



CASE REPORT

Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS): the contribution of imaging to diagnosis and management, illustrated by a clinical case and a review of the literature

Hichem El Azhari BENMAMAR¹, Youcef KHENCHOUL², Mustapha BOUMENDJEL³, Dalal ZERROUK⁴

ABSTRACT

Complete androgen insensitivity syndrome (CAIS) is a rare 46, XY disorder of sex development in which individuals with a female phenotype possess functional testicular gonads. Diagnosis is most often made during adolescence, typically when primary amenorrhea prompts medical evaluation. Imaging, particularly pelvic MRI, not only confirms the absence of Müllerian structures and precisely localizes ectopic gonads, but also provides the patient with a concrete visualization of her anatomy. We report the case of a 19-year-old woman whose MRI revealed bilateral testes located within the inguinal canals. Bilateral gonadectomy was successfully performed, and postoperative imaging confirmed the complete absence of residual gonadal tissue. This case highlights that diagnostic precision relies on imaging, which enables accurate anatomical assessment and optimizes each step of patient management.

Keywords: Complete androgen insensitivity syndrome (CAIS), feminizing testis, pelvic MRI, gonadectomy, Disorders of sex development, primary amenorrhea, multidisciplinary management.

1- Service de radiologie et imagerie médicale Centre Hospitalier et Universitaire de Constantine ; Algérie. 2- Service de chirurgie générale A, Centre Hospitalier et Universitaire de Constantine Algérie. 3- Service de gastro-entérologie, Centre Hospitalier et Universitaire de Constantine Algérie. 4- Service d'oncologie médicale, Centre Hospitalier et Universitaire de Constantine Algérie.

Received: 31 Jan 2026

Accepted: 25 Apr 2026

Correspondance to: Hichem El Azhari BENMAMAR
E-mail: bczldz@yahoo.fr

1. INTRODUCTION

Le testicule féminisant ou le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes (SICA) est une anomalie génétique rare du développement sexuel chez les individus 46,XY où les patientes présentent un phénotype féminin complet avec la présence de gonades testiculaires fonctionnelles. Cette particularité résulte d'une résistance totale des tissus aux androgènes, due à des mutations du gène codant le récepteur aux androgènes, héritées selon un mode récessif lié au chromosome X (1). Sur le plan clinique, le diagnostic est le plus souvent posé à l'adolescence devant une aménorrhée primaire qui conduit à consulter. Ces patientes présentent généralement un développement mammaire normal, avec une pilosité pubienne et axillaire qui est réduite ou absente (2). La confirmation repose sur un ensemble d'arguments combinant l'examen clinique, le bilan hormonal, l'analyse génétique et surtout l'imagerie, qui joue un rôle clé dans le diagnostic de cette pathologie, en permettant de mettre en évidence l'absence des structures müllériennes et de localiser les gonades ectopiques pour orienter la stratégie thérapeutique, notamment chirurgicale.

L'objectif de ce travail est de mettre en évidence l'apport essentiel de l'imagerie, en particulier de l'IRM pelvienne, dans le diagnostic du syndrome d'insensibilité complète aux androgènes et dans la planification de la prise en charge chirurgicale, en confrontant notre observation aux données publiées dans la littérature. Bien que le SICA soit largement décrit, la publication de ce cas vise à illustrer, dans notre contexte de pratique, l'intérêt diagnostique et préopératoire de l'IRM pelvienne, particulièrement dans une localisation inguinale bilatérale des gonades.

2. OBSERVATION

Nous rapportons le cas d'une adolescente de 19 ans, sans antécédents particuliers, adressée pour exploration d'une aménorrhée primaire. À l'examen clinique, la patiente mesurait 1,65 m pour un poids de 52 kg et l'examen morphologique retrouvait un phénotype féminin harmonieux, avec un développement mammaire complet. En revanche, la pilosité pubienne et axillaire était absente. Les organes génitaux externes étaient d'aspect féminin normal. L'examen gynécologique mettait en évidence un vagin court, borgne, sans visualisation du col utérin ni de l'utérus.

Devant ce tableau clinique évocateur d'un trouble du développement sexuel, une exploration radiologique a été initiée. L'échographie pelvienne réalisée en première intention, ne montrait ni utérus ni ovaires, et aucune gonade n'était identifiée en position pelvienne ou abdominale basse. Afin d'affiner le diagnostic, une IRM pelvienne a été réalisée, comprenant des séquences pondérées T1 et T2 dans les plans axial, sagittal et coronal. Cet examen a confirmé l'absence complète de l'utérus, du col, des trompes et des ovaires (figure 1). Au niveau des canaux inguinaux, l'IRM a mis en évidence deux formations ovalaires bilatérales, de signal intermédiaire en T1 et en hypersignal T2, évoquant des gonades testiculaires ectopiques (figure 2). Aucune anomalie morphologique suspecte ni masse tumorale associée n'a été détectée.

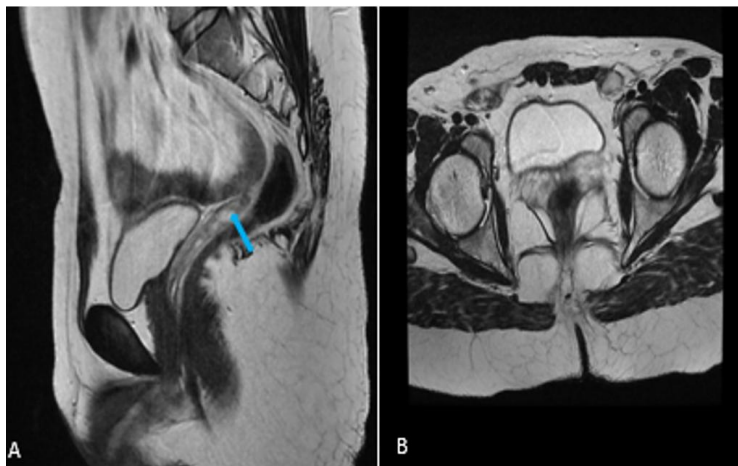


Figure 1. IRM pelvienne séquences sagittale (A) et axiale (B) pondérée en T2 : absence complète de l'utérus, du col utérin, des trompes et des ovaires. À noter un vagin borgne (flèche bleue) (A).

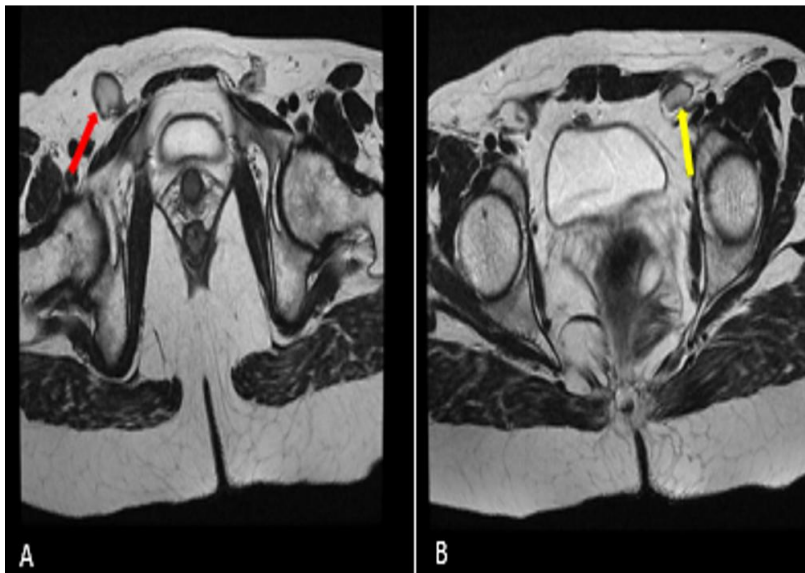


Figure 2. IRM pelvienne séquences axiales pondérées en T2 : mise en évidence au niveau des canaux inguinaux de deux structures ovalaires bien limitées en hypersignal T2 évoquant des gonades testiculaires : le testicule droit (flèche rouge) et le gauche (flèche jaune).

Le bilan a été complété par des explorations biologiques et génétiques. Le caryotype révélait une formule chromosomique 46,XY. Les dosages hormonaux montraient un taux de testostérone dans les valeurs masculines normales, associé à un taux d'estradiol compatible avec le phénotype féminin observé. L'analyse génétique a confirmé la présence d'une mutation du gène codant le récepteur aux androgènes. L'ensemble des données cliniques, radiologiques, biologiques et génétiques a permis de poser le diagnostic de syndrome d'insensibilité complète aux androgènes.

La patiente a ensuite bénéficié d'une gonadectomie bilatérale par voie laparoscopique, réalisée en s'appuyant sur la localisation précise des gonades fournie par l'IRM préopératoire. Un contrôle radiologique postopératoire a été effectué à six mois, confirmant l'absence de tissu gonadique résiduel, une bonne cicatrisation des sites opératoires et l'absence de complications post-chirurgicales. Un consentement éclairé a été obtenu pour la publication de ce cas clinique et des images associées.

3. DISCUSSION

Le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes est une affection rare, dont l'incidence varie entre 1/20 000 et 1/60 000 naissances (3). Cette maladie génétique récessive liée au chromosome X résulte d'un dysfonctionnement du récepteur aux androgènes, qui peut se manifester par l'absence ou un déficit de fonction du récepteur, une anomalie qualitative, ou un défaut de transcription ou de liaison nucléaire du complexe stéroïde — récepteur. Dans près de la moitié des cas, la mutation apparaît d'emblée sans antécédent familial connu (4). Cette résistance complète aux androgènes conduit à une différenciation sexuelle féminine chez des sujets 46,XY, expliquant l'aspect féminin typique malgré la présence de gonades testiculaires. Le diagnostic est rarement posé avant la puberté et survient le plus souvent lors de l'exploration d'une hernie inguinale, le plus souvent à l'adolescence devant une aménorrhée primaire comme dans le cas de notre patiente, parfois accompagnée d'une pilosité pubienne et axillaire réduite (4). Dans d'autres contextes, le diagnostic peut être posé plus tard, lors de bilans d'infertilité ou de suspicion tumorale.

Sur le plan clinique, les patientes présentent généralement un morphotype féminin harmonieux, avec un développement mammaire complet et une implantation capillaire normale. La pilosité pubienne et axillaire est habituellement absente ou très réduite, occasionnellement limitée à un simple duvet, reflétant l'inefficacité des androgènes sur les tissus cibles (6). L'examen gynécologique retrouve des organes génitaux externes féminins avec un clitoris petit, des grandes et petites lèvres bien formées et un vagin court et borgne, sans col ni utérus, traduisant l'absence des structures müllériennes. Les gonades testiculaires sont le plus souvent intra-abdominales ou intrapéritonéales, et plus rarement situées dans les canaux inguinaux, comme observé chez notre patiente (5).

Sur le plan biologique, le profil hormonal se caractérise par des taux de testostérone comparables à ceux de l'homme, associés à une élévation de la LH due à l'absence de rétrocontrôle hypothalamo-hypophysaire. Le test de stimulation par l'hormone chorionique gonadotrope (hCG) permet de confirmer la capacité testiculaire à produire de la testostérone, et des concentrations élevées de delta-4-androstènedione ou de sex hormone-binding globulin renforcent le diagnostic (7).

L'imagerie médicale joue un rôle central dans la prise en charge de ce syndrome. Elle permet de localiser précisément les gonades, d'évaluer les structures génitales internes et d'orienter la chirurgie (8-11). Chez notre patiente, l'échographie pelvienne a constitué l'examen initial, confirmant l'absence d'utérus et d'ovaires. Cependant, comme décrit dans la littérature, cette technique reste limitée pour détecter des gonades profondément situées ou intra-abdominales (8-10). L'IRM pelvienne, examen de référence, a permis de localiser avec précision les gonades dans les canaux inguinaux, de vérifier leur morphologie normale et d'exclure toute anomalie tumorale, tout en confirmant l'absence des structures müllériennes. Ces observations concordent avec les données publiées, où les testicules intra-abdominaux ou inguinaux apparaissent généralement homogènes et sans anomalies (9-11). L'imagerie est également essentielle pour les diagnostics différentiels des aménorrhées primaires. À l'IRM, l'absence d'utérus avec des ovaires morphologiquement normaux et fonctionnels oriente plus vers le syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH). De même, pour les dysgénésies gonadiques 46,XY, où l'on trouve un utérus normal associé à des gonades dysgénétiques (9). La revue de la littérature a ainsi guidé l'interprétation des images de notre patiente et renforcé la précision du diagnostic.

Le risque de transformation maligne des gonades dans le SICA est estimé entre 5 % et 22 % (12). Cette donnée justifie la réalisation d'une gonadectomie dès que le diagnostic est posé, tout en accompagnant la patiente dans la compréhension de sa condition et son consentement éclairé. Chez notre patiente, la gonadectomie bilatérale a été réalisée avec succès, et le contrôle radiologique postopératoire a confirmé l'absence de tissu résiduel et l'intégrité des structures pelviennes.

La question du moment optimal de la gonadectomie reste débattue. Une gonadectomie précoce permet de réduire le risque de transformation maligne, mais elle prive la patiente de la production hormonale endogène nécessaire au développement pubertaire spontané. À l'inverse, une gonadectomie réalisée après la puberté permet un développement mammaire naturel grâce à l'aromatation périphérique de la testostérone en estradiol, mais expose à un risque tumoral croissant avec l'âge. Dans notre cas, la décision de réaliser une gonadectomie à 19 ans a été motivée par le diagnostic confirmé, l'achèvement du développement pubertaire,

la localisation ectopique inguinale bilatérale des gonades, ainsi que la volonté de prévenir le risque de dégénérescence, dans le cadre d'une prise en charge multidisciplinaire et après consentement éclairé de la patiente.

Cette observation présente certaines limites. Il s'agit d'un cas clinique isolé, ce qui ne permet pas de généraliser les résultats. Par ailleurs, le recul de suivi postopératoire reste limité et ne permet pas d'évaluer l'évolution à long terme, notamment sur le plan endocrinien et psychologique. Enfin, bien que l'IRM soit l'examen de référence pour la localisation des gonades et l'étude morphologique pelvienne, elle ne permet pas à elle seule d'éliminer formellement un risque tumoral infraclinique, ce qui justifie une prise en charge multidisciplinaire intégrant données cliniques, biologiques, génétiques et anatomopathologiques.

Enfin, la prise en charge du SICA repose sur une approche multidisciplinaire intégrant l'imagerie comme outil central de diagnostic et de suivi, permettant de planifier une prise en charge adaptée et de prévenir la dégénérescence tumorale, tout en offrant un suivi médical personnalisé.

4. CONCLUSION

Le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes est une pathologie rare qui nécessite un diagnostic précis et un accompagnement attentif. Il doit être évoqué devant toute aménorrhée primaire associée à un phénotype féminin normal et une absence d'utérus à l'imagerie. L'IRM pelvienne est l'examen de choix pour établir le diagnostic morphologique, localiser les gonades ectopiques et planifier la gonadectomie préventive protégeant ainsi contre le risque de transformation maligne. Une collaboration étroite entre radiologues, endocrinologues et chirurgiens est indispensable pour une prise en charge optimale.

Competing interests: The authors declare that they have no competing interest.

Funding: This research received no external funding.

REFERENCES

1. Hughes IA, Davies JD, Bunch TI, Pasternski V, Mastroyannopoulou K, MacDougall J. Androgen insensitivity syndrome. *Lancet*. 2012;380(9851):1419–1428. doi:10.1016/S0140-6736(12)60071-3
2. Lachiri B, Hakimi I, Boudhas A, Guelzim K, Kouach J, Oukabli M, Rahali DM, Dehayni M. Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes : à propos de deux cas et revue de la littérature. *Pan Afr Med J*. 2015;20:400. doi:10.11604/pamj.2015.20.400.6760
3. Sultan C, Poujol N. Insensibilités aux androgènes. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 1998 [cited 2025 Apr 25]. Available from: <https://www.orpha.net>
4. Bel Hadj Youssef D, Kacem M, Khohtali I, Moussa A, Saidani Z, Denguezli W, et al. Syndrome de résistance complète aux androgènes : nouvelle mutation chez une famille tunisienne. *Ann Endocrinol (Paris)*. 2008;69(3):218–226. doi:10.1016/j.ando.2008.02.025
5. Blanc B, Boubli L. Aménorrhée gynécologie. Paris: Éditions Pradel; 1993. p. 89–99.
6. Frishman GN. Laparoscopic gonadectomy for androgen insensitivity syndrome: karyotype tells the tale. *Am J Obstet Gynecol*. 2007;196(6):612.e1–2. doi:10.1016/j.ajog.2007.04.052
7. Melo KF, Mendonca BB, Billerbeck AE, Costa EM, Inácio M, Silva FA, Leal AM, Latronico AC, Arnhold IJ. Clinical, hormonal, behavioral, and genetic characteristics of androgen insensitivity syndrome in a Brazilian cohort: five novel mutations in the androgen receptor gene. *J Clin Endocrinol Metab*. 2003;88(7):3241–3250. doi:10.1210/jc.2002-021658
8. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA; International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology. Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics*. 2006;118(2):e488–e500. doi:10.1542/peds.2006-0738
9. Achermann JC, Özisik G, Meeks JJ, Jameson JL. Androgen insensitivity syndrome: clinical, molecular, and diagnostic features. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2004;18(4):459–471.
10. Sultan C, Paris F, Servant N, Jeandel C, Basavaraj V, Sahakian J, et al. Disorders of sex development: clinical management and imaging. *Radiographics*. 2010;30(2):543–560.
11. Lahlou N, Bouvattier C, Lingart A, Rodrigue D, Teinturier C. Androgen insensitivity syndrome: imaging and clinical follow-up. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2011;24(11–12):885–892.
12. Hoff J, Portet R, Girard CL, Becue J. Dégénérescence maligne du testicule féminisant. *J Gynecol Obstet Biol Reprod*. 1984;13(1):77–80.