



Cas clinique

Prise en charge chirurgicale d'un cas d'anomalie de la différenciation sexuelle de découverte tardive en consultation d'infertilité au Cameroun

Surgical management of a case of late-diagnosed disorder of sex development discovered during an infertility consultation in Cameroon

SR Nyada^{*1,2}, P Mpono Emenguele^{1,2}, V Ngono Akam^{1,2}, V Batoum Mboua^{1,3}, C Nsahlai^{1,4}, JA Metogo Ntsama^{1,2}, E Belinga^{1,2}, CC Noa Ndoua^{1,2}, JM Kasia^{1,2}

Résumé

Introduction : Les anomalies de la différenciation sexuelle constituent un groupe d'affections rares. L'intérêt de ce cas est de préciser les difficultés diagnostiques et la problématique d'une prise en charge tardive dans notre contexte.

Cas clinique : Nous rapportons le cas d'une patiente de 23 ans qui consultait pour une aménorrhée primaire et un désir de conception. L'examen clinique notait un morphotype de type masculin avec un hirsutisme, un retard de développement des seins, une pilosité pubienne losangique, des grandes lèvres normales, un vagin borgne court et une masse ferme d'environ 3cm dans le canal inguinal gauche. Une échographie pelvienne a confirmé l'absence d'utérus et la présence de testicules. Nous avons conclu à une anomalie de la différenciation sexuelle de type 46 XY. En l'absence

de caryotype et après avis éclairé de la patiente, nous avons réalisé une intervention de Davydov, une clitoridoplastie de réduction et une castration chirurgicale. Un conseil en vue d'une adoption a été enfin prodigué à la patiente.

Conclusion : Les anomalies de la différenciation sexuelle sont des affections rares dont le diagnostic doit être le plus précoce possible et la prise en charge multidisciplinaire guidée par le caryotype.

Mots-clés : Anomalie de la différenciation sexuelle, Infertilité, Chirurgie, Cameroun.

Abstract

Introduction: Disorders of sex differentiation refers to a group of rare anomalies. The value of this case lies in highlighting the diagnostic challenges and the issues surrounding delayed management in our setting.

Clinical case: We report a 23 years old patient consulting for primary amenorrhea and desire to conceive. Clinical examination revealed a male-pattern body type with hirsutism, abnormal breast development, rhomboid pubic hair, normal labia majora, a short blind-ended vagina and a firm mass of approximately 3 cm in the left inguinal canal. A pelvic ultrasound confirmed the absence of uterus and the presence of testicles. We concluded that she had a 46 XY DSD. In the absence of karyotype, and after obtaining the patient's informed consent, we performed a Davydov procedure, a reduction of clitoris and a surgical castration. Finally, the patient was offered advice for adoption regarding the infertility aspect.

Conclusion: Disorders of sex differentiation are rare conditions which must be diagnosed as early as possible. The management should be multidisciplinary with karyotyping guidance.

Keywords: Disorders of sex differentiation, Infertility, Surgery, Cameroon.

Introduction

Les anomalies de la différenciation sexuelle (ADS) autrefois appelées ambiguïtés sexuelles traduisent un ensemble de troubles liés à une discordance entre le sexe gonadique, le sexe génotypique et le sexe phénotypique d'un individu. La fréquence est de 0,1 à 2% des naissances [1]. La fréquence des anomalies de la différenciation sexuelle est plus élevée en cas de consanguinité [2]. Ces anomalies résultent, sous l'influence de facteurs génétiques et hormonaux, soit d'une masculinisation insuffisante d'un embryon génétiquement masculin, soit d'une virilisation excessive d'un embryon génétiquement féminin [1,3]. Les causes de virilisation excessive peuvent être maternelles (tumeurs à cellules de la granulosa/thèque, thécomes, tumeurs à cellules de Sertoli – Leydig de l'ovaire, adénomes surrénaliens, carcinomes surrénaliens), d'origine foeto-placentaire (hypertrophie congénitale des surrénales par

déficit en 21-hydroxylase, 11 β -hydroxylase et 3 β -hydroxysteroiddehydrogenase, déficit en CYP19A1 de l'enzyme P450 aromatasé placentaire) [3]. La Société Européenne d'Endocrinologie Pédiatrique en 2005 a proposé une classification basée sur le caryotype en cinq groupes de ces anomalies ; avec notamment 46 XX DSD, 46 XY DSD, 46 XY dysgénésies gonadiques complètes, 46 XX testiculaires DSD et ovotestis DSD [4]. Un examen clinique minutieux, des explorations hormonales, radiologiques et génétiques conduisent à au diagnostic.

L'intérêt de cette présentation est de rappeler la nécessité d'un diagnostic précoce et l'impériosité d'une prise en charge multidisciplinaire dictée par le caryotype de ces affections méconnues et sous diagnostiquées dans notre contexte.

Cas clinique

Il s'agissait d'une patiente de 23 ans, G0P0 reçue en consultation pour une aménorrhée primaire et un désir de conception depuis un an. Elle était née dans un centre de santé ; aucune anomalie des organes génitaux externes n'étant rapportée, elle avait été enregistrée à l'état civil comme une fille. On ne notait pas dans ses antécédents familiaux une notion de consanguinité ni d'anomalie similaire dans la fratrie. La chronologie du développement des caractères sexuels secondaires était la suivante : apparition de la pilosité à l'âge de 15 ans et début de développement des seins à 18 ans. Par ailleurs, elle présentait une tuméfaction inguinale bilatérale parfois douloureuse pour laquelle une cure de hernie inguinale droite avait été faite dans un hôpital de district. A la suite de cette procédure, la patiente s'était vue annoncer pour la première fois la présence de testicules. Lors de l'examen physique à son admission, le morphotype était masculin avec une importante architecture musculaire. On notait également la présence d'un hirsutisme avec un score de Ferriman et Gallway de 17, une asymétrie des seins classés Tanner 1 à droite et Tanner 2 à gauche (Fig 1-A). De même, une cicatrice inguinale droite et une tuméfaction mobile douloureuse dans le canal inguinal

gauche étaient observées. L'examen de la vulve permettait de noter une pilosité pubienne losangique, des grandes lèvres normales, une hypertrophie du clitoris, une absence des petites lèvres, un méat urinaire de topographie normale et un vagin borgne mesurant 3cm de long (Fig 1-B). Une échographie pelvienne rapportait l'absence d'utérus et d'ovaires et la présence de deux testicules en situation inguinale pour le testicule gauche et pelvienne pour le testicule droit respectivement. Le bilan hormonal mettait en exergue un dosage de FSH à 50,9mUI/ml (3-12), LH à 16,3mUI/ml (0,8-10,5), Testostérone à 5,0-ng/ml (0,6), T3 à 78,6nmol/l (1,07-3,37), TSH à 1,09mUI/ml, E2 à 26,1pg/ml, Progestérone à 0,11ng/ml ; soit une augmentation significative de FSH, LH, T3 et testostérone et une diminution de la progestérone et l'œstradiol.

En l'absence de caryotype, nous avons retenu le diagnostic d'anomalie de la différenciation sexuelle de type 46 XY. La prise en charge a consisté en une consultation de psychologie en vue de confirmation

et accompagnement de l'identité sexuelle, une intervention de Davydov associée à une clitoridoplastie de réduction et une castration chirurgicale (Fig 2, 3, 4-A). L'intervention de Davydov s'est déroulée en quatre temps : réalisation d'une bourse péritonéale per coelioscopie, clivage inter recto-vésical par voie coelioscopique et vaginale, construction de la voûte vaginale per coelioscopie et suture périnéo-vaginale par voie vaginale. L'évolution post opératoire a été normale (Fig 4-B). L'analyse anatomopathologique des deux testicules était normale et ne rapportait pas la présence de spermatozoïdes cependant. La patiente a été mise sous un traitement hormonal de substitution. Par ailleurs, un conseil en vue d'une adoption lui a été adressé.

La patiente a été revue à un mois. La cicatrisation était normale. Elle n'avait pas encore repris une activité sexuelle. La taille du moignon du vagin était de 5 cm contre 3 au départ. Le bilan hépatique et le profil lipidique étaient dans les limites de la normale.

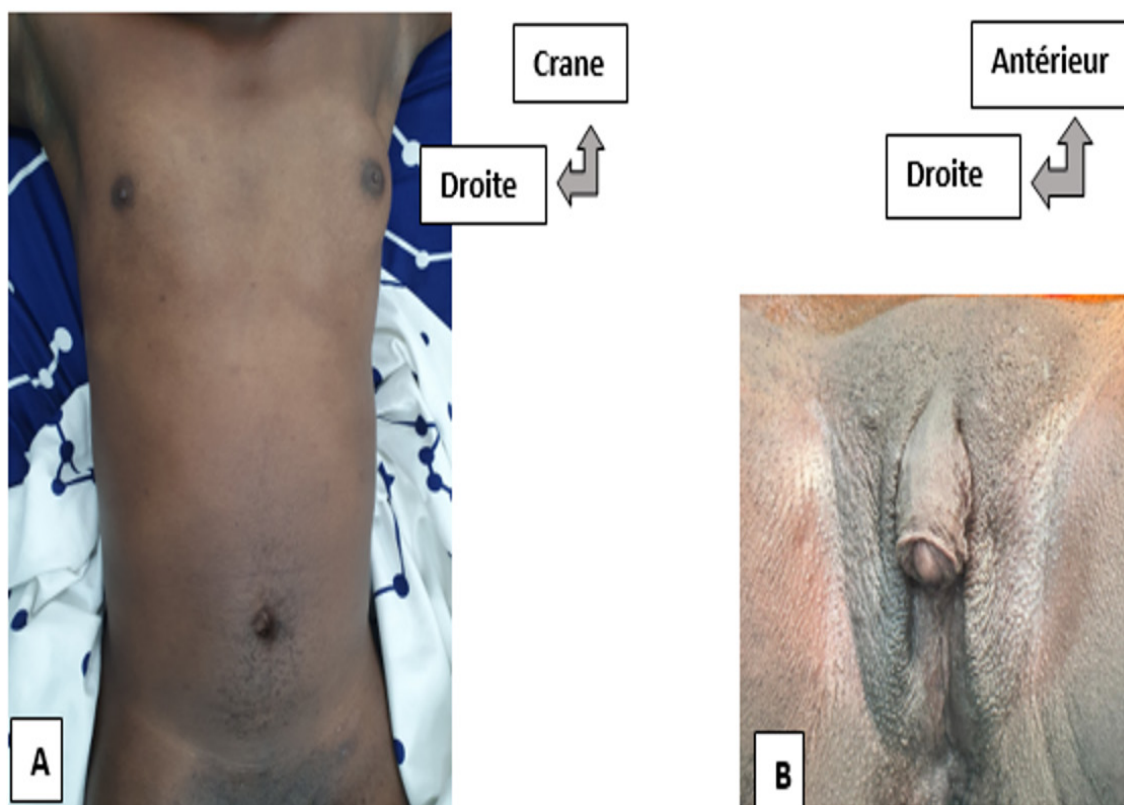


Fig 1 : Vue antérieure de la patiente
A : Tronc de la patiente ; B : Vulve

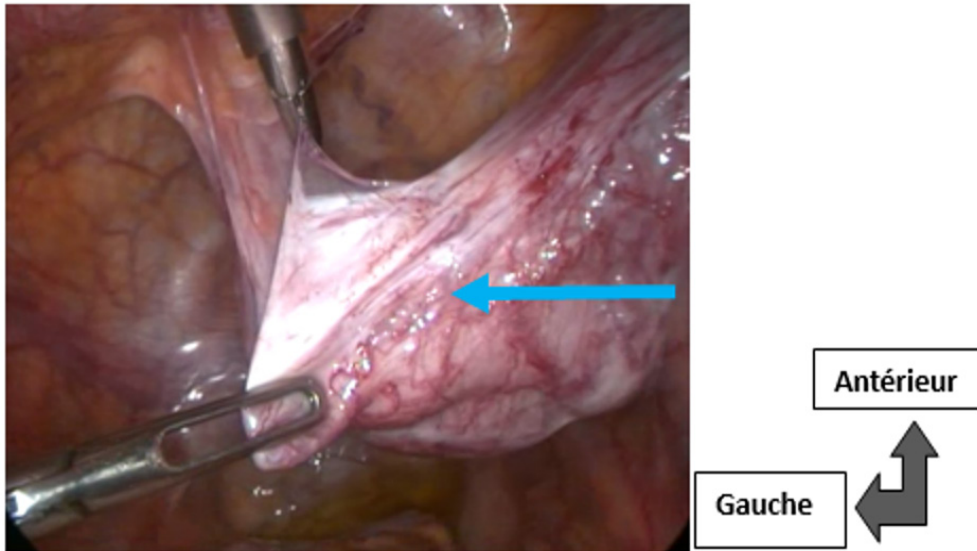


Fig 2 : Vue coelioscopique montrant le testicule droit accolé à la paroi abdominale antérieure (Flèche = testicule droit)

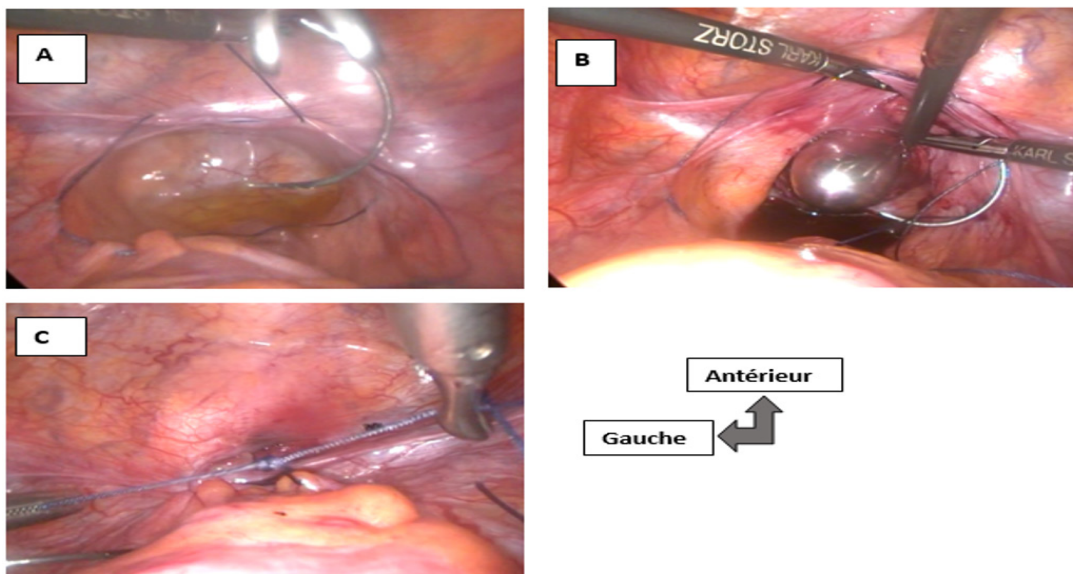


Fig 3 : Vue coelioscopique de quelques étapes de l'intervention de Davydov : (A : constitution de la bourse péritonéale. B : clivage inter recto - vésical. C : fermeture de la bourse péritonéale)

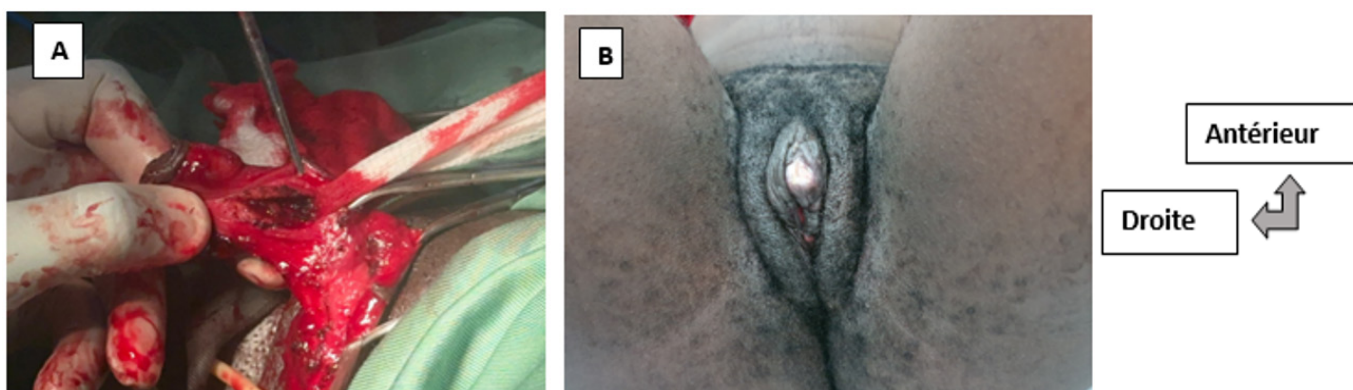


Fig 4: Clitoridoplastie de réduction (A : dissection et isolement du tiers antérieur du clitoris contenant le pédicule vasculo-nerveux dorsal ; B : Résultat esthétique à un mois)

Discussion

Les circonstances de découverte de notre patiente sont tardives ; bien qu'elle rapporte l'évocation de testicules lors de la cure de hernie inguinale réalisée à l'âge de 20 ans. Son motif de consultation était une aménorrhée primaire et un désir de conception. Hué et al en Côte d'Ivoire rapportait un âge moyen de diagnostic à 20 ans avec des extrêmes à 4 et 37 ans ; il observait également une discordance entre le sexe d'élevage et le sexe chromosomique dans plus de la moitié des cas [5]. Il notait que le motif de consultation était une ambiguïté sexuelle dans 43% des cas, tandis que l'urétrorragie périodique, la gynécomastie, le micropénis et l'aménorrhée primaire représentaient chacun respectivement 14% des motifs de consultation [5]. Concernant l'âge au moment du diagnostic de ces affections, Berglung et al avait mentionné une grande disparité [6]. Ainsi, le diagnostic après la naissance était guidé par la présence de malformations congénitales. Durant l'adolescence, le retard ou l'absence de puberté constituaient les signes d'appel. Tandis qu'à l'âge adulte, le bilan d'infertilité était la circonstance de découverte. Également, selon l'étiologie de l'hypertrophie congénitale des surrénales, l'âge du diagnostic peut différer en fonction de la sévérité des symptômes et l'existence des signes de virilisation.

Concernant les moyens de diagnostic, Hue et al notait que 28% des patients avaient pu réaliser le caryotype. Benslimane a démontré que le recours à la coelioscopie permettait de visualiser les gonades en position intra abdominale avec une sensibilité supérieure à celle de l'échographie et de l'IRM ; par conséquent permettait de guider le choix thérapeutique [7].

La prise en charge de notre patiente a été dictée par le sexe d'élevage de cette dernière et ses volontés. Ainsi, devant la possibilité d'une étude du caryotype et l'éventualité d'un résultat contradictoire avec le sexe d'élevage, elle a opté pour une chirurgie de féminisation. C'est ainsi qu'une castration chirurgicale en vue de prévenir le risque de cancérisation a été réalisée et un traitement hormonal substitutif entrepris.

En outre une clitoridoplastie de réduction préservant le pédicule vasculo-nerveux dorsal du clitoris a été faite. La technique utilisée, par opposition à celle de Mollard en évitant la dissection du pédicule, est gage d'un résultat esthétique et sensoriel satisfaisant [8]. Bennecke et al rappelle qu'il n'existe pas de moment idéal pour réaliser la chirurgie, quelle que soit le type de chirurgie choisi. Les indications et le moment devraient être décidés au cas par cas [9]. D'autres techniques chirurgicales auraient pu être proposées à la patiente dans le but de créer un néo-vagin. Il s'agit de la procédure de Vecchietti et la vaginoplastie intestinale qui utilise une greffe du sigmoïde [10, 11]. Nous voulons souligner le rôle de l'accompagnement psychologique tout au long de la procédure. Ainsi, notre patiente, en prélude à la chirurgie a réalisé un suivi de trois mois chez un psychologue en vue de déterminer l'orientation et confirmer l'identité sexuelle de notre patiente.

Le délai de suivi de notre patiente n'a pas permis d'apprécier la reprise de la fonction sexuelle. Cependant, Pirog et al rapporte que la vaginoplastie selon la technique de Davydov-Moore dans le cadre du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hausler est associée à un résultat satisfaisant sur le plan anatomique et sexuel à 6 mois [12].

Limites :

L'absence d'analyse génétique et la décision thérapeutique basée sur le diagnostic présomptif d'anomalie de type DSD-46 XY constituent les faiblesses de notre présentation.

Conclusion

Les anomalies de la différenciation sexuelle sont des affections rares dont le diagnostic devrait être effectué en salle de naissance. Le diagnostic tardif limite les possibilités de prise en charge en raison du sexe social déjà établi du patient. La prise en charge est multidisciplinaire.

Contribution des auteurs

Nyada Serge et Noa Ndoua Claude ont opéré la patiente. Nyada Serge, Mpono Emenguele Pascale, Ngonon Akam Vanina, Metogo Ntsama Junie Annic, Batoum Mboua Véronique et Nsahlai Christiane ont rédigé la première mouture. Belinga Etienne, Noa Ndoua Claude Cyrille et Kasia Jean Marie ont supervisé la rédaction de l'article. Tous les auteurs ont validé la version définitive de l'article.

*Correspondance :

Nyada Serge Robert

sergenyadar@yahoo.fr

Disponible en ligne : 29 Avril 2026

1 : Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales, Université de Yaoundé 1

2 : Centre Hospitalier de Recherche et d'Application en Chirurgie Endoscopique et Reproduction Humaine

3 : Centre Hospitalier Universitaire

4 : Centre Hospitalier d'Essos

© Journal of african clinical cases and reviews 2026

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

[1] Goultaiene A, Elmortaji K, Sentissi R, Moataz A, Rabii R, Aboutaib R et al. Place de la laparoscopie dans la prise en charge des anomalies de différenciation sexuelle : à propos de 4 cas. *Pan African Med Journal*. 2016; 23:167. doi:10.11604/pamj.2016.23.167.8810

[2] Özalp Kızılay D, Özen S. Current Diagnostic Approaches in the Genetic Diagnosis of Disorders of Sex Development. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2024;16(4):401-410. doi:10.4274/

jcrpe.

[3] Finkielstain GP, Vieites A, Bergada I, Rey RA. Disorders of sex development of adrenal origin. *Front. Endocrinol*. 2021; 12:770782. doi:10.3389/fendo.2021.770782

[4] Kim KS, Kim J. Disorders of Sex Development. *Korean J Urol*. 2012 ; 53(1):1-8. doi:10.4111/kju.2012.53.1.1

[5] Hué A, Agbre-Yacé ML, Danho J, Koffi DP, Abodo J, Anoma-Da Sylva S et al. Les anomalies de différenciation sexuelle en Côte d'Ivoire : aspects cliniques, paracliniques, thérapeutiques et problématique de la nouvelle classification basée sur les caryotypes. *Health Sci. Dis*. 2019 ; 20 (2) :24-29.

[6] Berglund A, Chang S, Ling-Holst M, Stockholm K, Gravholt CH. The epidemiology of disorders of sex development. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2025; 39:102002. doi.org/10.1016/j.beem.2025.102002.

[7] Benslimane H. Impact de la coelioscopie vs l'échographie dans l'évaluation des anomalies de différenciations sexuelles (DSD). *J Alg Méd*. 2025 ; 23 (2) :26-28

[8] Arfi A, Lousquy R, Chevrot A, Haddad B, Paniel BJ, Touboul C. Ambiguïté sexuelle : comment je fais...une réduction clitoridienne ? *Gynécol Obstet Fertilité & Sénologie*. 2017 ; 45 :119-121. dx.doi.org/10.1016/j.gofs.2017.01.001

[9] Bennecke E, Bernstein S, Lee P, Van de Grift TC, Nordenskjöld A, Rapp M et al. Early genital surgery in disorders/differences of sex development: patients' perspectives. *Archives of Sexual Behavior*. 2021; 50: 913–923. doi.org/10.1007/s10508-021-01953-6

[10] Khoiwal K, Dash KC, Gill P, Yadav K, Chaturvedi J. Surgical demonstration of laparoscopic Davydov's vaginoplasty. *Gynecol Minim Invasive Ther*. 2026; 15(1):96-7.

[11] Tlais M, Khalil LM, Haddad K, Obeid N, El Fawal K, Hawi J et al. The role of laparoscopic surgery in gynecological congenital anomalies.

Maedica – J Clin Med. 2025; 20(4): 840-850. doi.
org/10.26574/maedica.2025.20.4.840

- [12] Pirog M, Bednarczyk M, Barabasz K, Kacalska-Janssen O, Jach R. Davydov-Moore vaginoplasty in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: sexual and surgical outcomes. *Archiv Gynecol Obstet.* 2025; 312: 119-124. doi.
org/10.1007/s00404-024-07830-6

Pour citer cet article

SR Nyada, P Mpono Emenguele, V Ngonon Akam, V Batoum Mboua, C Nsahlai, JA Metogo Ntsama et al. Prise en charge chirurgicale d'un cas d'anomalie de la différenciation sexuelle de découverte tardive en consultation d'infertilité au Cameroun. *Jaccr Women's Health* 2026; 1(2): 1-7

<https://doi.org/10.70065/2612.jaccrWomenshealth.001L012904>