



HAL
open science

**Prise en charge d'un nouveau-né présentant une
anomalie des organes génitaux à la naissance, par les
équipes de périnatalité: état des lieux dans les
maternités de la région Basse-Normandie**

Marine Tirel

► **To cite this version:**

Marine Tirel. Prise en charge d'un nouveau-né présentant une anomalie des organes génitaux à la naissance, par les équipes de périnatalité: état des lieux dans les maternités de la région Basse-Normandie. Gynécologie et obstétrique. 2015. dumas-01197079

HAL Id: dumas-01197079

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01197079>

Submitted on 11 Sep 2015

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

**AVERTISSEMENT**

Afin de respecter le cadre légal, nous vous remercions de ne pas reproduire ni diffuser ce document et d'en faire un usage strictement personnel, dans le cadre de vos études.

En effet, ce mémoire est le fruit d'un long travail et demeure la propriété intellectuelle de son auteur, quels que soient les moyens de sa diffusion. Toute contrefaçon, plagiat ou reproduction illicite peut donc donner lieu à une poursuite pénale.

Enfin, nous vous rappelons que le respect du droit moral de l'auteur implique la rédaction d'une citation bibliographique pour toute utilisation du contenu intellectuel de ce mémoire.

Le respect du droit d'auteur est le garant de l'accessibilité du plus grand nombre aux travaux de chacun, au sein d'une communauté universitaire la plus élargie possible !

Pour en savoir plus :

Le Code de la Propriété Intellectuelle :

<http://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006069414>

Le site du Centre Français d'exploitation du droit de Copie :

http://www.cfopie.com/v2/leg/leg_droit.php

École de Sage-femme

Université de Caen

**Prise en charge d'un nouveau-né
présentant une anomalie des organes génitaux à la naissance,
par les équipes de périnatalité**

État des lieux dans les maternités de la région Basse-Normandie

Sous la direction du Dr. Ribault

Mémoire présenté et soutenu par

Marine Tirel

Née le 03 Aout 1991

En vue de l'obtention du Diplôme d'État de Sage-Femme

Année universitaire 2011-2015

Ecole de Sage-femme

Université de Caen

**Prise en charge d'un nouveau-né
présentant une anomalie des organes génitaux à la naissance,
par les équipes de périnatalité**

État des lieux dans les maternités de la région Basse-Normandie

Sous la direction du Dr. Ribault

Mémoire présenté et soutenu par

Marine Tirel

Née le 03 Aout 1991

En vue de l'obtention du Diplôme d'État de Sage-Femme

Années universitaires 2011-2015

REMERCIEMENTS

Au Docteur RIBAUT, pour avoir accepté de diriger ce mémoire, pour son investissement et sa disponibilité.

À Marie-Odile LEGLINEL, sage-femme enseignante, pour son écoute, ses conseils, pour l'intérêt porté au sujet.

À Madame GIFFARD et aux sages-femmes enseignantes, pour leurs précieux conseils tout au long de ces quatre années.

A Monsieur MORELLO pour le temps qu'il m'a accordé.

Aux membres de ma famille pour leur présence et leur aide.

À mes ami(e)s, pour leur soutien à toute épreuve.

À l'ensemble de la promotion, pour tous ces bons moments partagés ensemble.

ABBREVIATIONS

ADS : Anomalie du Développement Sexuel

AMH : Anti-Müllerian Hormone

DSD : Disorders of Sexual Development

ESPE : European Society of Pediatric Endocrinology

FISH : Fluorescent In Situ Hybridization

FSH : Follicle-Stimulating Hormone

HCS : Hyperplasies Congénitales des Surrénales

ISNA : Intersex Society of North America

LH : Luteinizing Hormone

LWPES : Lawson Wilkins Paediatric Endocrine Society

OGE : Organes Génitaux Externes

OGI : Organes Génitaux Internes

17-OHP : 17-hydroxy-progestérone

SOMMAIRE

INTRODUCTION	1
I. Principales étiologies	2
1. Les 46XX DSD ou masculinisation des organes génitaux externes (OGE) d'un fœtus 46XX.....	2
1.1. Origine fœtale.....	2
1.1.1. Le déficit en 21 hydroxylase.....	2
1.1.2. Autres déficits enzymatiques de la stéroïdogénèse.....	3
1.1.3. Déficit en aromatasé placentaire.....	3
1.1.4. Résistance aux glucocorticoïdes.....	4
1.1.5. Anomalie du développement des ovaires.....	4
1.1.6. Tumeur surrénalienne fœtale.....	4
1.2. Origine maternelle.....	4
2. 46XY ou insuffisance de virilisation d'un fœtus 46 XY.....	4
2.1. Anomalies de la détermination testiculaire.....	4
2.1.1. Dysgénésies gonadiques.....	5
2.2. Anomalies de la synthèse de la testostérone.....	5
2.2.1. Anomalie du récepteur à la LH.....	5
2.2.2. Défaut d'action de la testostérone.....	5
2.2.3. Persistance des canaux de Müller.....	5
2.3. Anomalies de la synthèse ou d'action des androgènes.....	6
2.3.1. Déficit en 5 α -réductase.....	6
2.3.2. Anomalie des récepteurs aux androgènes.....	6
3. Ovotestis 46XX ou 46XY.....	6
4. DSD avec anomalie du nombre de chromosomes sexuels.....	6
4.1. Syndrome de Klinefelter.....	6
4.2. Syndrome de Turner.....	7
4.3. Autres.....	7
5. Idiopathiques.....	7
II. Enjeux psychiques dans les anomalies du développement sexuel	7
1. L'enfant imaginaire.....	7

2.	Naissance d'un enfant intersexué	8
3.	Le développement psycho-sexuel.....	9
III.	Recommandations actuelles	11
1.	Ce qui doit faire suspecter un DSD	11
2.	Annoncer la malformation.....	12
3.	Procéder à une anamnèse.....	12
4.	Procéder à un examen descriptif.....	13
5.	Contacter un centre multidisciplinaire.....	13
6.	Surseoir à la déclaration du sexe	14
6.1.	Obligations légales	14
6.2.	Aspects juridiques particuliers des DSD	14
8.	Choisir le sexe	15
9.	Le soutien psychologique	16
IV.	Pratiques actuelles et problématique	16
1.	Hypothèse principale	17
2.	Hypothèses secondaires	17
3.	Objectif de l'étude	17
MATERIEL ET METHODE	18
I.	Caractéristiques de l'étude	18
1.	Type d'étude.....	18
2.	Taux de participation	18
3.	Bases de données et logiciels.....	18
II.	Questionnaire	18
RESULTATS	19
I.	Description sur l'échantillon	19
II.	La prise en charge d'un DSD par les professionnels de périnatalité	20
➤	Concernant le moment opportun pour réaliser un examen des organes génitaux	20
➤	Concernant la première personne à qui la sage-femme demande conseil face à une anomalie des organes génitaux	20
➤	Concernant les explications données aux parents devant une anomalie du développement sexuel découverte à la naissance.....	22
➤	Concernant la durée nécessaire à la détermination du sexe selon les professionnels	24
➤	Concernant la déclaration de naissance	26
➤	Concernant l'évaluation du degré d'urgence pour la prise en charge d'un DSD	28

➤ Concernant l'élément le plus important pour l'assignement du sexe selon les professionnels de la périnatalité.....	30
➤ Concernant leur réponse sur l'orientation sexuelle future de l'enfant.....	32
➤ Concernant leur avis sur la fertilité future de l'enfant.....	34
➤ Concernant les parents et l'information donnée à leur entourage	36
➤ Concernant le soutien psychologique proposé aux parents	36
DISCUSSION	37
I. Résultats principaux	37
II. Analyse critique de l'étude	37
1. Les atouts.....	37
2. Les limites.....	37
III. Analyse et Discussion	38
1. L'examen des organes génitaux externes du nouveau-né	38
2. L'annonce aux parents.....	39
3. L'évaluation du degré d'urgence	40
4. Remplir la déclaration de naissance	41
5. DSD, fertilité, et orientation sexuelle	42
6. Informations données à l'entourage	43
7. Soutien psychologique.....	43
IV. Propositions et pistes de réflexion	43
1. Livrets d'informations	43
2. Formation continue et formation initiale	44
CONCLUSION	46
BIBLIOGRAPHIE	47
ANNEXES	49
Annexe I : Stade de virilisation de Prader	49
Annexe II : Livret d'information : Fille ou garçon ? Le développement des organes génitaux	50
Annexe III : Exemple de certificat médical.....	51
Annexe IV : Questionnaire	52

INTRODUCTION

INTRODUCTION

Les anomalies du développement sexuel sont des anomalies rares, mal connues du personnel médical et paramédical. C'est une situation complexe dont la prise en charge initiale va beaucoup interférer sur l'acceptation future et le vécu des parents et donc de l'enfant. La naissance d'un enfant dont l'examen des organes génitaux ne permet pas de déclarer le sexe est toujours un événement difficile et douloureux. Elle implique l'intervention d'une équipe multidisciplinaire qui va travailler avec la famille, et parmi-eux, la sage-femme qui occupe une place essentielle à l'arrivée de l'enfant. Ce sont des affections qui touchent environ 1/45000 enfant à la naissance et qui ont fait l'objet d'une nouvelle nomenclature et d'un consensus international [1].

Ce consensus propose de classer les différentes anomalies en fonction du caryotype, et élimine les termes jugés trop péjoratifs, souvent employés, comme « ambiguïtés sexuelles », « réversion sexuelle » et « pseudohermaphrodisme » (tableau I) [1]. Le terme unique qui a été proposé et accepté est celui de DSD (Disorders of Sexual Development) ou ADS (Anomalie du Développement Sexuel).

Tableau I : Nouvelle nomenclature

Previous	Proposed
Intersex	Disorders of sex development (DSD)
Male pseudohermaphrodite Undervirilisation of an XY male Undermasculinisation of an XY male	46,XY DSD
Female pseudohermaphrodite Overvirilisation of an XX female Masculinisation of an XX female	46,XX DSD
True hermaphrodite	Ovotesticular DSD
XX male or XX sex reversal	46,XX testicular DSD
XY sex reversal	46,XY complete gonadal dysgenesis

Les étiologies de certains patients restantes encore inconnues, il est essentiel d'employer une terminologie précise qui permette d'y rajouter des étiologies au fur et à mesure de leur découverte. Les termes doivent être descriptifs et non subjectifs, compréhensifs et non ressentis comme péjoratifs pour les patients et la famille.

I. Principales étiologies

1. Les 46,XX DSD ou masculinisation des organes génitaux externes (OGE) d'un fœtus 46,XX

Quelle que soit l'étiologie, le mécanisme est toujours le même, il s'agit de l'exposition *in utero* à des taux excessifs d'androgènes d'origine fœtale ou maternelle.

1.1. Origine fœtale

1.1.1. Le déficit en 21-hydroxylase

La grande majorité des nouveau-nés 46,XX virilisés est due à des hyperplasies congénitales des surrénales ou HCS (environ 95%), dont la forme la plus fréquente est le déficit en 21-hydroxylase (1/10000 naissance en Europe) [2] faisant l'objet d'un dépistage néonatal sur papier buvard à J3. Il s'agit d'une maladie autosomique récessive responsable d'une virilisation d'une petite fille, d'un syndrome de perte de sel en période néo-natale et d'une insuffisance surrénalienne. Ce diagnostic est donc urgent à confirmer ou à éliminer du fait du risque de déshydratation grave et d'insuffisance surrénalienne aiguë.

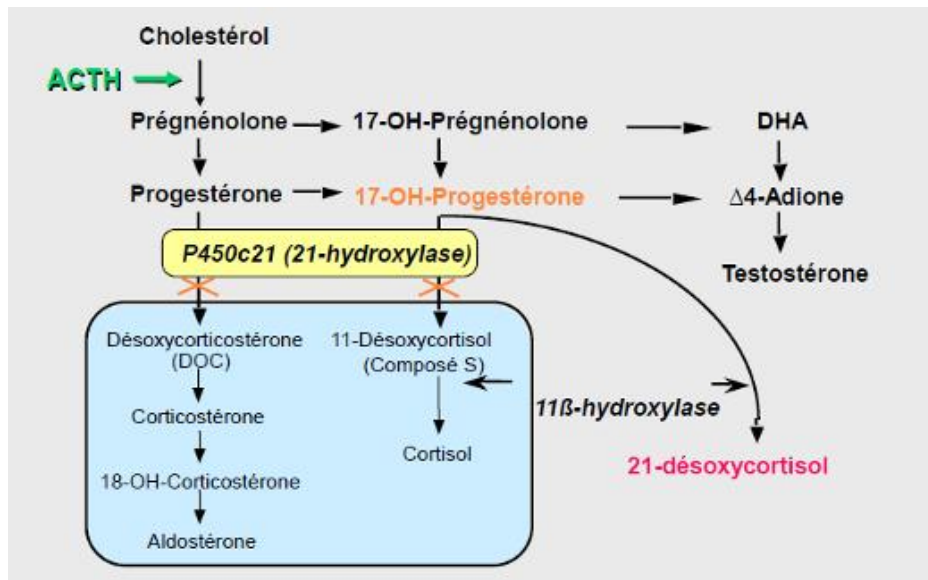


Figure 1 : Déficit en 21-hydroxylase [3]

Le diagnostic est porté devant une virilisation plus ou moins complète des OGE classée en stade de Prader (Annexe I) mais avec des gonades non palpées dans les replis labio-scrotaux. Il est confirmé par un dosage sérique élevé de 17-hydroxy-progéstérone (17-OHP). La réalisation d'une échographie pelvienne permet d'objectiver la présence d'un utérus,

des ovaires normaux et des surrénales trop bien visualisées. On note également une mélanodermie des OGE.

L'HCS nécessite la mise en place d'un traitement hormonal substitutif sans délai, avant la décompensation. Il associe hydrocortisone, fludrocortisone et du NaCl.

1.1.2. Autres déficits enzymatiques de la stéroïdogénèse

Plus rarement, le déficit porte sur la 11- β -hydroxylase, la 3- β -hydroxystéroïde déshydrogénase, la 17- α -hydroxylase, ou exceptionnellement sur StAR et la P450 oxydoréductase.

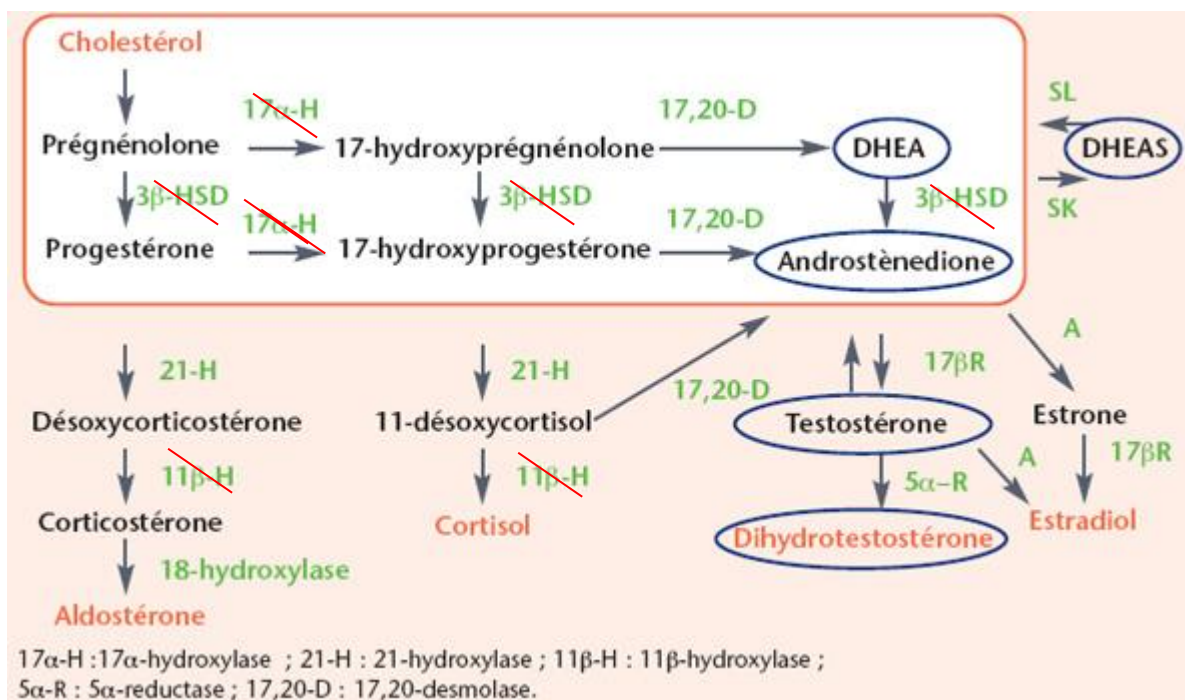


Figure 2 : Stéroïdogénèse des surrénales [5]

1.1.3. Déficit en aromatase placentaire

La conversion périphérique de testostérone en estrogène est due à l'activité de l'aromatase. Son déficit est responsable d'une virilisation en fin de grossesse de la mère et du fœtus et de l'absence de production d'estrogène chez la fille. La testostérone, LH (*Luteinizing Hormone*) et FSH (*Follicle-Stimulating Hormon*) sont élevées alors que les androgènes surrénaux sont normaux. L'utérus et les ovaires sont présents [2].

1.1.4. Résistance aux glucocorticoïdes

La résistance aux glucocorticoïdes est une affection rare caractérisée par une résistance aux corticoïdes partielle ou généralisée des tissus cibles. La résistance aux glucocorticoïdes entraîne des augmentations compensatoires de l'hormone adrénocorticotrope circulante, qui aboutissent à la production accrue de corticostéroïdes avec une activité androgénique et/ou de minéralocorticoïdes, et une élimination élevée de cortisol libre dans les urines [4].

1.1.5. Anomalie du développement des ovaires

Les gènes de la détermination masculine peuvent être par leur présence à l'origine d'une dysgénésie gonadique et d'une virilisation d'un fœtus 46,XX : il s'agit de la translocation du gène SRY et de la duplication du gène SOX 9. La présence de gène SRY (localisé sur le chromosome Y) par translocation sur le chromosome X est à l'origine d'une virilisation d'un fœtus 46,XX [2].

1.1.6. Tumeur surrénalienne fœtale

D'anciennes observations font état de tumeur surrénalienne fœtale ou de syndrome de Cushing à début anténatal pouvant être la cause de 46,XX DSD [5].

1.2. Origine maternelle

Toutes les tumeurs d'origines maternelles susceptibles de sécréter des androgènes peuvent être responsables d'un DSD, plus particulièrement les tumeurs ovariennes ou surrénaliennes.

Il existe par ailleurs de nombreuses thérapeutiques hormonales contenant des androgènes ou certains progestatifs qui sont potentiellement virilisants. La période critique pour l'effet tératogène se situe entre 6 et 14 SA. Après le troisième mois, l'exposition *in utero* aux androgènes exogènes n'entraînera pas de virilisation, mais au plus une hypertrophie clitoridienne. [5]

2. 46,XY ou insuffisance de virilisation d'un fœtus 46,XY

2.1. Anomalies de la détermination testiculaire

2.1.1. Dysgénésies gonadiques

La dysgénésie gonadique partielle à 46,XY correspond à un développement anormal des gonades se traduisant par un morphotype génital variable. Elle est associée à des anomalies fonctionnelles à la fois des cellules de Leydig et de Sertoli pouvant être dues à des délétions ou des mutations ponctuelles du gène SRY ou à des duplications. Selon la mutation en cause, une insuffisance surrénalienne ou une atteinte rénale peuvent être présentes. Des gonadoblastomes ou des tumeurs à cellules germinales invasives surviennent dans 20 à 30% des cas [4].

La dysgénésie gonadique peut être également complète, et se traduit par la présence d'organes génitaux féminins externes et internes malgré le caryotype masculin 46,XY [4].

2.2. Anomalies de la synthèse de la testostérone

2.2.1. Anomalie du récepteur à la LH

Les anomalies du récepteur à la LH sont responsables d'une aplasie des cellules de Leydig. Ce déficit peut être complet, le phénotype est féminin ou partiel, responsable d'un défaut de virilisation [6].

2.2.2. Défaut d'action de la testostérone

Des anomalies du gène produisant de la testostérone résistante à la LH ont été décrites, et sont également responsables d'une aplasie des cellules de Leydig. Il existe des déficits complet ou partiel, avec un phénotype variable. Sur le plan hormonal, cela se traduit par une testostérone basse associée à une LH et FSH hautes [6].

2.2.3. Persistance des canaux de Müller

Le syndrome de persistance des canaux de Müller est une forme rare d'anomalie du développement sexuel qui se manifeste par la persistance de dérivés müllériens, un utérus et/ou des trompes. Les OGE sont normalement virilisés avec une ectopie testiculaire. Le syndrome de persistance des canaux de Müller est dû à une mutation soit au niveau du gène codant pour l'hormone Anti-Müllérienne (AMH), soit au niveau du gène codant pour son récepteur [4].

2.3. Anomalies de la synthèse ou d'action des androgènes

2.3.1. Déficit en 5 α -réductase

Le testicule est normalement formé et le défaut se situe au niveau des tissus cibles. La testostérone circulante est transformée au niveau de certains tissus cibles en dihydrotestostérone par la 5 α -réductase. Si la testostérone est responsable localement de la différenciation des canaux de Wolff en épидидyme et vésicule séminale, c'est la dihydrotestostérone qui virilise le sinus urogénital en pénis et qui a une action sur la prostate et l'urètre [7].

2.3.2. Anomalie des récepteurs aux androgènes

Les patients atteints du syndrome d'insensibilité aux androgènes ont un caryotype 46,XY avec une résistance des organes cibles à l'androgène due à des mutations du récepteur à la dihydrotestostérone. L'insensibilité aux androgènes peut être partielle ou totale [4].

3. Ovotestis 46,XX ou 46,XY

Cela correspond à la coexistence de tissu testiculaire et de tissu ovarien. L'expression clinique est sévère, avec un scrotum bifide et un hypospadias. Les patients sont exposés à des insuffisances gonadiques et une dégénérescence tumorale à type de gonadoblastome [4].

4. DSD avec anomalie du nombre de chromosomes sexuels

4.1. Syndrome de Klinefelter

Le terme de syndrome de Klinefelter regroupe un ensemble d'anomalies chromosomiques caractérisées par la présence d'au moins un chromosome X supplémentaire dans un caryotype masculin 46,XY. Sur le plan sexuel, ce syndrome est responsable notamment d'une atrophie testiculaire, avec des cellules de Leydig qui ne sont pas complètement fonctionnelles. Ce diagnostic peut être posé dans la petite enfance face à un hypospadias, un micropénis, une cryptorchidie, ou un retard de développement psychomoteur [4].

4.2. Syndrome de Turner

Une des causes les plus fréquentes de dysgénésie gonadique chez la fille, est le syndrome de Turner. C'est une maladie chromosomique liée à l'absence complète ou partielle d'un chromosome X. Elle est responsable notamment d'une atrophie ovarienne (les ovaires sont remplacés par des cordons fibreux) [4].

4.3. Autres

Il existe d'autres anomalies du nombre de chromosomes sexuels, plus rares, telles que la dysgénésie gonadique mixte 46,XY/45,X0, ou le chimérisme 46,XX/46,XY, pouvant être également responsables de DSD.

5. Idiopathiques

Malgré un énorme travail de recherche en génotypage et phénotypage, la plupart des DSD restent à l'heure actuelle sans étiologies.

II. Enjeux psychiques dans les anomalies du développement sexuel

1. L'enfant imaginaire

Le désir d'avoir un enfant peut être d'abord un désir « neutre » : un couple désire un enfant. Dès que ce désir se concrétise sous la forme d'un projet, la formulation se complète, implicitement ou explicitement : ils préféreraient plutôt un garçon ou plutôt une fille. L'enfant fantasmatique et imaginaire d'avant la naissance est déjà un enfant sexué. Connaître son sexe contribue à humaniser et personnifier le fœtus qui devient alors un « bébé » [8]. Tous les parents, en particulier les mères, pensent, pendant leur grossesse, à la possibilité d'une malformation fœtale. Aucun cependant ne peut imaginer qu'on ne puisse pas identifier son enfant comme garçon ou fille. Parmi toutes les malformations anatomiques, les troubles du développement des organes génitaux sont les plus difficiles à élaborer et à penser pour les parents.

2. Naissance d'un enfant intersexué

À l'accouchement, la première annonce est celle du sexe du bébé. Un bracelet d'identification est immédiatement posé au bras du nouveau-né, souvent rose pour les filles et bleu pour les garçons. Pour les parents, la perception du sexe de l'enfant est indispensable pour donner corps aux représentations mentales jusqu'ici mises en attente, et dont le prénom choisi est la première concrétisation. Pour les nouveau-nés présentant une anomalie du développement sexuel, la dynamique ordinaire est suspendue, pendant quelques heures, quelques jours, voire plusieurs mois. Les phénomènes psychiques entrant en jeu chez les parents brutalement confrontés à l'impossibilité de désigner leur bébé comme « fille » ou « garçon » sont très complexes, l'impact traumatique d'une telle naissance est indéniable. La perte du repère, que constitue l'appartenance à l'un ou l'autre sexe, est un puissant perturbateur des relations précoces qui se nouent entre un enfant et ses parents [8]. Ce dont souffrent d'abord ces nouveau-nés, c'est de ne pas pouvoir naître dans la psyché de leurs parents. Ce nourrisson, en attente d'inscription sexuée et civile, ne peut être l'objet d'investissement. Les parents ne parviennent pas à engager une relation faite de contacts et de paroles authentiques avec lui, ils sont dans l'incapacité d'interagir avec leur enfant. Sans identité sexuée, sans prénom, ce bébé est voué à l'abandon.

L'effroi que génère la naissance d'un bébé intersexué plonge les parents dans une confusion à l'allure psychotique et les conduit souvent à des débordements comportementaux de nature sensitive (surtout les pères) et au retrait dépressif (notamment les mères) [9]. Dans les jours qui suivent la naissance, les parents se tiennent au secret, et l'enfant avec eux, dans une sorte de « quarantaine » : comment annoncer la naissance d'un enfant qui n'a ni sexe, ni prénom ; comment parler de lui ? Les sages-femmes et les puéricultrices, souvent elles-mêmes en grande difficulté, sont sollicitées pour les prendre en charge, leur donner leur bain, le biberon, les changer. Les discussions entre soignants et parents sont elles-mêmes rapidement interrompues faute d'échanges possibles autour du bébé. Ce repli est bien sûr d'abord lié à la blessure secondaire à la malformation de leur bébé. Néanmoins, la honte souvent très intense, s'associe vite dans les entretiens à la confusion entre anomalie des organes génitaux et anomalie voire déviance de la sexualité [10]. Les fantasmes s'expriment ouvertement avec des projections sur l'homosexualité de leur enfant, voire sur son transsexualisme. Tout se passe comme si l'ambiguïté somatique devait contaminer la

psychosexualité de l'enfant, comme s'il y avait confusion entre sexe biologique et orientation sexuelle.

Le plus souvent, le premier mouvement des parents est un sentiment de honte. Leur première attitude est de vouloir garder le secret, leur première réaction est de réclamer l'assignation à un sexe précis. Les parents ont dans l'esprit le « qu'en dira-t-on » et la crainte d'une révélation brutale ou tardive avec son cortège de difficultés administratives et d'insertion sociale. Les mères réagissent souvent par un état dépressif plus ou moins avéré, et vont s'opposer à l'investissement du bébé. Plus tard, elles s'adapteront difficilement à l'évolution de leur enfant, se manifestant par des conduites incohérentes, parfois maltraitantes. Les pères ont des réactions brutales, en réponse à une angoisse de castration très vive. Ils peuvent se mettre à boire pour lutter contre la dépression. Souvent la sexualité du couple s'interrompt et reprendra lorsque l'enfant sera confirmé dans son sexe d'assignation [11].

3. Le développement psycho-sexuel

Tout au long de notre vie, le sexe d'assignation déterminera nos divers rôles sociaux. Il est le sexe dans lequel l'enfant sera déclaré à l'état civil et dans lequel il sera élevé. Le développement psycho-sexuel est traditionnellement conceptualisé en trois composants :

- l'identité de genre, correspondant à la représentation de soi par l'individu comme appartenant au sexe masculin ou féminin
- le sexe social, correspondant au rôle/comportement sexuel, c'est-à-dire les caractéristiques psychologiques comme les préférences de jeux, et certains types de comportements.
- L'orientation sexuelle, qui correspond à l'intérêt/attraction érotique vers autrui.

La construction psychique de l'identité sexuée se dessine tout au long du développement de l'enfant. Le développement psycho-sexuel est influencé par de multiples facteurs comme l'exposition aux androgènes, les chromosomes sexuels, la structure cérébrale, ainsi que le contexte social et la dynamique familiale. L'impact de l'environnement familial et social prévaut. L'identité sexuée se construit dans un environnement familial et social où existent les deux sexes, et en réponse à ce qui vient des parents : le maternage, leurs paroles, leurs sentiments, leurs conduites. Mère et père s'occupent du bébé chacun à leur façon selon leur

sexe, mais le pensent et le manipulent selon qu'il est une fille ou un garçon. Les enfants de sexe « ambigu » construisent leur identité sexuée comme tous les enfants dont le sexe d'assignation ne prêtait pas à confusion, et confrontent leurs parents à la bisexualité psychique. L'élaboration de la bisexualité psychique correspond à la reconnaissance par l'enfant de la différence entre les deux sexes [11]. Elle survient entre trois et quatre ans et oblige l'enfant à un double travail psychique :

- Le renoncement à posséder les attributs de l'autre sexe
- L'intégration psychique des qualités de l'autre sexe

Nous comprenons tout l'intérêt de l'assignation du sexe avant quatre ans pour les enfants porteurs d'une anomalie des organes génitaux. En France, l'équipe médicale fait en sorte que le sexe de l'enfant soit assigné avant ses six mois de vie.

L'identité sexuée se modèle dans les relations œdipiennes. La relation que l'enfant noue avec ses parents lui permet de développer progressivement des identifications à son père et à sa mère. L'enfant en arrive à assigner au parent du même sexe le rôle de double narcissique. Pour les parents il s'agit d'accepter ce en quoi l'enfant se reconnaît pour lui-même et est reconnu en tant qu'objet d'amour possible pour autrui. Les contre-attitudes parentales entravent l'élaboration de la bisexualité de l'enfant : la mère ou le père interdit à l'enfant les manifestations de l'autre sexe ; à l'inverse les encourage [11]. Les parents peuvent réprimer tous ces comportements au nom du principe d'une stabilité identitaire nécessaire au bon développement de leur enfant. Leur opposition sera d'autant plus forte que leur doute sera grand [8].

La difficulté majeure des parents est d'adopter le sexe d'assignation choisi et de l'adopter avec authenticité et certitude, continuité et cohérence. Lorsqu'un doute persiste dans l'imaginaire de la famille proche, celui-ci risque de perturber la constitution du « Moi » de l'enfant et plus encore son développement psychosexuel, conséquence à la fois de la déstructuration des relations précoces et de l'incertitude qui infiltre ces relations. Il en résulte ainsi une psychosexualité floue, indifférenciée, fondamentalement ambiguë, à l'image de la nature des messages familiaux renvoyés à l'enfant [12]. Les enfants présentant un DSD restreignent leur vie affective, fantasmatique, et intellectuelle, pouvant faire poser au médecin non informé un diagnostic de retard mental. Les difficultés psychologiques sont en coïncidence avec les contre-attitudes parentales. Ces difficultés vont du trouble de l'identité, à la désorganisation psychotique de la personnalité.

L'insatisfaction de genre survient lorsque l'individu n'est pas heureux dans son sexe attribué. Les causes de cette insatisfaction sont mal comprises, même chez les personnes non atteintes d'anomalies sexuelles. Il est important de bien séparer l'identité de genre, le comportement sexuel et l'orientation sexuelle, car ceux-ci ne sont pas toujours corrélés, ce qui n'est pas forcément le reflet qu'un mauvais choix ait été fait dans l'assignation du sexe [13].

III. Recommandations actuelles

En 2005, deux sociétés savantes d'endocrinologie, la LWPES et l'ESPE ont lancé un travail international dans le but de revoir la prise en charge de personnes atteintes d'une anomalie du développement sexuel à la lumière de l'avancée des connaissances scientifiques les plus récentes. Une cinquantaine d'experts en ce domaine ont été répartis à un certain nombre de questions, en se basant non seulement sur leur expérience propre, mais surtout sur une revue extensive de la littérature. De ce travail est né le « *consensus statement on management of intersex disorders* » qui constitue la référence actuelle de la prise en charge de ces patients, et que nous proposons de synthétiser par la suite.

1. Ce qui doit faire suspecter un DSD

Une anomalie de la différenciation sexuelle doit être évoquée à la naissance devant

- une hypertrophie clitoridienne
- la palpation de gonades dans la région inguinale ou dans les bourrelets génitaux.
- un orifice vaginal non visible ou la fusion postérieure des bourrelets génitaux
- une cryptorchidie¹ bilatérale
- un hypospade² sévère postérieur

¹Cryptorchidie = absence de testicule palpé dans les bourses et/ou dans les régions inguinales, dû à un arrêt de migration testiculaire.

²L'hypospade correspond à une virilisation incomplète du bourgeon génital et associe trois anomalies :

- une courbure ventrale de la verge ;
- un méat urétéral n'étant pas au sommet du gland mais quelque part sur la ligne médiane ventrale un prépuce incomplètement fermé dit « *en tablier de sapeur* ».

- un hypospade peu sévère mais une ou deux gonades ne sont pas descendues
- un micropénis
- un aspect clairement « indéterminé » des organes génitaux.
- s'il y a une asymétrie entre le côté droit et le côté gauche

2. Annoncer la malformation

Le contact initial avec les parents est essentiel car cette première impression est celle qui persistera toujours. Le rôle de la sage-femme est donc important, et il est indispensable de ne pas commettre d'impair qui pourrait être irréparable. L'équipe devra expliquer aux parents que l'enfant a une malformation des organes génitaux externes qui ne permet pas de dire si le bébé est un garçon ou une fille. Pour l'instant, cela ne veut pas dire que l'enfant est un mélange des deux sexes. Il est essentiel de rester neutre tant que le sexe n'est pas établi : dire « *le bébé, notre bébé* » et pas « *il* » ou « *elle* ». Proposer de donner un surnom à l'enfant.

Il est important de souligner que cet enfant a le potentiel de devenir une personne comme les autres, adaptée à la vie en société. Les parents doivent être rassurés sur le fait que même si les choses ne sont pas claires au départ, l'ensemble de l'équipe multidisciplinaire va travailler avec eux pour trouver la cause de l'anomalie et, de ce fait, le sexe de l'enfant.

L'anomalie en elle-même ne doit pas être considérée comme honteuse, mais la confidentialité doit être respectée.

L'équipe doit discuter à l'avance avec les parents de l'information qui sera donnée aux autres membres de la famille et à l'entourage. Les parents doivent être informés sur le développement sexuel et ses anomalies à l'aide notamment du livret d'informations adapté aux parents (Annexe II).

3. Procéder à une anamnèse

Afin d'orienter une étiologie, il convient de refaire le point avec les parents sur les antécédents familiaux. Il faut rechercher des antécédents d'hypospadias, ou de stérilité, ou s'il y a une consanguinité, une virilisation maternelle ou une prise médicamenteuse maternelle durant la grossesse.

4. Procéder à un examen descriptif

Il sera ensuite nécessaire de faire une description anatomique objective et précise, tout en restant neutre, utilisant les termes de :

- gonades (et non testicules ou ovaires), en précisant si elles sont palpables, et indiquant leurs localisations
- bourgeon génital (au lieu de verge ou clitoris), précisant la taille, ainsi que la localisation du méat urétral
- bourrelets (au lieu de bourses, scrotum ou lèvres), en précisant leurs aspects (lisses, plissés, pigmentés) et leur degré de fusion
- Préciser le nombre d'orifice

Il conviendra également de rechercher d'autres malformations, en particulier sur la ligne médiane.

5. Contacter un centre multidisciplinaire

Dès le diagnostic de DSD posé, il faudra avertir le pédiatre de la maternité et contacter au plus vite un centre multidisciplinaire qui pourra prendre en charge le bébé. Les intervenants de la prise en charge multidisciplinaire sont :

- les endocrinologues pédiatres, gynécologues et pédiatres qui vont mener les investigations visant à faire le diagnostic de la malformation, puis suivront le patient dans son développement (puberté)
- les chirurgiens pédiatriques qui vont procéder à la réparation des organes génitaux externes afin qu'ils correspondent au futur sexe
- les radiologues
- les généticiens
- les psychologues
- l'équipe paramédicale
- les assistantes sociales

6. Surseoir à la déclaration du sexe

6.1. Obligations légales

Le Code civil stipule [14] :

- Article 55 : obligation légale de déclaration de naissance dans les trois jours à l'État Civil.
- Article 57 : les mentions légales obligatoires de l'acte de naissance sont : le jour, l'heure, le lieu de naissance, le nom de famille, le prénom et le sexe de l'enfant.

6.2. Aspects juridiques particuliers des DSD

L'assignement du sexe et sa déclaration à l'État Civil doivent être reportés tant que la situation n'est pas évaluée par une équipe compétente en la matière.

Légalement, selon la circulaire du 28 octobre 2011 [15], il est possible de ne porter aucune mention du sexe sur la déclaration de naissance, avec l'accord du Procureur de la République, en remettant à l'Officier d'État Civil « *un certificat de suspension de déclaration de sexe* » qui doit être rédigé par un médecin (Annexe III). Il est également conseillé de ne pas porter l'indication « sexe indéterminé ». En France, les équipes médicales font en sorte que l'enfant soit assigné avant ses six mois. Actuellement, un prénom est réclamé dans les trois jours légaux, et en cas de doute, la loi conseille de donner un prénom mixte, ce qu'il ne faut surtout pas faire.

7. Débuter les investigations

L'incertitude sur le sexe de l'enfant est très stressante et dérangeante pour les parents. De plus, compte tenue de la cinétique particulière des hormones à cet âge, la fenêtre d'action est très brève, inférieure à 24 heures. C'est pourquoi l'évaluation néonatale doit se faire dans les plus brefs délais. Le bilan de base comportera :

- Un caryotype (même s'il y a eu un caryotype prénatal), avec FISH SRY

- Des dosages hormonaux :
 - 17-OHP (hydroxyprogestérone)
 - FSH, LH
 - Testostérone
 - AMH, Inhibine B
 - Ionogramme sanguin
- Impérativement avant la 24^{ème} heure de vie, car passé ce délai le dosage de la testostérone n'est plus interprétable avant la troisième semaine de vie (phénomène de mini-puberté).
- Une imagerie :
 - une échographie abdomino-pelvienne recherchant un utérus et d'autres anomalies
 - +/- une IRM permettant une très bonne évaluation des organes génitaux internes
 - +/- une génitographie (en seconde intention)
 - Puis des investigations plus poussées en biologie moléculaire pourront rechercher des anomalies génétiques (selon les cas, recherche de mutations sur les gènes du récepteur aux androgènes, de la 5-alpha-réductase, et des gènes du développement des gonades et des organes génitaux internes : SF1, WT1, SOX9, etc.)

Dans de nombreuses situations, ce bilan permettra d'établir le diagnostic dans les 48 heures.

8. Choisir le sexe

Si, dans beaucoup de cas, il n'y a pas d'hésitation sur l'assignement du sexe, il n'est pas rare que la décision soit difficile, et ne corresponde qu'au moins mauvais choix possible (il n'y a pas de moyen scientifique de prédire l'identité de genre du bébé). Le principe est de les assigner le plus tôt possible, avant leur troisième année de vie, dans le sexe d'attribution le plus plausible en fonction des données anatomiques et endocriniennes, tout en travaillant avec la conviction des parents autour de cette attribution. La question principale est celle de l'orientation dans laquelle cet enfant aura le plus de chance de se développer harmonieusement. On tente ainsi de lui garantir un développement stable, grâce à une cohérence éducative qui conforte l'orientation initiale.

Dans certains cas, lorsque les parents ont eu un diagnostic de sexe en prénatal, et que celui-ci se révèle faux à la naissance, ils peuvent avoir l'impression qu'on leur propose un changement de sexe, ce qui peut être insupportable pour eux. Par ailleurs, l'acceptation d'un

sexe différent de celui du caryotype n'est pas si simple. Enfin, dans certaines cultures, le sexe masculin est largement privilégié, et il peut être difficile de convaincre les parents que le choix féminin est parfois le plus adapté pour leur bébé.

Les facteurs qui influencent le choix du sexe sont :

- Le diagnostic étiologique +++
- L'avis des parents ++
- Le contexte socio-culturel +
- L'anatomie des organes génitaux externes et internes
- Les possibilités de réparation chirurgicale
- La nécessité d'un traitement hormonal substitutif à vie
- Le potentiel de fertilité versus le potentiel de malignité de gonades dysgénésiques

9. Le soutien psychologique

La famille dans son ensemble a besoin d'une prise en charge à la fois médicale et psychologique. La prise en charge psychologique doit être considérée dès le début dans le cadre d'une équipe multidisciplinaire, étroitement associée à l'évaluation médicale et chirurgicale, et à son suivi [11]. Un psychothérapeute ayant l'expérience de ces situations est nécessaire. Il ne doit pas se limiter à un rôle de soutien, mais il doit être un partenaire actif dans la réflexion que les parents mènent avec les différents spécialistes [8]. Cette prise en charge psychologique sera longue (plusieurs années), et centrée sur la relation parents-enfant.

IV. Pratiques actuelles et problématique

Comme vu précédemment, la naissance d'un enfant porteur d'un DSD est une situation complexe dont la prise en charge initiale va énormément interférer sur l'acceptation future et le vécu des parents et donc de l'enfant. Sa prise en charge est donc primordiale, or elle met souvent mal à l'aise et décontenance les professionnels par sa rareté et du fait qu'elle touche directement l'identité même du bébé.

Des recommandations ont été mises en place dans l'objectif d'établir une prise en charge optimale pour ces enfants et leur familles. Nous pouvons nous poser la question de l'application ou non de ces recommandations, par le personnel de périnatalité, 10 ans après

leur parution. Notre problématique est donc la suivante : au regard des troubles psychiques et physiques en lien avec la découverte d'un DSD à la naissance, la prise en charge de l'enfant et sa famille par les professionnels de la périnatalité suit-elle les recommandations actuelles ?

1. Hypothèse principale

- L'accompagnement des parents ainsi que la prise en charge immédiate d'un nouveau-né présentant un DSD par les professionnels de la périnatalité ne tiennent pas compte des nouvelles recommandations.

2. Hypothèses secondaires

- Les professionnels de la périnatalité ne connaissent pas la nouvelle nomenclature concernant les malformations de l'appareil génital et emploient des termes à connotation péjorative (laissant plus tard des séquelles psychologiques à la famille).
- Les professionnels de santé sous-estiment le degré d'urgence pour débiter les premières investigations, du fait du risque vital possiblement associé et de la cinétique particulière des sécrétions hormonales à cette période néonatale.
- Les pédiatres eux-mêmes, n'ont pas connaissance des dernières recommandations sur la prise en charge d'un DSD.
- Les professionnels ayant déjà été confrontés à un DSD ont une meilleure prise en charge de l'enfant.
- Les dernières recommandations ne sont pas connues notamment par les professionnels exerçant depuis plus de 10 ans, dont l'apprentissage reposait sur d'anciennes pratiques maintenant remises en question.

3. Objectif de l'étude

L'objectif principal de cette étude est de dresser un état des lieux sur la prise en charge d'un nouveau-né porteur d'un DSD par les équipes de périnatalité dans les maternités de la région Basse-Normandie.

MATERIEL ET METHODE

MATERIEL ET METHODE

I. Caractéristiques de l'étude

1. Type d'étude

Il s'agissait d'une étude prospective reposant sur l'élaboration et l'exploitation d'un questionnaire strictement anonyme destiné aux sages-femmes, gynécologues obstétriciens et pédiatres dans 12 maternités de la région Basse-Normandie. L'enquête s'est déroulée du 15 juin au 20 octobre 2014.

Une autorisation des différentes cadres sages-femmes des maternités a été délivrée afin de permettre la distribution des questionnaires.

2. Taux de participation

Au total sur les 360 questionnaires, adressés soit par mail, soit par courrier, seuls 124 d'entre eux ont été retournés, 119 ont pu être exploités, soit un taux de participation de 33 %. Ce taux est non interprétable car le nombre de questionnaire envoyés aux maternités a été estimé arbitrairement, en fonction du niveau de la maternité.

3. Bases de données et logiciels

Les questionnaires recueillis ont été codés puis les données saisies ont été analysées grâce au logiciel Excel. Les tests statistiques ont été effectués avec le logiciel BiostaTGV. Le test utilisé est celui de Fisher. Une différence entre les résultats est considérée comme significative lorsque $p < 0,05$.

II. Questionnaire

Ce questionnaire comportait une majorité de questions à choix multiples ou fermées, et quelques questions avec une possibilité de réponse ouverte (Annexe IV).

RESULTATS

RESULTATS

I. Description sur l'échantillon

➤ Profession

Sur les 119 questionnaires exploitables, 96 répondants étaient des sages-femmes, 15 des gynécologues obstétriciens, et 8 des pédiatres.

➤ Ancienneté

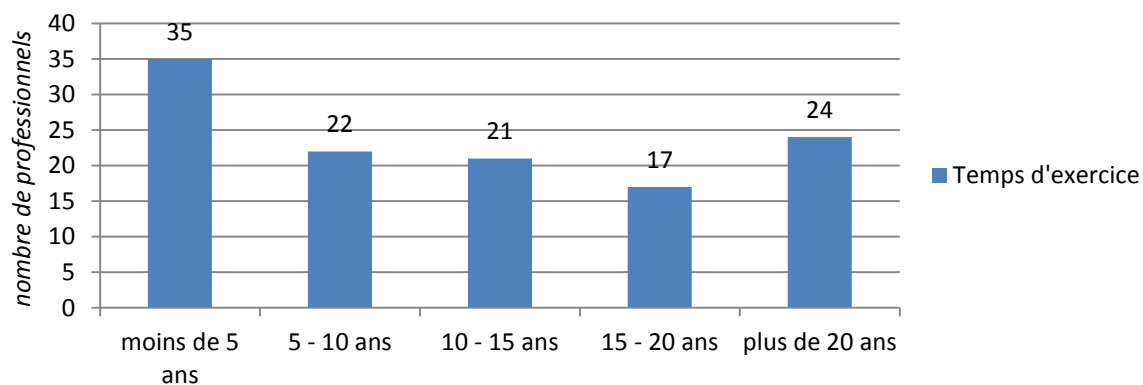


Figure 3 : Répartition des professionnels selon leur durée d'exercice

➤ Confrontation par le passé à un DSD

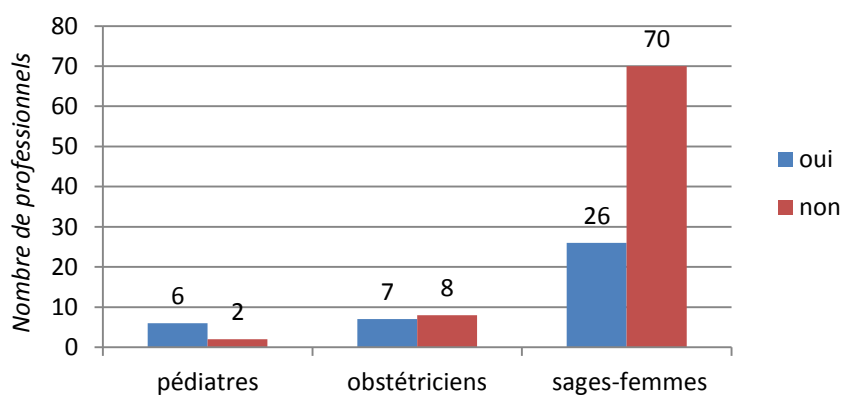


Figure 4 : Répartition des professionnels et confrontation par le passé à un DSD

II. La prise en charge d'un DSD par les professionnels de périnatalité

➤ Concernant le moment opportun pour réaliser un examen des organes génitaux :

Pour cette question, plusieurs réponses étaient possibles.

84% (n=100) ont coché « en salle de naissance », par

- n=15 l'auxiliaire puéricultrice
- **n=116 la sage-femme**
- n=17 le pédiatre

63% (n=75) ont coché « A l'arrivée en suite de couche », par

- **n=51 l'auxiliaire puéricultrice**
- n=31 la sage-femme
- n=16 le pédiatre
-

81% (n=96) ont coché « A J1 », par

- n=19 l'auxiliaire puéricultrice
- n=14 la sage-femme
- **n=81 le pédiatre**

83% (n=99) ont coché « A à la sortie », par

- n=4 l'auxiliaire puéricultrice
- n=13 la sage-femme
- **n=97 le pédiatre**

Selon les professionnels de la périnatalité, un examen des OGE doit être fait :

- à la naissance par la sage-femme
- à l'arrivée en suite de couches par l'auxiliaire puéricultrice
- à un jour de vie et à la sortie de l'enfant par le pédiatre

➤ Concernant la première personne à qui la sage-femme demande conseil face à une anomalie des organes génitaux :

Nous pouvons observer que 61% des sages-femmes confrontées à une anomalie des OGE, demandent un avis au pédiatre en première intention.

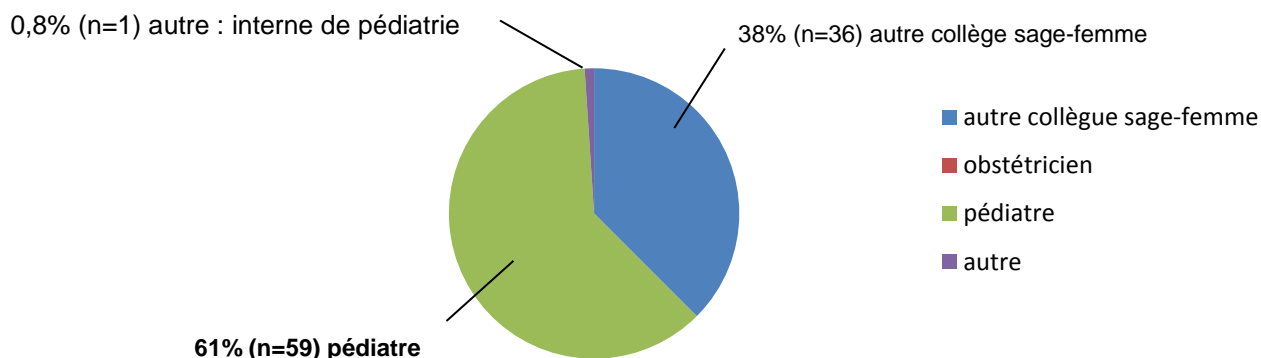


Figure 5 : Demande d'un avis devant un DSD

Devant une anomalie des organes génitaux, les sages-femmes diplômées depuis moins de cinq ans demanderaient d'abord un avis auprès d'une collègue sage-femme, alors que les sages-femmes diplômées depuis plus longtemps s'adresseraient au pédiatre directement ($p=0,004$).

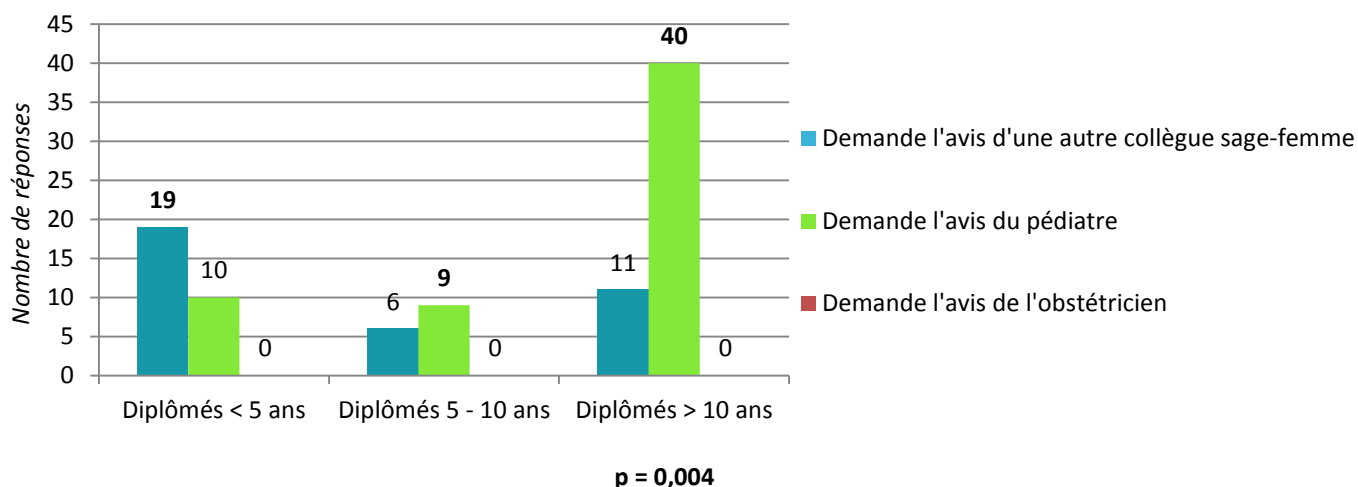


Figure 6 : Demande d'un avis en fonction de l'ancienneté

Les sages-femmes ayant déjà été confrontées à un DSD par le passé, solliciteraient directement l'avis du pédiatre, alors que les sages-femmes n'ayant jamais été confrontées à un DSD demanderaient d'abord conseil auprès d'un(e) collègue ($p=0,004$).

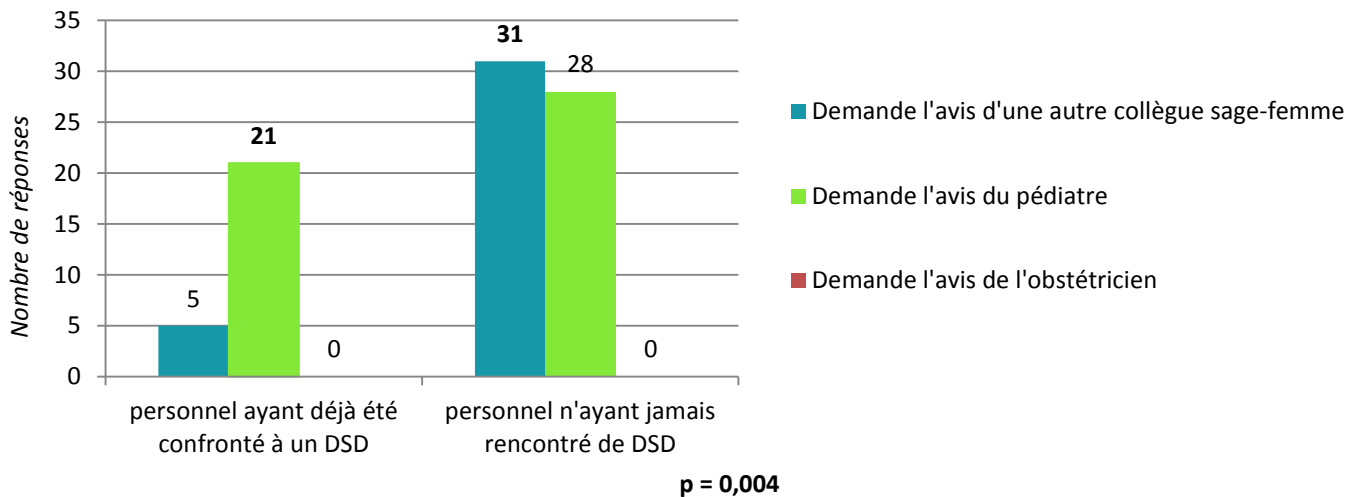


Figure 7 : Demande d'un avis selon que le professionnel ait déjà été confronté à un DSD ou non

➤ **Concernant les explications données aux parents devant une anomalie du développement sexuel découverte à la naissance :**

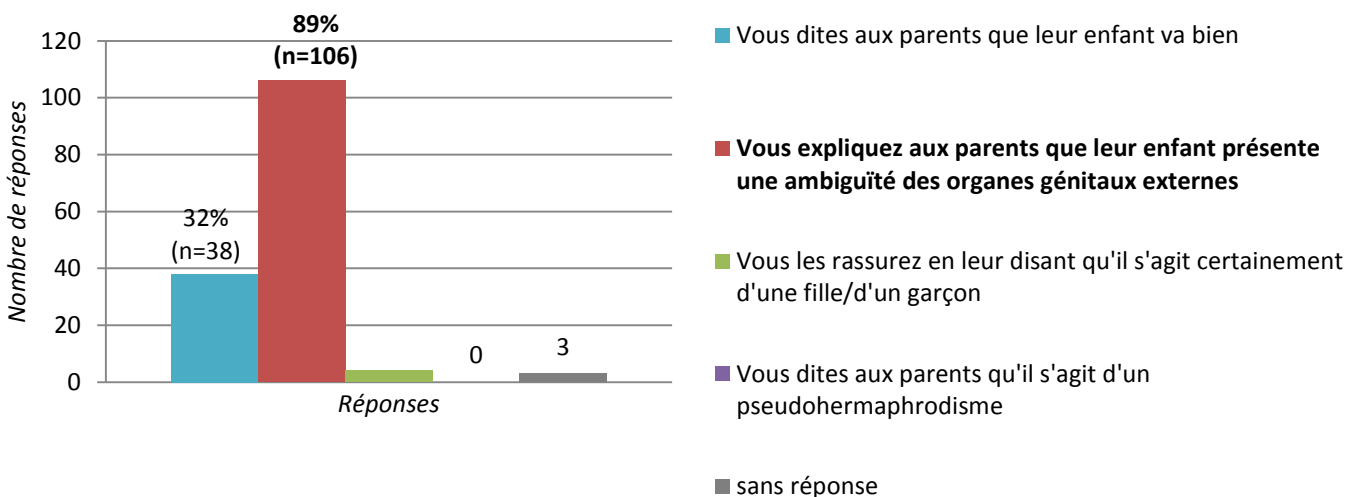


Figure 8 : Explications données aux parents devant un DSD

Pour cette question, plusieurs réponses étaient possibles. 89% des professionnels de santé utiliseraient le terme « d'ambiguïté sexuelle » pour expliquer la situation aux parents. Personne n'a répondu qu'ils parleraient de pseudohermaphrodisme.

Nous n'observons pas de différence significative entre les explications données aux parents, qu'il s'agisse d'une sage-femme, d'une pédiatre, ou d'un obstétricien.

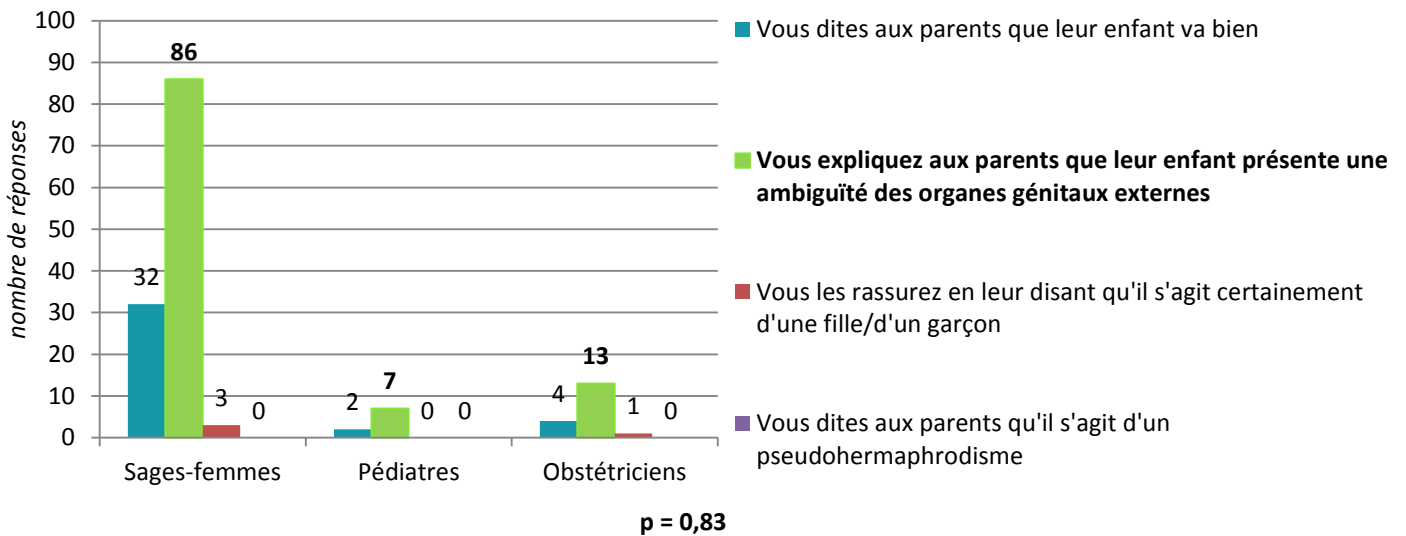


Figure 9 : Explications données aux parents en fonction de la profession

Nous n'observons pas de différence significative, entre les explications données aux parents, et l'ancienneté des professionnels.

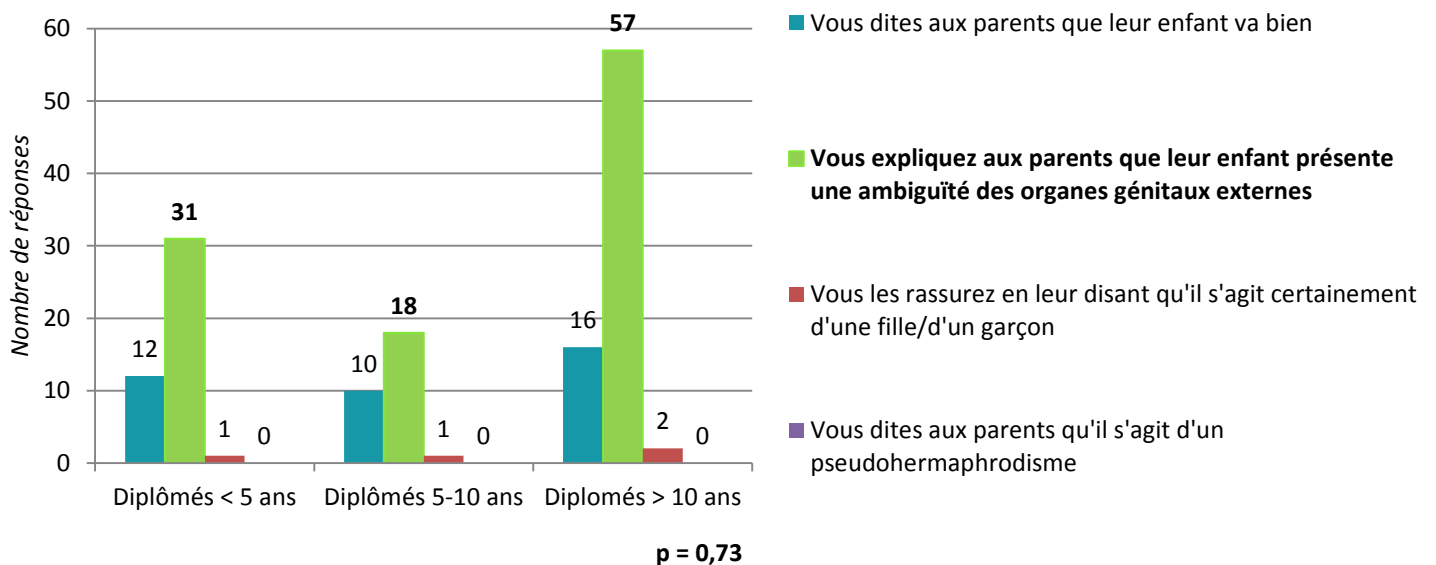


Figure 10 : Explications données aux parents en fonction de l'ancienneté

Il n'y a pas de différence significative entre les explications données aux parents, que le professionnel ait déjà été confronté dans sa carrière à un DSD ou non.

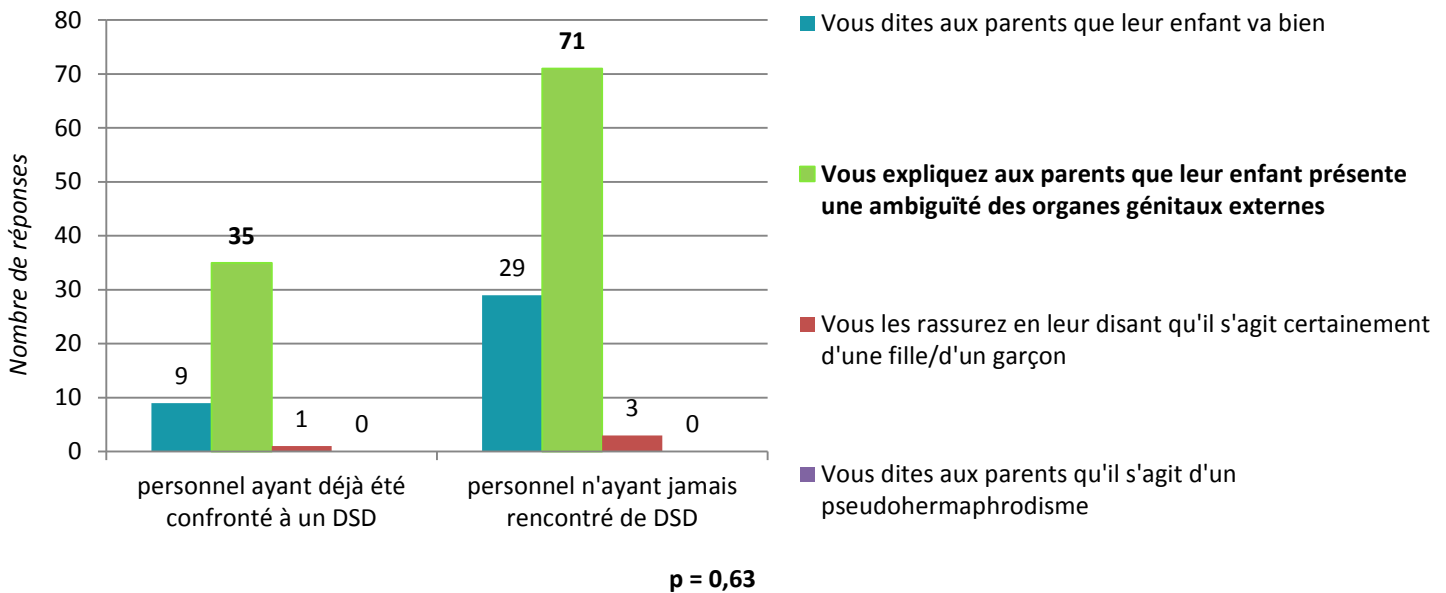


Figure 11 : Explications données aux parents selon que le professionnel ait déjà été confronté à un DSD ou non

➤ **Concernant la durée nécessaire à la détermination du sexe selon les professionnels :**

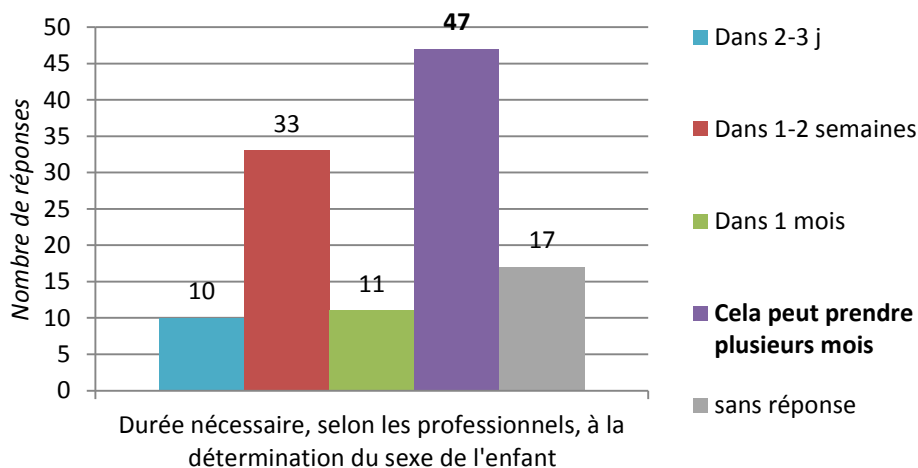


Figure 12 : Répartition des réponses sur la durée nécessaire à la détermination du sexe

Nous n'observons pas de différence significative, entre la durée estimée nécessaire à la détermination du sexe, qu'il s'agisse d'une sage-femme, d'une pédiatre, ou d'un obstétricien.

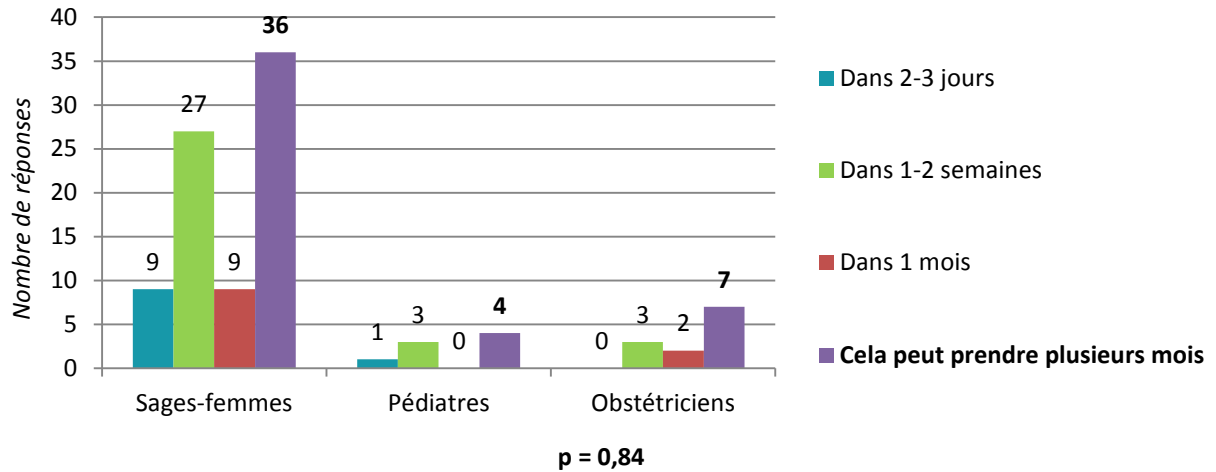


Figure 13 : Réponses sur la durée nécessaire à la détermination du sexe selon la profession

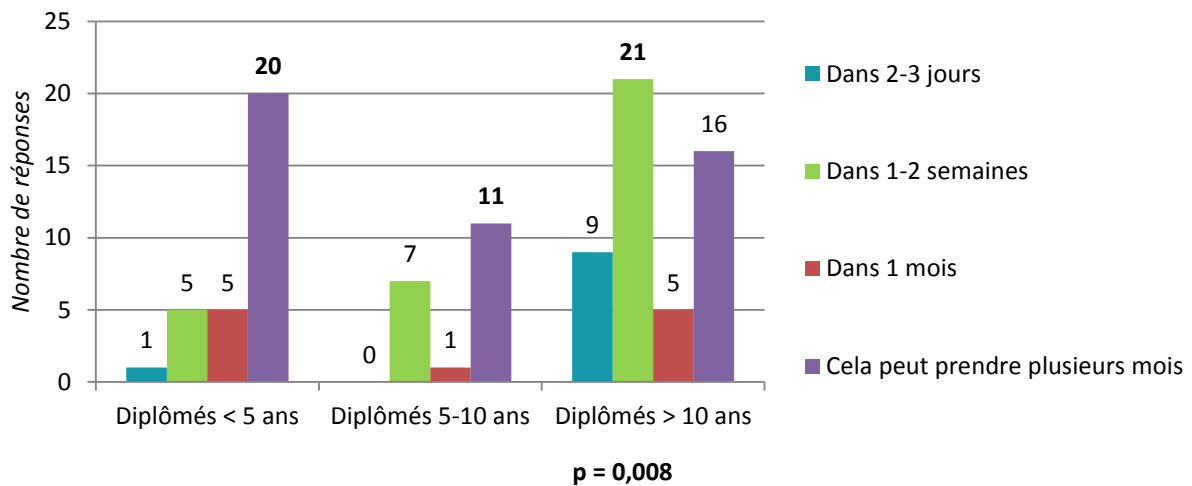


Figure 14 : Réponses sur la durée nécessaire à la détermination du sexe selon l'ancienneté

Nous pouvons observer une différence significative entre les personnes exerçant depuis moins de 10 ans, selon lesquelles la détermination du sexe peut prendre plusieurs mois, et les personnes exerçant depuis plus de 10 ans pour lesquelles la durée nécessaire à la détermination du sexe est de une à deux semaines ($p=0,008$).

Nous n’observons pas de lien significatif entre la durée estimée nécessaire à la détermination du sexe, que le professionnel ait déjà été confronté dans sa carrière à un DSD ou non.

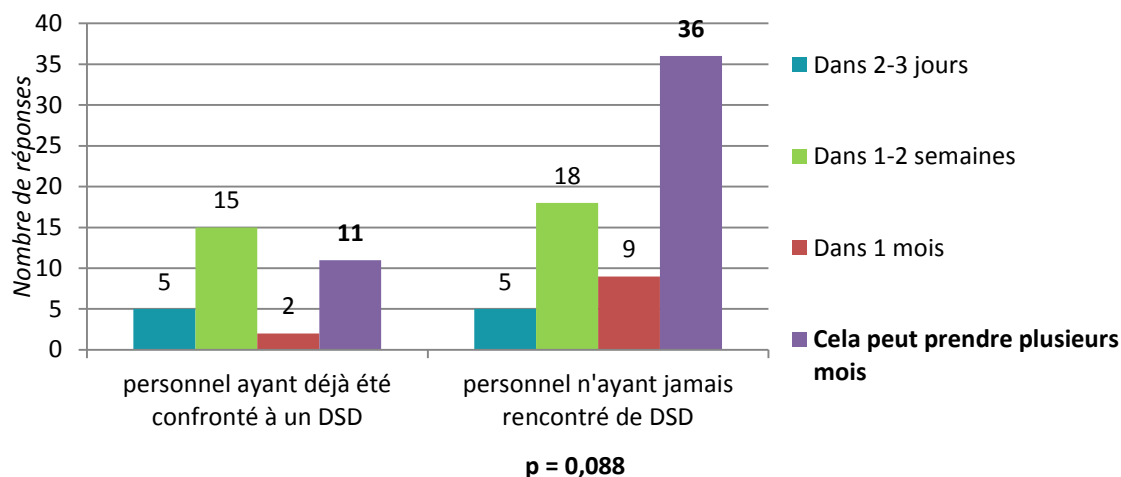


Figure 15 : Réponses sur la durée nécessaire à la détermination du sexe selon que le professionnel ait déjà été confronté à un DSD ou non

➤ **Concernant la déclaration de naissance :**

Pour cette question, plusieurs réponses étaient possibles. Nous pouvons observer que 38% du personnel interrogé n’assigne ni prénom, ni sexe à l’enfant.

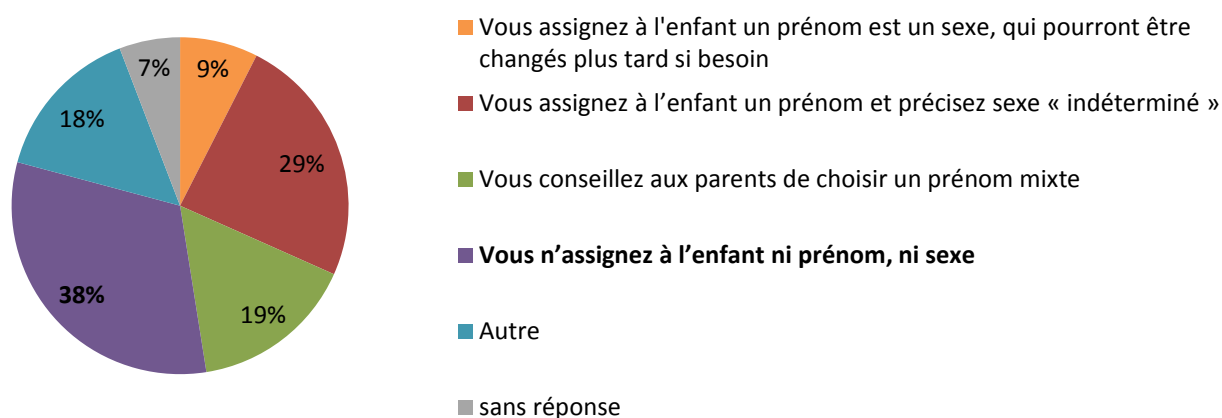


Figure 16 : Modalités pour remplir la déclaration de naissance

Pour la réponse ouverte « autre », quatre sages-femmes ont répondu qu’il est nécessaire de décaler la déclaration de naissance et de demander un délai à l’officier d’État Civil. Plusieurs ont répondu qu’elles demanderaient un avis à la cadre du service. Une seule a répondu qu’elle

noterait « ambiguïté sexuelle » sur la déclaration. Deux sages-femmes ont répondu qu'elles demanderaient l'avis au pédiatre. Huit professionnels ont répondu qu'ils ne savaient pas répondre à cette question.

Les sages-femmes et les pédiatres ont répondu en majorité qu'ils n'assigneront ni prénom, ni sexe à l'enfant, alors que les obstétriciens assigneraient un prénom et un sexe ($p=0,013$).

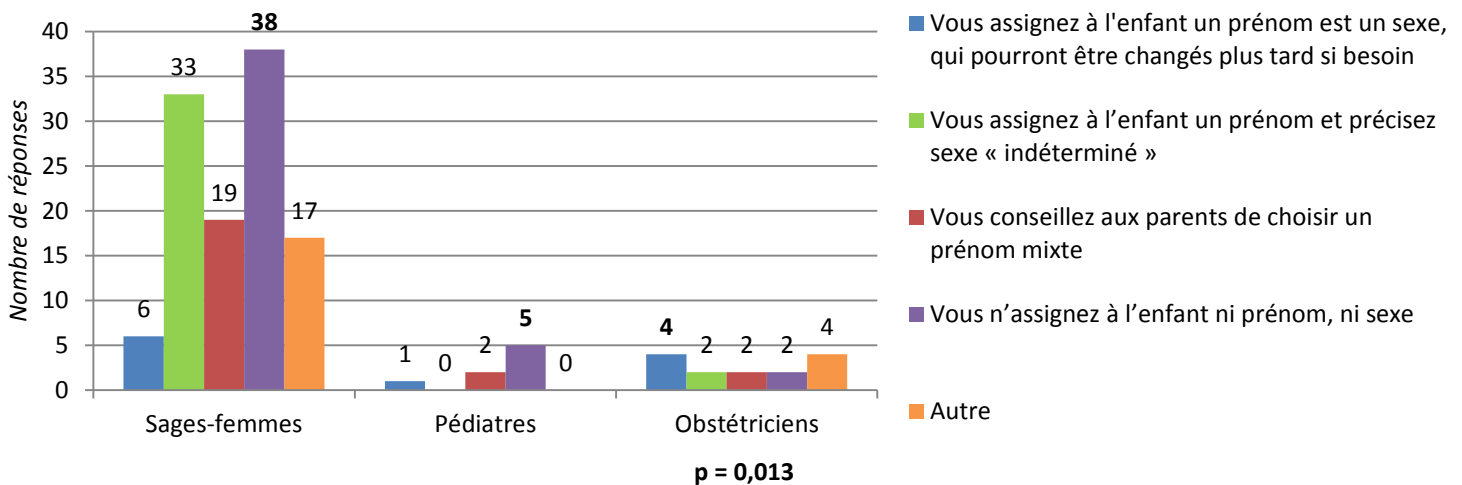


Figure 17 : Modalités pour remplir la déclaration de naissance en fonction de la profession

Nous n'observons pas de différence significative, entre la façon de remplir la déclaration, et l'ancienneté des professionnels.

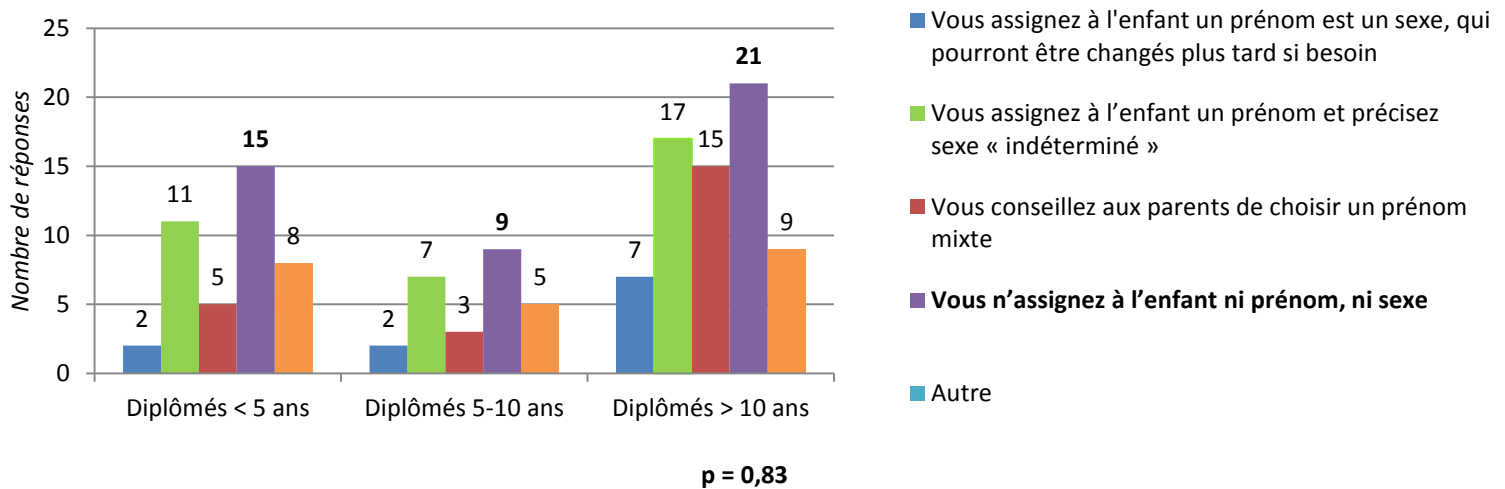


Figure 18 : Modalités pour remplir la déclaration de naissance en fonction de l'ancienneté

Il n'y a pas de différence significative sur la façon de remplir la déclaration, que le professionnel ait déjà été confronté dans sa carrière à un DSD ou non.

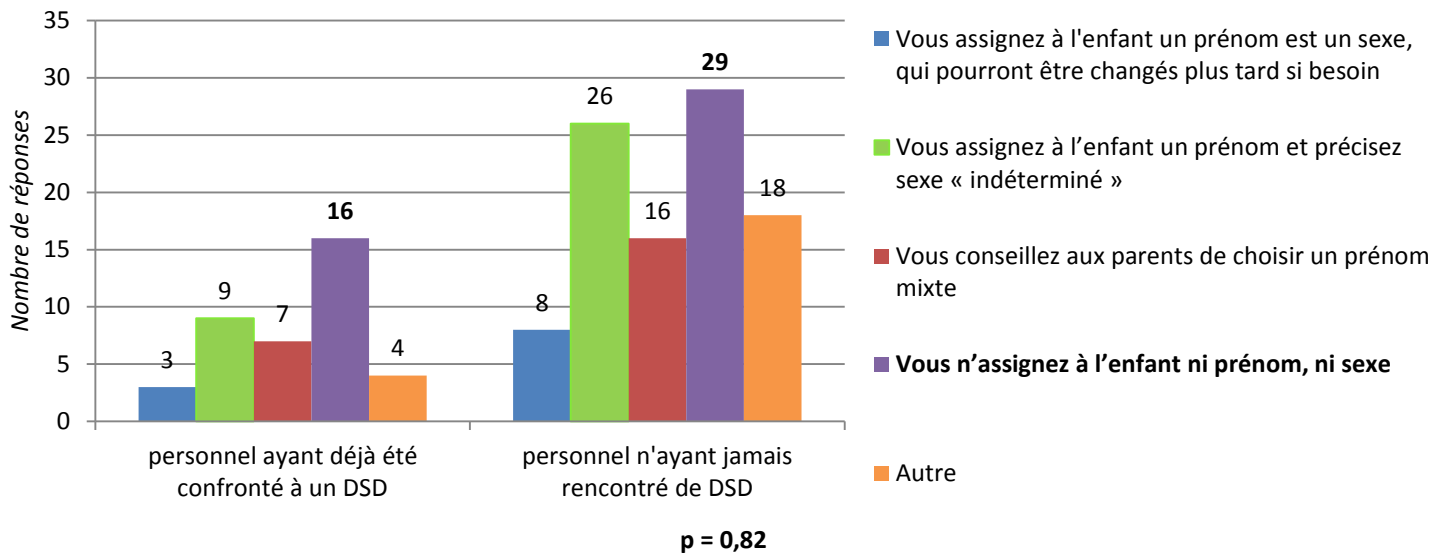


Figure 19 : Modalités pour remplir la déclaration de naissance selon que le professionnel ait déjà été confronté à un DSD ou non

➤ **Concernant l'évaluation du degré d'urgence pour la prise en charge d'un DSD :**

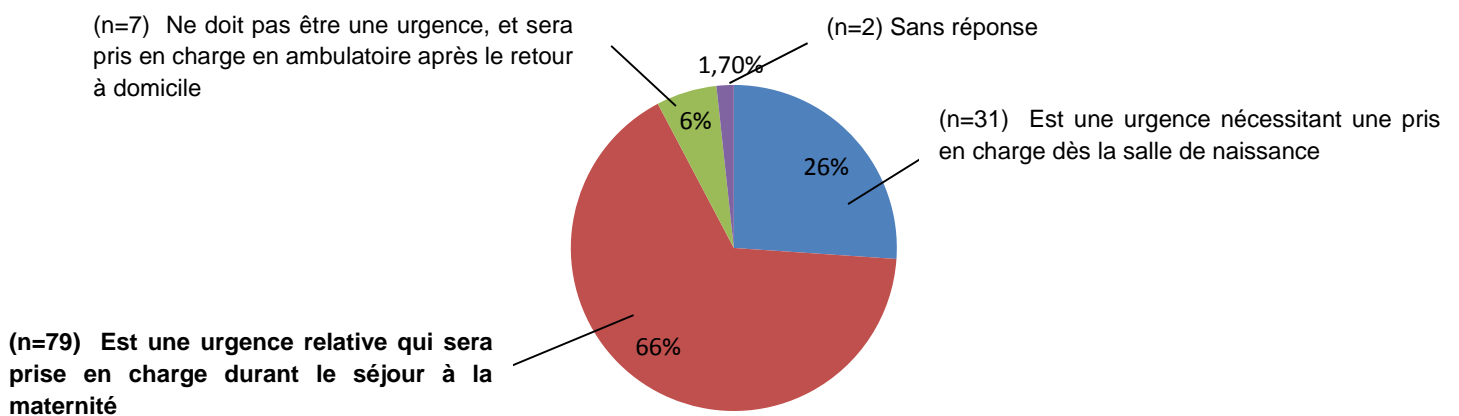
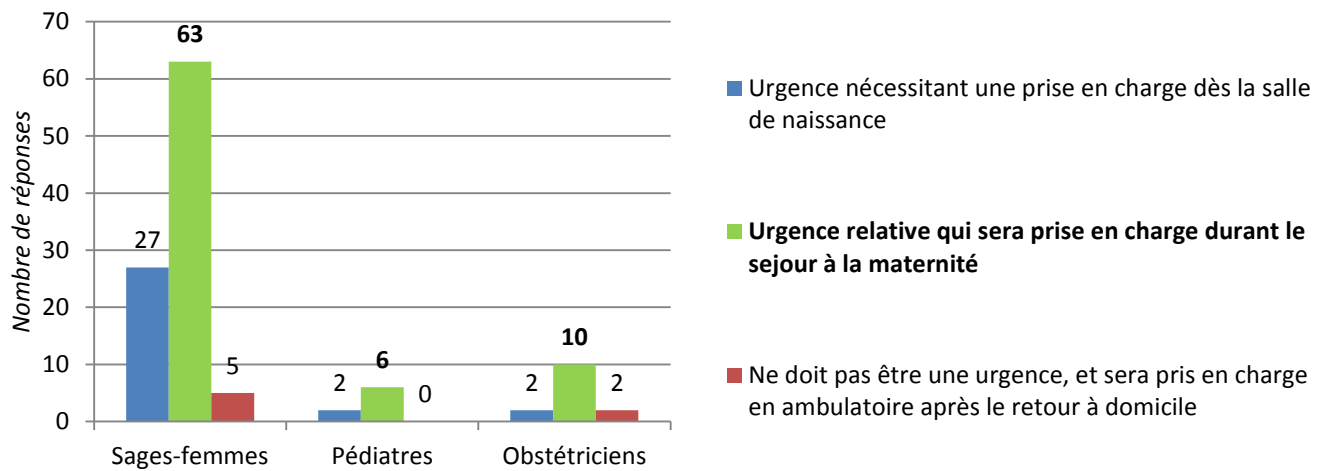


Figure 20 : Réponses des professionnels sur le degré d'urgence

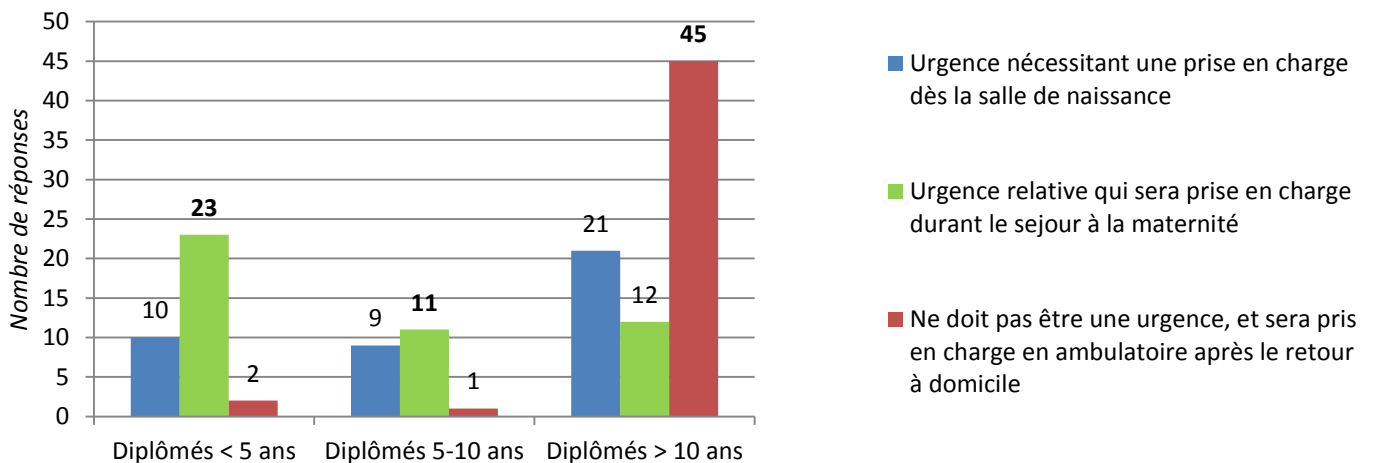
Nous n'observons pas de différence significative de l'évaluation du degré d'urgence d'un DSD, qu'il s'agisse d'une sage-femme, d'une pédiatre, ou d'un obstétricien.



$p = 0,51$

Figure 21 : Evaluation du degré d'urgence d'un DSD en fonction de la profession

Les résultats diffèrent selon l'ancienneté : les professionnels diplômés depuis moins de 10 ans pensaient que la prise en charge d'un DSD est une urgence relative, qui sera vue en suites de couches, alors que pour les professionnels exerçant depuis plus de 10 ans, il s'agissait d'une situation non urgente ($p=8,22.10^{-11}$) pouvant attendre le retour à domicile.



$p = 8,22. 10^{-11}$

Figure 22 : Evaluation du degré d'urgence d'un DSD en fonction de l'ancienneté

Il n'y a pas de différence significative concernant l'évaluation du degré d'urgence, que le professionnel ait déjà été confronté dans sa carrière à un DSD ou non.

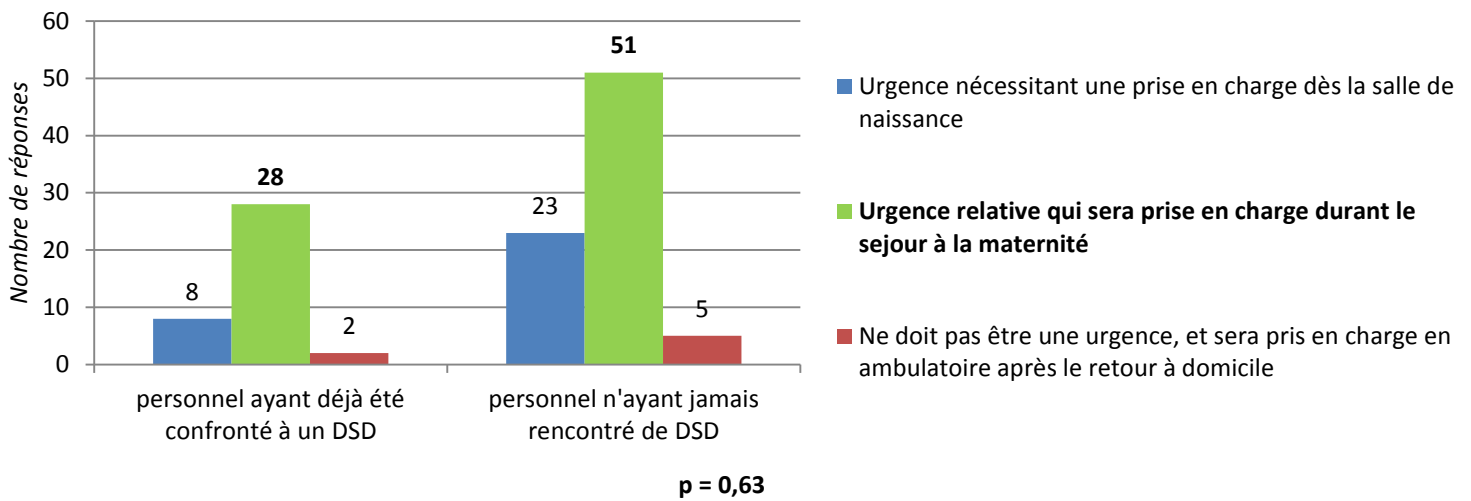


Figure 23 : Evaluation du degré d'urgence d'un DSD selon que le professionnel ait déjà été confronté à un DSD ou non.

➤ **Concernant l'élément le plus important pour l'assignement du sexe selon les professionnels de la périnatalité :**

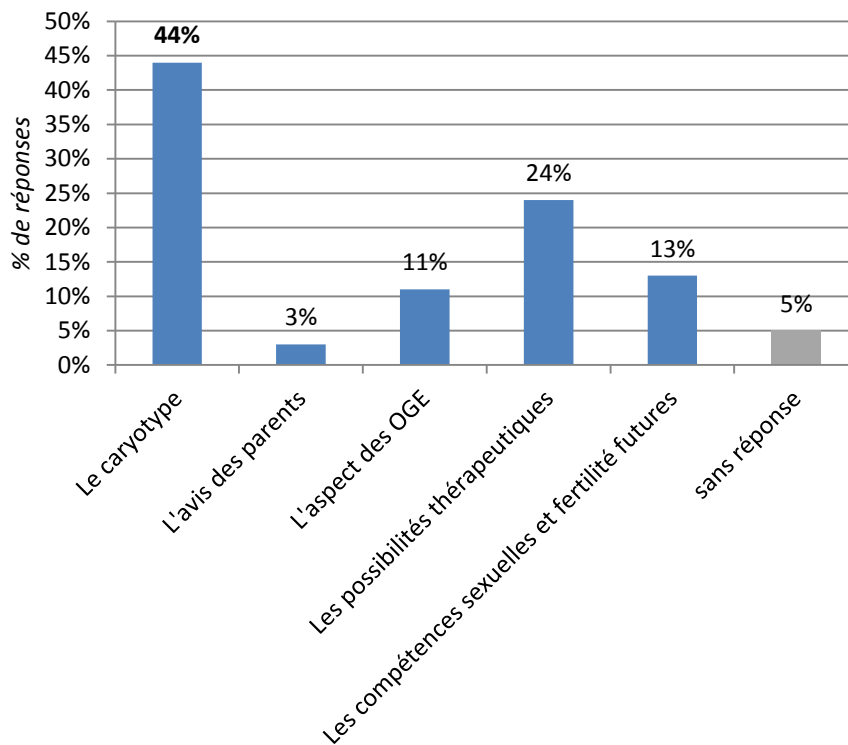


Figure 24 : Élément le plus important pour assigner le sexe, selon les professionnels de périnatalité.

Nous n'observons pas de différence significative, dans les réponses des professionnels concernant l'élément le plus important pour assigner le sexe, qu'il s'agisse d'une sage-femme, d'une pédiatre, ou d'un obstétricien.

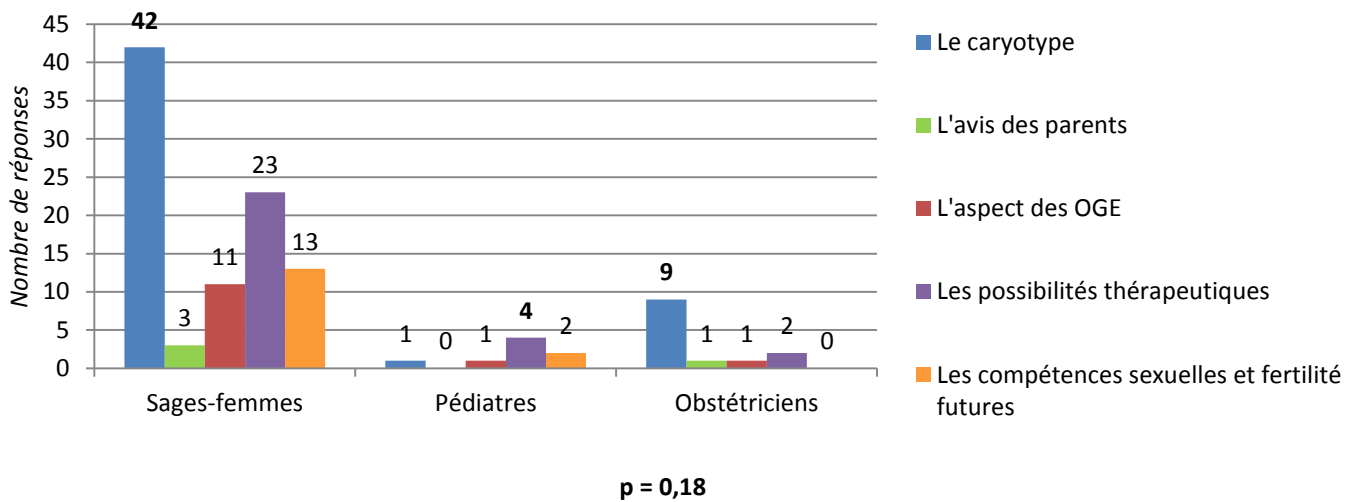


Figure 25 : Elément le plus important pour assigner le sexe, selon les professionnels de périnatalité, en fonction de la profession

Nous n'observons pas de lien significatif, entre le choix des professionnels concernant l'élément le plus important pour assigner le sexe, et leur ancienneté.

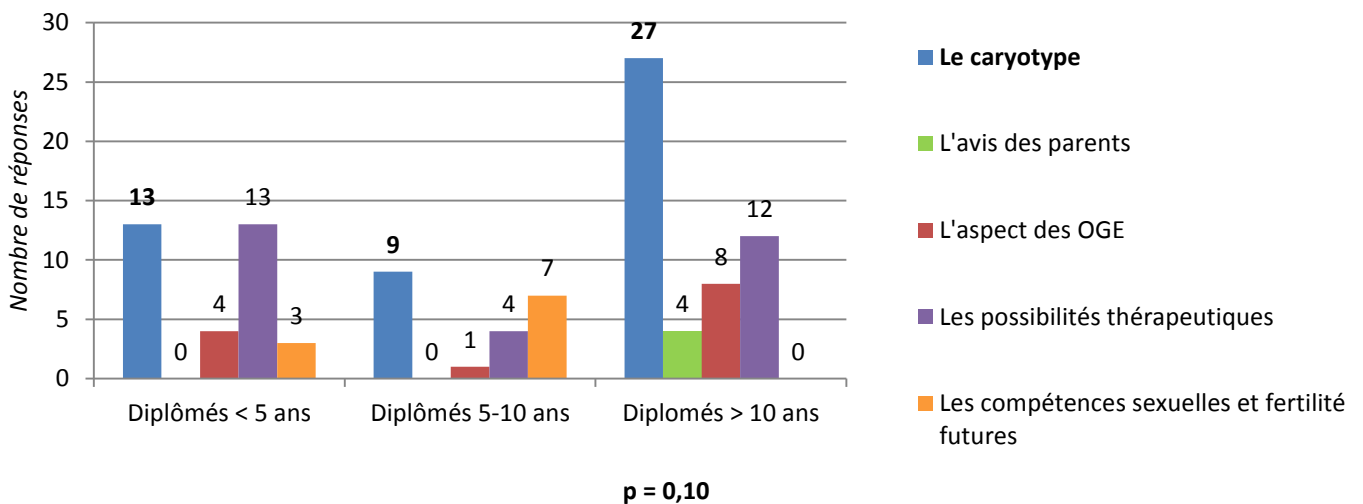


Figure 26 : Elément le plus important pour assigner le sexe, selon les professionnels de périnatalité, en fonction de l'ancienneté

Nous n'observons pas de différence significative sur le choix des professionnels concernant l'élément le plus important pour assigner le sexe, que celui-ci ait déjà été confronté dans sa carrière à un DSD ou non.

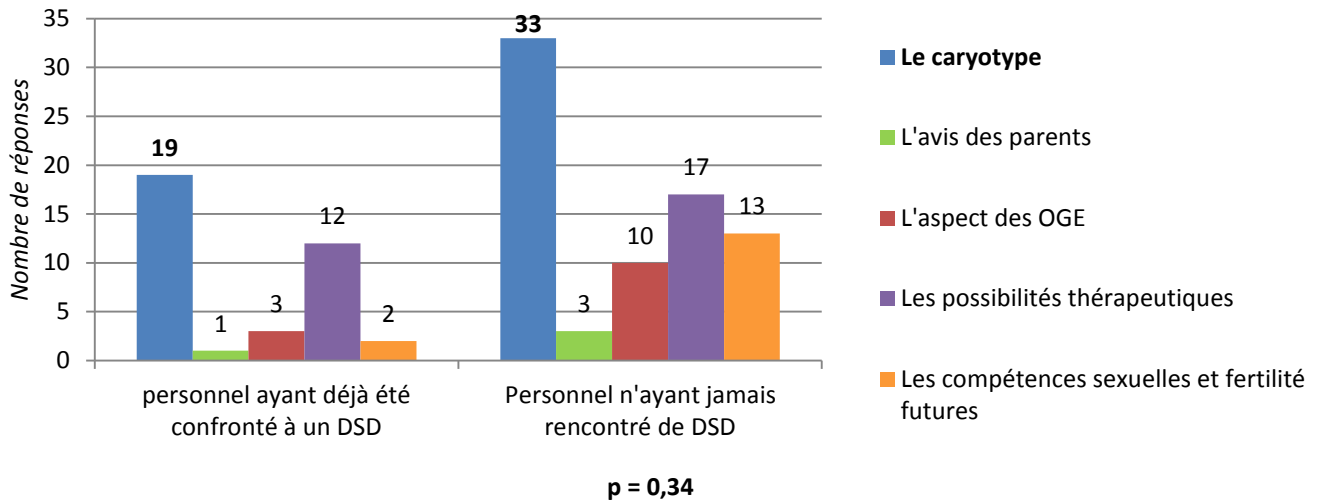


Figure 27 : Élément le plus important pour assigner le sexe, selon que le professionnel ait déjà été confronté à un DSD ou non.

➤ **Concernant leur réponse sur l'orientation sexuelle future de l'enfant :**

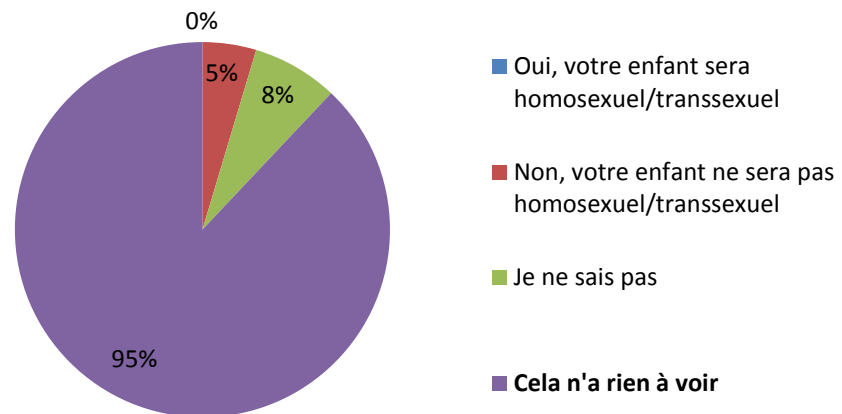


Figure 28 : Avis des professionnels sur l'homosexualité ou la transsexualité de l'enfant

Nous n'observons pas de différence significative, dans les réponses des professionnels concernant l'orientation sexuelle de l'enfant, qu'il s'agisse d'une sage-femme, d'un pédiatre, ou d'un obstétricien.

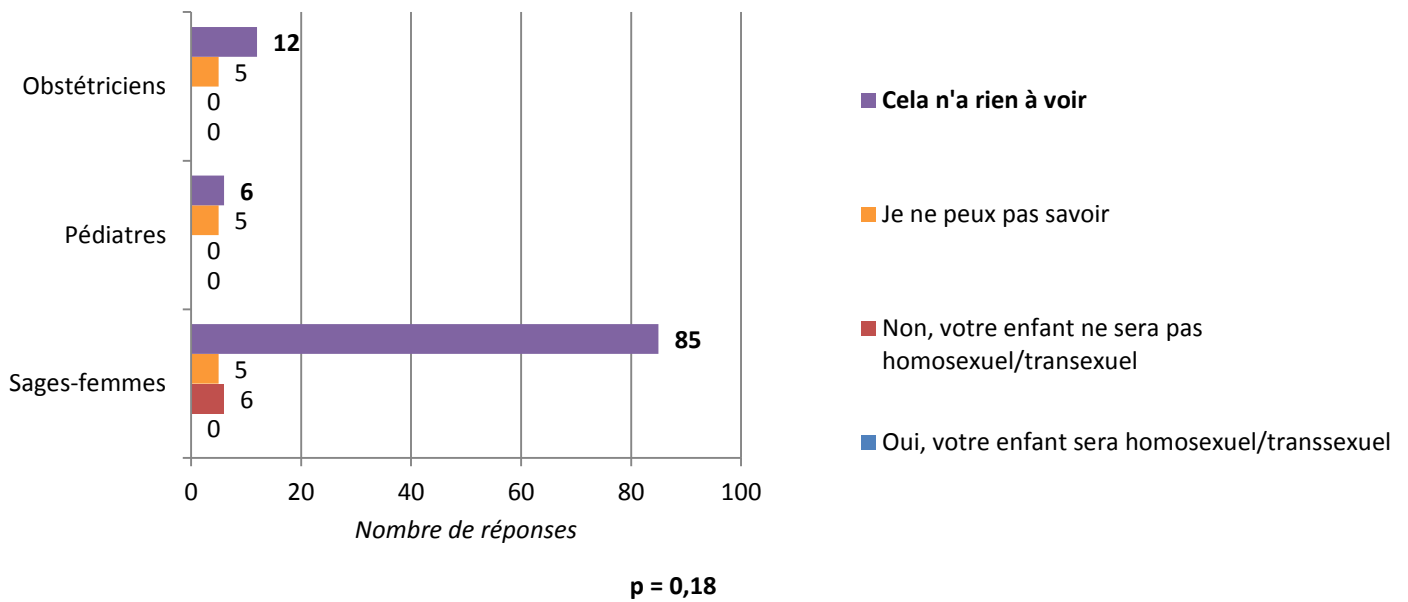


Figure 29 : Avis des professionnels sur l'homosexualité ou la transsexualité de l'enfant en fonction de leur profession

Nous n'observons pas de différence significative, dans les réponses des professionnels concernant l'orientation sexuelle de l'enfant et leur ancienneté.

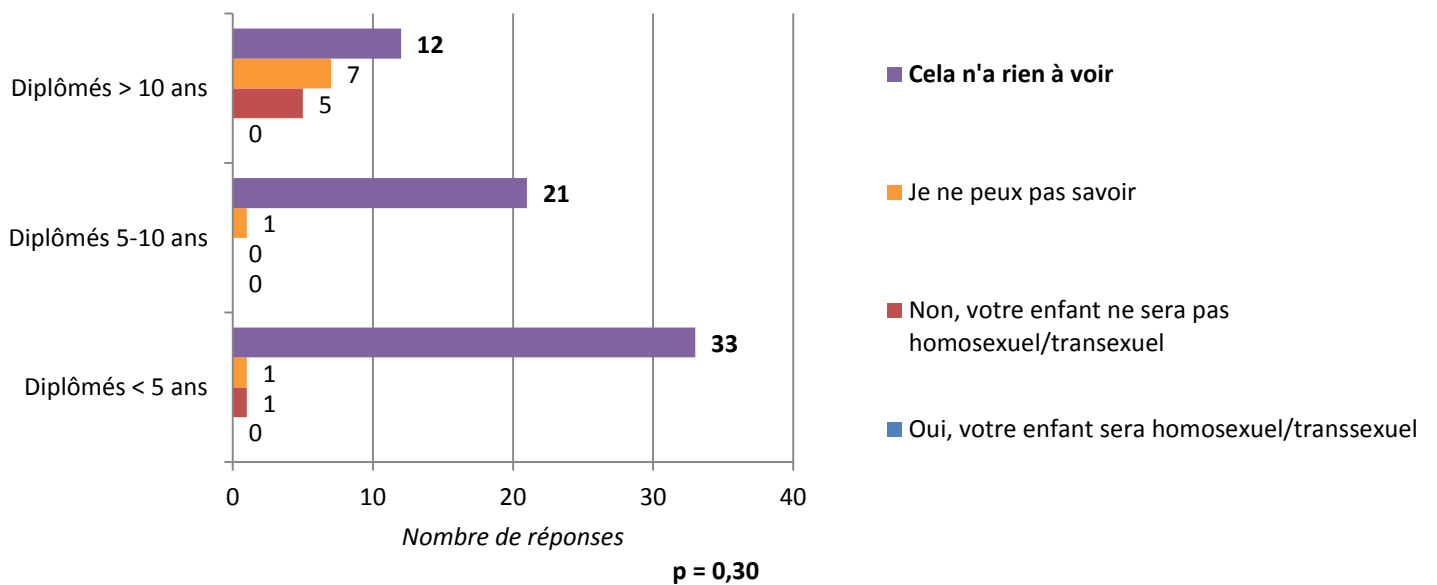
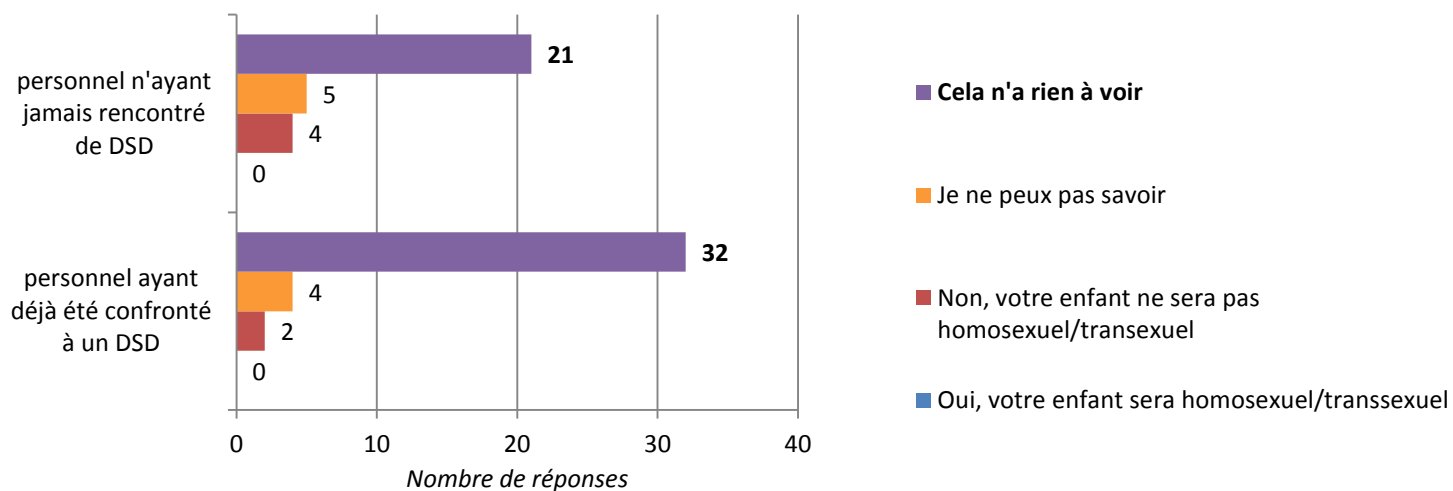


Figure 30 : Avis des professionnels sur l'homosexualité ou la transsexualité de l'enfant, en fonction de leur ancienneté

Nous n'observons pas de différence significative, dans les réponses des professionnels concernant l'orientation sexuelle de l'enfant, que ceux-ci aient déjà été confrontés à un DSD ou pas.



$p = 0,74$

Figure 31 : Avis des professionnels sur l'homosexualité ou la transsexualité de l'enfant, selon que le professionnel ait déjà été confronté à un DSD ou non.

➤ **Concernant leur avis sur la fertilité future de l'enfant :**

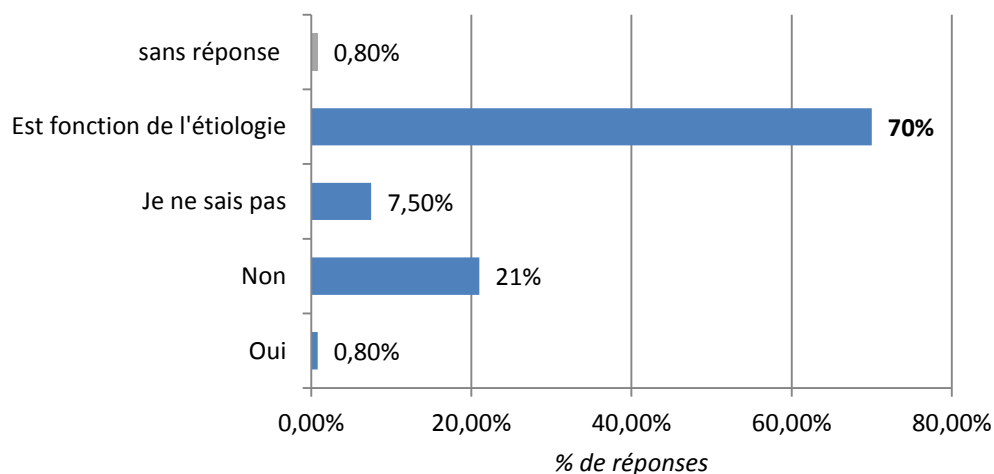


Figure 32 : Les troubles du développement sexuel sont-ils toujours associés à une stérilité future : réponses des professionnels

Il n'y a pas de différence significative, entre les réponses des professionnels concernant la stérilité future de l'enfant, qu'il s'agisse d'une sage-femme, d'une pédiatre, ou d'un obstétricien.

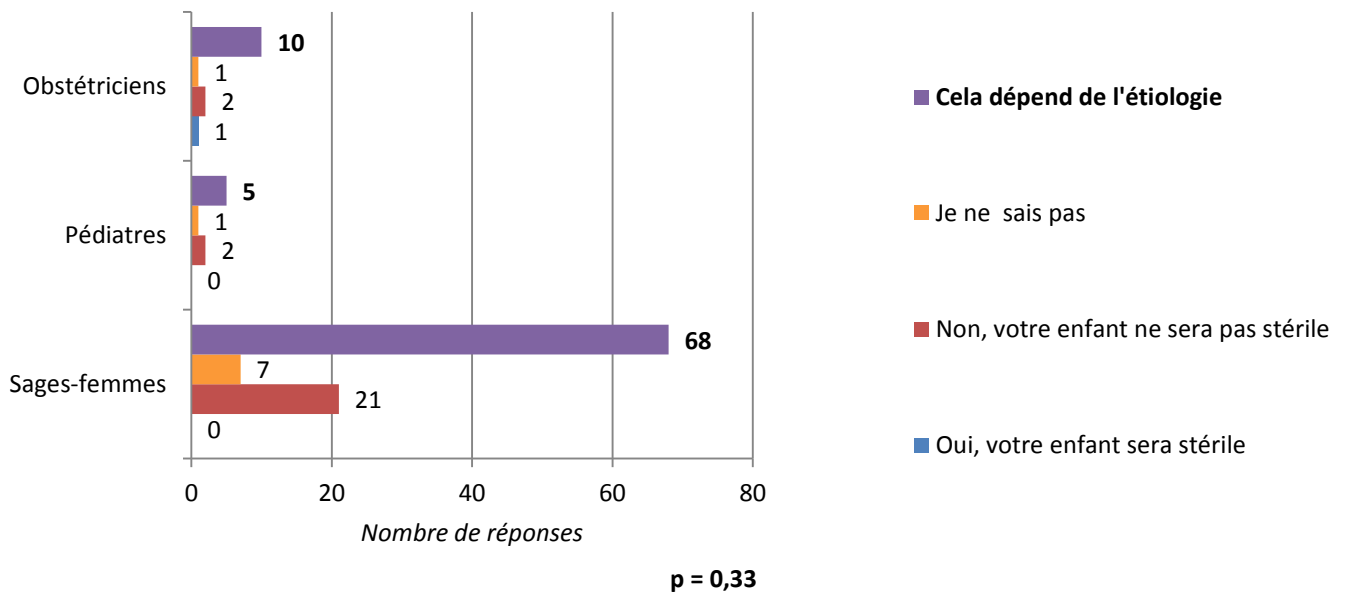


Figure 33 : Les troubles du développement sexuel sont-ils toujours associés à une stérilité future : réponses des professionnels en fonction de leur profession

Nous n'observons pas de différence significative, entre les réponses des professionnels concernant la stérilité future de l'enfant et leur ancienneté.

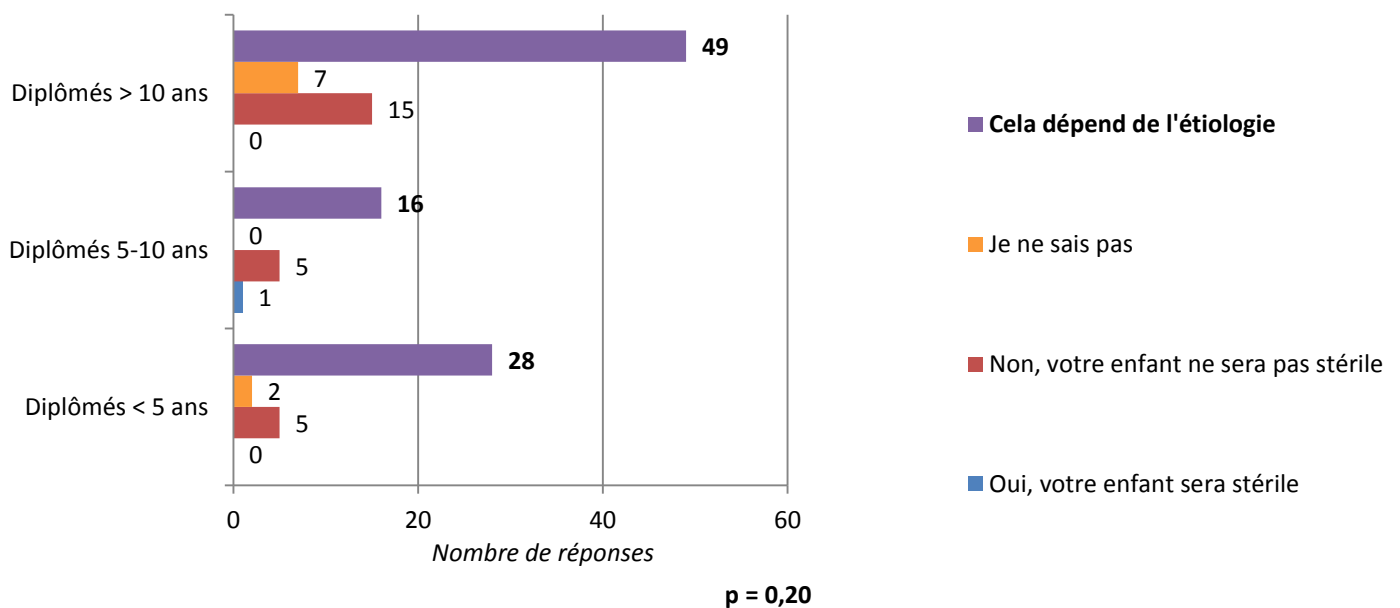


Figure 34 : Les troubles du développement sexuel sont-ils toujours associés à une stérilité future : réponses des professionnels en fonction de leur ancienneté

Nous n’observons pas de différence significative, entre les réponses des professionnels concernant la stérilité future de l’enfant, que ceux-ci aient déjà été confrontés à un DSD ou pas.

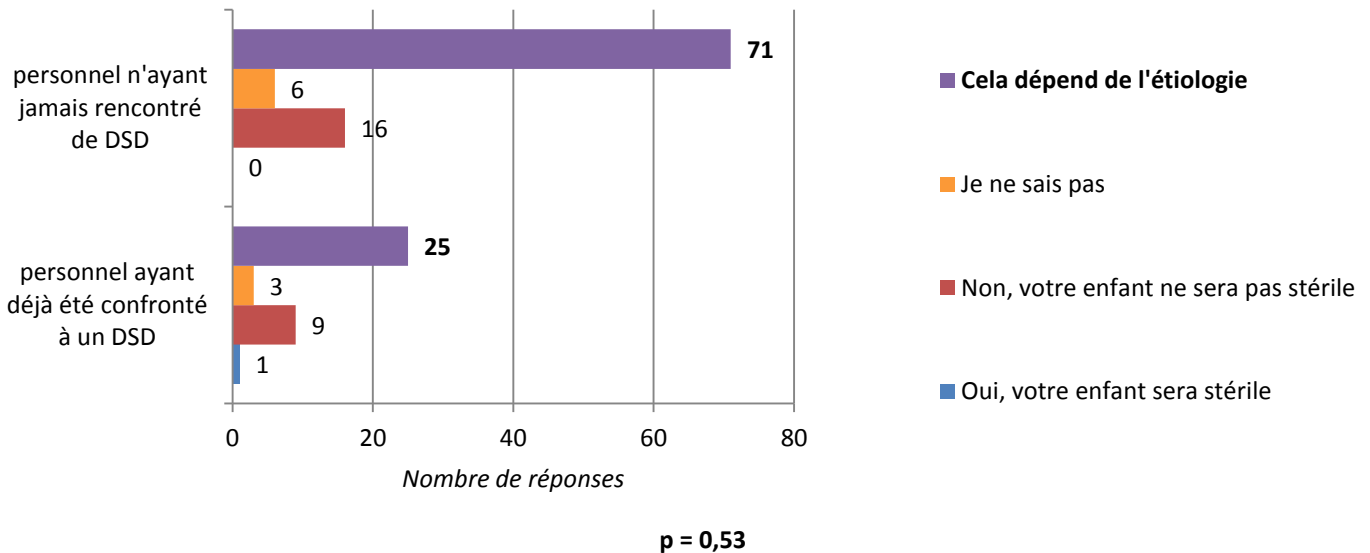


Figure 35 : Les troubles du développement sexuel sont-ils toujours associés à une stérilité future : réponses des professionnels selon qu'ils aient déjà été confrontés à un DSD ou non.

➤ **Concernant les parents et l'information donnée à leur entourage :**

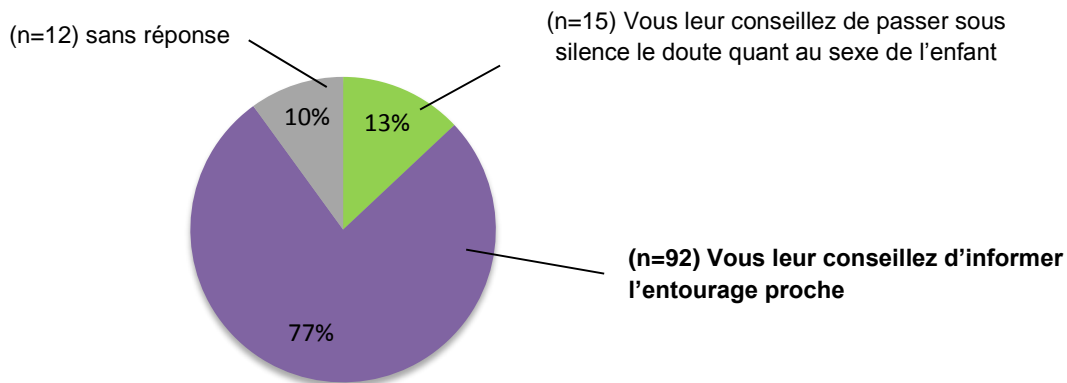


Figure 36 : Conseil sur l'information donnée à l'entourage

➤ **Concernant le soutien psychologique proposé aux parents :**

La grande majorité à 98% (n=117) proposait un soutien psychologique aux parents dans l'immédiat, 0,8% (n=1) le proposait plus tard. Personne n'a répondu « non ».

DISCUSSION

DISCUSSION

I. Résultats principaux

L'étude souligne l'inconfort des équipes face aux situations de DSD. Ces équipes respectent majoritairement les règles de bonnes pratiques des recommandations, concernant le moment pour effectuer les examens des OGE du nouveau-né, le temps nécessaire aux explorations et le délai au diagnostic, leurs réponses sur la fertilité et l'orientation sexuelle de l'enfant.

En revanche, nous notons la présence encore forte des termes « d'ambiguïté sexuelle » (jugés trop péjoratifs), dans le discours des professionnels. De plus, nous remarquons qu'ils sous-estiment le degré d'urgence de la prise en charge et des explorations. Concernant la déclaration de naissance, seuls 38% ne déclareraient pas de sexe à la naissance. De même, les professionnels pensent en majorité que le caryotype est l'élément principal pour l'assignement de sexe, alors qu'il sert surtout à orienter l'étiologie. Au contraire, les professionnels sous-estiment le poids du choix des parents dans la décision du sexe.

II. Analyse critique de l'étude

1. Les atouts

Le personnel interrogé a majoritairement le désir d'approfondir ses connaissances théoriques sur le sujet et d'améliorer ses pratiques. En effet, lors de la distribution de mes questionnaires, de nombreux professionnels, notamment les sages-femmes, ont reconnu ne pas maîtriser le sujet. Nous constatons donc que les résultats de cette étude et les projets d'amélioration des connaissances permettront de répondre à un réel besoin d'information.

2. Les limites

Le taux de participation des pédiatres et gynécologues obstétriciens étant particulièrement faible, l'ensemble des résultats ne permet pas de mettre en évidence des différences significatives.

Concernant la question portant sur les explications données aux parents, le terme « ambiguïté sexuelle » a pu être choisi par défaut. En effet, il manquait un *item* proposant la même réponse mais utilisant le terme « d'anomalie sexuelle », permettant ainsi aux professionnels de choisir entre les deux options.

Pour certaines questions, nous observons un taux de non-répondants important, allant parfois jusqu'à 14%. Nous pouvons donc nous demander si le problème est lié à la méthodologie avec des questions mal formulées, ou bien si les participants n'ont pas su répondre aux questions malgré les propositions. Pour éviter cela, un *item* « je ne sais pas » aurait mérité d'être ajouté aux différentes propositions de réponses.

Une question supplémentaire concernant l'enseignement reçu sur les DSD aurait également pu être ajoutée au questionnaire.

III. Analyse et Discussion

1. L'examen des organes génitaux externes du nouveau-né

Les résultats de notre étude montrent que les professionnels de la périnatalité estiment qu'un examen des organes génitaux doit être fait :

- à la naissance par la sage-femme
- à l'arrivée en suite de couches par l'auxiliaire puéricultrice
- à un jour de vie et à la sortie de l'enfant par le pédiatre

Au cours de son séjour en maternité, le nouveau-né subit plusieurs examens : dès sa naissance, au premier jour de vie et avant le retour à domicile. Actuellement, selon la loi, un seul examen est obligatoire avant le huitième jour de vie (décret n°2003-462 du 21 mai 2003) [16].

L'examen du nouveau-né en salle de naissance n'est pas imposé par la loi mais est reconnu nécessaire, permettant de dépister au plus tôt les pathologies et de les prendre en charge précocement. L'examen de naissance est effectué par la sage-femme responsable de l'accouchement sauf en cas de pathologie.

Selon la loi, l'examen du nouveau-né au premier jour de vie n'est pas obligatoire. Il est cependant recommandé par la plupart des professionnels du fait de pathologies néonatales pouvant décompenser entre l'examen effectué en salle de naissance et celui effectué à la sortie de la maternité. Cet examen n'est pas effectué dans toutes les maternités. De même, il n'est pas réalisé par les mêmes personnes selon l'établissement : sage-femme ou pédiatre.

L'examen à la sortie de la maternité est exclusivement réalisé par le pédiatre. Il donne lieu à l'établissement du certificat médical du huitième jour, au remplissage du carnet de santé ainsi qu'à différentes prescriptions médicales.

Nos résultats concordent donc avec la littérature, mais il est important de noter que certains professionnels ont répondu que l'examen des OGE peut être effectué par l'auxiliaire puéricultrice, alors que celle-ci n'en a pas la compétence, il n'est pas dans ses attributions de savoir dépister les pathologies.

2. L'annonce aux parents

Dans notre étude, 89% des professionnels de santé interrogés ont choisi d'expliquer aux parents que leur enfant présente une « ambiguïté sexuelle » pour parler du doute quant au sexe de l'enfant. Or les termes tels que « ambiguïté sexuelle » ont été supprimés du langage médical car jugés trop péjoratifs. Leur emploi aurait des répercussions néfastes dans l'imaginaire des parents, et donc sur le développement futur de l'enfant. Il est actuellement recommandé d'utiliser le terme « d'anomalie du développement sexuel » [1]. Certains médecins préconisent même l'utilisation du terme « variations » anatomiques et non « d'anomalies », laissant ainsi de côté toute référence à la « norme » [9]. En revanche, dans notre étude, aucun professionnel ne parle de « pseudohermaphrodisme », terme également banni et remplacé par « 46,XX DSD ou 46,XY DSD ».

Par ailleurs, 32% du personnel interrogé rassurent les parents sur l'état de santé de leur enfant, en leur précisant que même si les choses ne sont pas claires au départ, leur enfant va aller bien, ce qui est conforme aux recommandations [1].

Il est important de préciser que quatre personnes ont choisi de rassurer les parents en leur expliquant qu'il s'agit certainement d'une fille/d'un garçon, ce qui est actuellement fortement déconseillé. En effet, l'annonce d'une anomalie des OGE aux futurs parents est toujours traumatisante et ne doit pas les « fixer » vers un diagnostic de sexe tant que les

explorations sont en cours. Il est essentiel de rester neutre tant que le sexe n'est pas définitivement établi [6].

Notre étude n'a pas retrouvé de différence significative entre les réponses données et l'ancienneté du personnel. Il n'y a également pas de différence significative entre les réponses données, que la personne ait déjà rencontré un DSD ou non lors de sa carrière, mais s'agissant de pathologies rares, mêmes les personnes ayant répondu avoir déjà été confrontées à un DSD ont vu, en fait, peu de cas.

Notre étude n'a pas retrouvé de différence significative quant aux réponses données qu'il s'agisse d'un pédiatre, d'une sage-femme ou d'un obstétricien. Cela signifie que même certains pédiatres ne connaissent pas la nouvelle nomenclature concernant les malformations de l'appareil génital, mais les résultats sont peu représentatifs du fait du faible effectif des pédiatres ayant répondu à l'étude.

3. L'évaluation du degré d'urgence

Dans l'étude, 66% du personnel interrogé pensait que la prise en charge d'un DSD peut attendre le retour en suites de couches de la mère et de son enfant. Les professionnels de santé sous-estiment donc le degré d'urgence pour débiter les premières investigations, du fait du risque vital possiblement associé, et de la cinétique particulière des sécrétions hormonales à cette période néonatale. En effet, le pédiatre de la maternité doit être alerté dès le diagnostic de DSD évoqué, car dans le cas d'un déficit en 21-hydroxylase (responsable d'une virilisation d'une petite fille), il y a un risque de déshydratation grave (par déficit en aldostérone) et d'insuffisance surrénalienne aiguë [2]. De plus, dans le cadre des investigations, le dosage de certaines hormones et notamment la testostérone, doit impérativement être fait avant la 24^{ème} heure de vie. Passé ce délai, son dosage n'est plus interprétable avant la troisième semaine de vie ce qui retarde le diagnostic étiologique [13].

Une différence a été mise en évidence dans notre étude concernant l'évaluation du risque et l'ancienneté du personnel. En effet, les professionnels diplômés depuis moins de 10 ans pensent qu'il s'agit d'une urgence relative nécessitant une prise en charge durant le séjour à la maternité, alors que pour les professionnels exerçant depuis plus de 10 ans, il s'agit d'une situation non urgente, qui sera prise en charge après le retour à la maison ($p=8,22.10^{-11}$).

Notre étude n'a pas montré de lien significatif entre les réponses données, que la personne ait déjà rencontré un DSD ou non, ou bien qu'il s'agisse d'un pédiatre, d'une sage-femme ou d'un obstétricien. Cela signifierait que même certains pédiatres sous-estiment le degré d'urgence que représente un enfant DSD.

Concernant la première personne à qui la sage-femme demande conseil, 61% d'entre elles s'adressent directement au pédiatre de la maternité en cas de découverte d'un DSD.

Nos résultats ont montré que, devant une anomalie des organes génitaux, les sages-femmes ayant déjà été confrontées à un DSD par le passé, sollicitent directement l'avis du pédiatre, alors que les sages-femmes n'ayant jamais été confrontées à un DSD demandent plutôt conseil auprès d'un(e) collègue ($p=0,004$).

Nos résultats ont montré que devant une anomalie des organes génitaux, les sages-femmes diplômés depuis moins de cinq ans demandent d'abord un avis auprès d'un(e) collègue, alors que les sages-femmes diplômées depuis plus longtemps s'adressent au pédiatre directement ($p=0,004$).

4. Remplir la déclaration de naissance

Concernant la déclaration de naissance, seuls 38% des professionnels ne déclareraient ni sexe, ni prénom à l'enfant. Ce qui fait plus de la moitié des enfants pour qui il sera probablement nécessaire de changer de sexe à l'Etat Civil. En comparant les réponses selon la profession, nous remarquons que les sages-femmes et les pédiatres répondent en majorité, qu'ils n'assigneraient ni prénom ni sexe à l'enfant, alors que les obstétriciens assigneraient un prénom et un sexe ($p=0,013$). L'attitude des sages-femmes et des pédiatres tend donc à être conforme aux recommandations actuelles. En effet, la loi autorise à demander au Procureur de la République qu'aucune mention de sexe ne soit écrite dans l'acte de naissance, en remettant à l'Officier d'Etat Civil un certificat de suspension de déclaration de sexe, rédigée par un médecin [15]. En revanche, les obstétriciens ont répondu qu'ils assigneraient un prénom et un sexe à l'enfant, or il sera beaucoup plus long (parfois plus d'un ou deux ans) et extrêmement difficile, impliquant une action en justice, de changer un prénom et un sexe déclarés à la naissance qui se seront avérés faux quelques semaines plus tard, sans oublier que le premier sexe restera pour toujours inscrit à l'Etat Civil.

Pour la réponse libre, quatre sages-femmes savaient qu'il est nécessaire de décaler la déclaration de naissance et de demander un délai à l'officier d'État Civil. Plusieurs ont répondu qu'elles demanderaient un avis à la cadre du service. En revanche, une sage-femme a répondu qu'elle noterait « ambiguïté sexuelle » sur la déclaration, et 29% du personnel interrogé utiliserait la mention de « sexe indéterminé », ce qui est actuellement proscrit.

De même, nous pouvons noter que 19% du personnel conseillait aux parents de choisir un prénom mixte, ce qui est actuellement fortement déconseillé, au risque de pérenniser l'incertitude du sexe dans l'imaginaire des parents, influant sur leur relation et l'éducation de leur enfant, risquant ainsi de perturber son développement psychosexuel [12].

L'étude n'a pas montré de différence significative entre les réponses données, que la personne ait déjà rencontré un DSD ou non.

L'ancienneté du personnel ne modifie pas significativement les réponses données.

Il est important de noter que huit professionnels ont répondu qu'ils ne savaient pas répondre à cette question, illustrant la méconnaissance du personnel face à une telle situation.

5. DSD, fertilité, et orientation sexuelle

Nos résultats ont montré que 70% du personnel interrogé, savaient que la fertilité future d'un enfant DSD dépend de l'étiologie, mais n'est pas toujours responsable d'une stérilité. Bien que certains enfants sont actuellement considérés comme stériles à cause de leurs DSD, il ne faut pas oublier que la fertilité future de l'enfant dépend aussi des technologies de reproduction qui seront disponibles dans l'avenir, pouvant rendre possible leur désir de devenir le parent biologique de leur enfant [17].

Notre étude n'a pas montré de lien significatif entre les réponses données, que la personne ait déjà rencontré un DSD ou non, quelle que soit l'ancienneté, ou quelle que soit la profession.

Par ailleurs, concernant l'orientation sexuelle de l'enfant, presque tous les professionnels de la périnatalité ont répondu à 95% que l'orientation sexuelle de l'enfant n'a rien à voir avec un DSD. 8% ont répondu qu'il est impossible de savoir si l'enfant sera homosexuel. Sur ce point, les professionnels ont la bonne attitude face aux questions des

parents qui reviennent systématiquement sur l'homosexualité ou la transsexualité de leur enfant. En effet, il n'y a vraiment aucun moyen de prédire l'avenir sur l'orientation sexuelle de tout enfant. Il est important de bien séparer l'identité de genre, le comportement sexuel et l'orientation sexuelle, car ceux-ci ne sont pas toujours corrélés. Une insatisfaction dans son genre n'est pas forcément le reflet qu'un mauvais choix ait été fait dans l'assignation du sexe [17].

6. Informations données à l'entourage

Dans notre étude, la majorité des professionnels (77%) conseillaient les parents d'informer l'entourage proche, ce qui est conforme aux recommandations. Il est conseillé aux parents d'être ouverts et honnêtes sur la situation de leur enfant. Bien qu'il puisse être difficile de parler avec la famille et les amis au sujet du sexe de l'enfant, la rétention d'information ou le mensonge créent un sentiment de honte et d'isolement des parents. Mettre sa famille ou les amis proches dans la confiance permet également de trouver leur soutien [17].

7. Soutien psychologique

Dans notre étude, la grande majorité à 98% du personnel proposait un soutien psychologique aux parents dans l'immédiat, seulement une personne le proposait plus tard. En effet, l'impact traumatique d'une telle naissance est indéniable, la confrontation à une telle annonce engendre inmanquablement un traumatisme pour les parents. Il apparaît donc utile et indispensable de proposer aux parents de parler avec les psychologues responsables dans les unités de soins concernées, endocrinologie pédiatrique, gynécologie, chirurgie, afin de se faire aider. Il sera aussi très important de voir régulièrement, jusqu'à l'adolescence, les responsables médicaux et psychologiques, afin que tout ceci ne tombe pas dans le silence et le non-dit [17].

IV. Propositions et pistes de réflexion

1. Livrets d'informations

Afin d'améliorer la prise en charge des enfants atteints de DSD, il pourrait être intéressant de mettre en place des livrets d'informations destinés aux parents et aux professionnels, dans le même esprit que ceux existant déjà aux Etats-Unis [18]. Ces deux livrets d'informations ("*Clinical Guidelines for the management of disorders of sex development in childhood*") et

“*Handbook for parents*”), ont été publiés en 2006 par l’Intersex Society of North America (ISNA). Leur contenu est basé sur une revue de la littérature mais surtout sur l’expérience de médecins spécialistes, de patients et de parents.

Il n’existe actuellement pas dans la région Basse-Normandie, de protocole ou de livret expliquant aux professionnels la conduite à tenir lors de la découverte d’un DSD. Toutefois, il existe déjà un livret d’information destiné aux parents, expliquant la physiologie du développement des organes génitaux, les examens pratiqués et les principes de la chirurgie réparatrice (Annexe II). Cependant, certaines informations restent très succinctes, les conseils concernant le ressenti des parents, leurs peurs, les questions les plus fréquentes ne sont pas expliqués ni même évoqués.

Toutefois, un livret d’information même très complet, ne doit pas remplacer la présence, les informations et les conseils donnés par l’équipe entourant les parents et l’enfant. Il doit être un complément, un outil permettant d’ouvrir le dialogue avec l’équipe multidisciplinaire.

2. Formation continue et formation initiale

Pour les professionnels médicaux conscients de leurs responsabilités, effectuer une formation continue tout au long de la vie professionnelle est une évidence. La formation continue « a pour objectif le perfectionnement des connaissances et l’amélioration de la qualité des soins et le mieux-être des patients » (Loi du 4 mars 2012) [18]. Pour toutes les professions médicales universitaires, l’obligation d’effectuer une formation continue est une obligation déontologique, prévue explicitement en tant que devoir professionnel dans la loi sur les professions médicales (Article R4127-304 du code déontologique des sages-femmes et Article R4127-11 du code déontologique médical) [19,20].

L’an passé en mai 2014, une intervention par le Docteur Alaa Cheikhelard, concernant les malformations sexuelles découvertes à la naissance, a eu lieu à l’occasion des 42èmes Assises Nationales des Sages-Femmes.

Tous les étudiants disposent dans leur formation initiale d’un enseignement sur les anomalies du développement sexuel. Nous avons pu observer dans notre étude, une différence entre les réponses des professionnels récemment diplômés et les plus anciens. Á Caen, les étudiants sages-femmes reçoivent un enseignement spécifique sur les DSD et leur prise en

charge, pouvant expliquer en partie ces différences de réponses. Qu'en est-il dans les autres écoles de France ? Tous les étudiants reçoivent-ils un enseignement spécifique sur les DSD, ou le sujet est-il abordé un peu dans différents enseignements ?

CONCLUSION

CONCLUSION

Les anomalies du développement sexuel sont des anomalies rares. C'est une situation complexe dont la prise en charge initiale va beaucoup interférer sur l'acceptation future et le vécu des parents et donc de l'enfant.

Cette enquête réalisée auprès des sages-femmes, pédiatres et gynécologues obstétriciens, nous a permis de dresser un état des lieux sur la prise en charge d'un nouveau-né présentant à la naissance une anomalie du développement sexuel par les équipes de périnatalité dans les maternités de la région Basse-Normandie.

L'étude souligne l'inconfort des équipes face aux situations de DSD. Ces équipes respectent majoritairement les règles de bonnes pratiques des recommandations, concernant le moment pour effectuer des examens des OGE du nouveau-né, le temps nécessaire aux explorations et le délai au diagnostic, leurs réponses sur la fertilité et l'orientation sexuelle de l'enfant.

En revanche, nous notons la présence encore forte des termes « d'ambiguïté sexuelle », (jugés trop péjoratifs), dans le discours des professionnels. De plus, nous remarquons qu'ils sous-estiment le degré d'urgence de la prise en charge et des explorations. Concernant la déclaration de naissance, seuls 38% ne déclareraient pas de sexe ni de prénom à la naissance. De même, les professionnels pensent en majorité que le caryotype est l'élément principal pour l'assignement du sexe, alors qu'il sert surtout à orienter l'étiologie. Au contraire, les professionnels sous-estiment le poids du choix des parents dans la décision du sexe.

Ceci permet de mettre en avant l'importance de la formation continue, le devoir déontologique de mettre à jour nos connaissances de notre pratique professionnelle.

Afin d'aider les parents et les professionnels, il serait intéressant d'enrichir le livret d'informations destiné aux parents et d'en élaborer un destiné aux professionnels de santé expliquant la prise en charge d'un enfant porteur d'un DSD.

BIBLIOGRAPHIE

BIBLIOGRAPHIE

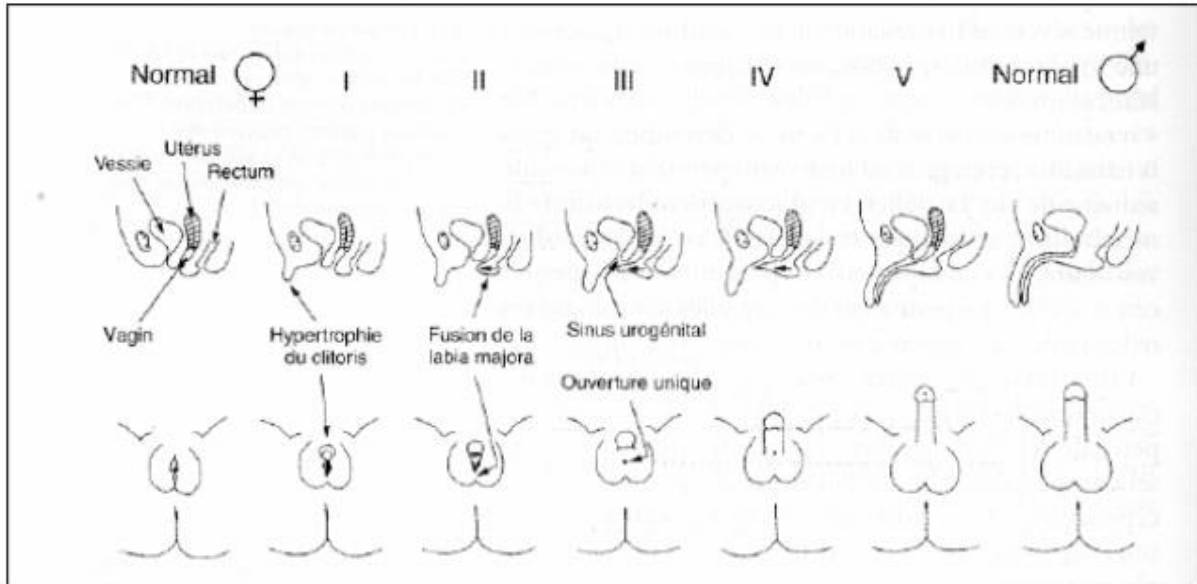
1. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. *Pediatrics*. 2006 Aout 1 ; 118(2) : 488–500.
2. Université de Toulouse III (page consultée le 30 avril 2014). Anomalie du développement sexuel du nouveau-né DIU Maternité Novembre [en ligne]. <http://www.youscribe.com/catalogue/ressources-pedagogiques/education/cours/anomalie-du-developpement-sexuel-du-nouveau-ne-diu-maternite-novembre-1710060>
3. Dr. Ribault V. (2013). Anomalies de développement des organes génitaux. [cours en pdf], Ecole de Sage-femme de Caen.
4. Inserm. (page consultée le 30 décembre 2014). Orphanet, [en ligne]. <http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/index.php?lng=FR>
5. Nicolino M, G. Forest M. Pseudo-hermaphrodismes féminins. In : Limal JM. *Endocrinologie périnatale*. Rueil-Malaison : Doin ; 2005. p. 266-262.
6. Levy R, Mirlesse V, Gourand L. Prise en charge des ambiguïtés sexuelles en médecine fœtale. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*. 2002 Mar ; 15(2) : 105–10.
7. Kassis M, Assaf Z, Kieffer F, Magny JF, Voyer M. Les pathologies de la détermination et de la différenciation sexuelle : période néonatale. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*. 2002 Mar ; 15(2) : 121–6.
8. Rajon A-M. Ce que nous apprennent les parents d'enfants porteurs d'ambiguïté génitale. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*. 2008 Sep ; 56(6) : 370–6.
9. Gueniche K, Polak M. Faire face à une naissance sans nom. À propos des parents d'enfants nés avec une variation anatomique des organes génitaux. *Archives de Pédiatrie*. 2012 Avr ; 19(4) : 351–4.
10. Tamet J-Y. Comment écouter les paternités blessées face à une anomalie de la différenciation sexuelle ? *Archives de Pédiatrie*. 2010 Dec ; 17(12) : 1633–6.
11. Sirol F. Aspects psychologiques des ambiguïtés sexuelles. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*. 2002 Mar ; 15(2) : 111–6.
12. Michel A, Wagner C, Jeandel C. L'annonce de l'intersexualité : enjeux psychiques. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*. 2008 Sep ; 56(6) : 365–9.
13. Cheikhelard A. Que faire à la naissance devant une anomalie des organes génitaux externes. *Les Dossiers de l'Obstétrique* 2009 Août ; 6 : 12-17.

14. République française. Articles 55 et 57 du Code civil portant sur la déclaration de naissance. JORF n°2005-759 du 6 juillet 2005.
15. République française. Circulaire du 28 octobre 2011 relative aux règles particulières à divers actes de l'état civil relatifs à la naissance et à la filiation. BOMJL n°2011-11.
16. Nogues C. L'examen du nouveau-né au premier jour de vie : quelle place pour la sage-femme? [mémoire de diplôme d'Etat sage-femme, école de sage-femme]. Metz ; 2011.
17. Accord Alliance. (page consultée le 15 février 2015). DSD Guidelines, [en ligne]. <http://www.accordalliance.org/dsd-guidelines/>
18. République française. Loi n°2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé. Article 51. JORF du 5 mars 2002. p.4118.
19. République française. Article R4127-304 portant sur l'obligation du développement professionnel continu des sages-femmes. JORF n°0166 du juillet 2012. p.11837.
20. République française. Article R4127-11 du code déontologique médical. JORF n°184 du 8 aout 2004. p.14150.

ANNEXES

ANNEXES

Annexe I : Stade de virilisation de Prader





SOMMAIRE

3 CHAPITRE 1 : Le développement des organes génitaux pendant la grossesse

- La fécondation et la détermination du sexe génétique
- La formation des organes génitaux d'abord commun aux deux sexes
- La formation du testicule ou de l'ovaire
- La formation des organes génitaux internes et externes

8 CHAPITRE 2 : L'appareil génital

- La description des organes génitaux féminins, la puberté, la fertilité chez la femme
- La description des organes génitaux masculins, la puberté, la fertilité chez l'homme
- La sexualité

14 CHAPITRE 3 : Les anomalies des organes génitaux

- Quels sont les examens pratiqués et pourquoi ?

16 CHAPITRE 4 : Fille ou garçon, l'attente

17 CHAPITRE 5 : Les principes de la chirurgie réparatrice

18 CHAPITRE 6 : Mots clés

Annexe III : Exemple de certificat médical

Monsieur le Procureur de la République

Et/ou par Délégation, M^{me}/M. L'Officier d'État Civil

Lieu, date

Je soussigné Dr X, certifie avoir examiné l'enfant....., né le....., il ne s'avère pas possible de lui assigner actuellement de sexe à l'État civil.

Des examens sont nécessaires en milieu spécialisé pour déterminer celui-ci.

Certificat établi pour faire valoir ce que de droit. Docteur X

Annexe IV : Questionnaire

1) Vous êtes :

- Pédiatre
- Obstétricien
- Sage-femme

2) Vous exercez depuis :

- Moins de 5 ans
- 5 à 10 ans
- 10 à 15 ans
- 15 à 20 ans
- Plus de 20ans

3) Vous travaillez actuellement au sein de la maternité de :

- CH d'Alençon
- CH d'Argentan
- CH d'Avranches
- CH de Bayeux
- CHU de Caen
- CH de Cherbourg-Octeville
- CH de Falaise
- CH de Flers
- CH d'Honfleur
- CH de L'Aigle
- CH de Lisieux
- CH de Saint-Lô

4) Avez-vous déjà été confronté à une anomalie des organes génitaux externes en salle de naissance?

- Oui
- Non

5) Si oui, il y a combien de temps :

- Moins de 5 ans
- Entre 5 et 10 ans
- Entre 10 et 15 ans
- Plus de 15 ans

6) Selon vous, l'examen des organes génitaux externes s'effectue :
(vous pouvez cocher une plusieurs réponses)

- En salle de naissance, par
 - l'auxiliaire puéricultrice
 - la sage-femme
 - le pédiatre
- A l'arrivée en suite de couche, par
 - l'auxiliaire puéricultrice
 - la sage-femme
 - le pédiatre
- A J1, par
 - l'auxiliaire puéricultrice
 - la sage-femme
 - le pédiatre
- A à la sortie, par
 - l'auxiliaire puéricultrice
 - la sage-femme
 - le pédiatre

7) Si vous êtes Sage-femme, face à un doute devant l'observation des organes génitaux externes d'un nouveau-né :

- Demandez l'avis d'une autre collègue sage-femme en 1^{ère} intention
- Demandez l'avis à l'obstétricien d'abord
- Demandez l'avis d'un pédiatre directement
- Autre :

.....

8) Devant une anomalie du développement sexuel découverte à la naissance :
(vous pouvez cocher une plusieurs réponses)

- Vous dites aux parents que leur enfant va bien
- Vous expliquez aux parents que leur enfant présente une ambiguïté des organes génitaux externes
- Vous les rassurez en leur disant qu'il s'agit certainement d'une fille/d'un garçon
- Vous leur dites que leur enfant a un pseudohermaphrodisme masculin/féminin

9) Vous expliquez aux parents que des explorations seront nécessaires et que le sexe de leur enfant sera fixé :

- Dans 2-3 jours
- Dans 1-2 semaines

- Dans 1 mois
- Peut prendre plusieurs mois

10) Concernant la déclaration de naissance :

(vous pouvez cocher une plusieurs réponses)

- Vous assignez à l'enfant un prénom et un sexe, qui pourront être changés plus tard si besoin
- Vous assignez à l'enfant un prénom et précisez sexe « indéterminé »
- Vous conseillez aux parents de choisir un prénom mixte
- Vous n'assignez à l'enfant ni prénom, ni sexe
- Autre :

11) Selon vous, la découverte d'une anomalie des organes génitaux externes :

- Est une urgence nécessitant une prise en charge dès la salle de naissance
- Est une urgence relative qui sera prise en charge durant le séjour à la maternité
- Ne doit pas être une urgence, et sera prise en charge en ambulatoire après le retour à domicile

12) Selon vous l'élément le plus important pour l'assignement du sexe est :

- Le caryotype
- L'avis des parents
- L'aspect des organes génitaux externes
- Les possibilités thérapeutiques
- Les compétences sexuelles futures et la fertilité future

13) Les parents vous demandent si leur enfant sera transsexuel ou homosexuel, vous leur répondez :

- Oui
- Non
- Je ne sais pas
- Cela n'a rien à voir

14) Les troubles du développement sexuel sont toujours associés à une stérilité future :

- Oui
- Non
- Je ne sais pas
- Est fonction de l'étiologie

15) Concernant les parents et leur entourage :

- Vous leur conseillez de passer sous silence le doute quant au sexe de l'enfant
- Vous leur conseillez d'informer l'entourage proche

16) Proposez-vous un soutien psychologique aux parents :

- Oui
- Non
- Plus tard

Résumé

L'objectif de cette étude était de dresser un état des lieux sur la prise en charge d'un nouveau-né présentant une anomalie des organes génitaux par les équipes de périnatalité dans les maternités de la région Basse-Normandie. Il s'agissait d'une étude prospective reposant sur l'élaboration et l'exploitation d'un questionnaire destiné aux sages-femmes, gynécologues obstétriciens et pédiatres.

Les résultats ont montré que tous les professionnels de la périnatalité ne connaissent pas la nouvelle nomenclature requise concernant les anomalies sexuelles, sous-estiment le degré d'urgence d'une telle prise en charge et le poids de l'avis des parents. Cependant, leur prise en charge concernant l'examen des organes génitaux externes, le temps nécessaire aux explorations, leurs réponses sur la fertilité et l'orientation sexuelle de l'enfant sont conformes aux recommandations.

Titre : Prise en charge d'un nouveau-né présentant une anomalie des organes génitaux à la naissance, par les équipes de périnatalité. Etat des lieux dans les maternités de la région Basse-Normandie.

Mots clés : DSD, anomalies sexuelles, prise en charge, nouveau-né

Abstract

The object of this study was to draw up a, assessment concerning the medical care of new borns with sexual abnormalities by perinatal in Lower-Normandy. It was a prospective study based on the development and exploitation of a questionnaire destined to midwives, obstetricians and pediatricians.

The results revealed that all the perinatal professionals don't know the new nomenclature used concerning sexual abnormalities, underestimate the urgency of such care and the weight of the views of parents. However, their medical care concerning the exam of external genital organs, the time spent on analyses, their answers on fertility and the child's sexual orientation in compliance with the recommendations.

Title : Management of sexual disorder in newborn at birth by perinatal teams. Status report in maternity hospitals in the Lower Normandy region.

Keywords : DSD, sexual abnormalities, management, newborn

**Auteur : Tirel Marine
Diplôme d'État de Sage-femme
École de Sage-Femme de Caen
Promotion 2011-2015**