

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Insensibilités aux androgènes

Synthèse à destination du médecin traitant

Les insensibilités aux androgènes sont des maladies génétiques rares, caractérisées par un défaut de sensibilité plus ou moins complet des tissus à la testostérone responsable d'un spectre d'expression clinique allant d'un défaut plus ou moins complet de masculinisation à un tableau d'infertilité isolé chez un individu 46,XY. Cette insensibilité aux androgènes partielle (IPA) ou complète (ICA) est liée à un défaut de fonction du récepteur aux androgènes.

L'IPA est le plus souvent diagnostiquée chez un nouveau-né présentant un développement génital masculin atypique (hypospade, testicules non descendus, micropénis), plus rarement un micropénis isolé. Il peut être évoqué au cours de l'exploration d'une gynécomastie persistante chez un adolescent ou un adulte jeune, de troubles de la fertilité chez un homme adulte mais aussi à l'occasion d'une virilisation pubertaire chez une jeune fille.

Le diagnostic d'ICA est le plus souvent évoqué chez une fillette présentant une hernie « de l'ovaire », ou chez une adolescente ou une jeune femme qui présente une aménorrhée primaire avec un développement mammaire normal et une absence d'utérus.

Biologiquement, les patients ont une testostérone et une LH élevées.

Le diagnostic est confirmé par le caryotype 46, XY et l'analyse génétique du gène du récepteur aux androgènes.

Du fait des multiples enjeux au cours de l'évolution, les patients doivent bénéficier d'une prise en charge multidisciplinaire et régulière, dans un centre de référence, associant pédiatres, endocrinologues, chirurgiens pédiatres et d'adultes, gynécologues et chirurgiens urologues, généticiens, biologistes, psychiatres et psychologues.

La chirurgie génitale des enfants atteints d'IPA et élevés dans le sexe masculin est difficile, son timing est très discuté et fait l'objet de RCP. Les adolescents et adultes présentant une IPA et élevés dans le sexe masculin sont traités par les androgènes en cas de micropénis, traitement adapté à l'âge et à la réponse clinique.

Chez l'adulte porteuse d'ICA ou les femmes IPA, le traitement consiste en la substitution hormonale lorsque la gonadectomie a été réalisée, essentiellement basée sur les estrogènes. Les auto-dilatations vaginales sont proposées en première intention pour l'agrandissement vaginal avec un recours à la chirurgie en cas d'échec. Cette prise en charge est associée à un accompagnement psychologique pour permettre une sexualité de qualité.