

Préambule: Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles. Les diapositives de l'orateur sont normalement disponibles sur le site Internet <http://dea.hug-ge.ch/enseignement/formcontinue.html>: le nom d'utilisateur est formationcontinue et le mot de passe : pediatrie

Colloque de Pédiatrie Lausanne-Genève du 2 décembre 2014

Première heure:

Cryptorchidie: le point de vue de l'endocrinologue.

Oratrice: Drsse F Phan-Hug

Cas numéro un : nouveau-né à terme, avec un testicule non palpable et l'autre dans le scrotum. Quel bilan faire ? Quelle attitude à avoir ? Qu'expliquer aux parents ?

Cas numéro de : cryptorchidie bilatérale, non palpée.

Cas numéro trois : micro pénis, testicules hauts placés.

Cas numéro quatre : enfant de sept ans avec un testicule dans le scrotum, et l'autre haut placé.

La cryptorchidie est l'absence des testicules dans le scrotum ; elle est fréquente chez 2 à 9 % des nouveau-nés. Il y a une régression spontanée de la cryptorchidie dans une grande partie des cas. Il y a un risque d'hypofertilité, ainsi qu'un risque d'augmentation de cancer de 4 à 5 fois. A l'origine de la cryptorchidie, l'hypothèse est un trouble de l'embryogénèse.

L'examen de l'enfant doit se faire dans une pièce chaude, l'enfant doit être calme, ainsi sur les genoux des parents. Il faut rechercher une anomalie associée, une anomalie du pénis, un hypospadias, une anomalie anale ou osseuse. L'examen clinique soigneux est souvent plus sensible qu'un ultrason ou qu'une I.R.M.

Est-ce que le testicule cryptorchidique est ectopique ? Ou situé dans le canal ? Ou situé en intra abdominal ?

Au Danemark, il y a une prévalence de 9 % à la naissance, de 2.5 % à 3 mois de vie. La résolution spontanée est tout de même associée à une dysembryogénèse.

Les testicules rétractiles sont fréquents.

Facteurs influençant la descente des testicules : la différenciation testiculaire lors de l'embryogénèse dépend du développement des cellules de Sertoli et de Leydig, ainsi que de la testostérone. La descente testiculaire est effectuée vers 35 semaines d'âge gestationnel.

L'axe hypothalamo hypophysaire joue également un rôle.

Des facteurs environnementaux sont également impliqués.

Descente testiculaire : lors de la phase trans-abdominale, l'insuline like facteur 3 est impliqué. Lors de la phase trans-inguinale, la LH, les androgènes sont impliqués. A 35 semaines, le testicule devrait se trouver dans les bourses.

Fertilité : à cinq mois de vie embryonnaire, les gonocytes deviennent des spermatogonies. À cinq ans, ils peuvent produire des spermatozoïdes.

Importance de l'axe hypothalamo-hypophysaire : durant la vie fœtale, il y a suppression de l'axe par les hormones placentaires. A la naissance, il existe une

stimulation aboutissant à une micro puberté avec pic hormonal vers l'âge de deux mois. Chez le prématuré, ce pic de mini puberté existe également.

Ce pic pubertaire est indicateur de la fonction des cellules de Leydig. Cela a un effet sur la fertilité ultérieure.

Dans les trois premiers mois de vie, il y a donc une augmentation du volume testiculaire, un allongement de la verge, mais pas de spermatogénèse.

Profil hormonal à la naissance : baisse de l'insuline like facteurs 3, (meilleur marqueur de la fonction des cellules de Leydig).

A trois mois de vie, augmentation des gonadotrophines, diminution de l'inhibine B.

Différents facteurs environnementaux sont impliqués comme perturbateurs : la nicotine, le paracétamol pris par la mère (une étude pas forcément concluante), l'insuline, les phtalates, le diéthyl stilbestrol, la dioxine. La cryptorchidie comporte un risque de cancer est d'hypofertilité, liée à la dysembryogénèse testiculaire. On peut observer lors d'histologie des micros lithiases, des cellules de Sertoli dysplasiques et même des cancers in situ.

La diminution du nombre de spermatogonies est prédictif d'une baisse de fertilité ; l'intervention pour cryptorchidie ne va pas changer ce phénomène.

S'il existe une dysplasie testiculaire, il y a une augmentation du risque de cancer testiculaire (environ 5 %). Si le testicule est intra abdominale, le risque de cancer est de 40 %.

Quand intervenir ? Les lignes directrices recommandent une intervention entre 6 et 12 mois ; en tout cas, l'intervention devrait avoir lieu avant deux ans, différentes études ont montré que cela était mieux pour la croissance testiculaire.

Y a-t-il une place pour un traitement hormonal ? Le traitement par beta hCG isolée a montré une efficacité faible de 20 %, mais avec un possible risque d'apoptose des cellules de Sertoli.

Le gNRH intranasales pourrait normaliser les cellules germinales.

Dans les cas d'hypogonadisme hypogonadotrope, le traitement par LH FSH est utile, permettant une croissance de la verge et du volume testiculaire.

Le traitement recommandé actuel est de :

Attendre jusqu'à six mois pour une intervention

De faire une laparoscopie si le testicule est intra abdominale

De faire une intervention entre 6 et 12 mois de vie.

Un traitement hormonal est utile lors d'hypogonadisme hypogonadotrope.

Il faut informer et suivre ces enfants (à cause du risque d'hypofertilité et de cancer)

Attention : la cryptorchidie est un signe, pas une maladie en soi.

Pour le cas numéro 2, la prise de sang a montré une absence de testostérone même après stimulation. L'hormone anti müllérienne était abaissée. L'échographie abdominale ne montrait pas de cavité utérine. Il s'agit d'un cas de vanishing testis, où le testicule a fonctionné puis a disparu, probablement à cause d'un problème de vascularisation. Dans ce cas, une prothèse testiculaire et une substitution hormonale sont recommandées.

Cas numéro 3 : le caryotype était XY, l'hormone anti müllérienne normale, le dosage FSH/LH normale. Dans ce cas, à deux mois de vie, il y avait absence de mini

puberté. Ce cas est suspect d'hypogonadisme hypogonadotrope, il est nécessaire de rechercher ce genre de problème car il justifie une substitution hormonale.

Un déficit en gonadotrophines est possible, pouvant être associé à une anosmie (syndrome de Kallmann) ou en association avec d'autres syndromes. Un traitement par LH-RH ou Testoviron est possible ; la puberté sera à induire.

Donc, les causes de cryptorchidie peuvent être multiples. A la naissance, un bon examen doit être pratiqué. Lors de cryptorchidie bilatérale, un bilan hormonal est à faire (hormone anti müllérienne, caryotype). Il faut rechercher un vanishing testis, ou un trouble de la différenciation sexuelle.

A deux mois de vie, la LH et FSH, la testostérone, et éventuellement un caryotype doivent être dosés. Il faut rechercher un trouble de la différenciation sexuelle, et un hypogonadisme hypogonadotrope.

Dans le cas numéro 1, aucun caryotype n'est nécessaire, il n'est pas nécessaire de faire un bilan hormonal ; l'échographie peut éventuellement être pratiquée à la recherche du testicule ; il faut attendre pour la chirurgie ; il faut discuter avec les parents des problèmes de risque d'hypofertilité et de cancer. L'enfant doit être revu à deux mois de vie.

Cas numéro 4. Aucun bilan ni imagerie ne sont utiles à l'âge de sept ans ; mais l'enfant est à opérer rapidement ; il y a un risque de cancer et d'hypofertilité.

Donc : la cryptorchidie est fréquente.

La descente est spontanée dans un grand nombre de cas

Une intervention est nécessaire entre 6 et 12 mois

Il existe un risque de fertilité et de cancer.

Un suivi est nécessaire.

Compte rendu du Dr V. Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch