

UNE CAUSE RARE DE CRYPTORCHIDIE

LE SYNDROME DE PERSISTANCE DES STRUCTURES MÜLLÉRIENNES

LAVERGNE O (1), TROISFONTAINES E (2), VERSTRAETE A (3), DEMARCHE M (4), NICOLAS H (5)

RÉSUMÉ : Le syndrome de persistance des canaux müllériens (PMDS) est un syndrome congénital rare donnant des anomalies du développement génito-sexuel chez le garçon normalement virilisé (46XY). Il se caractérise par le développement à la fois des structures de Wolf et des canaux de Müller. Sa physiopathologie s'explique par un défaut d'action de l'hormone anti-müllérienne (AMH). Il existe différentes présentations cliniques qui varient en fonction de la localisation du testicule et des symptômes associés. Sa découverte est fortuite et généralement faite en per-opératoire d'une chirurgie de cryptorchidie ou d'hernie inguinale. Le traitement doit être chirurgical. Il repose sur deux aspects : assurer la descente testiculaire et réaliser l'exérèse des canaux müllériens. Le suivi est identique à celui d'un testicule cryptorchide et le risque de trouble de la fertilité varie en fonction de l'âge de prise en charge et du geste chirurgical.

MOTS-CLÉS : *Cryptorchidie - Hormone anti-müllérienne - Orchidopexie - Syndrome de persistance des canaux de Müller*

A RARE CAUSE OF CRYPTORCHIDISM, THE PERSISTENCE OF MÜLLERIAN DUCTS SYNDROME

SUMMARY : The Persistent Müllerian Ducts Syndrome (PMDS) is a rare congenital syndrome. It is one of abnormalities of genito-sexual development that is found on the normally virilized boy (46XY). It is characterized by the development of both Wolf structures and Müller duct. The pathophysiology can be explained by an action deficit of the anti-müllerian hormone (AMH). Its clinical presentations vary depending on the localization of the testis and the associated symptoms. Its discovery is mostly fortuitous and generally made in per-operative surgery of cryptorchidism or inguinal hernia. Treatment should be surgical. It relies on two aspects : ensuring the testicular descent and performing the excision of the müllerian duct. The follow-up is identical to the cryptorchid testes and the fertility problems will be influenced by the surgical procedure as well as the timing of the treatment.

KEYWORDS : *Orchidectomy - Cryptorchidism - Anti-müllerian hormone - Persistent Müllerian Duct Syndrome*

INTRODUCTION

Le syndrome de persistance des canaux de Müller (PMDS) est une forme rare et autosomique récessive de trouble de la différenciation sexuelle qui affecte les individus masculins normalement virilisés et qui présentent un caryotype 46XY. Ce syndrome se caractérise par le développement simultané des structures dérivées des canaux de Wolf et celles dérivées des canaux de Müller donnant l'utérus et les trompes de Fallope. Son incidence est mal connue et sa découverte est, le plus souvent, fortuite, lors d'une cure de hernie inguinale ou de cryptorchidie.

CAS CLINIQUE

Nous rapportons le cas d'un enfant de un an souffrant d'une cryptorchidie primaire droite.

Il présente un phénotype masculin normal, avec un scrotum normalement développé, mais avec un tableau de bourse vide à droite. A l'examen clinique, le testicule droit n'est pas palpé. A gauche, le testicule est palpé au niveau de l'orifice superficiel du canal inguinal avec une hydrocèle gauche concomitante. L'examen échographique confirme l'absence de structure testiculaire au niveau scrotal et inguinal droit.

Une laparoscopie exploratrice a donc été réalisée et confirme la cryptorchidie droite. Le testicule droit est retrouvé au niveau de l'orifice inguinal profond gauche (Figure 1a). Le testicule gauche est au niveau de l'orifice inguinal superficiel gauche avec un canal péritonéal-vaginal perméable. Les deux sont reliés par des structures müllériennes correspondant aux trompes de Fallope et à un utérus.

Pour corriger cette anomalie, nous réalisons, d'abord, un abord inguinal gauche pour sortir l'utérus et les deux testicules (Figure 1b).

Après hystérectomie avec dissection minutieuse des canaux déférents, nous réalisons une orchidopexie classique du côté gauche. Le testicule droit est replacé en intra-péritonéale et repositionné sous contrôle laparoscopique au niveau de l'orifice inguinal droit. Enfin, nous réalisons une orchidopexie droite par abord inguinal (Figures 1c, 1d).

(1) Urologue, (5) Chef de Service, Service d'Urologie, CHR Citadelle, Liège, Belgique.

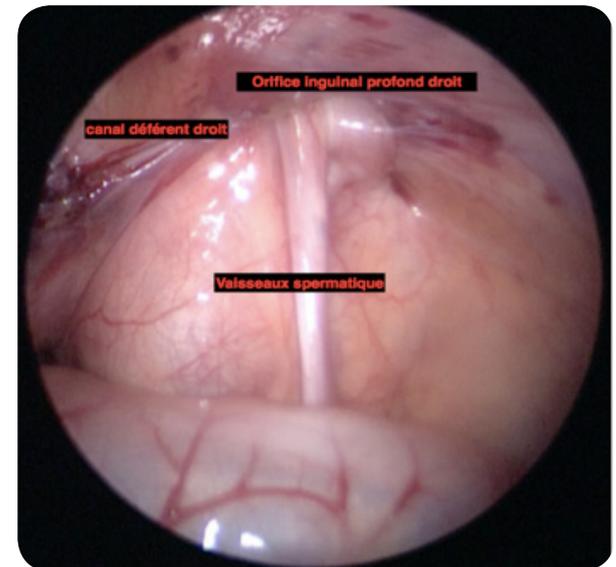
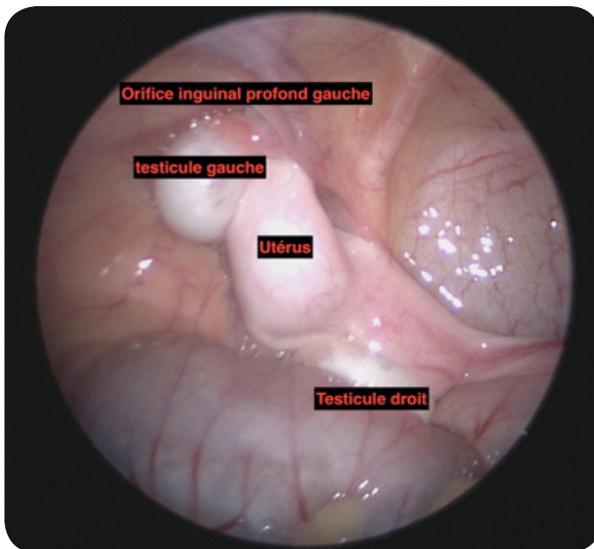
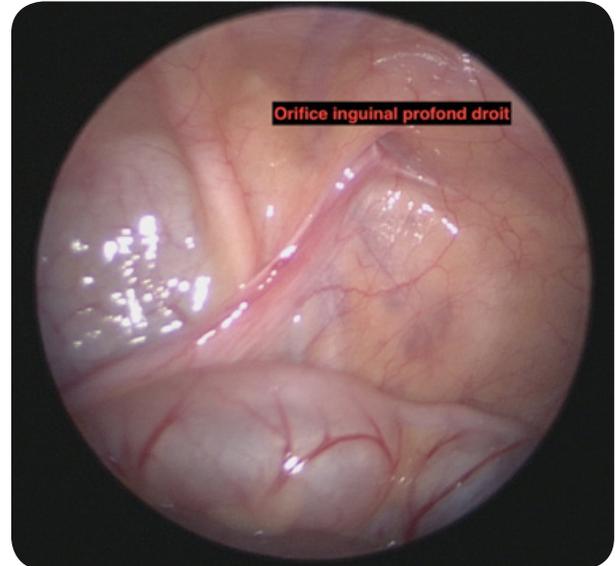
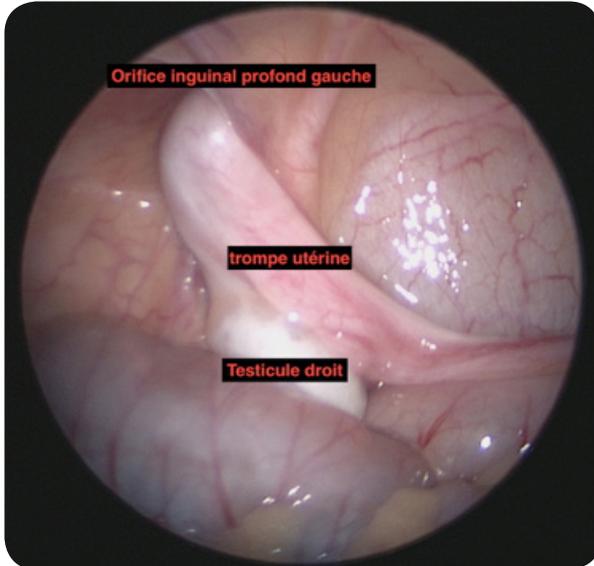
(2) Urologue général et pédiatrique, Service d'Urologie, CHR Citadelle, Liège, Belgique.

(3) Etudiant, Université de Liège, Belgique.

(4) Chirurgienne générale et pédiatrique, Service de Chirurgie générale, CHR Citadelle, Liège, Belgique.

Figure 1. Images per-opératoires.

a) situation initiale du côté gauche; b) situation après traction sur la trompe droite et utérus;
c) situation initiale du côté droit; d) situation après orchidopexie droite.



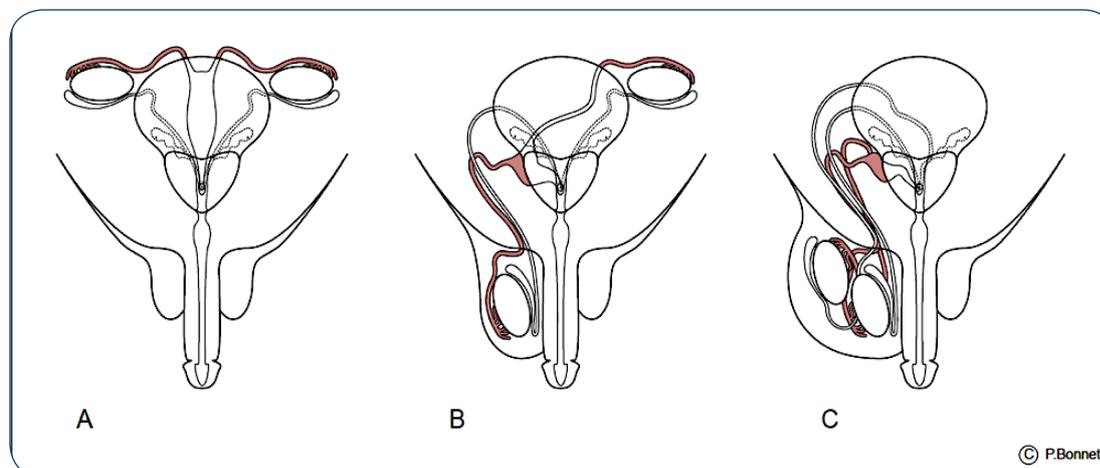
Les résultats anatomopathologiques confirment le diagnostic. La prise de sang au lendemain de l'opération ne permet pas de retrouver d'hormone anti-müllérienne (AMH) dans le sang du jeune patient.

Les résultats génétiques confirment une mutation au niveau du gène de AMH responsable d'un arrêt de transcription du gène et, donc, un déficit de production d'AMH.

DISCUSSION ET TRAITEMENT

Entre la huitième et la dixième semaine de gestation, l'hormone anti-müllérienne (AMH), sécrétée par les cellules de Sertolli, entraîne une régression des canaux de Müller chez les individus de sexe masculin. Des reliquats müllériens, comme l'utricule prostatique, l'hydatide de Morgani ou le *veru montanum*, peuvent cependant persister (1).

Figure 2. Classification de Hutson : les trois présentations possibles du syndrome de persistance des canaux müllériens. A) (60-70 %) scrotum vide bilatéralement. B) (20-30 %) hernie inguino-scrotale unilatérale avec un seul testicule. C) (10 %) hernie inguino-scrotale unilatérale avec deux testicules (représentation réalisée par le Prof. P. Bonnet).



La physiopathologie de ce syndrome s'explique dans près de 85 % des cas par un déficit d'action de l'AMH (2). Ceci peut se faire à deux niveaux, soit par une mutation inactivatrice du gène (19p13.3) de l'AMH (3), soit par une mutation inactivatrice du gène du récepteur membranaire sérine/thréonine kinase de l'AMH ou AMHR (4). Un des moyens de diagnostic est de doser le taux sanguin d'AMH qui sera effondré en cas de mutation du gène de l'AMH, et pas dans les autres cas.

Il existe différentes présentations cliniques, classées par Hutson (Figure 2) et qui varient en fonction de la localisation du testicule et des symptômes associés (hématurie, hernie, hydrocèle,...) (5). L'hématurie, surtout en fin de miction, s'explique par la communication de l'utérus avec l'urètre au niveau du *veru montanum*.

Dans 60 à 70 % des cas, les deux testicules sont en position intra-abdominale (type féminin ou cryptorchidie bilatérale) (Figure 2a). Dans 20 à 30 % des cas, on retrouve un testicule dans un sac herniaire ou dans le scrotum, avec une cryptorchidie controlatérale et persistance d'un canal péritonéo-vaginal ouvert (Figure 2b). Pour finir, dans moins de 10 % des cas, les deux testicules sont dans le même héli-scrotum (ectopie testiculaire transverse) (Figure 2c) (6).

La découverte du PMDS est, le plus souvent, fortuite et, généralement, faite en per-opératoire d'une chirurgie de cryptorchidie ou d'hernie inguinale. L'échographie ou l'IRM peuvent apporter également une aide au diagnostic (7).

Le traitement doit être chirurgical et, de préférence, par laparoscopie (8). Il repose sur deux aspects. D'abord, il faut assurer la descente testiculaire dans la bourse pour diminuer le risque de cancérisation et assurer une meilleure surveillance testiculaire, ainsi que favoriser une meilleure fertilité et fonction testiculaire (9). Ensuite, il convient de réaliser l'exérèse des canaux müllériens afin de diminuer le risque de cancérisation de ces structures. Une attention toute particulière devra être faite dans la dissection des canaux déférents, généralement fortement adhérents. Le suivi est identique à celui d'un testicule cryptorchide (10) et les problèmes de fertilité vont être influencés par le geste chirurgical et l'âge de prise en charge. Des cas d'hémospermie ont été décrits chez des sujets âgés (11).

CONCLUSION

Le syndrome de persistance des structures müllériennes est un syndrome rare responsable de cryptorchidie, le plus souvent suite à un déficit d'action de l'AMH. Il peut donner différentes présentations cliniques, mais le diagnostic est le plus souvent posé en per-opératoire d'une chirurgie laparoscopie pour cryptorchidie. Le traitement sera chirurgical et a pour but de replacer le testicule en bonne position, en tenant compte d'une dissection parfois difficile des structures déférentielles.

REMERCIEMENTS

Remerciements au Professeur Pierre Bonnet, pour la mise à disposition de ses illustrations.

BIBLIOGRAPHIE

1. Larsen P, Kronenberg H, Melmed S, et al.— *Williams textbook of urology*. Tenth edition. Saunders, Philadelphia, 2003, 559-560.
2. Çakır AD, Turan H, Onay H, et al.— A novel mutation of AMHR2 in two siblings with persistent Müllerian duct syndrome. *Sex Dev*, 2017, **11**, 289-292.
3. Belville C, Vlijmen H, Ehrenfels C, et al.— Mutations of the anti-Müllerian hormone gene in patients with persistent Müllerian duct syndrome: biosynthesis, secretion, and processing of the abnormal proteins and analysis using a three-dimensional model. *Mol Endocrinol*, 2004, **18**, 708-721.
4. Wongprasert H, Somanunt S, De Filippo R, et al.— A novel mutation of anti-Müllerian hormone gene in persistent Müllerian duct syndrome presented with bilateral cryptorchidism : A case report. *J Pediatr Urol*, 2013, **9**, 147-149.
5. Hutson JM, Chow CW, Ng WT.— Persistent müllerian duct syndrome with transverse testicular ectopia. *Pediatr Surg Int*, 1987, **2**, 191-194.
6. Barki A, Khalil F, Tahri R, et al.— Syndrome de persistance des canaux de Müller. *Prog Urol*, 2010, **20**, 1227-1229.
7. Denis ML, Khamis J, Lewin M, et al. (2017).— Syndrome de persistance des canaux müllériens: A propos de deux cas. En ligne: <http://sfipp2017.michel-lewin.be/styled-6/downloads/> - Consulté le 6 mars 2018.
8. El Gohari MA.— Laparoscopic management of Persistent Mullerian Duct Syndrome. *Pediatr Surg Int*, 2003, **19**, 533-536.
9. Ben Dhaou M, Zouari M, Zitouni H, et al.— Traitement chirurgical de la cryptorchidie chez l'enfant: comparaison des voies d'abord scrotale (Bianchi) et inguinale. *Prog Urol*, 2015, **25**, 598-602.
10. Josso N, Cate RI.— Anti-müllerian hormone: the Jost factor. *Rec Prog Horm Res*, 1993, **48**, 1-59.
11. Picard JY. (2009).— Syndrome de persistance des canaux de Müller. En ligne: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=2856# - Consulté le 6 mars 2018.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au Dr O. Lavergne, Service d'Urologie, CHR Citadelle, Boulevard du XII^{ème} de Ligne, 4000 Liège, Belgique.
Email : olivier.lavergne@chrcitadelle.be