

LES ANOMALIES DES ORGANES GENITAUX EXTERNES : QUE SAVOIR ?

Lenoir M, Landecy M, Jacamon M, Behr J.

Service de radiopédiatrie et imagerie de la femme Dr Manzoni
Centre Hospitalier Régional Universitaire Jean Minjot 3 Bd Fleming 25030 Besançon

mle Noir@chu-besancon.fr

Les anomalies de la différenciation sexuelle (ADS) sont des anomalies rares, pouvant être dépistées lors des échographies prénatales, qui vont nécessiter une prise en charge spécifique gynéco-endocrinienne. Elles touchent 1/10 000 enfants à la naissance. Une nouvelle nomenclature et un consensus international sur la prise en charge proposent de classer les désordres (ou défaut) de développement sexuel (DSD) en fonction du caryotype, du type d'atteinte, soit gonadique, soit surrénalienne. Il faut notamment retenir de cette nomenclature les 2 situations les plus fréquentes, à savoir la virilisation d'une fille (46 XX DSD) et la sous virilisation d'un garçon (46 XY DSD).

Ce sont des urgences vitale et psychologique, car il peut s'agir d'une hyperplasie congénitale des surrénales à l'origine d'un syndrome de perte de sel, qui nécessite une prise en charge immédiate.

Une fois l'urgence métabolique éliminée, l'enquête diagnostique doit être rapide afin d'attribuer un sexe à l'enfant. La prise en charge du nouveau-né suspect d'ADS nécessite une approche multidisciplinaire incluant les radiologistes(1).

L'examen d'imagerie incontournable est l'échographie surrénalienne, pelvienne et périnéale. La situation idéale est de réaliser cette échographie en binôme avec l'endocrinologue, notamment lorsque l'on est peu expérimenté pour cette situation, afin de limiter les erreurs sémantiques. Les termes employés doivent être sexuellement indifférenciés : le bébé, le bourgeon génital, les bourrelets génitaux, les replis génitaux, gonades (2)...

Quelles sont les indications des examens d'imagerie ?

A la naissance, une anomalie de la différenciation sexuelle est suspectée devant différentes situations cliniques :

- Pour un phénotype masculin, devant l'absence de palpation de gonades, un hypospadias sévère ou une cryptorchidie associée à un hypospadias,
- Pour un phénotype féminin, la palpation de gonade(s), l'hypertrophie du bourgeon génital ou la fusion des bourrelets génitaux,
- Et en cas de phénotype ambigu.

La description des organes génitaux externes utilisera des termes indifférenciés :

- Le bourgeon génital sera défini par sa longueur, son épaisseur, sa coudure ainsi que la position de l'urètre. En cas de position anormale et antérieure, c'est un hypospadias. S'il est postérieur, c'est un épispadias. La longueur du bourgeon est souvent de moins de 2.5 cm.

- Les bourrelets génitaux ont une épaisseur de peau fine ou épaisse. Ils peuvent être striés transversalement (aspect scrotal), ou lisses (aspect de grandes lèvres). Ils peuvent être soudés ou non.
- Le nombre d'orifices (urétral, vaginal, sinus uro-génital) sera noté.
- Les gonades seront palpées ou non et il sera précisé leur siège dans les bourrelets génitaux ou les canaux inguinaux.

La nouvelle nomenclature des anomalies de la différenciation sexuelle

Les anomalies de la différenciation sexuelle avec « <i>ambiguïté</i> » des organes génitaux externes	
Nouvelle nomenclature	Ancienne nomenclature
DSD	<i>Intersex ou pseudo hermaphrodisme</i>
46 XX DSD	<i>Female intersex ou Pseudo hermaphrodisme féminin ou virilisation d'une femelle XX</i>
46 XY DSD	<i>Male intersex ou Pseudo hermaphrodisme masculin ou sous virilisation d'un male XY</i>
Dysgénésies gonadiques complètes	<i>Dysgénésies gonadiques XY ou réversion sexuelle</i>
46 XX testiculaire DSD	<i>XX Male ou XX réversion sexuelle</i>
Ovotesticulaire DSD	<i>Hermaphrodisme vrai</i>

La classification de Prader

Elle permet de définir le **phénotype génital** en précisant le degré de virilisation des organes génitaux externes de la fille de I à V. Stade I : phénotype féminin avec minime hypertrophie clitoridienne et stade V : phénotype masculin avec hypospadias glandulaire et bourrelets génitaux vides.

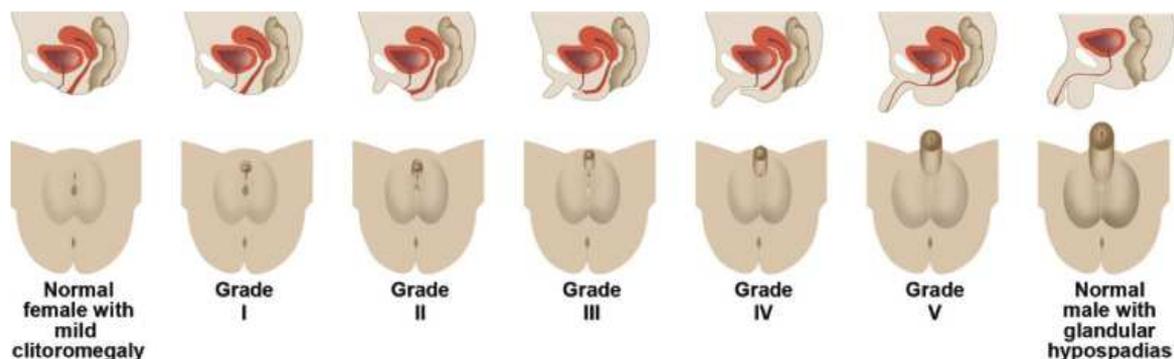


Illustration de la classification de Prader extraite de l'article de Moshiri M, Chapman T, Fechner PY et al. Evaluation and management of disorders of sex development : multidisciplinary approach to a complex diagnosis. RadioGraphics 2012 ;32 :1599-1618. (3)

Stade I : hypertrophie du clitoris avec vulve normal (2 orifices périnéaux l'un antérieur, le méat urinaire, l'autre pré médian correspondant à l'hymen et absence de fusion labiale).

Stade II : hypertrophie du clitoris avec une fusion postérieure labiales (vestibule en entonnoir) avec possibilité de cathétériser l'orifice hyménéal.

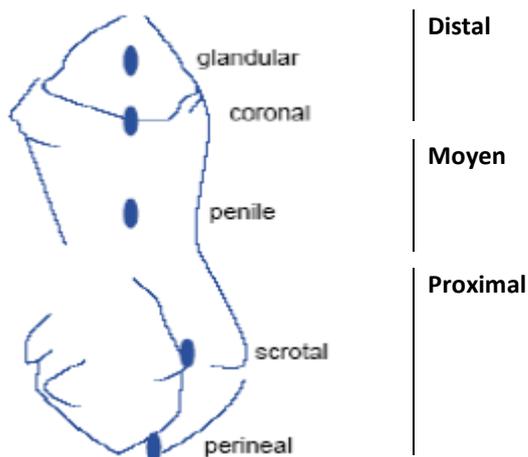
Stade III : degré plus important d'hypertrophie clitoridienne avec un sinus uro génital et une fusion labiale quasi complète.

Stade IV : le méat urinaire est situé sur le trajet de l'organe péno-clitoridien souvent coudé. Fusion labiale complète.

Stade V : organe péno-clitoridien, méat urinaire à l'extrémité du phallus, des bourrelets génitaux fusionnés pseudo-scrotaux, sans gonades palpées.

Pour les stades IV et V, seule la génitographie ou sono-génitographie peut mettre en évidence une cavité vaginale dont on précisera l'abouchement.

Description des Hypospadias



External Masculinization Scoring System					
Score	Labioscrotal Fusion	Microphallus	Location of Urethral Meatus	Location of Right Gonad	Location of Left Gonad
3	Yes	No	Normal
2.5
2	Distal
1.5	Lower inguinal canal or scrotum	Lower inguinal canal or scrotum
1	Mid	Inguinal canal	Inguinal canal
0.5	Abdomen	Abdomen
0	No	Yes	Proximal

Note.—Status of fetal external genitalia is tabulated with this table on the basis of physical examination. The final score is calculated by using the left-hand column.

Illustration du Score de virilisation extraite de l'article de Moshiri M, Chapman T, Fechner PY et al. Evaluation and management of disorders of sex development : multidisciplinary approach to a complex diagnosis. RadioGraphics 2012 ;32 :1599-1618. (3)

Analyse en imagerie

Les examens d'imagerie permettent d'évaluer l'anatomie de l'enfant. L'échographie est le premier examen réalisé non seulement en raison de son accès facile, mais aussi de l'absence de rayonnements ionisants, de contention et de sédation.

La génitographie (ou sono-génitographie), la cystographie rétrograde (ou cysto-sonographie) et l'IRM peuvent être utilisées en deuxième intention afin de préciser l'anatomie des structures cavitaires et la localisation des gonades non palpées (3).

En cas d'examens insuffisamment contributifs, une laparoscopie ou une endoscopie est réalisée pour déterminer finalement l'anatomie des structures internes.

Pour la réalisation et l'interprétation de ces examens, les informations chromosomique, phénotypique et biologique disponibles seront transmises aux radiologues.

ECHOGRAPHIE

L'échographie abdomino-pelvienne et des gonades permet notamment d'étudier les reins et les glandes surrénales, le pelvis, les régions anale et périnéale et les canaux inguinaux. En période néonatale, l'imprégnation hormonale d'origine maternelle de l'utérus et des ovaires facilite leur analyse. A cet âge, la morphologie de l'utérus est piriforme avec un diamètre antéro-postérieur du corps prédominant par rapport au fundus. Progressivement, cette imprégnation sera décroissante avec diminution de l'épaisseur utérine et un rapport des diamètres antéro-postérieurs du corps sur le col à 1. Pour les ovaires, à la naissance de multiples structures folliculaires sont présentes puis diminueront de taille. Pour les testicules, ce sont des structures ovoïdes échogènes et homogènes avec une bande hyperéchogène postérieure correspondant au hile. L'échogénicité est faible à intermédiaire à la naissance puis devient progressivement plus échogène à partir de 8 ans. Ce

changement correspond à l'enrichissement en cellules germinales et en tubules. La longueur du testicule est de 1,5 cm à la naissance et 2 cm à l'âge de trois mois.

Le nombre et la localisation des gonades seront précisés (pelvienne, dans le canal inguinal ou en position scrotale).

Pour les glandes surrénales, il y aura une évaluation de sa taille, de son échostructure et échogénicité. L'épaisseur maximale du bras de la surrénale est de 4mm et sa longueur inférieur à 20 mm(4). Au-delà, elle est hypertrophiée. La morphologie cérébriforme nous semble l'élément le plus informatif (figure 1).

Une structure liquidienne en arrière de l'urètre est en faveur d'une structure Müllérienne (figure 2). En cas d'hypoplasie utérine, l'échographie peut ne pas visualiser de cette structure.

CYSTOGRAPHIE RETROGRADE ET GENITOGRAPHIE

La technique de la génitographie est proche de celle de la cystographie rétrograde. Cette technique est remplacée par certaines équipes par l'étude endoscopique.

Son objectif est de visualiser les structures cavitaires internes et chaque orifice périnéal sera opacifié (5).

Après désinfection locale et aseptie stricte, une sonde de Foley sera placée au niveau de l'orifice périnéal avec le ballonnet gonflé à l'extérieur obstruant l'orifice. L'opacification rétrograde avec du produit de contraste hydrosoluble permet de visualiser l'abouchement de la structure Müllérienne. Puis la sonde sera poussée dans la vessie comme une cystographie. Les clichés initiaux, de remplissage puis permictionnel sont acquis de profil strict avec les hanches fléchies à 90°. Un repère radio opaque permettra de calibrer les mesures. Un repère métallique marquant le plan du périnée peut être placé en début d'examen. Une miction contrariée peut être nécessaire dans un deuxième temps afin d'opacifier plus complètement la cavité postérieure ou une deuxième sonde peut être posé dans la cavité Müllérienne afin de mieux l'analyser. Le compte rendu de la génitographie précise l'aspect de l'urètre droit type féminin ou coudé type masculin, le rapport de longueur de l'urètre antérieur par rapport à l'urètre postérieur (valeur chez un garçon normal 3 :2), la présence d'une cavité postérieure (latéralisation ou duplicité), sa taille et son niveau d'implantation (longueur du sinus urogénital entre l'urètre antérieur et la cavité postérieure), mais également une empreinte sur la cavité postérieure pouvant être lié au col de l'utérus (Figure 3). L'empreinte du col utérin est un élément important du compte rendu. Elle peut ne pas être visualisée si la cavité vaginale n'est pas assez remplie ou en cas d'hypoplasie utérine, dans les 46XX DSD. Sa présence est compatible avec les diagnostics de 46XX DSD, de dysgénésie gonadique ou d'ovo-testiculaire DSD. En cas d'hypospadias et de 46XY DSD, la cavité Müllérienne n'a pas d'empreinte cervicale.

La présence d'un repère métallique périnéal permet d'apprécier la distance entre le périnée et les différentes structures internes.

Une incidence de face permet de préciser pour la cavité postérieure sa latéralisation ou éventuellement sa duplicité.

Par ailleurs, la présence ou l'absence de reflux vésico-urétéral sera notifié.

IRM

L'imagerie par résonance magnétique peut fournir des informations plus complètes sur les structures anatomiques du fait de son caractère multi-planaire et de sa meilleure caractérisation

tissulaire (3).

En cas de gonades non palpées, sa sensibilité est identique à l'échographie pour les localisations pelviennes mais plus précise pour les localisations abdominales (6).

Toutefois, l'intérêt pratique est limité (7) car la laparoscopie qui offre l'avantage d'associer la mise en évidence du testicule au geste chirurgical d'exérèse ou d'abaissement testiculaire. De même, les bandelettes ovariennes (streak gonads) sont difficiles à détecter par toutes les techniques d'imagerie, incluant l'IRM et sont facilement identifiées par coelioscopie. En pondération T2, elles peuvent contenir des stries en hyposignal. En cas de foyers en hypersignal, une transformation maligne peut être évoquée.

En conclusion, les anomalies de la différenciation sexuelle (ADS) sont des anomalies rares et très anxiogènes, pouvant être une urgence métabolique. Elles sont parfois dépistées lors des échographies prénatales, ce qui permet d'aborder cette situation dans un climat plus serein. |

1. Garel L. Abnormal sex differentiation : who, how and when to image. *Pediatr Radiol* 2008;38 :508-511
2. Bouvattier C, David M, Gay CL et al. Conduite à tenir devant une anomalie des organes génitaux externes découverte à la naissance. *Arch Pediatr* 2009;16:585-587
3. Moshiri M, Chapman T, Fechner PY et al. Evaluation and management of disorders of sex development : multidisciplinary approach to a complex diagnosis. *RadioGraphics* 2012 ;32 :1599-1618
4. Wright NB, Smith C, Rickwood AM et al. Imaging children with ambiguous genitalia and intersex states. *Clin Radiol* 1995;50: 823–829.
5. Chavhan G, Parra A, Oudjhane K et al. Imaging of ambiguous genitalia : classification and diagnostic approach. *RadioGraphics* 2008 ;28 :1891-1904
6. Kanemoto K, Hayashi Y, Kojima Y et al. Accuracy of ultrasonography and magnetic resonance imaging in the diagnosis of non- palpable testis. *Int J Urol* 2005;12:668–672.
7. Nguyen HT, Coakley F, Hricak H. Cryptorchidism: strategies in detection. *Eur Radiol*. 1999; 9: 336-43.

10.1. En savoir plus

Hughes IA, Nihoul-Fékété C, Thomas B et al. Consequences of ESPE/LWPES guidelines for diagnosis and treatment of disorders of sex development. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2007;2 :361-365

Hughes IA, Houk C, Ahmed SF et al. Consensus statement on management of intersex disorders. *Archives of Disease in Childhood* 2006; 91: 554–563.

Hughes IA. Disorders of sex development : a new definition and classification. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2008;22:119-134

Ahmed SF, Rodie M. Investigation and initial management of ambiguous genitalia. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2010;24:197-218

Barbaro M, Wedell A, Nordenström A. Disorders of sex development. *Semin Fetal Neonatal Med* 2011;16 :119-127

Hughes IA. The quiet revolution: disorders of sex development. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2010;24:159–62.

Pienkowski C, Cartault A Anomalies du développement génital du nouveau-né et de l'enfant DIU Maternité Novembre 2008 Hôpital des enfants Toulouse

Fille ou garçon ? Le développement des organes génitaux Livret d'information APHP

http://hopital-necker.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/24/files/2012/05/FilleGarcon_LivretInfo.pdf

Livret rédigé par : **Claire Bouvattier, pédiatre** - *Hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris* • **Sylvie Cabrol, pédiatre** – *Hôpital Armand-Trousseau, Paris* • **Juliane Léger, pédiatre** -*Hôpital Robert-Debré, Paris* • **Graziella Pinto, pédiatre** - *Hôpital Necker Enfants Malades, Paris* • **Élisabeth Thibaud, gynécologue** - *Hôpital Necker Enfants Malades, Paris* • **Angélique Hirsch-Pellissier, psychologue, psychanaliste** • **Illustrations** – *Martine Netter*

Figure 1 Echographie des surrénales avec hypertrophie.

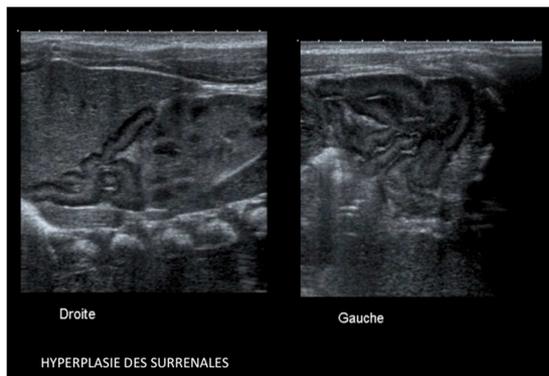
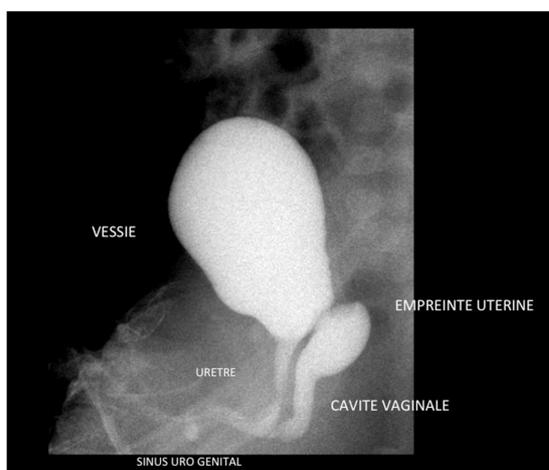


Figure 2 Echographie pelvienne : coupes axiale et sagittale: cavité rétro urétrale transsonore correspondant à un résidu Müllérien



Figure 3 Génitographie Incidence de profil: Opacification du sinus uro-génital, de l'urètre, de la vessie et du vagin avec empreinte utérine. Stade IV de Prader.



Remerciements Crédit iconographique Hôpital d'enfants Armand Trousseau- Paris Service d'imagerie pédiatrique et prénatale Pr H Ducou le Pointe

Tableau 1 : Anomalies de l'examen clinique faisant suspecter une anomalie de la différenciation sexuelle

Phénotype masculin	Phénotype Ambiguë	Phénotype Féminin
Gonades non palpées Hypospadias sévère Cryptorchidie associé à un hypospadias	Ambiguïté	Palpation de gonades Hypertrophie du bourgeon génital Bourrelets génitaux fusionnés

Tableau 2 : Origine embryonnaire du système uro génital

	Origine mésonéphrique Canaux de Wolf	Sinus urogénital	Origine paramésonéphrique Canaux de Müller
Masculin	Epididyme Canaux déférents Vésicules séminales	Prostate Vessie	Utricule prostatique Hydatide testiculaire
Féminin	Epoophoron Canal de Gartner	Vessie Vagin 1/3 inférieur	Vagin 2/3 supérieur Utérus Trompes

Annexe 1 : Proposition de compte rendu structuré

ECHOGRAPHIE RENALE, PELVIENNE et PERINEALE

Indications :

Troubles de la différenciation sexuelle.

Bourrelets génitaux [< lisses >], [< non fusionnés >]/ [< striées >], [< fusionnés >].

Bourgeon génital

Absence de gonades palpées.

Caryotype :

Résultat :

Les reins sont en place, de taille et d'échostructure normale. A droite, il mesure [<>] cm et [<>] cm à gauche.

Morphologie surrénalienne normale. [< Surrénales cérébriformes >].

Absence de structure Mullérienne visualisée.

Gonades [< avec hile >], [< avec structures folliculaires >], [< indifférenciées >].

Le rapport urètre antérieur sur l'urètre postérieur est >1.

Conclusion :

Annexe 2 :

Les organes génitaux externes

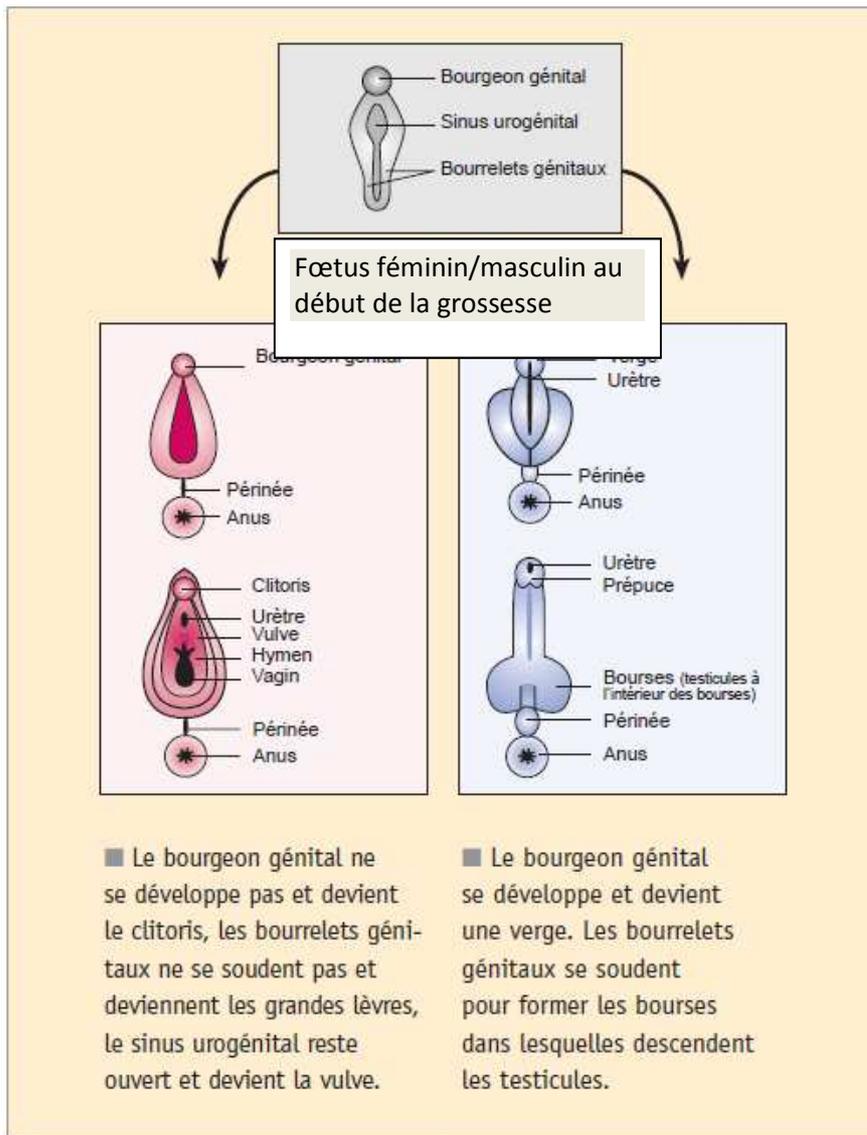


Illustration – Martine Netter extrait du livret d'information APHP Fille ou garçon ? Le développement des organes génitaux

Les organes génitaux internes

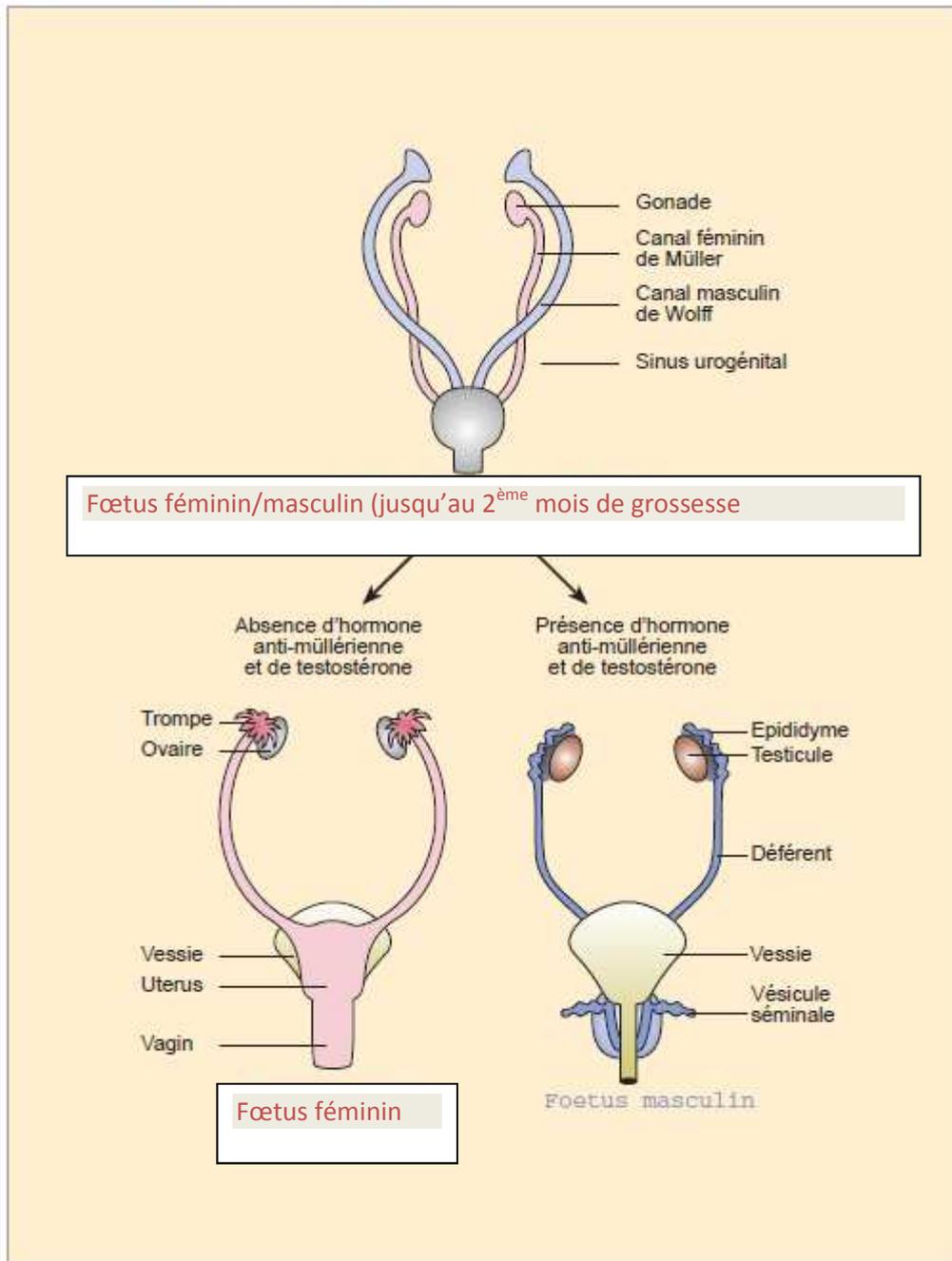


Illustration – Martine Netter extrait du livret d'information APHP Fille ou garçon ? Le développement des organes génitaux

Annexe 4 :

Illustration de l'approche en imagerie diagnostique d'un DSD extraite de l'article de Moshiri M, Chapman T, Fechner PY et al. Evaluation and management of disorders of sex development : multidisciplinary approach to a complex diagnosis. RadioGraphics 2012 ;32 :1599-1618. (3)

