

SYNDROME DE PERSISTANCE DES CANAUX DE MULLER: à propos de 2 cas rares

M-L Denis, J.Khamis, M.Lewin, S.Lambert, A.Jacquinet, O.Lavergne, E.Troisfontaines, P.Reginster

CHC /CHR Liège

CAS 1

Patient de 20 jours

Phénotype masculin

Cryptorchidie bilatérale

Hématurie macroscopique, *en fin de miction*

CAS 1

Patient de 20 jours

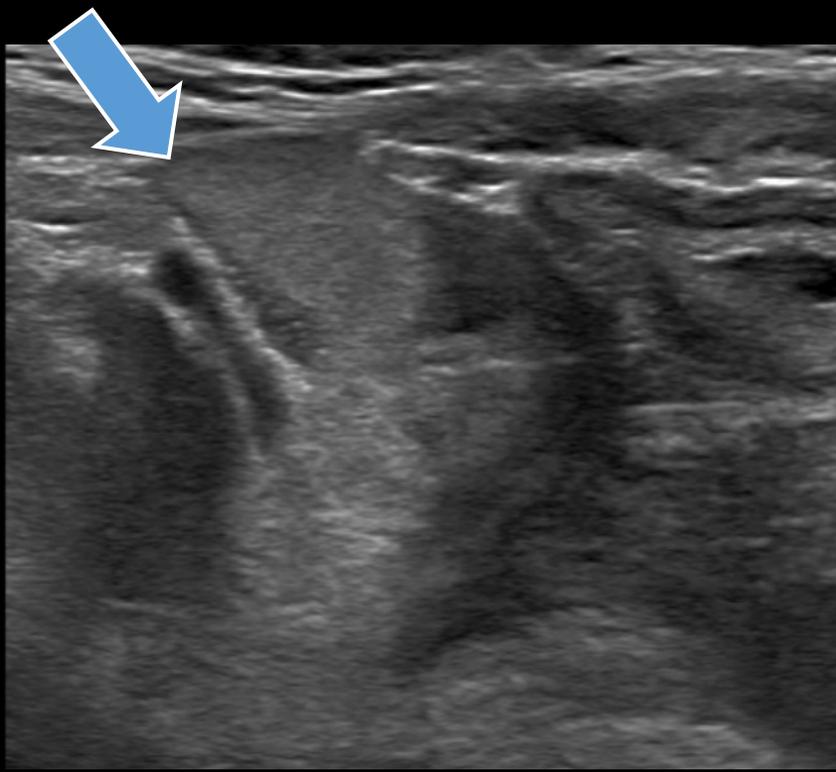
Phénotype masculin

Cryptorchidie bilatérale

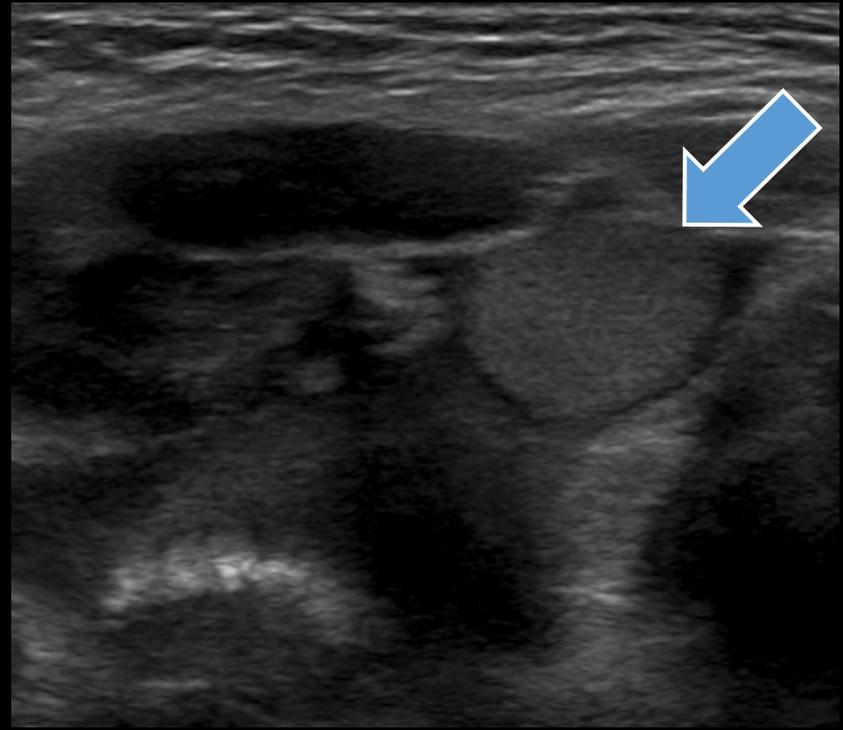
Hématurie macroscopique, *en fin de miction*



ECHOGRAPHIE



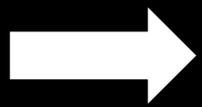
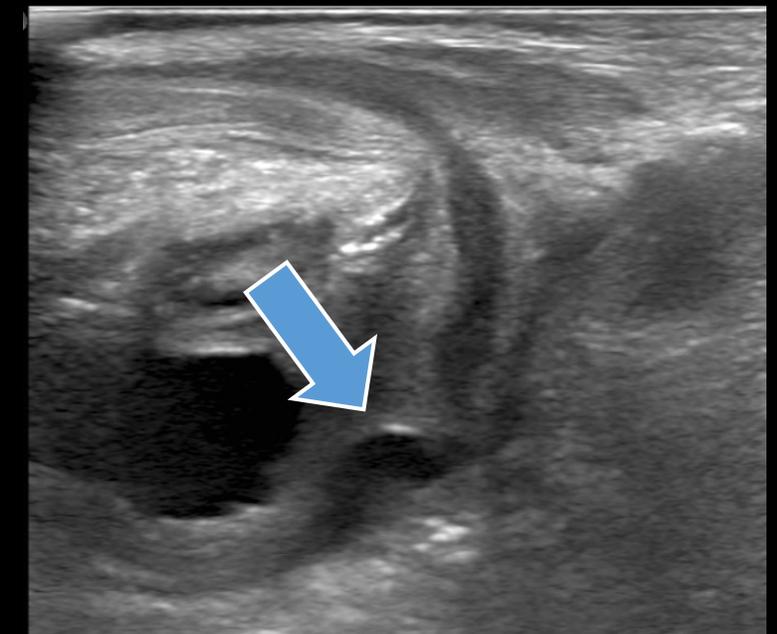
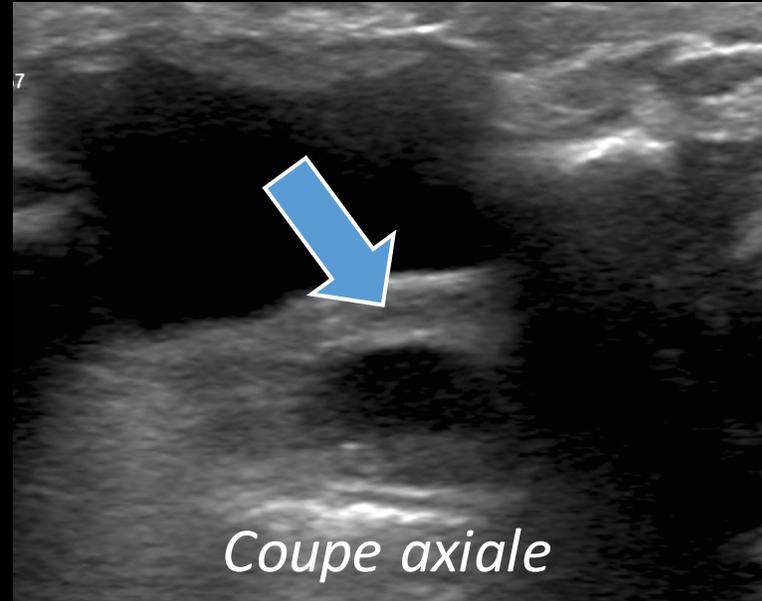
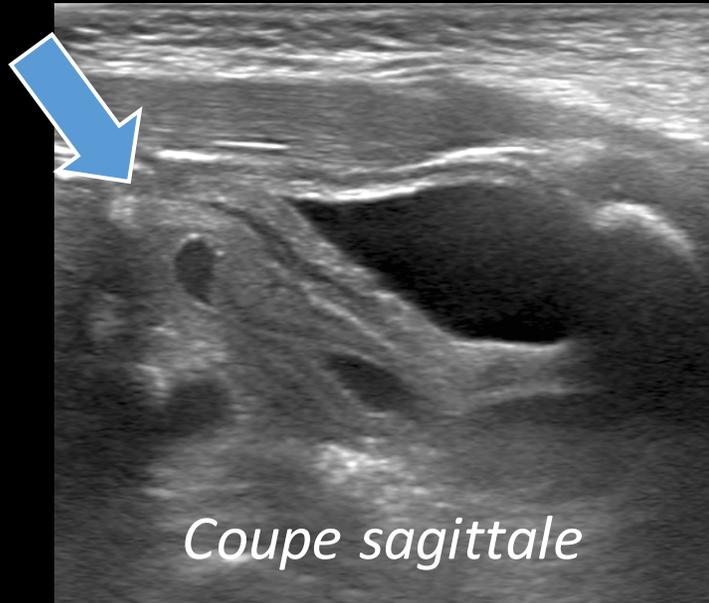
Testicule droit intra-abdominal



Testicule gauche intra-abdominal

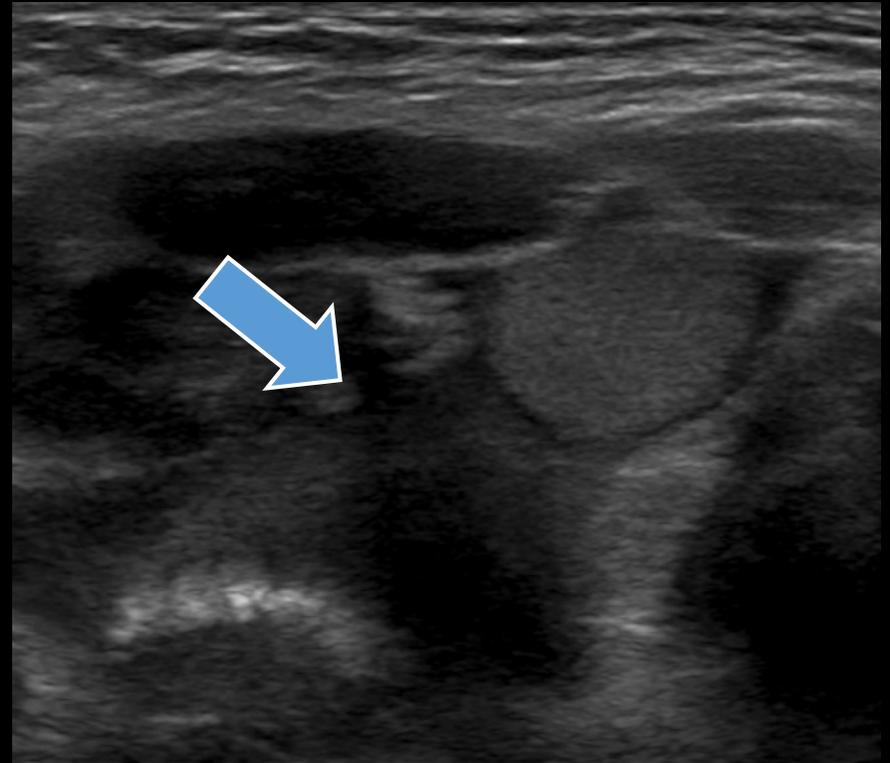
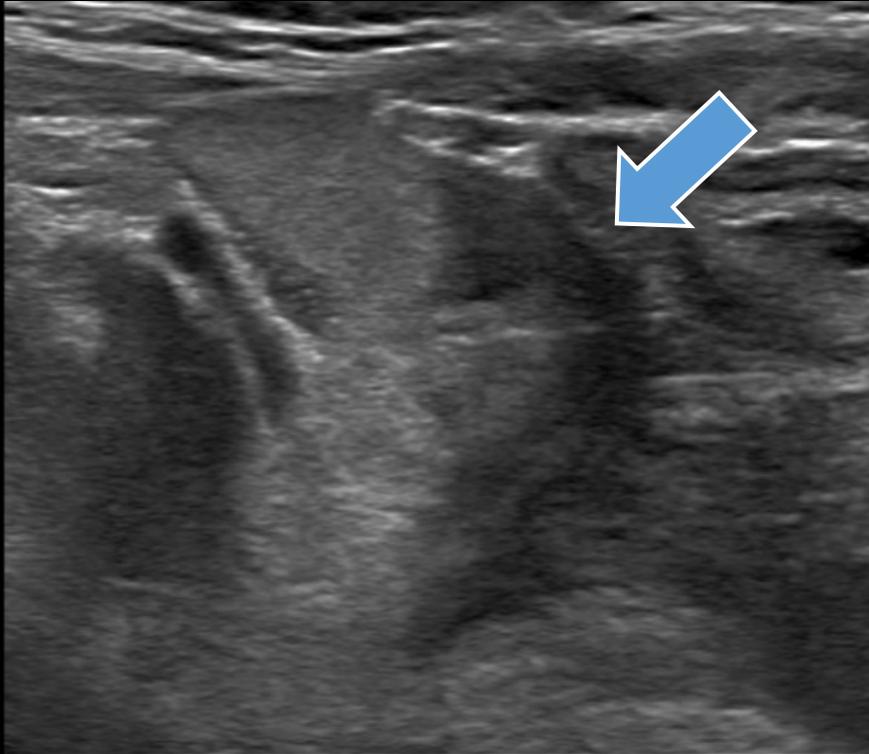


Cryptorchidie bilatérale intra-abdominale



***Reliquat utérin, au contenu
liquidien - résidu Müllerien***

Coupe sagittale, voie périnéale

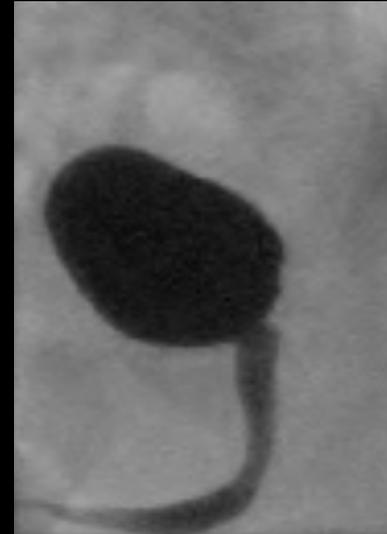


Deux trompes

Examens complémentaires

CYSTOGRAPHIE RETROGRADE

Mictions contrariées -> absence de reflux



BILAN HORMONAL

Taux de testostérone et d'hormone anti-mullérienne normaux

ANALYSE GENETIQUE

Caryotype 46 XY

Mutation non-sens homozygote (c.1219C>T,p.Arg407*) dans le gène du *AMHR2*

CAS 2

Patient de 14 mois

Phénotype masculin

Volumineuse bourse gauche

Testicule droit non palpé, testicule gauche palpé au sein de la bourse gauche

ECHOGRAPHIE



***Absence de structure testiculaire à droite
Hydrocèle gauche avec testicule gauche en place***

CAS 2

Patient de 14 mois

Phénotype masculin

Volumineuse bourse gauche

Testicule droit non palpé, testicule gauche palpé au sein de la bourse gauche

ECHOGRAPHIE



*Absence de structure testiculaire à droite
Hydrocèle gauche avec testicule gauche en place*



LAPAROSCOPIE EXPLORATRICE

LAPAROSCOPIE EXPLORATRICE (VIDEO)



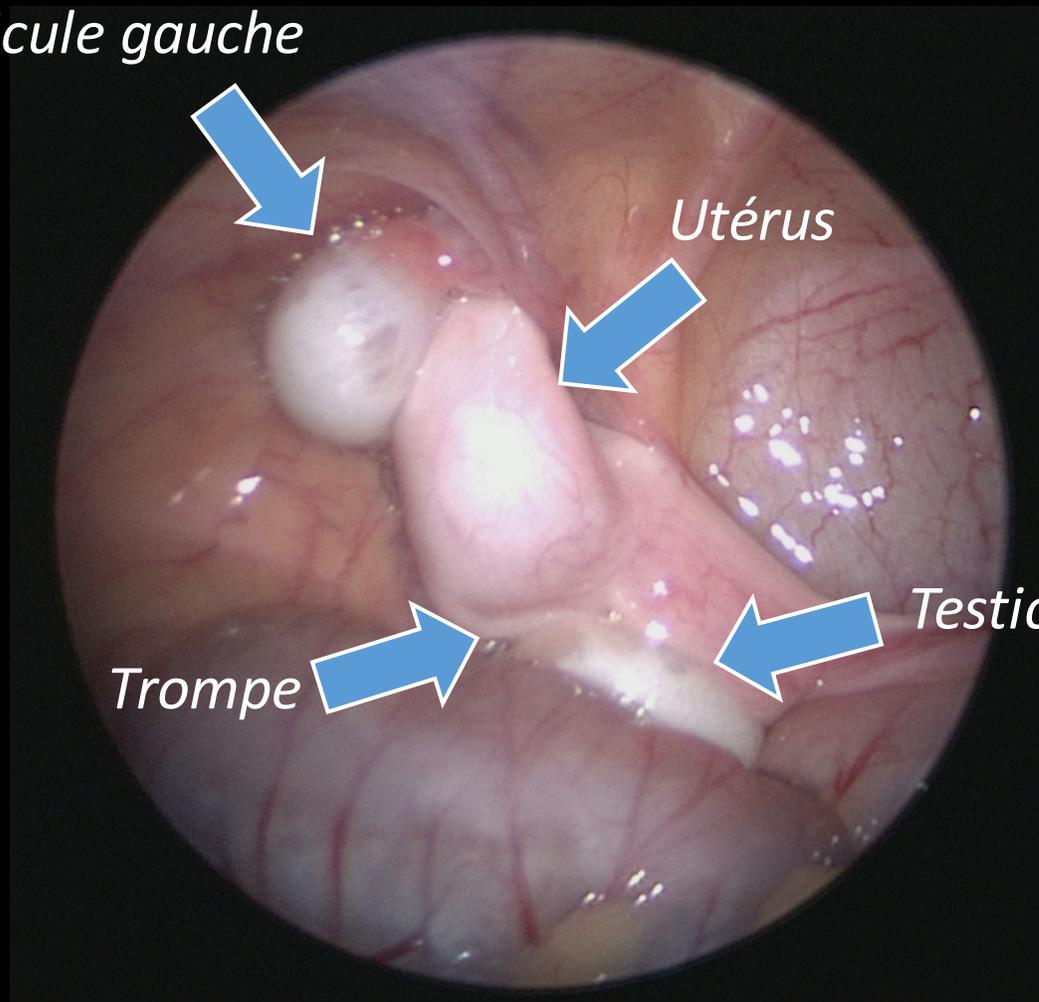
Persistence du canal péritonéo-vaginal droit, sans testicule

1 testicule au niveau de l'orifice profond du canal inguinal gauche

1 second testicule en position scrotale gauche

Séparation testiculaire par un utérus et deux trompes

Testicule gauche



Utérus

Trompe

Testicule droit

Courtoisie E.Troisfontaines, O.Lavergne (CHR)

SYNDROME DE PERSISTANCE DES CANAUX DE MÜLLER

Forme rare d'anomalie de développement génital interne

Transmission autosomique récessive

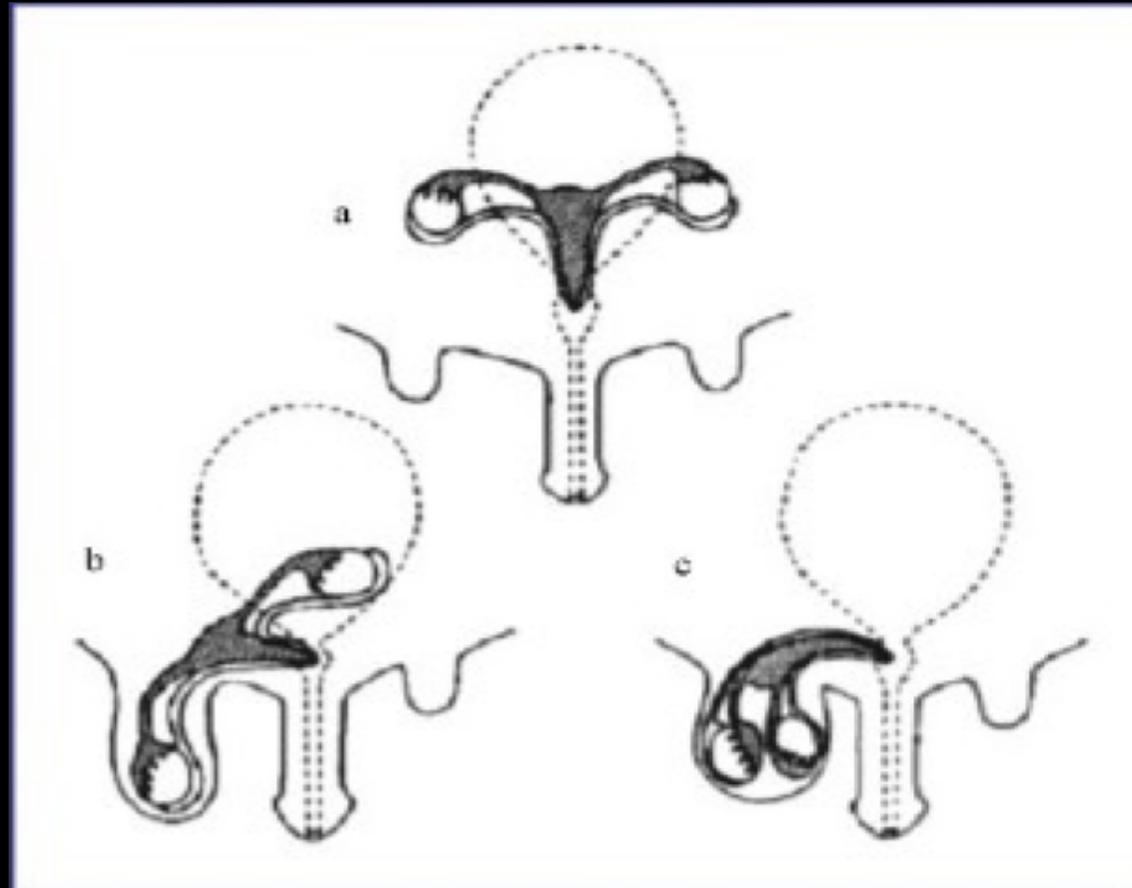
Individus masculins, caryotype XY

Déficit de sécrétion hormone anti-Mullérienne (AMH) ou réponse insuffisante (mutation récepteur AMH)

-> persistance des structures dérivées des canaux de Müller (utérus et trompes)

3 groupes

A (70%) : 2 testicules intra-abdominaux



B (20-30%): 1 testicule est en position inguinale ou scrotale, l'autre en position intra-abdominale

C (10%): 2 testicules et trompes sont dans le même hémiscrotum (ectopie testiculaire transverse)

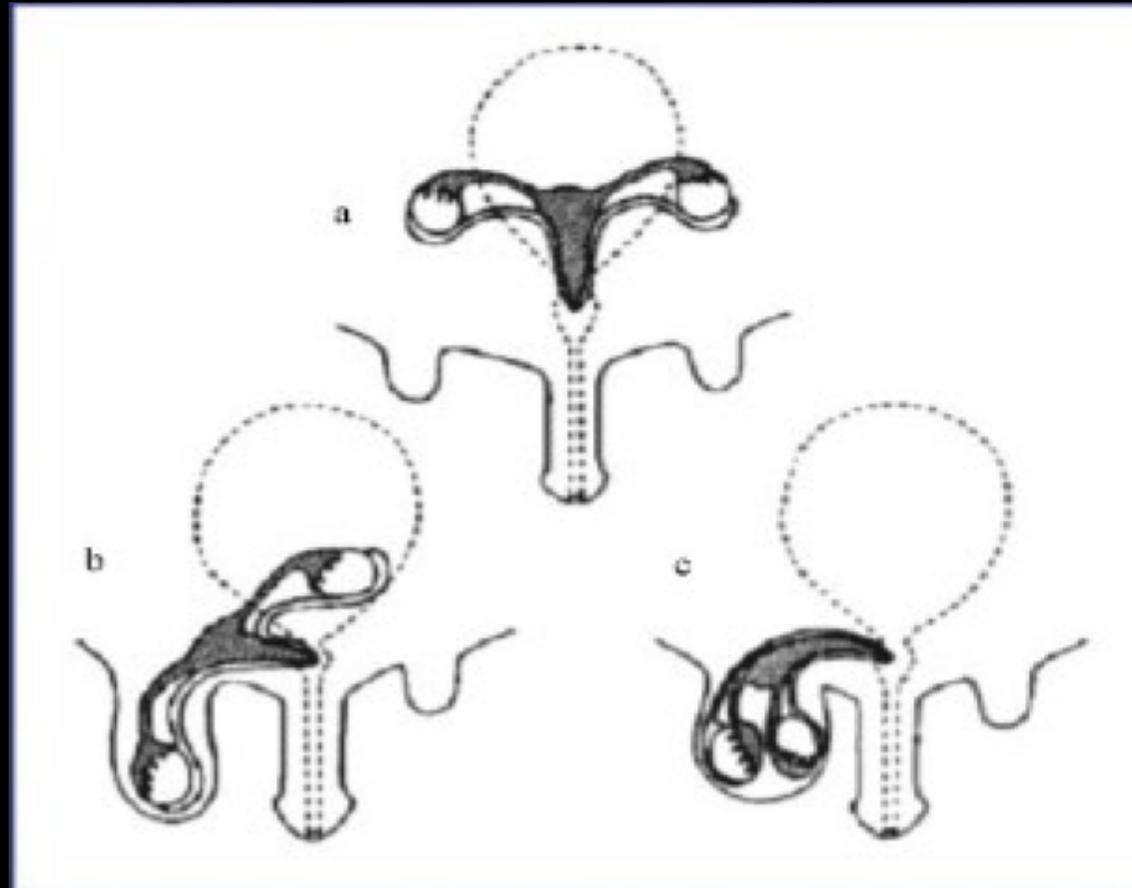
3 groupes

CAS 1

A (70%) : 2 testicules intra-abdominaux

CAS 2

B (20-30%): 1 testicule est en position inguinale ou scrotale, l'autre en position intra-abdominale



C (10%): 2 testicules et trompes sont dans le même hémiscrotum (ectopie testiculaire transverse)

PRONOSTIC

Risque de dégénérescence testiculaire/testicule intra-abdominal

Anomalies anatomiques épидидyme, canal déférent

Altération fertilité

Dégénérescence exceptionnelle des structures müllériennes

TRAITEMENT

Orchidopexie

Salpingectomie bilatérale + hystérectomie partielle voire totale (! Canaux déférents!)

TAKE HOME MESSAGE

Cryptorchidie abdominale



ETUDE ECHOGRAPHIQUE PELVIENNE PRECISE !

Bibliographie

Moshiri M, Chapman T, Fechner P. et al, Management of disorders of sex development: multidisciplinary approach to a complex diagnosis. Radiographics, 2012; 32: 1599-1618

Adamsbaum C, Rolland Y, Josso N, Kalifa G, Radiological findings in three cases of persistent Müllerian duct syndrome. Pediatric Radiology, 1993; 23:55-56

Barki A, Khalil F, Tahri R et al, Syndrome de persistance des canaux de Müller. Progrès en urologie, 2010; 20: 1227-1229

Berkmen F., Persistent Mullerian duct syndrome with or without transverse testicular ectopia and testicular tumors. Br J Urol, 1997; 79:122-6