

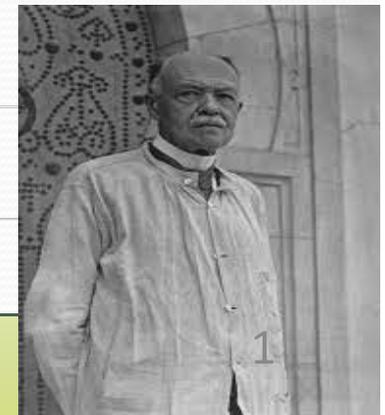
# Le testicule féminisant Syndrome de Morris

**Dr Makhlouf T**

Service A de Gynécologie-Obstétrique

Hôpital Charles Nicolle Tunis

JUAN LES PINS ANTIBES 23-24 Juin 2022



# Introduction

- Le testicule féminisant ou syndrome de Morris: fait partie des désordres de développement sexuel : DSD
- Insensibilité périphérique complète aux androgènes.
- Risque potentiel de dégénérescence lié au chromosome Y



Intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces

# Mythologie Grecque

**Ovide, poète latin**  
**(43 av. J.-C. – 15 apr. JC)**  
Sculpture d'Ettore Ferrari (1887)



**Ovide**  
**Les Métamorphoses**



L'enlèvement d'Europe, Noël-Nicolas Coypel (1726)

Yves Muller ; Du Dieu grec Hermaphrodite au testicule féminisant

# Mythologie Grecque

**Hermès  
(Mercure)**



Copie romaine (fin du 1<sup>er</sup> - début 2<sup>e</sup> ap. J.-C.)  
d'après un original grec du 5<sup>e</sup> siècle av. J.-C

**Hermès et Aphrodite**



**Hermaphrodite**

**Aphrodite  
(Vénus)**



Statue grecque  
(2<sup>e</sup> siècle av. J.-C.)

Yves Muller ; Du Dieu grec Hermaphrodite au testicule féminisant

# Mythologie Grecque



**Salmacis et Hermaphrodite**

Navez (1829)



**Hermaphrodite**

copie d'une fresque d'Herculaneum datant  
du 1<sup>er</sup> siècle ap. J.-C.

# Mythologie Grecque



## Hermaphrodite endormi

statue romaine (II<sup>e</sup> siècle ap. J.-C.)  
inspirée d'un original grec du II<sup>e</sup>  
siècle av. J.-C



Yves Muller

# Historique

- **STEGLEHNER 1817**

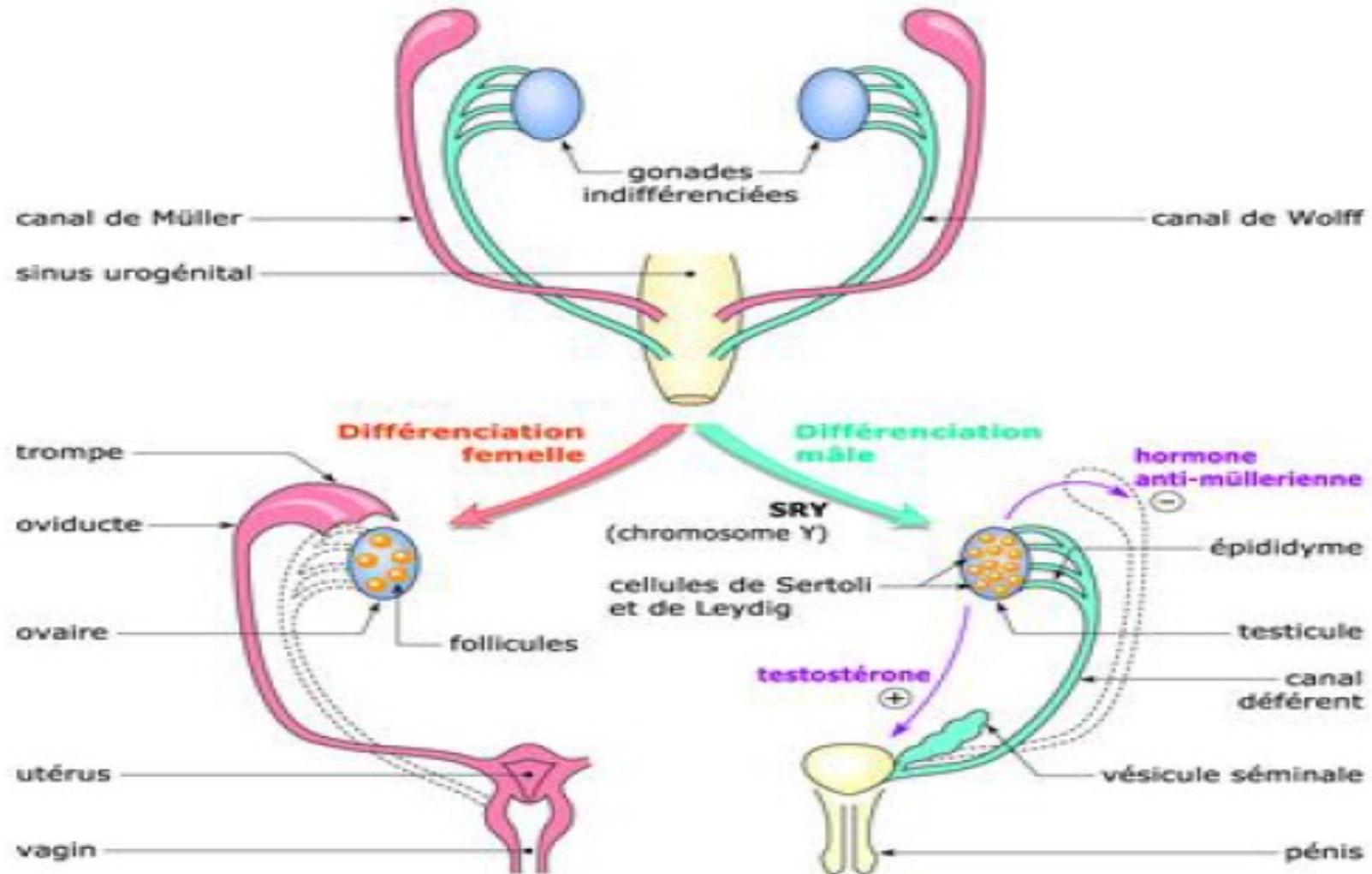
Première description de TF lors d'une autopsie.

- **MAC LEAN MORRIS 1953**

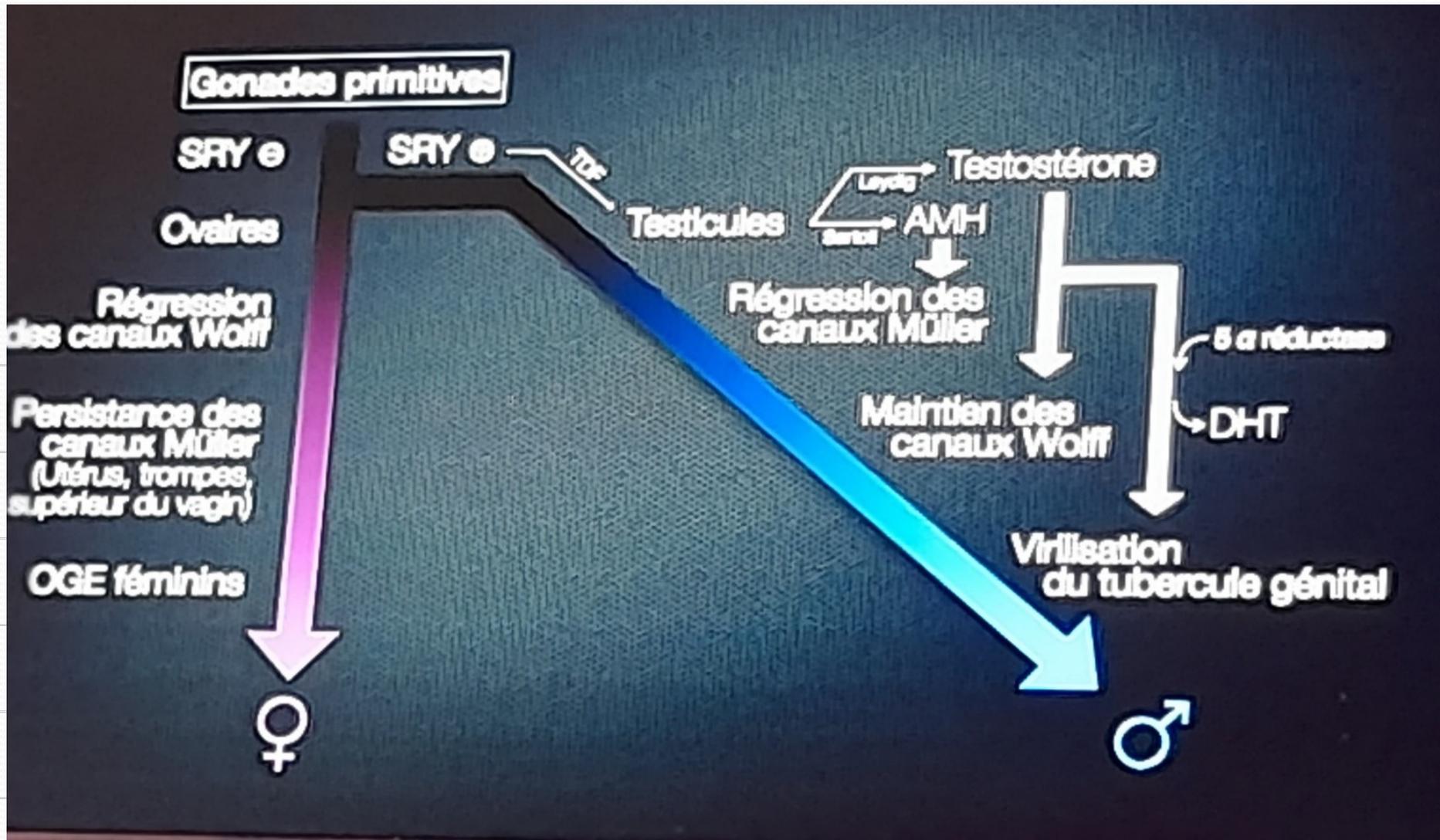
Première synthèse de 82 cas publiés dans la littérature (1817 – 1952) : The syndrome of testicular feminization in male pseudo-hermaphrodite Am J Obstet Gynecol 1953;65:1192-1211

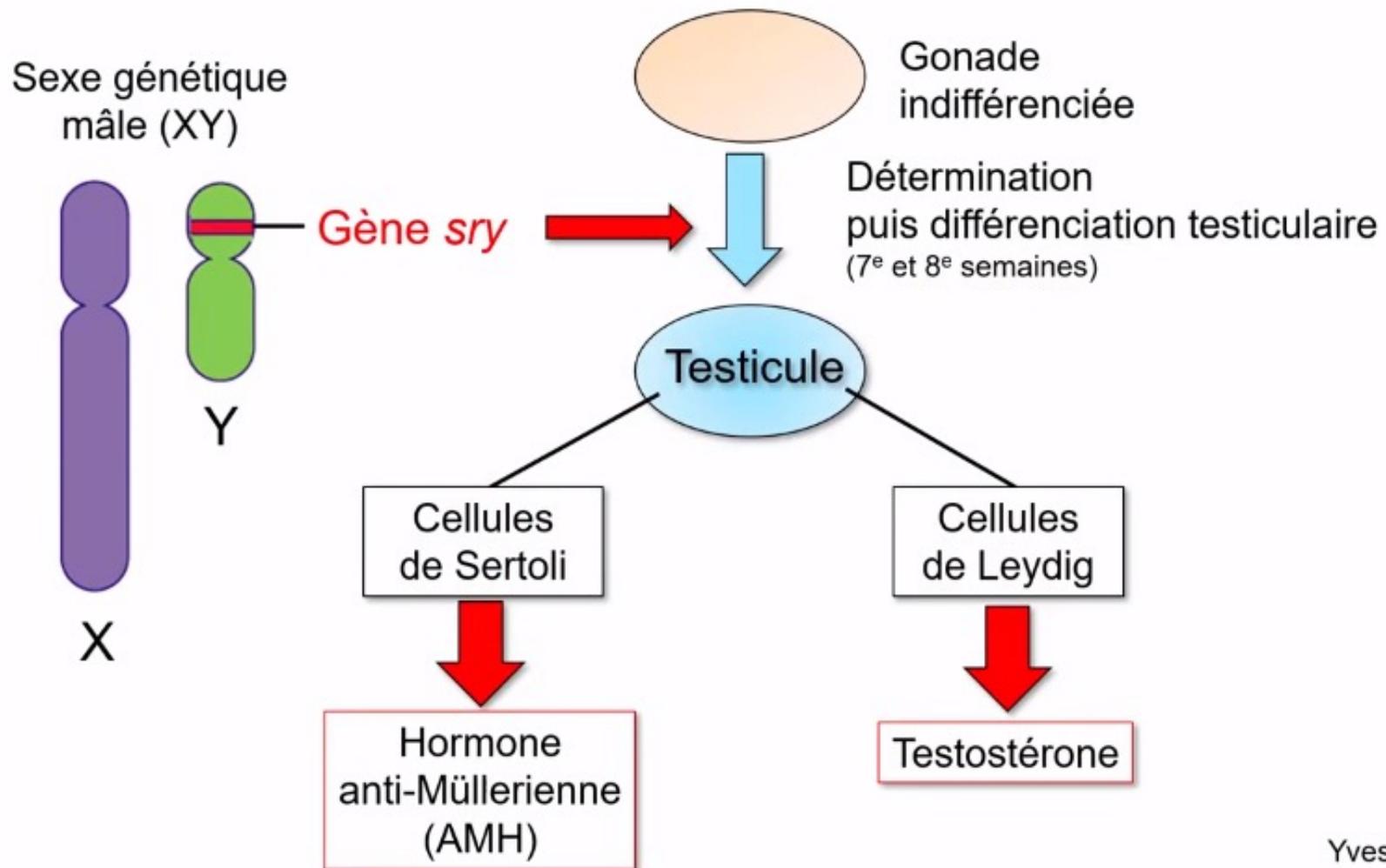


# Rappel de la différenciation sexuelle



# Mise en place du phénotype



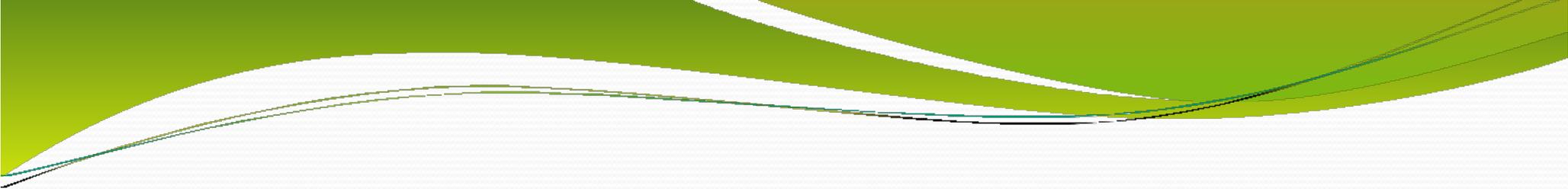


Yves Muller

# Classification DSD

Consensus chicago 2006

Sex chromosome DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
45,X (Turner syndrome and variants)	Disorders of gonadal (testicular) development	Disorders of gonadal (ovarian) development
47,XXY (Klinefelter syndrome and variants)	Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome)	Ovotesticular DSD
45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)	Partial gonadal dysgenesis	Testicular DSD (SRY+, dup SOX9)
46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)	Gonadal regression Ovotesticular DSD	Gonadal dysgenesis
	Disorders in androgen synthesis or action	Androgen excess
	Androgen biosynthesis defect (17-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 5 $\alpha$ -reductase deficiency)	Fetal (21- or 11-hydroxylase deficiency)
	Defect in androgen action (CAIS, PAIS)	Fetoplacental (aromatase deficiency, POR)
	LH receptor defects (Leydig cell hypoplasia)	Maternal (luteoma, exogenous)
	Disorders of AMH and AMH receptor (persistent müllerian duct syndrome)	
	Other (severe hypospadias, cloacalextrophy)	Other (cloacalextrophy, MURCS)



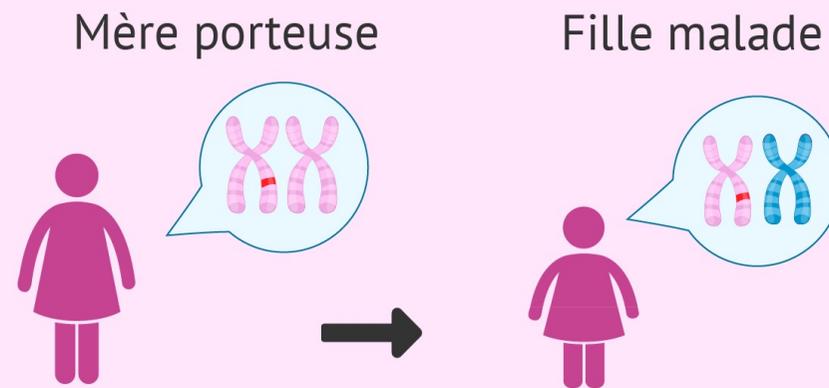
Testicule féminisant / Syndrome de Morris: Insensibilité  
périphérique complète aux androgènes

Maladie héréditaire récessive liée au chromosome X en  
rapport avec des mutations au niveau du Xq11-q12 des gènes  
du récepteur des androgènes

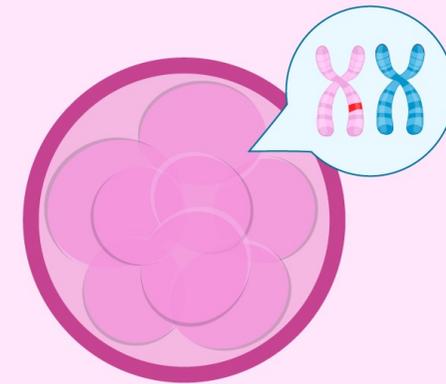
Fréquence : 1 pour 20000 à 1 pour 100000 naissances

Insensibilité périphérique complète aux androgènes :  
responsable de l'absence totale de différenciation sexuelle  
masculine durant l'embryogenèse et de virilisation à la  
puberté

# Causes du syndrome de Morris



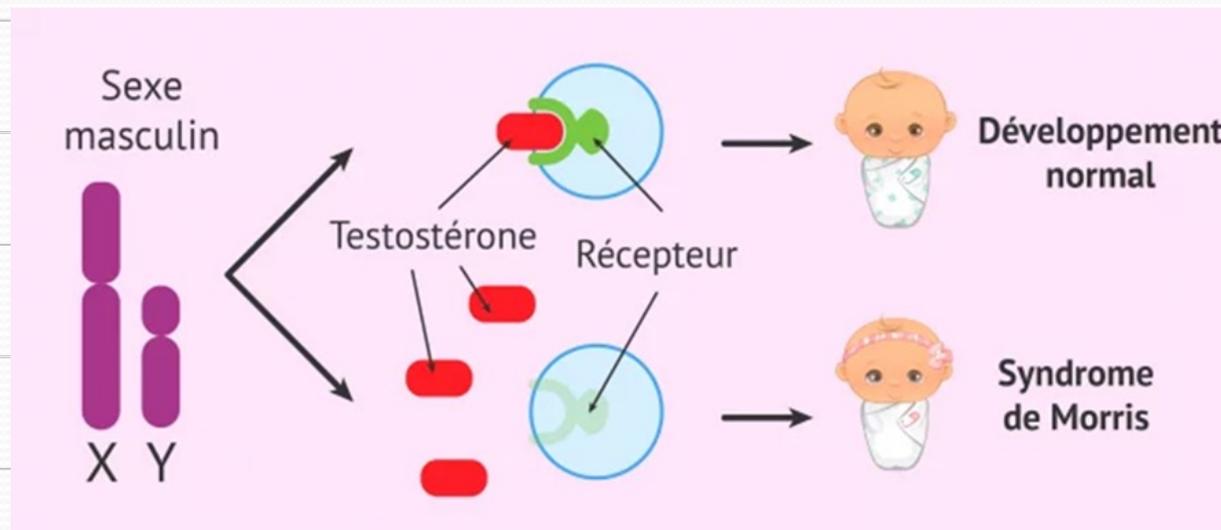
**Par héritage maternel**



**Par mutation de novo**

Analyse biochimique: Anomalie moléculaire: absence totale des récepteurs aux androgènes au niveau des organes génitaux externes +++

Rarement: anomalie qualitative des récepteurs ou un défaut post-récepteur



# Caractères sexuels secondaires

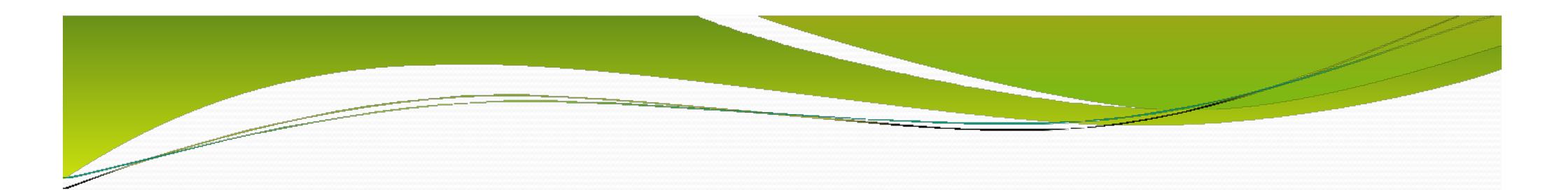












Morphotype féminin sans ambiguïté des organes  
génitaux externes.

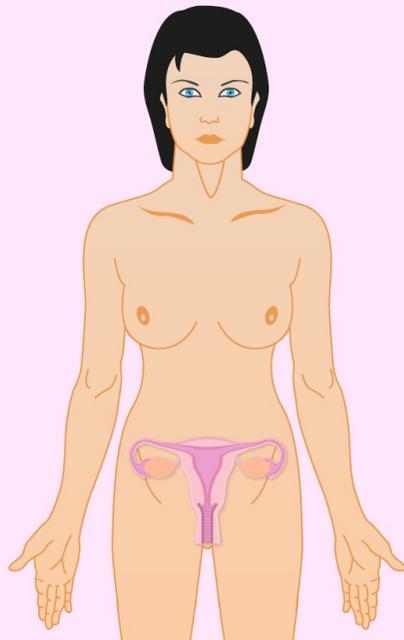
Aménorrhée primaire avec développement des seins

Absence de pilosité axillaire et pubienne doit attirer  
l'attention

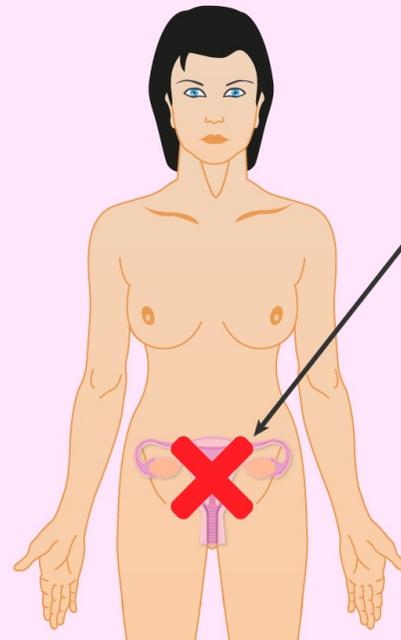
Vagin réduit à une cupule

Utérus non perçu aux touchers pelviens

**Femme XX**  
(Caryotype  
normal)

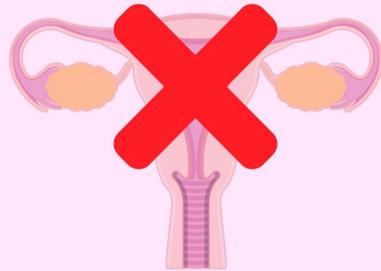


Sans utérus  
ni ovaires

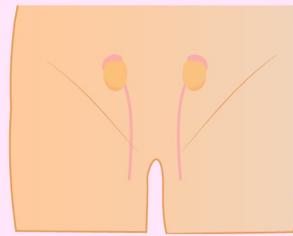


**Femme XY**  
(Syndrome  
de Morris)

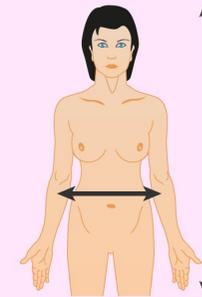
# Symptômes et caractéristiques du T Féminisant



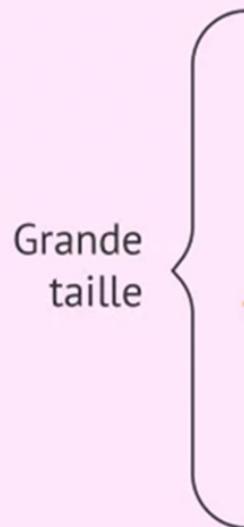
Absence d'utérus, trompes de Fallope et ovaires



Testicules non descendues



Grande taille et hanches étroites



Développement normal de la poitrine

Hanches étroites

Faible pilosité du pubis et des aisselles

Absence d'utérus

Testicules atrophiées

Vagin court

- Le diagnostic peut être porté avant la puberté voire à la période néonatale devant un tableau d'une hernie inguinale bilatérale contenant des gonades
- Faire un caryotype chez toute fille présentant une hernie inguinale (fréquence: ICA: 1 – 12%)

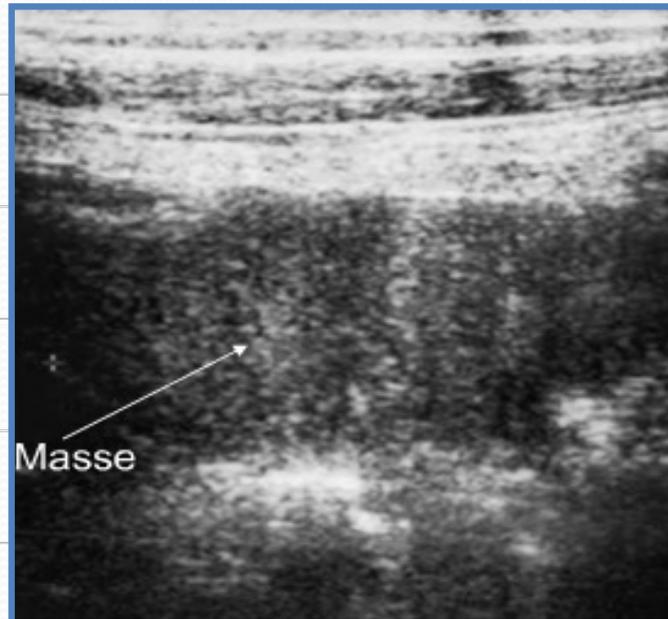


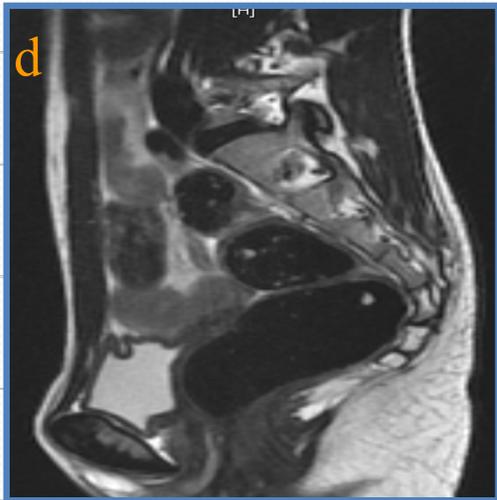
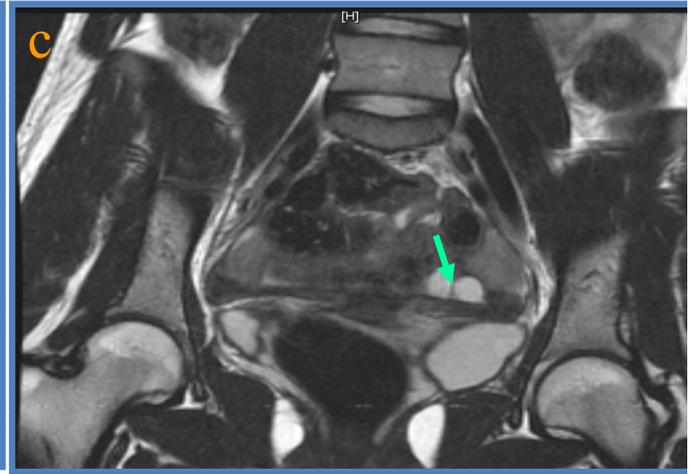
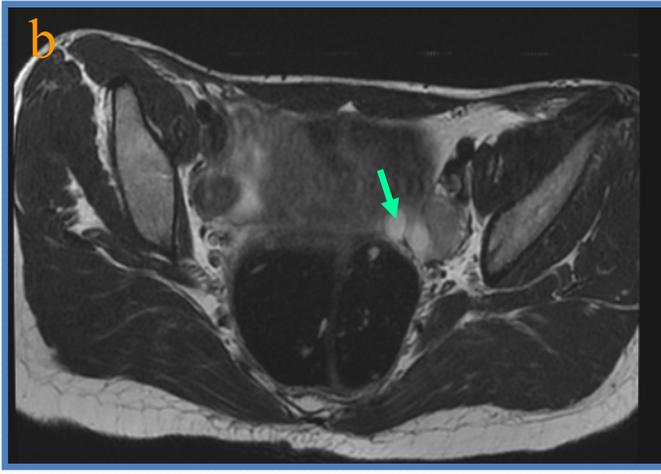
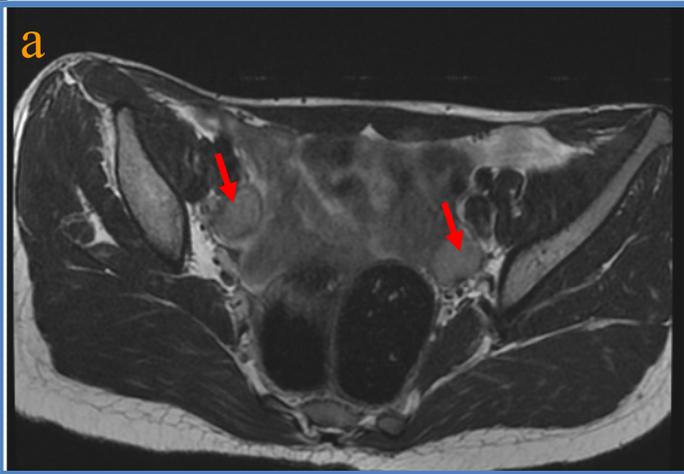
Borisa AD et al. Complete Androgen Insensitivity Syndrome Presenting as Bilateral Inguinal Hernia. *Bombay Hosp J.* 2006;48:668:673.

# Examens complémentaires

## Échographie pelvienne

- Deux formations tissulaires, ovalaires, bien limitées hypoéchogènes homogènes situées en dedans des vaisseaux iliaques.

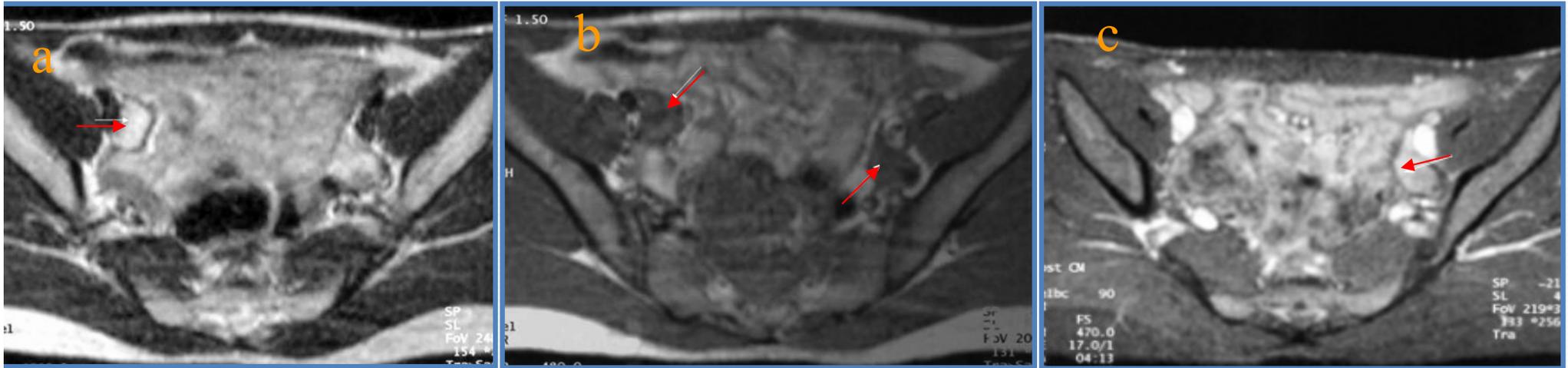




### IRM pelvienne:

- Coupe axiale pondérée T2(a,b): Deux formations ovalaires au contact des axes iliaques externes en hyper signal T2 dont le signal rappelle des testicules. ↓
- Coupe coronale pondérée T2(c): deux formations kystiques à proximité du testicule gauche ↓
- Coupe sagittale pondérée T2(d): absence de structure utérine

# IRM



## IRM pelvienne:

- Coupe axiale pondérée T2 (a): testicule en hyper signal, albuginé en hypo signal.
- Coupe axiale pondérée T1 (b): formations en iso signal aux muscles en dedans des vaisseaux iliaques.
- Coupe axiale pondérée T1 (c): rehaussement testiculaire homogène.
- Coupe axiale sagittale T2 (d): absence de structure utérine

# IRM: TESTICULE GAUCHE

Volume 3  
Axial  
O  
Ex: 10173

ALI

GHALI A  
CLINIQUE INTERNATIONALE HANN  
14018

Se:5  
I: 15.3 (coi)  
Im: 10  
DFOV 22.0cm

DoB: Oct 24 1  
Ex: Mar 19 1

ET:24

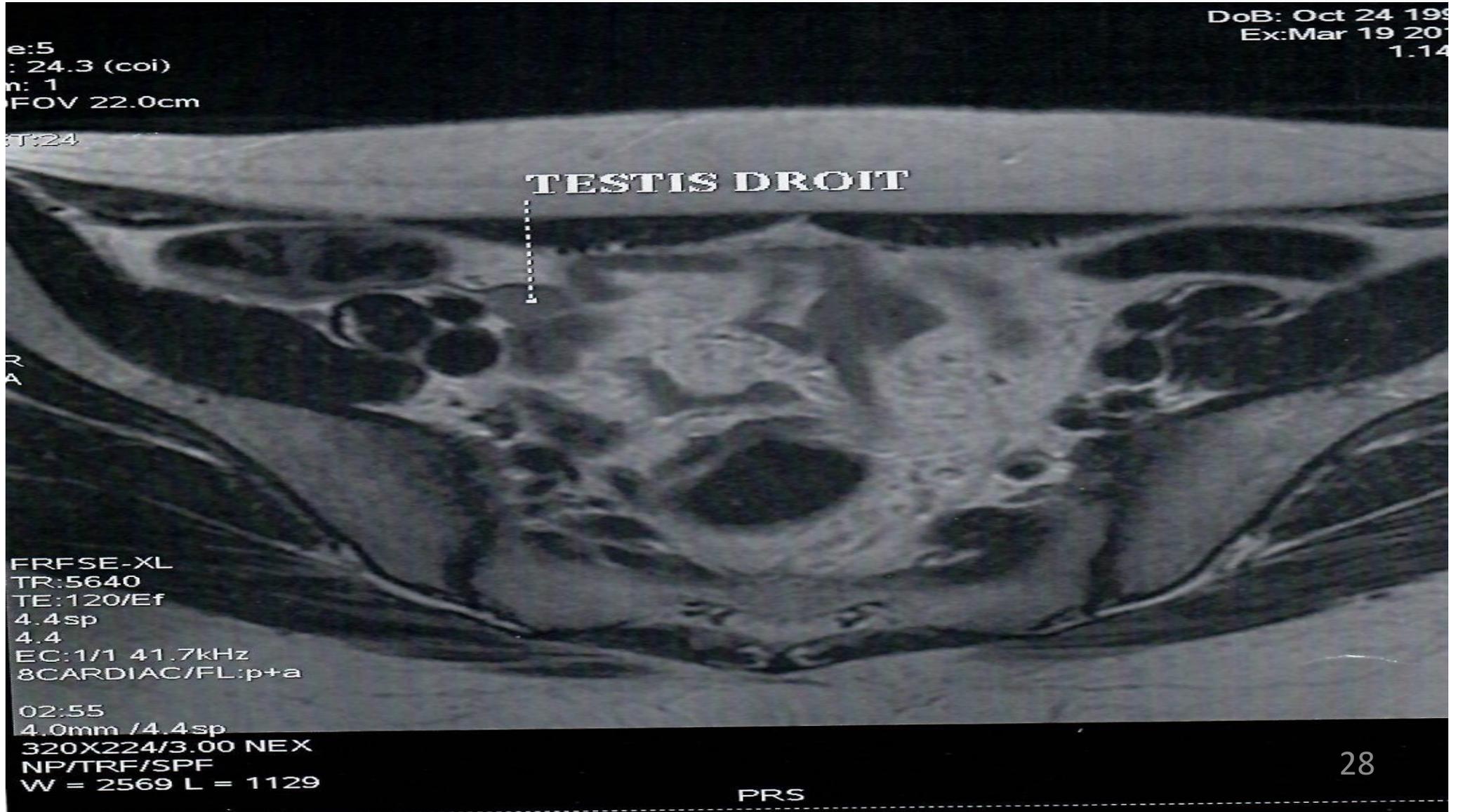
TESTIS GCHE

R  
A

FRFSE-XL  
TR:5640  
TE:120/Ef  
4.4sp  
4.4  
EC:1/1 41.7kHz  
8CARDIAC/FL:p+a

02:55

# IRM: TESTICULE DROIT



Volume 2  
Coronal  
O  
Ex: 10173

PRS  
SA

GHALI AMNA  
CLINIQUE INTERNATIONALE HANNIBAL  
14018038

23  
M  
DoB: Oct 24 1990  
Ex: Mar 19 2014  
1.00 x

Se:4  
A: 47.7 (coi)  
Im: 8  
DFOV 24.0cm

ET:26

**TESTIS DROIT**

**TESTIS GACHE**

R  
1  
2  
4

L  
1  
1  
7

FRFSE-XL  
TR:6060  
TE:118/Ef  
5.0sp  
5.0  
EC:1/1 31.2kHz  
8CARDIAC/FL:p+

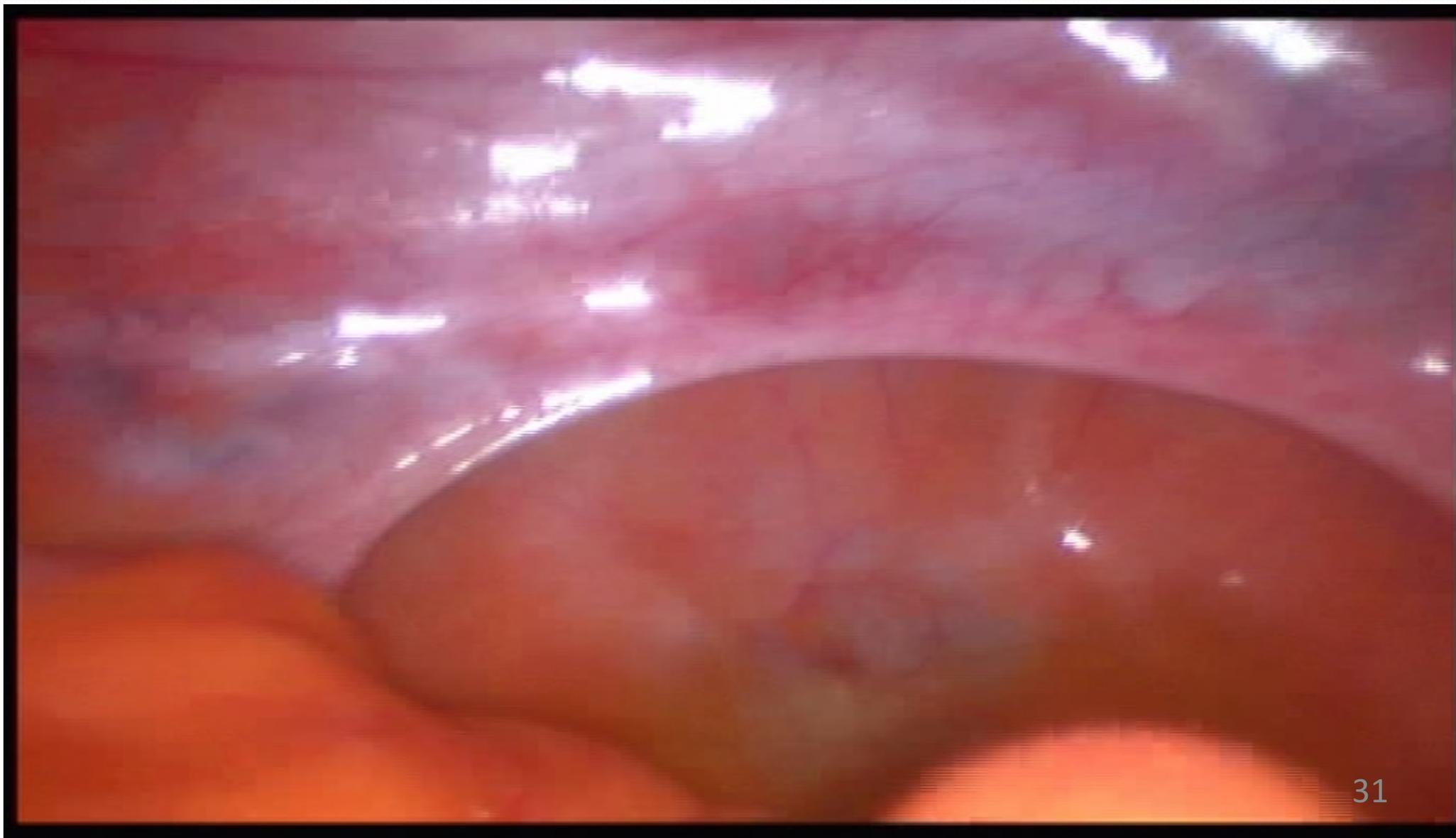
03:00  
4.0mm /5.0sp  
288X256/3.00 NEX  
NP/TRF/Z512  
W = 1924 L = 943

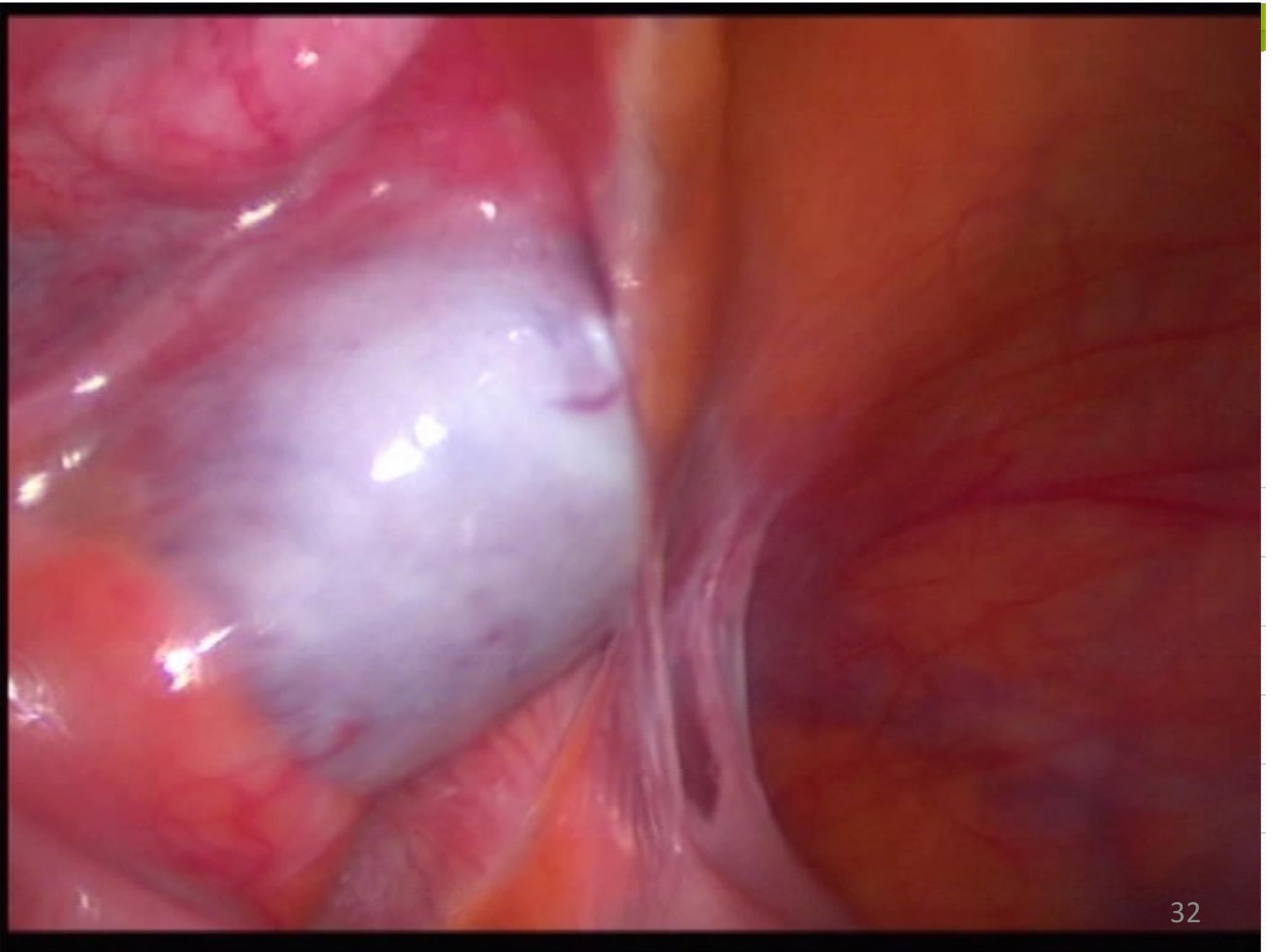
IP

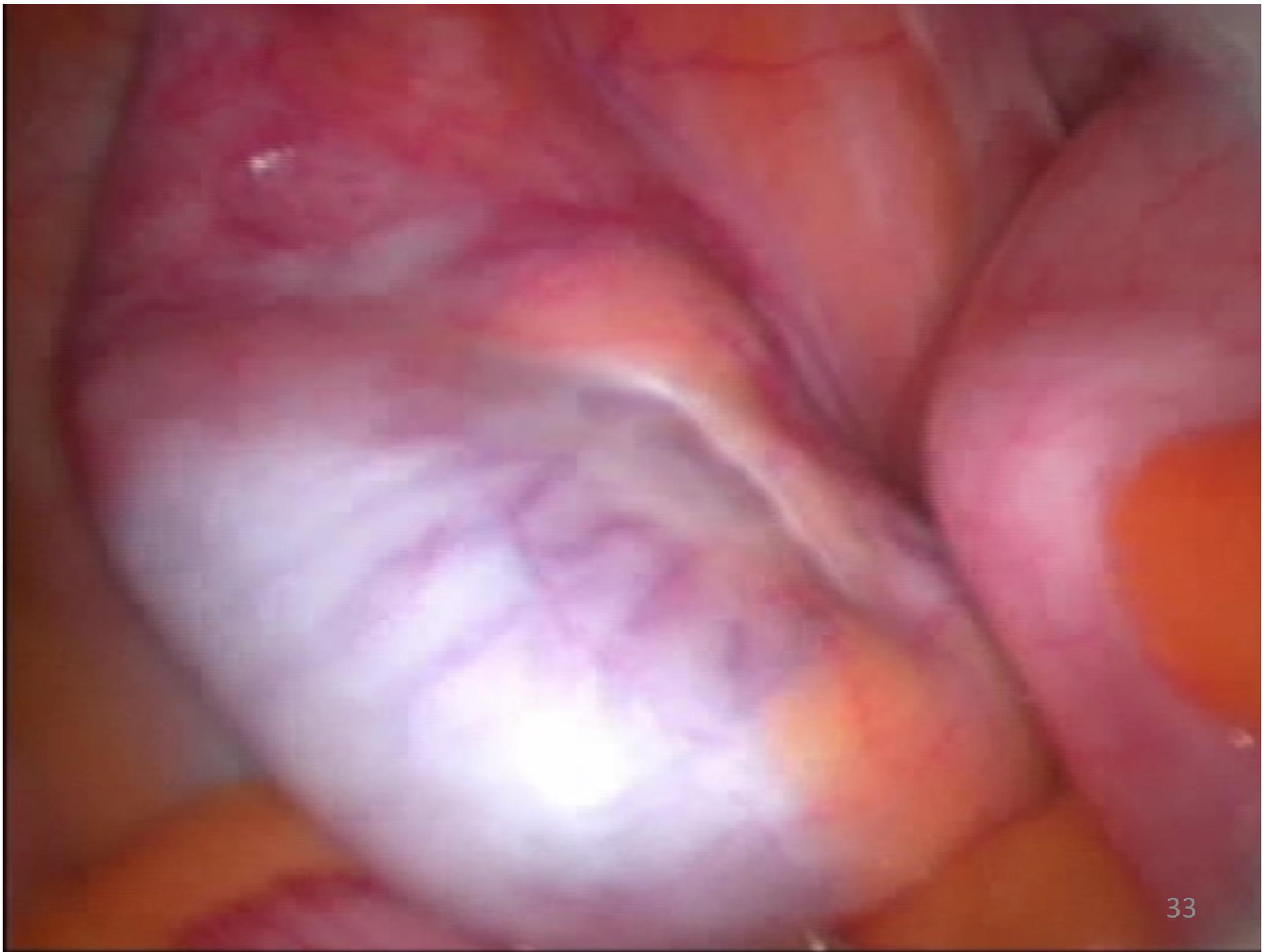
# Sur le plan hormonal

- Testostérone élevé
- Oestradiol normal
- LH élevé traduisant l'insensibilité hypothalamo-hypophysaire à la testostérone
- FSH normal expliqué par l'existence probable d'un rétrocontrôle normal exercé par l'inhibine testiculaire formée par les cellules de Sertoli qui sont normales dans ce syndrome

# Coelioscopie







# Prise en charge

## **Conduite à tenir:**

### **Avant la puberté**

- La conservation des testicules est la règle car leurs sécrétions sont nécessaires au développement féminin
- Si hernie inguinale: Enfouissement dans la cavité pelvienne ou abdominale

### **Après la puberté:**

Gonadectomie

Coelioscopie +++

Laparotomie

Vue le risque de dégénérescence évalué à 3 % avant 30 ans à 20 % après 30 ans et à 30 % après l'âge de 50 ans



Gonadectomie



Assistance  
psychologique





# Histologie

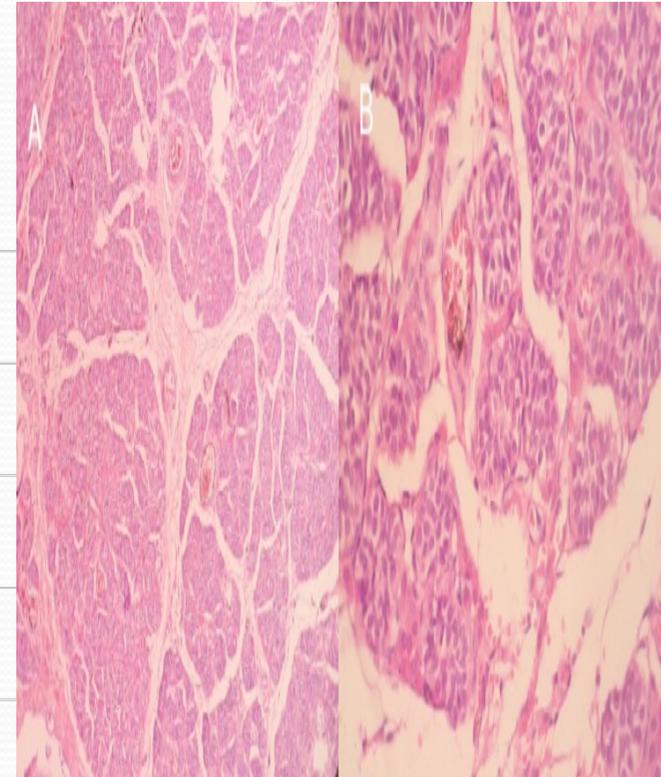
## Examen anatomo-pathologique

Parenchyme testiculaire

Hyperplasie leydigienne

Présence de cellules de Sertoli

Recherche de Signe de dégénérescence



**La tumeur la plus fréquente : le séminome**

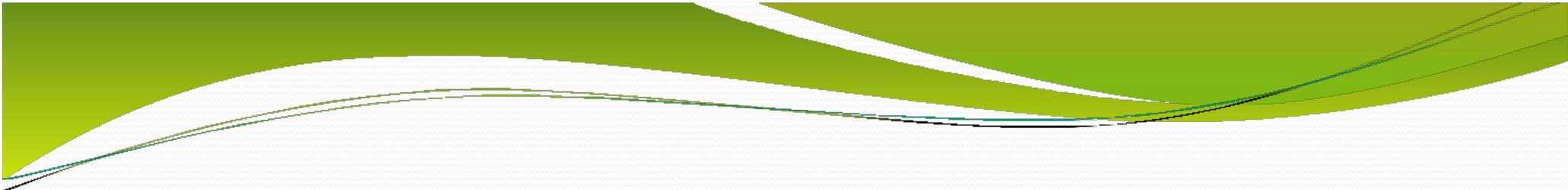
Des les premiers rapports sexuels :

Agrandissement de la cavité vaginale permettant une vie sexuelle correcte:

- Méthode non chirurgicale : Méthode de Frank:  
Dilatation progressive aux bougies dans le but d'obtenir une longueur vaginale de 7 à 8 cm et un diamètre permettant l'introduction de 2 doigts (apprentissage + adhésion de la patiente)  
Résultat obtenu au bout de 3 à 6 mois

- Méthode chirurgicale( en cas d'échec ou mal tolérance): Vaginoplastie  
clivage vésico-rectal par voie abdominal  
basse ou mixte





Tt hormonal substitutif pour palier à la carence oestrogénique jusqu'à l'âge de 50 ans avec surveillance régulière: clinique, biologique, sénologique et ostéo-densitométrique

Soutien psychologique++++

## Aménorrhée + Stérilité définitives sous nos climats

Ailleurs ( France):

- Adoption
- GAU (Gestation pour autrui)
- Don d'ovocyte: (1 septembre 2022, anonyme gratuit dans un établissement hospitalier)
- Greffe utérine non exclue mais non proposée actuellement aux patientes nécessitant un don d'ovocyte

# Diagnostic anténatal

Le dépistage anténatal:

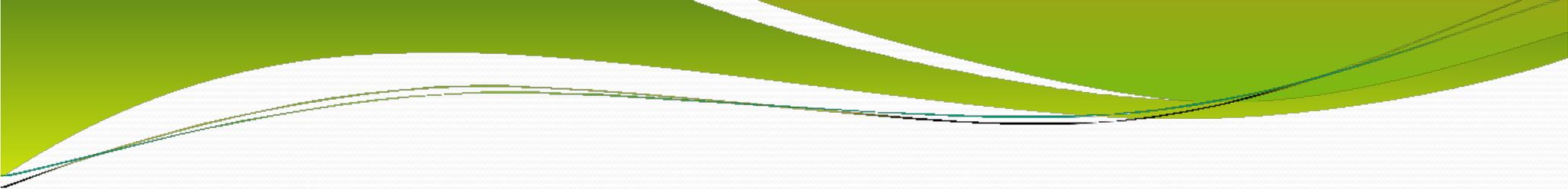
- ATCD familial d'IAC
- Discordance entre le sexe chromosomique foetal 46XY et un phénotype féminin normal

Caryotype

Dosage des stéroïdes

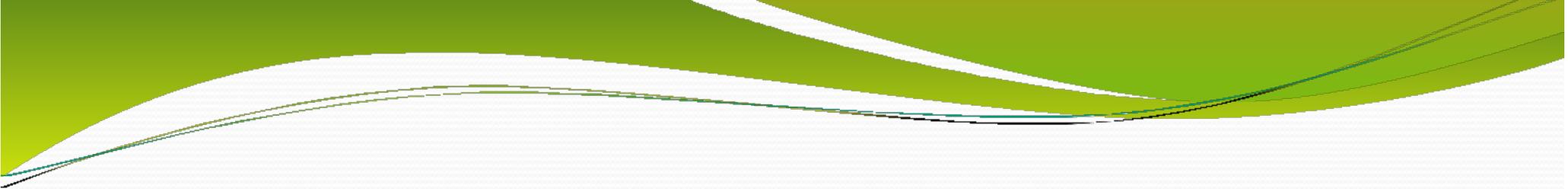
Séquençage du gène AR

( Récepteur des androgènes sur les amniocytes)



# Matériel et méthodes

Etude rétrospective de 8 cas de testicule féminisant colligés au service de Gynécologie-Obstétrique A de l'hôpital Charles Nicolle de Tunis durant une période allant de 1999 à 2020



# Objectifs

Analyser les particularités cliniques, diagnostiques et les modalités de prise en charge de cette entité

# Résultats

Age moyen: 19,8 ans

7 célibataires / 1 mariée

ATCD d'hernie inguinale: 4 cas

Hernie inguinale bilatérale+ deux testicules: 1 cas

Aménorrhée primaire: 100 % des cas

Seins normalement développés + pilosité axillaire et pubienne  
absentes: 100 % des cas

Morphotype féminin : 100 % des cas

Vagin réduit à une cupule de 4 cm: 5 cas

Utérus absent: 100 % des cas

# Examens complémentaires

## **Echographie:**

Absence d'organes génitaux internes : 100 % des cas

## **IRM : réalisée 4 fois :**

Absence d'utérus + gonades latéralisées situées au dedans des vaisseaux iliaques avec un discret hypersignal T2 et T1 et se rehaussant de façon homogène après injection de produit de contraste

## **Caryotype : 46 XY 100 % des cas**

## **Bilan hormonal: réalisé 4 fois**

FSH nle : 4 cas

LH élevé : 4 cas

Testostéronémie élevé: 4 cas

# Résultats

**Cœlioscopie** : réalisée 100 % des cas

Absence de tout dérivé mullerien 100 % des cas

Présence de deux gonades intra-abdominaux situées au dessus et en dedans des vaisseaux iliaques : 6 cas

Absence de gonades et leur existence au niveau de deux sacs herniaires inguinaux: 2 cas

# Résultats

## **Cœlioscopie:**

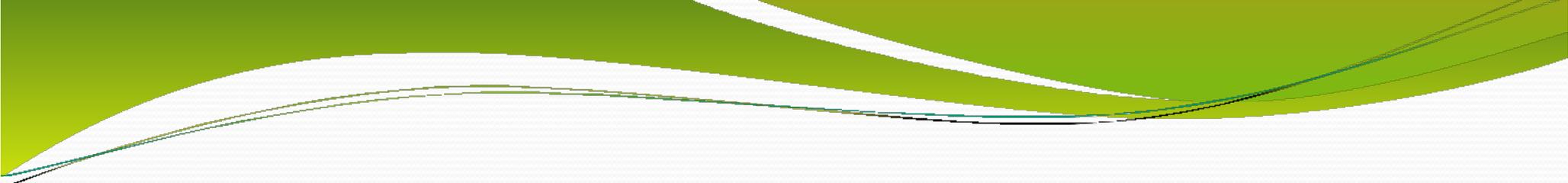
Confirmation du diagnostic: 100 % des cas

Gonadectomie : 6 cas

## **Laparo-conversion : 2 cas**

Absence de gonades intra-abdominaux

Leur existence dans deux sacs herniaires  
inguinaux

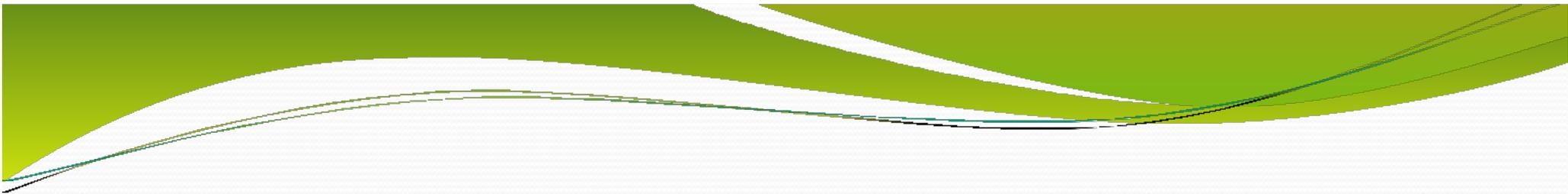


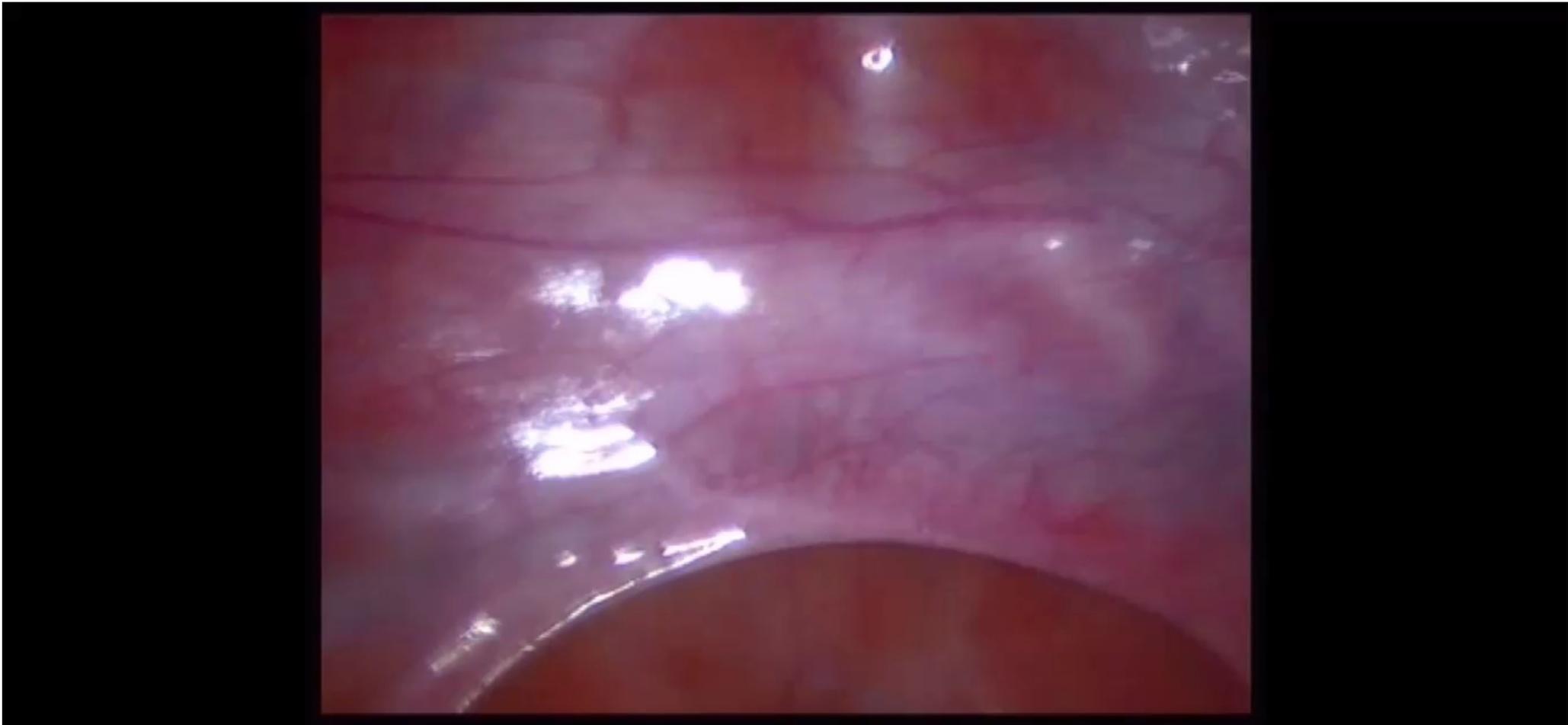
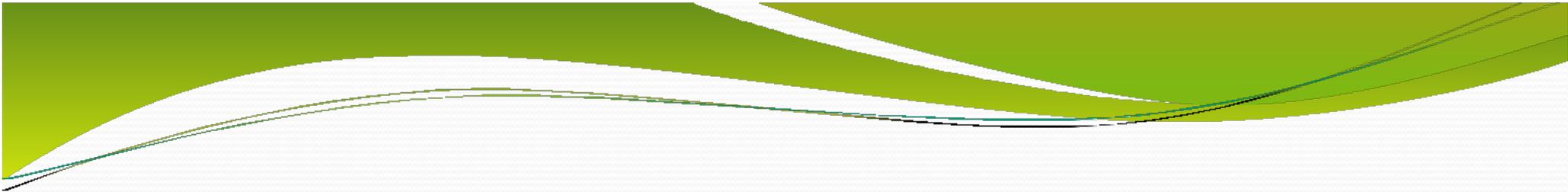
Suites simples

Traitement hormonal substitutif: 100 % des cas

Agrandissement non chirurgical de la cavité  
vaginale méthode de Frank: 1 cas ( patiente mariée)

Soutien psychologique +++





# Conclusion

Le testicule féminisant : Pathologie très rare

Absence de pilosité axillaire et pubienne + Aménorrhée primaire

Après la puberté: La castration chirurgicale s'impose vu le risque de dégénérescence

Suivie d'un traitement hormonal substitutif

Soutient psychologique

Agrandissement secondaire de la cavité vaginale: améliorations des rapports sexuels

A promotional banner for the 32nd National Congress of STGO. The banner has a yellow top section and a white middle section. On the right side, there is a background image of a mosaic depicting three figures. The text on the banner includes:

**32**ème **Congrès National** **STGO**  
de la

**03-05 Nov**  
**2022**  
**Hôtel Laico**  
— Tunis —

+216 71 903 200  
[www.stgo@stgo.org.tn](http://www.stgo@stgo.org.tn)