

Images in medicine

Un hypogonadisme hypogonadotrope congénital combiné révélé par une anomalie de la différenciation sexuelle



Congenital combined hypogonadotropic hypogonadism revealed by an abnormality of sex differentiation

Faycal El Guendouz^{1,&}, Ahmed Gaouzi²

¹Service d'Endocrinologie, Troisième Hôpital Militaire, Laayoune, Maroc, ²Département de Pédiatrie Générale, Unité d'Endocrinologie Diabétologie et Maladies Métaboliques, Hôpital d'enfant, Rabat, Maroc

[&]Corresponding author: Faycal El Guendouz, Service d'Endocrinologie, Troisième Hôpital Militaire, Laayoune, Maroc

Mots clés: Hypogonadisme hypothalamohypophysaire congénital, anomalie de la différenciation sexuelle, micro pénis

Received: 23/05/2016 - Accepted: 20/09/2016 - Published: 04/11/2016

Pan African Medical Journal. 2016; 25:134 doi:10.11604/pamj.2016.25.134.9882

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/25/134/full/>

© Faycal El Guendouz et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Image en médecine

Congenital hypogonadotropic hypogonadism (CHH) is an insufficient production of sex hormones due to loss of hypothalamic-pituitary-gonadal axis control. It is referred to as combined deficiency when it is associated with impairment of other endocrine axes. Signs of congenital hypogonadotropic hypogonadism are micro penis, delayed puberty in adolescence and infertility in adulthood. Abnormal sex differentiation (DSD) or subvirilizations of the external genitalia (OGE) are an exceptional way to detect signs of this disease. Figures show a child born to consanguineous parents who only at the age of 13 years was accompanied by his parents with severe small size and sexual ambiguity. Patient interview showed the absence of anosmia and clinical examination objectified size or weight less than -4 standard deviations (A). OGE examination found DSD classified as Prader V, with a bud of 1 cm, vulviform appearance of scrotum, intrascrotal gonads measuring 1 cm (B) The karyotype was in favor of XY DSD. Pelvic ultrasound and genitography determined the internal male genitalia and urethra. The hormonal balance was in favor of a CHH associated with somatropin deficit; the other pituitary axes were normal. Hypothalamic-pituitary MRI was normal. The patient was treated with recombinant growth hormone, 3 treatment for micropenis and delayed androgen replacement until his bone age had reached 14 years in order to allow him to have a good growth. Evolution was very satisfactory with a follow-up period of 4 years (A,C).

Key words: *Congenital hypogonadotropic hypogonadism, abnormality of sex differentiation, micro penis*

L'hypogonadisme hypothalamohypophysaire congénital (HHC) est défini par une production insuffisante des hormones sexuelles en conséquence d'un dysfonctionnement de la commande hypothalamohypophysaire. On parle de déficit combiné lorsqu'il est associé à une atteinte des autres axes endocriniens. Il est évoqué chez le garçon devant un micropénis, devant un retard pubertaire à l'adolescence et une infertilité à l'âge adulte. Une anomalie de la différenciation sexuelle (DSD) ou une sous virilisation des organes génitaux externe (OGE) est un mode de découverte exceptionnel. Sur les images un enfant issu d'un mariage consanguin dont les parents n'ont consulté qu'à l'âge de 13ans pour une petite taille sévère et une ambiguïté sexuelle de leur enfant. L'interrogatoire a noté l'absence d'anosmie et l'examen clinique a objectivé une taille et un poids inférieurs à moins 4 déviations standards (A). L'examen des OGE a trouvé une DSD classée Prader V, avec un bourgeon de 1 cm, un scrotum d'aspect vulviforme, les gonades intrascrotals de 1 cm (B). Le caryotype était en faveur d'un DSD XY. L'échographie pelvienne et la génitographie ont précisé le type masculin des organes génitaux internes et de l'urètre. Le bilan hormonal était en faveur d'un HHC combiné à un déficit somatropine, les autres axes hypophysaires étaient respectés. L'IRM hypothalamohypophysaire était normale. L'enfant a bénéficié d'un traitement par hormone de croissance recombinante, de 3 cures de micropénis et d'une substitution androgénique retardée jusqu'à un âge osseux de 14ans en vue d'une bonne évolution staturale. L'évolution était très satisfaisante avec un recul de 4ans (A et C).

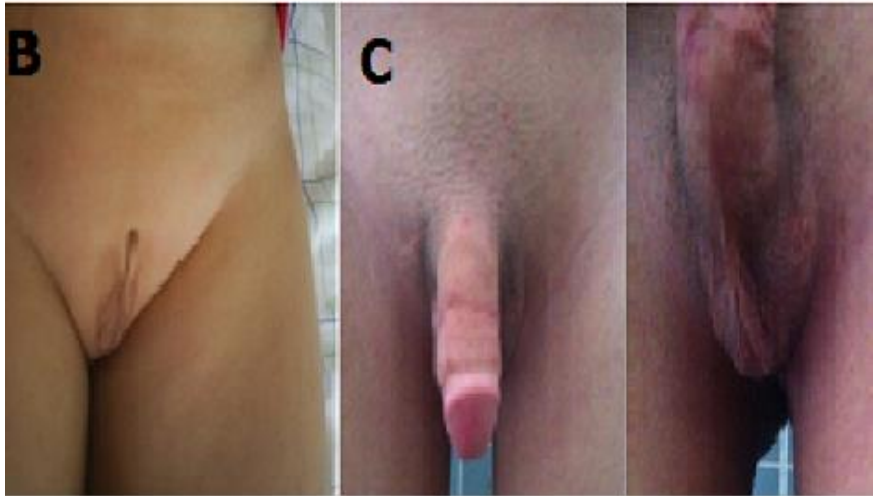
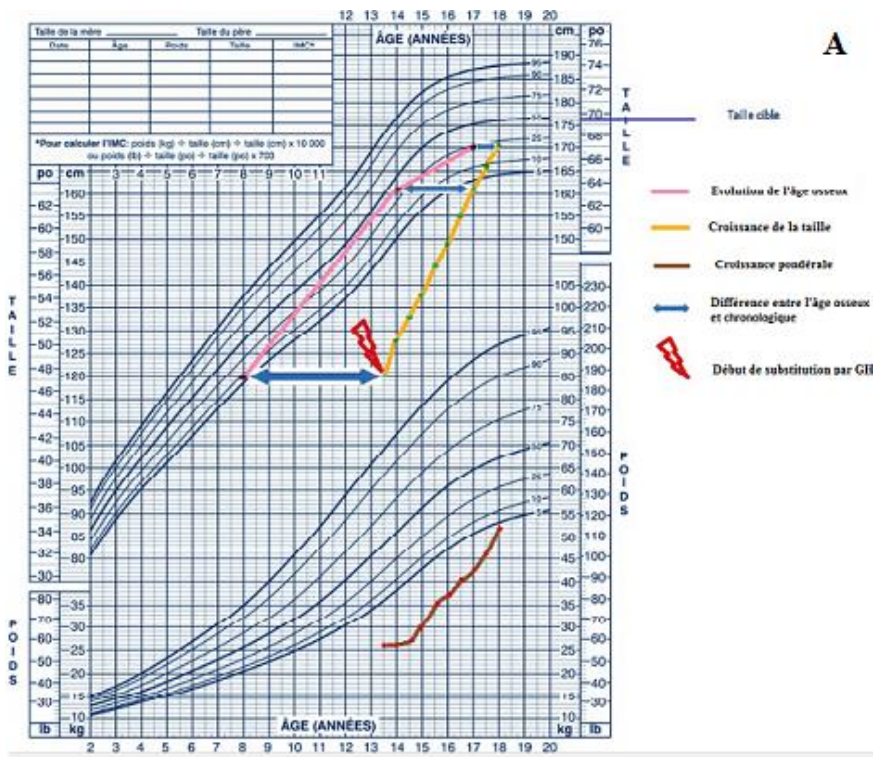


Figure 1: A) courbe de croissance statur pondérale illustrant l'évolution sous traitement hormonal; B) OGE avant le traitement; C) OGE après le traitement