans 10 cas il y avait une discordance entre l'échographie et la coelio-exploration (figures 2 et 3) dont l'échographie n'a pas réussi à mettre en évidence les dérivées mullériennes dans les 10 cas (32 %), avec un test de KHI-deux à 0,047 significatif (inférieur à 0,05).

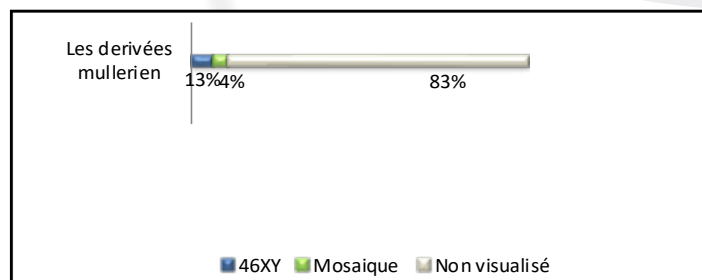


Figure 2. Répartition des organes visualisés lors de l'échographie abdominale selon le caryotype des patients.

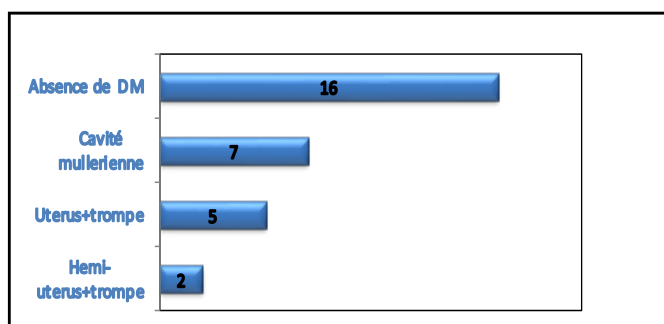


Figure 3. Résultat de la cœlioscopie diagnostique.

DISCUSSION

Le rôle de la cœlioscopie dans l'évaluation des gonades intra-abdominales a été prouvé et la précision concernant l'aspect macroscopique et l'identification est nettement supérieure à l'échographie abdominale. Steven et al. en 2012 [5,6] ont récemment rapporté que la cœlioscopie permet une excellente visualisation par rapport à l'échographie chez les enfants avec DSD.

En ce qui concerne l'évaluation des gonades, l'IRM serait plus sensible que l'échographie, bien que les streak gonades sont encore difficiles à détecter [4].

En cas de testicule non palpable, la cœlioscopie est sans aucun doute le moyen le plus performant de diagnostic, comparée à d'autres modalités d'imagerie [7].

Dans notre étude et concernant les dérivées mullériens, l'échographie n'a pas réussi à identifier les dérivées mullériens dans 10 cas et aucune streak gonades (figure 4) n'a été détectée, par contre, la cœlioscopie diagnostique est un outil fiable qui nous a permis de tous les identifier.



Figure 4. Streak gonade d'une dysgénésie gonadique mixte.

Dans cette étude, et en tenant compte de l'expérience de notre service en matière de cœlioscopie pédiatrique, la gonadectomie laparoscopique était faisable.

La cœlioscopie a fourni des informations anatomiques par l'aspect macroscopique et une biopsie avec examen anatomo-pathologique à partir du spécimen. Dans les cas avec *ovo testis* DSD dans cette étude, l'inspection de laparoscopie a permis le diagnostic dans un seul cas, qui est de type testis-ovaire, et aucun diagnostique n'a été décelé dans un cas de type mixte où, il était nécessaire de faire des biopsies, comme il a été rapporté par Yu et al. [8].

Les DSD étant des anomalies complexes, il est généralement difficile pour les parents de comprendre la maladie et de prendre des décisions pour l'assignation de genre, particulièrement dans les cas complexes. De ce point de vue, on croit que les données anatomiques et histologiques de la cœlioscopie diagnostique peuvent être utiles pour la compréhension et la prise de décision des parents, au même titre que l'information fournit par les examens génétiques et endocrinologiques [9].

CONCLUSION

La compréhension et la prise en charge des DSD ont considérablement évolué au cours de ces dernières années et sont mieux identifiées depuis la conférence de Chicago et les multiples réunions internationales qui ont suivi. Il était clairement démontré, dans notre étude, que la chirurgie coelioscopique est sans danger pour diverses procédures chez les patients DSD, la cœlioscopie diagnostique est utile pour concevoir une stratégie chirurgicale thérapeutique pour la plupart des patients atteints d'anomalie de développement sexuelles, en confirmant l'anatomie interne des organes génitaux et la pathologie gonadique. L'attention doit être attirée pour diagnostiquer précisément la pathologie gonadique des ovotestis DSD. D'autre part, la cœlioscopie thérapeutique est une procédure précieuse pour traiter les patients DSD. Notre étude a démontré l'amplitude et la sensibilité des examens endoscopiques dans l'évaluation des patients DSD.

CONFLIT D'INTÉRÊT :

L'auteur ne déclare aucun conflit d'intérêt.

Date De Soumission : 05/07/2023.

Date D'acceptation : 18/04/2024.

Date De Publication : 16/12/2025.

REFERENCES

1. Woodward M. Disorders of sex development. Surg Oxf. 2010; 28(8) : 396-401.
2. Cheikhelard A, Gapany C, Catti M, Mouriquand P. Potential determinant factors of sexual identity in ambiguous genitalia. J Pediatric Urol. 2005; 1(6): 383-8.
3. Quigley Ca and al. Androgén receptor defect. Endocrin Rev. Juin 1995; 16(3) : 271-321.
4. Kamemoto H and al. Accuracy of ultrasound and MRI in the diagnostic of non palpable testis. J. Urol. 2005;12(7) : 668-672.
5. Chavhan GB, Parra DA, Oudjhane K, Miller SE, Babyn PS, Pippi Salle FL. Imaging of ambiguous genitalia: classification and diagnostic approach. Radiographics: review publication of the Radiological Society of North America Inc. 2008; 28 :1891.
6. Steven M, O'Toole S, Lam JP, MacKinlay GA, Cascio S. Laparoscopy versus ultrasonography for the evaluation of Mullerian structures in children with complex disorders of sex development. Pediatr Surg Int. 2012 Dec; 28(12):1161-4. doi: 10.1007/s00383-012-3178-3. Epub 2012 Oct 11.
7. Kravarusic D, Freud E. The impact of laparoscopy in the management of non-palpable testes. Pediatr Endocrinol Rev. 2009; 7(1): 44-47.
8. Yu TJ, Shu K, Kung FT, Eng HL, Chen HY. Use of laparoscopy in intersex patients. J Urol. Sep 1995; 154(3):1193-6.
9. Cools M, Pleskacova J, Stoop H, Hoebeke P, Van Laecke E, Drop, J Lebl SLS, and al. Mosaicism Collaborative Group. Gonadal pathology and tumour risk in relation to clinical characteristic in child 45,xo/46,xy. J Clin Endocrinol Metab. 2011 Jul; 96(7) : E1171-80. doi: 10.1210/jc.2011-0232. Epub 2011 Apr 20.