

# Etude épidémiologique, clinique et marqueurs métaboliques au cours de l'anomalie de la différenciation sexuelle chez l'enfant



2019  
JOURNÉES  
DE L'INNOVATION  
EN BIOLOGIE

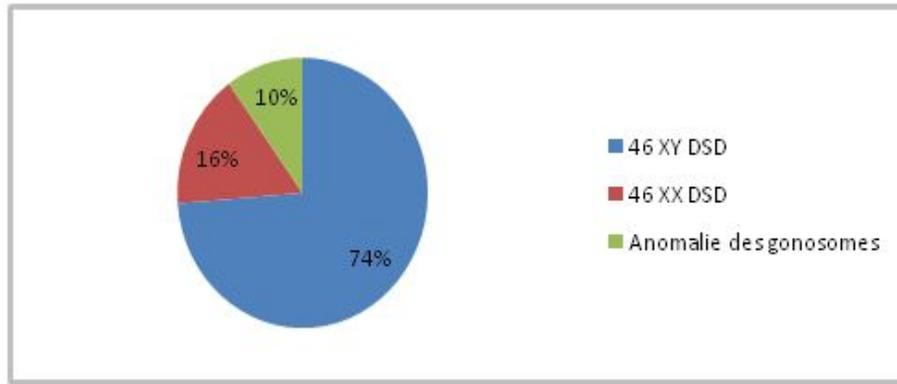
A.Touzani<sup>1,2</sup>, S. Chiba<sup>3</sup>, L.Chabraoui<sup>2</sup>, A. Filali-Malhouf<sup>3</sup>, H.abdelmoumen<sup>3</sup>, C.Ouazzani<sup>2</sup> Dami.A<sup>3</sup>,Ballouche.L<sup>3</sup>, Y.Kriouile<sup>1</sup>, A.Gaouzi<sup>1</sup>

Hôpital d'Enfants de Rabat 2: UPR- Biochimie Clinique, Métabolique et Moléculaire (ER-BCMM)-Université Mohamed V-Faculté de Médecine et Pharmacie-Rabat-Maroc 3: Département de Biologie-UPR-Biosécurité-Biosureté-Faculté des Sciences-Rabat

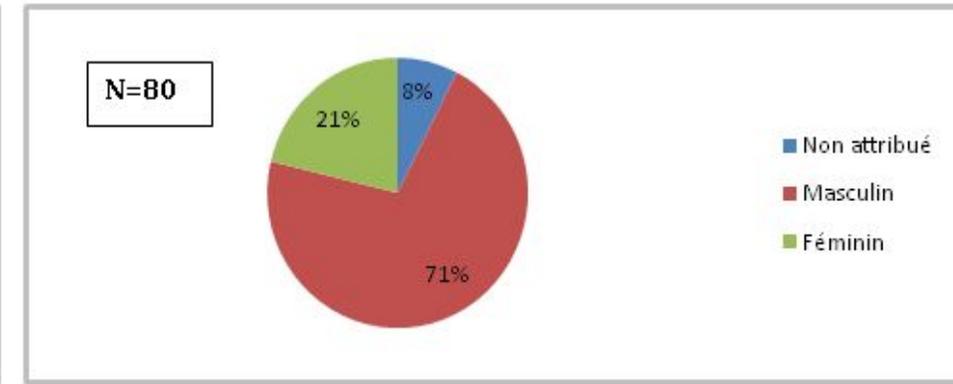
**INTRODUCTION :** Les anomalies de différenciation sexuelle (dsd) correspondent aux atypies congénitales chromosomiques, gonadiques ou phénotypiques du développement sexuel qui regroupent de pathologies avec un aspect non ou mal différencié des OGE et/ ou interne, ou un état de discordance entre OGE et OGI. L'objectif de ce travail est de décrire chez les patients les profils épidémiologiques, cliniques et les biomarqueurs métaboliques au cours des anomalies du développement sexuel chez les patients.

**MATERIEL ET METHODES :** Etude transversale descriptive de 80 cas de dsd qui sont suivis en consultation d'endocrinologie –Pédiatrique entre 2013 et 2017.

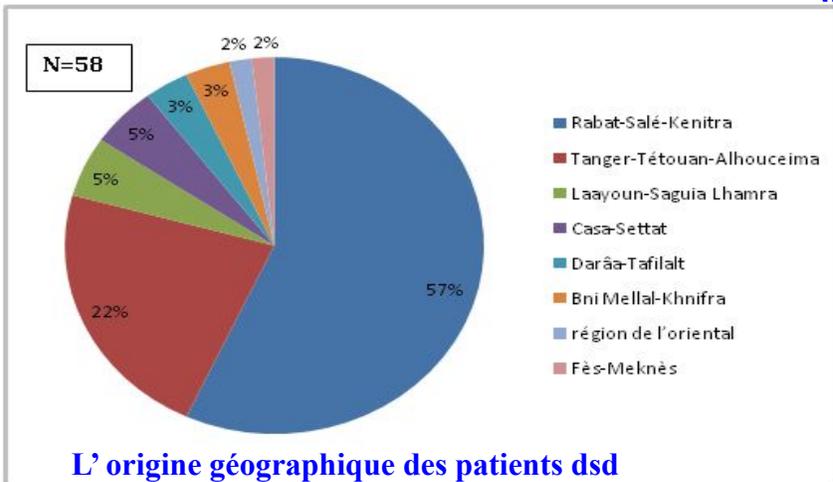
**RESULTATS :** La fréquence des anomalies des gonosomes est de 10% , celle du dsd XY est de 74% et celle du dsd XX est de 16 % .Leur âge de diagnostic varie de la naissance à 18 ans avec une médiane de 4 ans [1-11,5 ans]. Les résultats montrent élévation de la testostérone chez 9/61 patients et une baisse chez 38/61 cas. La 17OHP est élevée chez 6 /11 cas et basse chez 1/11 cas. L'échographie pelvienne et la génitographie se sont avérées anormales chez 22/29 et chez 7/15 cas respectivement. Le diagnostic d'HCS a été posé chez 20 patients, anomalie du récepteur LH (15 cas) et syndrome de régression testiculaire (15 cas) ,Hypospadias (9 cas), syndrome de Turner (7 cas), ovotestis (5 cas), dysgénésie gonadique (4 cas), hypogonadisme hypogonadotrope (3 cas), syndrome de Klinefelter et déficit de sécrétion de testostérone (1 cas).



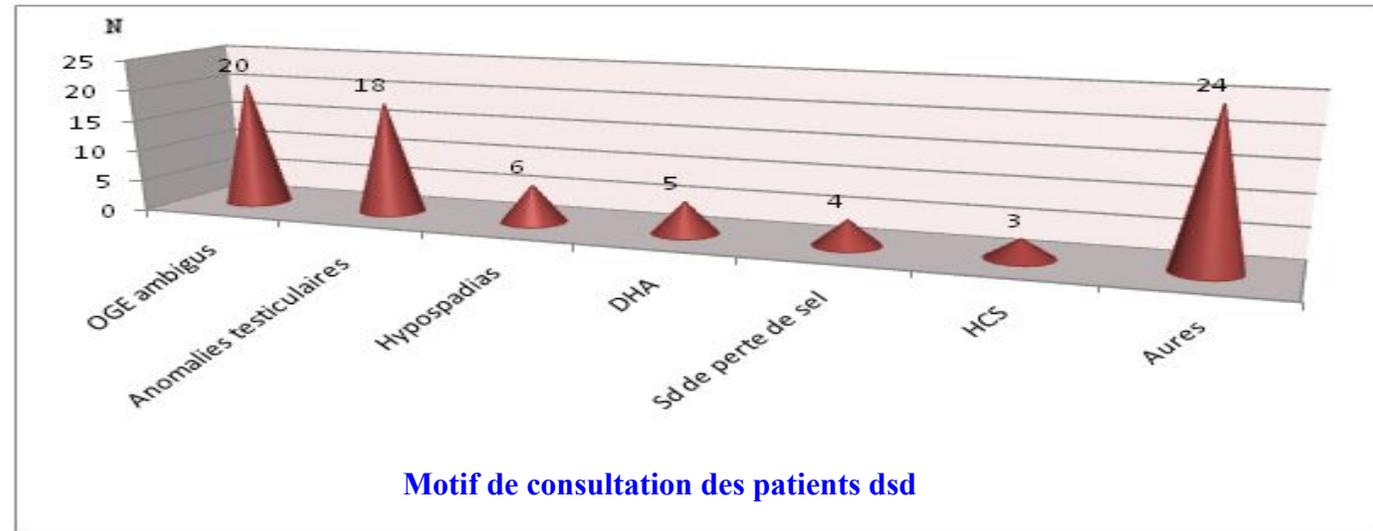
Le sexe à la naissance des patients dsd



Fréquence des dsd dans la population étudiée (selon le classement du consensus de Chicago 2005)



L'origine géographique des patients dsd



Motif de consultation des patients dsd

**CONCLUSION :** Notre étude montre une fréquence importante des dsd , nous avons retenu le Syndrome de Turner chez les anomalies des gonosomes, L'anomalie du récepteur de LH ainsi que le syndrome de régression testiculaire (46 XY dsd) et l' HCS par bloc en 21 OH chez les anomalies 46 XX dsd. D'où l'intérêt d'un examen néonatal systématique des OGE et d'une prise en charge multidisciplinaire de toute dsd afin de permettre une orientation adéquate et un meilleur pronostic vital.