

Les grandes lignes du discours pour le congrès de spécialistes – Cas n°9

Je vous présente le cas d'une **personne de phénotype sexuel féminin**, chez laquelle des **testicules** ont été découverts.

Son **caryotype** a été étudié : il s'agit du **caryotype XY**, ce qui est **cohérent** par rapport à la **présence de testicules**.

La **structure des testicules** a été analysée : les **tubes séminifères** sont **dépourvus de spermatozoïdes** tandis que le **tissu interstitiel** est bien présent.

Le **dosage de la testostérone** montre une **concentration normale de cette hormone**, comme on pouvait le prévoir au vu de l'aspect normal du tissu interstitiel. Cette observation nous a fait penser à l'**hypothèse d'une anomalie de la structure du récepteur de la testostérone**.

L'exploration génétique a montré chez le patient une **mutation du gène du récepteur de la testostérone** expliquant que ce dernier n'est pas fonctionnel.

La testostérone n'a donc pas pu exercer son action, ce qui explique la **féminisation** de l'individu et l'**absence de production de spermatozoïdes**.