

Surveillance des testicules et prévention de l'infertilité chez les garçons et hommes nés avec un déficit classique en 21 hydroxylase.

Pr. Jacques YOUNG
Service d'Endocrinologie et des Maladies de la Reproduction
Hôpital Bicêtre
Assistance Publique Hôpitaux de Paris
mail: jacques.young@aphp.fr
Tel. (secret.) : 01 45 21 37 06

Contexte: Les garçons et hommes nés avec une forme sévère (dite classique) de déficit en 21 hydroxylase (21OHD) ont un risque accru d'infertilité. Deux mécanismes différents peuvent être en cause.

L'infertilité, peut d'une part être provoquée par le déséquilibre thérapeutique chronique. En effet, la prise insuffisante d'hydrocortisone s'accompagne d'une élévation de deux précurseurs stéroïdiens (progestérone et 17-hydroxy progestérone) qui provoque une inhibition du fonctionnement testiculaire. Cette cause d'infertilité peut aisément être diagnostiquée après l'âge de la puberté par la mesure des hormones gonadotrophines hypophysaires (FSH et LH) qui seront anormalement basses. Ce type d'infertilité est en général réversible après la remise en place d'un traitement correct par hydrocortisone (et 9 α fludrocortisone) parfois prescrit transitoirement à doses plus élevées.

Une cause plus sévère, parfois irréversible, d'infertilité peut être provoquée par l'apparition de tumeurs bénignes d'origine surrénalienne, situées dans les testicules que l'on appelle les inclusions surrénaliennes intra-testiculaires (ISIT). Quand elles augmentent de taille, les ISIT vont, dans un premier temps, comprimer les voies d'évacuation des spermatozoïdes empêchant ceux-ci d'être excrétés. Dans les cas plus avancés les ISIT envahissent et détruisent le tissu testiculaire sain pouvant dans les cas très évolués, entraîner une stérilité définitive.

Dépistage des ISIT: Les ISIT peuvent apparaître pendant l'enfance mais sont plus fréquentes à partir de l'âge de la puberté (après l'âge de 12 ans). Des examens très simples et non douloureux permettent de dépister ces tumeurs avant qu'elles atteignent des tailles critiques.

Le premier examen consiste en la simple palpation testiculaire. Avant la puberté les testicules sont de petite taille (<3 ml) et faciles à palper donc cet examen clinique permet de détecter efficacement les ISIT. Pour une détection plus précoce encore une échographie testiculaire peut être réalisée par un radiologue ayant l'habitude de l'examen des testicules chez les garçons.

A partir de l'âge de la puberté (après 12 ans) les testicules augmentent de taille de façon importante pour mesurer entre 12 et 30 ml chez l'adulte jeune. Le dépistage des ISIT par la palpation reste utile pour détecter les ISIT de grosse taille mais est insuffisante pour dépister les ISIT de petite taille. Pour assurer une détection précoce il est donc préférable de réaliser systématiquement une échographie testiculaire par un radiologue expert en échographies testiculaires. Ce médecin doit être informé de la pathologie (21OHD) et l'ordonnance pour réaliser l'échographie doit comporter explicitement la mention: Bloc en 21 classique: recherche d'inclusions surrenaliennes intra-testiculaires. L'échographie peut être renouvelée tous les 1 à 2 ans.

Préservation de la fertilité chez les adolescents et jeunes adultes avec 21OHD.

L'expérience montre que la prise en charge des adolescents et des jeunes adultes avec 21OHD est plus difficile que chez les enfants du fait de la diminution progressive de l'autorité parentale.

Le suivi médical s'en trouve souvent affecté et de nombreux jeunes hommes avec 21OHD sont perdus de vue car "...ils sont fatigués "d'être malades" et de venir sans cesse à l'hôpital...".

Dans ce contexte de suivi médical aléatoire et non expert, l'infertilité peut s'installer à bas bruit pour aboutir dans certains cas à une stérilité définitive.

Il semble donc raisonnable d'avoir une stratégie médicale active de préservation de la fertilité chez l'adolescent à partir de l'âge de 14-15 ans.

Cette préservation nécessite la réalisation d'un spermogramme (analyse du liquide séminal). Cet examen est effectué au laboratoire grâce à une masturbation.

Le liquide séminal ainsi obtenu dans un tube est analysé au microscope.

On peut déterminer l'existence et le nombre de spermatozoïdes.

Surtout, si une prescription a été faite, des spermatozoïdes peuvent être conservés indéfiniment grâce à une congélation dans l'azote liquide. A la demande du patient avec 21OHD (lorsqu'il est majeur) les paillettes pourront être utilisées pour une fécondation de la conjointe, si une infertilité était apparue. Cette assistance médicale à la procréation se fera bien entendu après un conseil génétique et une évaluation génétique de la conjointe.

Ainsi, malgré les aléas du suivi médical et de l'histoire naturelle de la maladie la fertilité sera préservée de façon relativement simple.