

Travail de fin d'étude

Master de spécialisation en médecine générale



*Accompagnement des personnes
intersexes dans les soins :
Revue des recommandations*



Anaïs Kerverdo

Promotrice : Hélène Schils

Année académique 2019-2020

Remerciements

Je voudrais chaleureusement remercier :

- L'association Genres Pluriels pour avoir éveillé mon intérêt et ma sensibilité ;
- Ma promotrice Hélène Schils pour sa disponibilité et sa gentillesse ;
- Vincent Huberland pour ses connaissances et ses précieux conseils.

Merci beaucoup également à mes lecteurs et correcteurs : Jean-Marc, Marie-Claude, Lise, et les docteurs Devuyst, Nardone et Palusci.

Et merci à mon conjoint Thomas pour m'avoir supportée et encouragée !

Table des matières

Prologues	3
1 Abréviations utilisées	5
2. Abstract	6
3. Introduction	7
4. Matériel et méthode	9
5. Résultats	10
5.1. Recommandations et prise en charge globale.....	14
5.2. Prise en charge spécifique aux enfants	16
5.2.1. « Assignation » du sexe/genre	16
5.2.2. Chirurgie des organes génitaux.....	17
5.2.3. Prise en charge des parents	18
5.3. Fertilité	19
5.3.1. Risque de malignité	19
5.3.2. Potentiel procréatif	20
5.4. Prise en charge spécifique aux adultes	22
5.4.1. Santé somatique.....	22
5.4.2. Santé mentale	23
5.4.3. Identité de genre et sexualité	23
5.5 Considérations éthiques et sociales	25
6. Discussion	26
6.1. Définitions et choix du vocabulaire	26
6.2. Le « sexe d'élevage » et le paradigme de binarité.....	27
6.3. La chirurgie des organes génitaux	28
6.4. La fertilité	29
6.5. Des soins ancrés dans un contexte socio-culturel.....	30
6.6. La continuité et la nature des soins.....	30
Conclusions	31
Bibliographie	32
Annexes	37

Prologue : contexte Coronavirus

Bien que le mémoire de fin de spécialisation soit toujours un travail difficile à intégrer à nos emplois du temps, la crise sanitaire dans laquelle nous nous trouvons aujourd'hui a rendu la tâche plus ardue encore.

Pour ma part, tombée malade seulement quelques jours après le début du confinement, j'ai eu la chance de pouvoir être dépistée. Le couperet est rapidement tombé : « CoVid » +. Entre l'anxiété liée à l'absence de connaissance sur cette maladie, la fatigue, la découverte d'un monde sans odeurs et la culpabilité et l'indécision face à la conduite à tenir par rapport aux consultations, cette période ne fut pas des plus évidentes à gérer.

En quelques jours les directives sont passées d'avoir à rassurer les patients sur les « symptômes grippaux légers » de ce nouveau virus, à prôner un confinement radical dans un contexte de panique générale. En Belgique, mais aussi dans la plupart des pays voisins, le flottement sur des questions cruciales comme l'intérêt du port des masques, le maintien au travail des patients suspects, le dépistage... m'a profondément choquée. Je réalise aujourd'hui plus que jamais l'impact catastrophique du primat donné à l'économie sur l'humain.

Pourquoi le dépistage de tout le personnel de soins et des patients des maisons de repos n'a-t-il pas été l'une des premières priorités ? Comment est-il possible que les hôpitaux aient dû faire appel aux dons des citoyens pour obtenir le matériel adéquat ? Comment des pays riches et industrialisés ont-ils été incapables de fournir le matériel nécessaire à la population ? Comment la « protection » des citoyens a-t-elle pu générer une telle ingérence et des faits de violences policières ? Les recommandations sur le port du masque (non nécessaire en début de confinement, puis fortement recommandé aujourd'hui) sont-elles vraiment le reflet de l'évolution des connaissances scientifiques ou simplement une tentative de dissimulation du manque de moyen ? Quel est le sens d'une société qui se donne comme premières finalités la production et la consommation ?

Cette période de confinement a encore creusé les inégalités. « Confinée » dans mon bel appartement avec jardin, à l'abri de préoccupations financières et pratiquant un métier valorisé, quel sentiment d'imposture en recevant des félicitations, quand les éboueurs ou aide-ménagères poursuivaient leur travail ardu dans l'indifférence, alors que je recevais les patients au compte-goutte, équipée d'une combinaison intégrale et de masques ffp2 ! L'heure était à la remise en question.

Cette crise a placé le médecin dans le désarroi face à l'absence de données scientifiquement prouvées et de recommandations applicables. Les décisions cliniques, régulièrement adaptées, étaient à la fois ancrées dans les ressources et croyances disponibles et participant à les modifier. Aurions-nous pu mieux faire ? Allons-nous revenir sagement « à la normale » ou utiliser cette crise pour repenser notre société ?

Pour commencer, peut-être faut-il simplement commencer par s'accepter, dans nos erreurs (comme le manque d'organisation dans la planification d'un travail à rendre !) qui nous font progresser, et dans nos différences, qui rendent le monde plus beau... Comme nous allons le voir tout de suite !

Prologue au mémoire

A la faveur d'une formation organisée par l'association Genres Pluriels¹, j'ai découvert à quel point ma formation médicale avait manqué d'explications et de précision sur les notions de sexe et de genre.

Pourtant, le sexe des patients, décrit dans les cours ou la littérature scientifique comme binaire - masculin ou féminin - est une donnée très importante dans notre pratique clinique. Que ce soit pour déterminer le risque cardio-vasculaire grâce aux tables Score, ou jusqu'à récemment pour savoir quels enfants vacciner contre le papillomavirus, nous classons automatiquement les patients dans une de ces deux catégories bien distinctes.

La notion d'intersexuation m'était donc étrangère, et l'envie de participer à augmenter la visibilité de ces patients, notamment auprès des médecins généralistes, et de mieux appréhender ces variations et les besoins spécifiques des patients, ont été le point de départ de ce travail.



2

¹ <http://www.genrespluriels.be/PRESENTATION-DE-GENRES-PLURIELS-ASBL>

² Hermaphrodite endormi, 2e siècle après J.-C. ?, d'après un original grec créé vers 150 avant J.-C., musée du Louvre

1. Abréviations utilisées

AS : ambiguïté sexuelle
CS 2dr : caractéristiques sexuelles secondaires
D17 β HSD : déficit en 17-bêta hydroxystéroïde dehydrogénase
D5AR : déficit en 5-alpha-réductase
DG : dysphorie de genre
DGM : dysgénésie gonadique mixte
DSD : *disorder/difference of sex development*
HCS : hyperplasie congénitale des surrénales
Hétéro : hétérosexuel.le(s)
Homo : homosexuel.le(s)
Inter : personne intersexuée
LGBTQI+ : Lesbienne, Gay, Bi, Trans, Queer, Inter et assimilés
OGE : organes génitaux externes
VOT : variation ovo-testiculaire
SC-DSD : DSD avec anomalie des chromosomes sexuels
SCMP : syndrome des canaux de Muller persistants
SIA : syndrome d'insensibilité aux androgènes
 SICA : syndrome d'insensibilité complète aux androgènes
 SIPA : syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes
SK : syndrome de Klinefelter (47 XXY)
SPT : stress post-traumatique
ST : syndrome de Turner (45X0)
VDS : variation du développement sexuel
XX-DSD : DSD avec caryotype XX
XY-DSD : DSD avec caryotype XY

2. Abstract

CONTEXTE : Les variations du développement sexuel sont méconnues du corps médical comme de la population. Pourtant de nombreuses personnes sont concernées, et sont l'objet de prises en charge médico-chirurgicales spécialisées dès l'enfance et tout au long de leur vie.

PROBLÉMATIQUE : En regard des connaissances actuelles sur la santé des patients possédant une variation du développement sexuel (VDS), quelles sont les preuves scientifiques confortant ou infirmant la validité des prises en charge actuelles ? Peut-on dégager une place pour la médecine générale dans l'accompagnement de ces patients ?

MÉTHODOLOGIE : Une revue de la littérature a été effectuée à partir de différentes bases de données à partir des mots-clés « DSD », « intersex », « recommandation », « care managment » et « surgery », et 77 articles ont été retenus. Ont été analysés : la spécialité de leurs auteurs, le vocabulaire employé, les arguments utilisés et les conclusions.

RÉSULTATS : Il n'existe pas de recommandations récentes actualisées, ni au niveau international, ni pour la Belgique. La littérature disponible est dominée par les publications médicales, et notamment celles émanant de chirurgiens en urologie. L'argumentaire se développe autour de la justification des prises en charge historiques, et laisse peu de place aux nouvelles possibilités de soins, dont l'abstention thérapeutique en l'absence de nécessité médicale. Une grande partie des publications émanant d'autres professions, se basent sur le vécu des patients et leurs revendications, et plaident pour une acceptation des différences et une prudence quant aux thérapeutiques actuelles. Dans tous les articles revus, la médecine générale n'est jamais intégrée dans le parcours de soins.

CONCLUSION : Actuellement on constate l'opposition de deux paradigmes de soins. D'un côté des médecins intègrent les VDS à la pathologie et proposent des traitements permettant d'assigner un sexe au patient, selon le modèle de binarité homme/femme. De l'autre, des médecins, soutenus par les associations de patients, demandent la reconnaissance des VDS comme des variantes non pathologiques de la normale et le respect de l'intégrité physique des patients. Dans le cadre de cette nouvelle approche, le médecin traitant occuperait une place de choix pour accompagner le patient dans sa santé globale et pour le soutenir dans ses choix.

MOTS-CLÉS : *intersexe, variations du développement sexuel, recommandations, médecine générale*

3. Introduction

Tout d'abord il est important de bien définir les termes de « sexe » et de « genre ». Le sexe désigne les caractéristiques biologiques d'un individu : chromosomes, hormones, organes génitaux. Le genre désigne quant à lui les caractéristiques sociales de l'individu : la représentation qu'il se fait de lui-même et ce qu'il manifeste à travers son comportement ou sa façon de s'habiller par exemple (FIGURE 1).

Actuellement, le sexe biologique du patient oriente la pratique médicale dans de nombreuses situations cliniques³. Dans la grande majorité des recommandations, ces actes se basent sur des modèles binaires, comme par exemple les tables SCORE⁴. Pourtant, en dehors des archétypes « mâle » et « femelle », il existe un nombre important de variations, que l'on peut regrouper sous le terme d'« intersexuations ».

La notion de « *variation* » du développement sexuel (1), n'est apparue que récemment à la faveur de l'expression des groupes de patients et associations. En effet l'attachement social et médical à une classification binaire des individus (femme ou homme) fait considérer les personnes dont le sexe n'est pas clairement assignable comme étant « malades ». Le corps médical utilise ainsi, depuis le consensus de Chicago sur l'intersexuation⁵, le terme de « troubles du développement sexuel » (« *disorders of sex development* »).

En pratique, ces patient.e.s ou leurs parents se voient proposer une prise en charge hautement spécialisée, dont parfois des chirurgies de « réassignation sexuelle » (2-6). Les soins sont généralement adaptés au cas par cas, et les techniques chirurgicales, les traitements hormonaux ou les suivis psychologiques varient. Leurs conséquences sont mal connues (2). En regard des complications potentielles rapportées par les patients (7), nous pensons que les recommandations de traitements devraient reposer sur des bases scientifiques solides.

Devant les nombreuses limitations qui semblent exister autour de ces démarches de soin, certain.es se demandent s'il ne serait pas préférable pour ces patient.es que ces variations soient considérées comme des variants physiologiques, et que les patients les possédants soient suivis par des soignants de première ligne, comme tout autre patient.

Afin d'identifier les meilleures approches, nous nous sommes demandé quels étaient les arguments sous-tendant les différentes recommandations en matière d'accompagnement des intersexuations.

Ce travail aura pour but de mettre en lumière les paradigmes actuels en matière d'accompagnement médical des personnes intersexes, et d'essayer de dégager la place que pourrait occuper le médecin généraliste dans les soins.

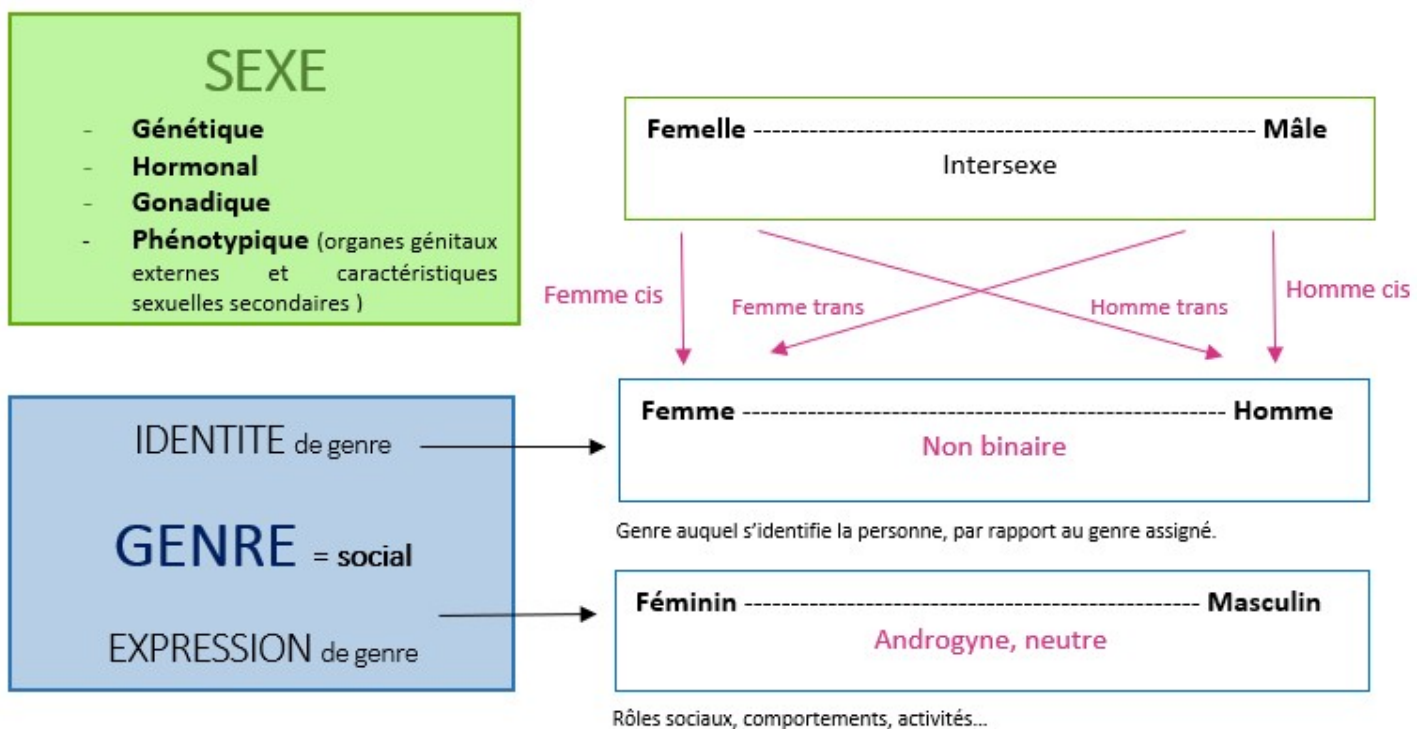
³ Legato MJ, Johnson PA, Manson JE. Consideration of Sex Differences in Medicine to Improve Health Care and Patient Outcomes. JAMA. 8 nov 2016;316(18):1865.

⁴ Par exemple : L'index SCORE évalue le risque cardio-vasculaire des adultes en prévention primaire et intègre : le sexe, l'âge, le statut tabagique, la pression artérielle systolique et la cholestérolémie totale. (<https://www.has-sante.fr/>)

⁵ Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA, in collaboration with the participants in the 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. 1 août 2006;118(2):e488-500.

FIGURE 1 : DÉFINITIONS (8,9)

- **Sexe** : le sexe a une définition biologique. Il est le résultat de caractéristiques phénotypiques primaires (organes génitaux externes, gonades) et secondaires (caractéristiques sexuelles secondaires se manifestant à la puberté), chromosomiques et hormonales de l'individu. Il correspond donc aux notions duales de femelle et de mâle, et introduit l'existence de l'intersexuation.
- **Genre** : le genre a une définition socio-culturelle.⁶
 - *Identité de genre* : perception de la personne d'appartenir ou non à un genre, ou de façon variable, et notamment au genre assigné à la naissance (cis- ou transgenre).
 - *Expression de genre* : manifestations genrées exprimées par la personne (actions, attitudes, vêtements...), en rapport avec les normes sociétales.
- **Intersexe** : « Personne née avec des caractéristiques physiques, hormonales ou génétiques qui ne sont ni complètement féminine, ni complètement masculine ; ou une combinaison des deux ; ou ni l'une ni l'autre. » (10) Une personne inter peut avoir n'importe quelle identité et expression de genre.



⁶ Voir « Genderbread » en *Annexe 3* ;

Genres non binaires : reconnaissance en un continuum des genres.

Exemples : genre fluide (l'identité de genre peut varier au cours du temps), agender (ne pas se reconnaître dans le concept de genre), genre neutre (ne pas d'identifier comme homme ou femme), *genderqueer* (s'identifier quelque part sur le spectre entre homme et femme)...

4. Matériel et méthode

Afin d'identifier et de décrire les différents paradigmes existant dans la prise en charge des intersexuations, nous avons effectué une revue de la littérature en analyse de discours. Issue des sciences sociales, dont les travaux de Michel Foucault⁷, l'analyse de discours est une méthode issue de la théorie critique, qui considère les connaissances dans un domaine comme n'étant pas seulement des discours objectifs issus de l'observation neutre du réel, mais également dépendantes du positionnement social de la personne qui tient les discours, et construites selon certaines traditions, écoles, méthodes, etc. L'analyse de discours est donc une méthode de revue de la littérature visant à identifier les différents paradigmes de discours existant sur un thème et la manière dont ceux-ci sont construits, afin d'identifier les processus qui mènent à la construction d'un discours donné⁸.

Une revue systématique de la littérature a été effectuée à partir des moteurs de recherche Tripdatabase, Cochrane, Sumsearch, Epistemonikos, CisMef, Cible+ , PubMed, Cairn et Google Scholar, et des ressources disponibles sur Uptodate, Minerva et les sites de la HAS, du KCE et de la SSMG. Les mots-clés qui ont été utilisés sont « *DSD* », « *intersex* », « *recommandation* », « *care managment* » et « *surgery* », et la recherche a été limitée à la période 2010-2020. Cette recherche a été réalisée en mars 2020. Les sources associatives ont été trouvées à partir du site de l'ASBL Genres Pluriels.

136 documents ont d'abord été sélectionnés sur base de leur titre. Une lecture de l'abstract a permis de les classer par thèmes et de ne conserver que les articles les plus récents et pertinents par rapport au sujet traité, pour chaque catégorie. Les critères d'inclusion étaient : la spécificité des soins aux patients inter (exclusion des articles LGBT au sens large), la source de la publication (*peer-reviewed*), et pour les articles juridiques, les textes relatifs à la France ou à l'Europe, en l'absence de données belges.

Les articles antérieurs à 2015 ont été exclus à l'exception d'une recommandation de la HAS, en l'absence de recommandation plus récente. Au total 77 articles ont été analysés. Ils sont tous publiés en anglais ou en français, entre janvier 2015 et mars 2020. La recherche est résumée sous forme graphique à la page suivante ([FIGURE 2](#)), et les détails se trouvent en [Annexes 2 et 3](#).

Les données analysées ont été :

- La source de la publication ;
- La profession des auteurs. Pour les articles de revues scientifiques, recherche des premier et dernier auteurs uniquement, ceux-ci étant considérés comme ayant contribué le plus largement à la publication. La formation des auteurs a été vérifiée par le biais de Researchgate ou directement par Google en utilisant le nom de l'auteur et les informations indiquées dans les articles ;
- Le vocabulaire utilisé ;
- Les éventuels arguments utilisés ;
- Les conclusions.

Le vocabulaire a été relevé au fil des lectures, et le logiciel Iramuteq a été utilisé pour réaliser :

- De statistiques textuelles (effectifs des noms, adjectifs, et verbes utilisés) ;
- Des analyses de similitudes (relations entre les mots utilisés) ;
- Des analyses factorielles de correspondance (relations entre les mots utilisés et une variable).

Le corpus a été créé par l'encodage de tous les articles étudiés, avec les **variables** et *modalités* suivantes :

- **Auteur** : *Médecin : spécialité médicale ; Médecin : spécialité chirurgicale ; Non médecin ; Mixte : médecin + non médecin*
- **Thème** : *Prise en charge ; Santé mentale ; Genre ; Chirurgie ; Sociologie ; Fertilité ; Assigination ; Parents.*

⁷ Philosophe français (1926-1984), qui s'intéressa notamment à la production du discours.

⁸ Voir par exemple : Borch A, Kjærnes U. Food security and food insecurity in Europe: An analysis of the academic discourse (1975–2013). *Appetite*. août 2016;103:137-47.

5. Résultats

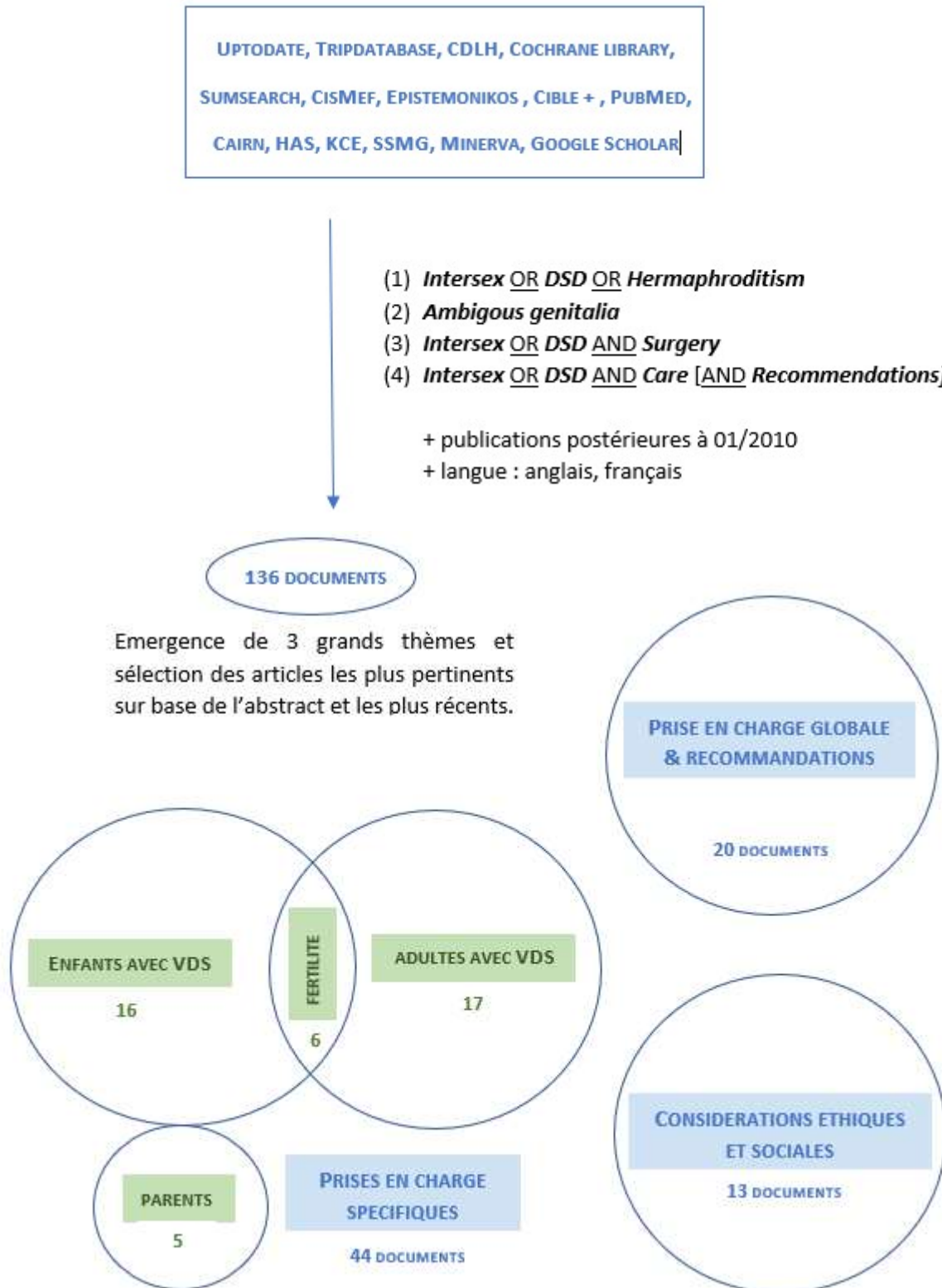


FIGURE 2 : MÉTHODOLOGIE DE LA RECHERCHE DOCUMENTAIRE

Parmi les 77 articles analysés, 37 (48%) ont pour auteurs principaux des médecins, dont 17 des spécialistes en chirurgie (22.1%). 30 articles (38%) ont des auteurs qui ne sont pas médecins : psychologues, sociologues, bioéthiciens, biologiste, infirmier.es... Les 10 articles restant avaient des co-auteurs émanant du milieu médical et non médical. Environ un quart des articles étudiés (26%) sont issus de revues d'urologie ou de chirurgie générale. Les professions de 128 auteurs ont été retrouvées (certains articles n'ayant qu'un seul auteur, et certains auteurs n'ayant pas pu être identifiés). On retrouve 36 urologues (28%), 23 endocrinologues (18%) et 13 auteurs d'une autre spécialité médicale (10%) : médecine reproductive, gynécologie ou psychiatrie.

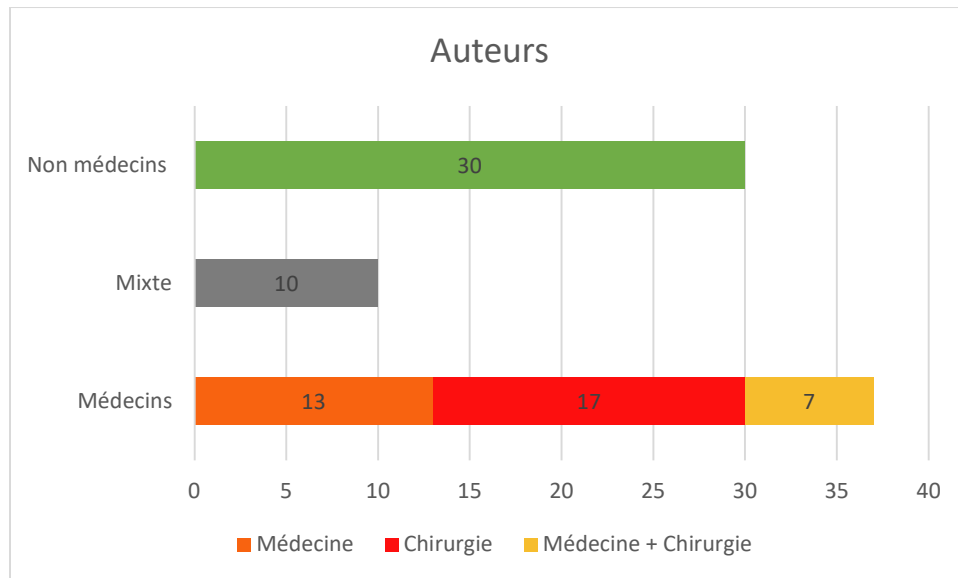


FIGURE 3 : RÉPARTITION DES AUTEURS SELON LEUR SPÉCIALITÉ

Le terme privilégié par les articles rédigés par des médecins est « *disorders of sex development* », en accord avec le consensus de Chicago de 2006 et malgré les critiques de ce terme « pathologique » ; 60% des articles lus l'utilisent. Le terme intersexe est au contraire très peu utilisé par la communauté médicale. Les autres termes employés sont majoritairement la formulation « *disorders/differences of sex development* » et le terme de « variation du développement sexuel » qui est celui que nous retiendrons ici également.

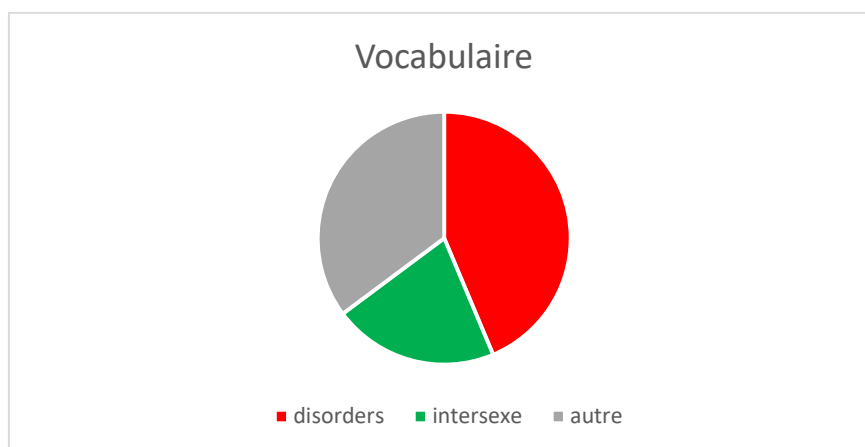
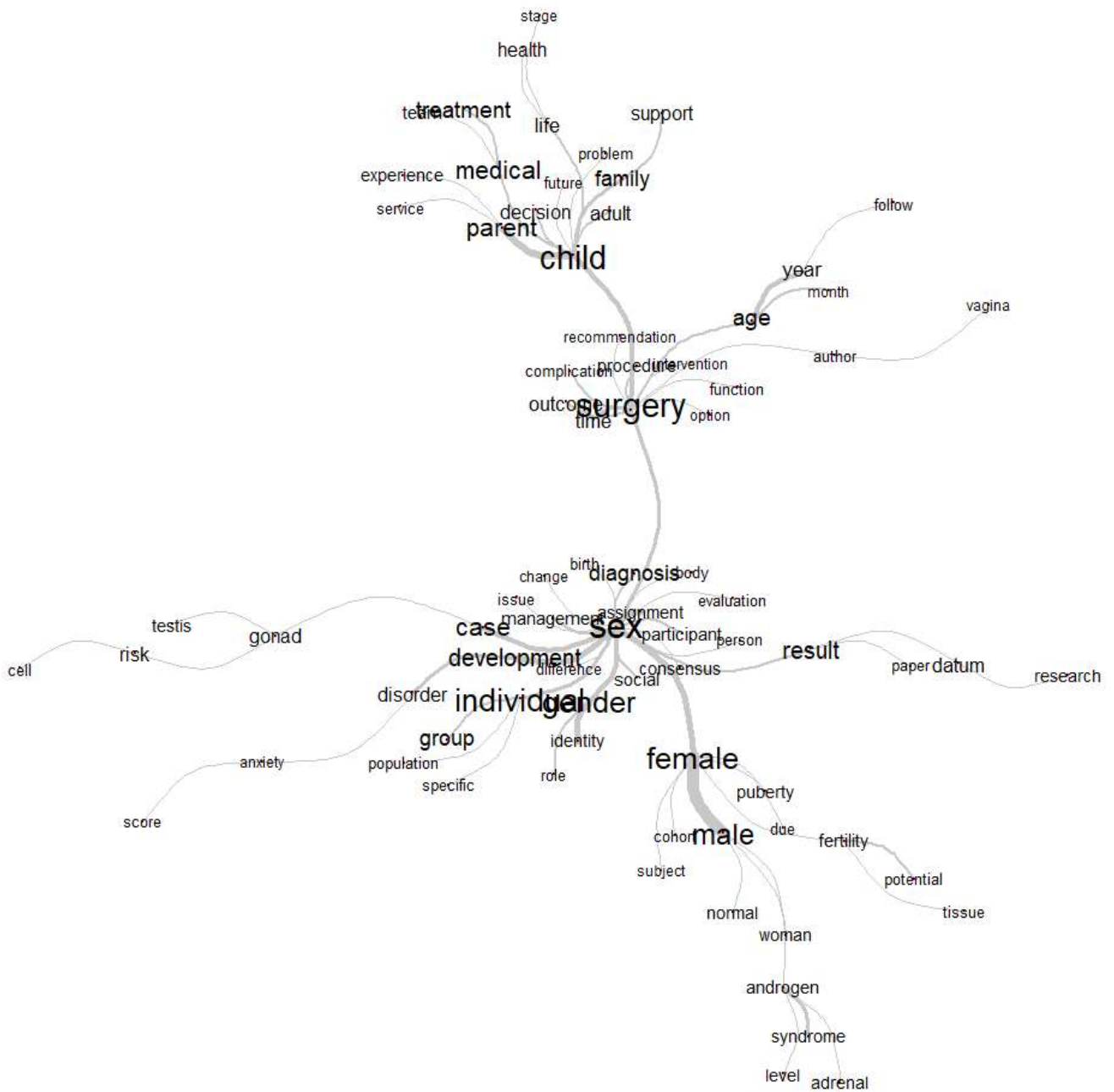


FIGURE 4 : VOCABULAIRE UTILISÉ



.FIGURE 5 : ANALYSE DE SIMILITUDES DANS LES TEXTES DONT LES AUTEURS SONT MÉDECINS

Comme le montre une analyse de similitudes après séparation du corpus entre modalités « médecins » (*médecine, chirurgie, et mixte*) et « non-médecins », la structure du discours apparaît très différente.

Dans les publications des médecins, on relève une organisation autour de trois termes principaux : « enfant », « sexe » et « chirurgie ». Le vocabulaire de « l'action » a une forte occurrence : « *procedure* », « *intervention* », « *management* », « *result* », « *decision* »...

5.2. Prise en charge spécifique aux enfants

Dans la prise en charge des nouveau-nés présentant une VDS, trois thèmes se dégagent :

- Quel sexe/genre attribuer à l'enfant ?
- Faut-il opérer les organes génitaux, pourquoi et quand ?
- Comment communiquer avec les parents ?

5.2.1. « Assignation » du sexe/genre

Quatre articles consacrés spécifiquement à l'assignation du sexe/genre ont été étudiés (25–28). Les nouveau-nés présentant des OGE atypiques sont soumis à de nombreux examens médicaux afin de connaître le diagnostic et d'explorer leurs caractéristiques chromosomiques, gonadiques et hormonales. Les recommandations pour l'évaluation néonatale de ces enfants sont bien établies, et comprennent au minimum : un examen clinique précis des OGE, des dosages hormonaux, un bilan génétique, une exploration par échographie abdomino-pelvienne. L'examen des OGE ne se limite généralement pas à s'assurer de la fonctionnalité des organes (possibilités de miction et de défécation normales) mais s'étend à des mesures anatomiques afin de discerner les caractères féminins et les caractères masculins. Des longueurs arbitraires sont fixées pour définir la normalité du « tubercule génital »: un phallus doit mesurer entre 2.5 cm et 4.5 cm, tandis qu'un clitoris doit mesurer entre 0.2 cm et 0.85 cm (3). Entre les deux, ou en cas de mesure anormale pour le caryotype, l'incertitude apparaît.

Deux échelles ont été proposées pour scorer la « virilisation des enfants XX » et la « sous virilisation des enfants XY » dont les OGE sont hors normes. Ces échelles sont présentées en *Annexe 3*. Pour les enfants dont le caryotype présente une variation des chromosomes sexuels (par exemple une mosaïque 46 XX/46XY) il n'existe pas d'échelle non binaire adaptée.

Les VDS sont usuellement classées en 3 catégories : les VDS avec caryotype féminin (XX-DSD), les VDS avec caryotype masculin (XY-DSD) et les VDS avec anomalies des chromosomes sexuels (SC-DSD). Le diagnostic le plus fréquent chez les enfants XX-DSD est l'HCS alors que chez la majorité des enfants XY-DSD le diagnostic ne peut pas être posé (26). Le choix du sexe semble être fortement associé au caryotype, mais aussi : à la longueur du phallus (pour le choix « mâle ») et à la présence d'un vagin et/ou utérus (pour le choix « femelle ») (26).

Dans trois articles sur les quatre, l'assignation du sexe/genre est associée à la décision chirurgicale.

La totalité des articles (hors publications émanant du milieu associatif) s'emploie à déterminer de la façon la plus « adéquate » possible le sexe du bébé, en fonction de l'identité de genre la plus probable de l'enfant. Le sexe est soit femelle, soit mâle, et jamais la possibilité d'élever l'enfant comme intersexe n'est évoquée. Seule une recommandation Uptodate propose d'élever l'enfant de façon neutre le temps que celui-ci puisse manifester son identité de genre, mais uniquement dans les situations cliniques où l'identité de genre est trop « difficile à présumer » (2). Dans la littérature scientifique médicale abordant l'intersexuation, la possibilité d'être intersexe n'est finalement presque jamais considérée. Seul un bref article, dont l'auteure principale est une infirmière en chirurgie plastique, propose de faire « une *pause* dans la reconstruction génitale esthétique et de créer un espace de temps où un individu peut rester intersexué » (29).

5.2.2. Chirurgies des organes génitaux

La remise en question de la « correction » chirurgicale des OGE vient surtout des spécialités non médicales : milieu associatif (10,16), droit (7,30), éthique (31,32)... Il existe un net fossé entre les arguments médicaux et les considérations légales et éthiques.

Globalement les recommandations et les articles les plus récents recommandent une prudence quant à la pratique de la chirurgie précoce chez les enfants, la limitant aux urgences (obstacle à la miction par exemple) et aux cas de « virilisations sévères ». Cependant, bien que des données chiffrées ne soient pas disponibles, il semble que les « *pratiques de normalisation génitale précoce se produisent encore dans de nombreux centres aujourd'hui* » (33).

Pour les médecins en faveur de la poursuite des interventions, les arguments sont les suivants :

- Une **diminution du stress parental** (13,22,34,35), et une **facilitation de la création du lien parent.s-enfant** (2). La diminution du stress traumatique (SPT) constatée par Delozier et al. (35) à 6 mois post-chirurgie n'a pas été comparée avec une évaluation du score de SPT chez des parents dont l'enfant n'avait pas subi de chirurgie ;
- Un **droit des parents** à ne pas se sentir capable d'élever un enfant intersexe (2) ;
- **Eviter la stigmatisation** (13,22,36) de l'enfant, notamment dans le milieu scolaire ;
- **Aider à construire une identité de genre stable** (22,34) ;
- **Obtenir de meilleurs résultats chirurgicaux** (18,36) La qualité des tissus est meilleure chez l'enfant, notamment en raison de l'imprégnation par les œstrogènes maternels. La plastie peut être faite dans le même temps qu'une éventuelle chirurgie de réparation des voies urinaires. En cas de présence de tissu testiculaire chez des enfants élevés en filles, il existe un risque de masculinisation sous l'influence hormonale si l'orchidectomie n'est pas effectuée. Si l'enfant choisit d'avoir recours à la chirurgie, il va souffrir de sa différence en attendant de pouvoir bénéficier de l'opération. Enfin, si la personne choisit de se faire opérer à l'âge adulte, elle peut ne pas avoir l'assurance médicale nécessaire pour couvrir les frais médicaux (22).;
- **L'absence de recul sur les conséquences de l'abstention chirurgicale** et du vécu psychosocial d'avoir des OGE différents. (4)

Ces arguments concernent donc : la santé des parents, la croyance d'une association entre aspect corporel et identité de genre, des critères techniques de faisabilité, et l'anticipation de problèmes psychosociaux. Il n'existe actuellement aucune preuve EBM sur les indications ou techniques chirurgicales.

Pour d'autres médecins, et surtout pour les défenseurs des patients, les oppositions à la poursuite de la chirurgie chez l'enfant sont :

- Qu'elles sont **contraires aux Droits de l'Homme** (36) ;
- Le **non-respect de l'autonomie de l'enfant** (7,16,32) Il est impossible d'avoir une certitude quant à la future identité de genre de l'enfant (36). La « dysphorie de genre » semble plus fréquente chez les adultes avec VDS (5). Si l'identité de genre ne correspond pas au « sexe d'élevage » initial, les possibilités chirurgicales devraient rester ouvertes ;
- **La fréquente nécessité de réopérer** (37) ;
- **La perte de la fertilité** en cas de gonadectomie (20).

Ces arguments appliquent donc les principes de bioéthiques de non-malfaisance et d'autonomie.

5.2.3. Prise en charge des parents

Vu le très jeune âge de la plupart des patients au moment du diagnostic, ce sont finalement les parents qui sont les principaux interlocuteurs des médecins. La possibilité d'avoir un enfant avec une VDS n'a généralement jamais été envisagée par les parents, ni même considérée, puisque la plupart des gens ne connaissent pas leur existence. L'étude de Timmermans et al. (38) remarque, grâce à une analyse du contenu des interactions médecins-parents lors des consultations, que les soins sont justement plus « parents-centrés » que « enfants-centrés ».

Des études se portent sur le stress parental autour de l'annonce diagnostic et de la prise de décision thérapeutique. Les parents peuvent se trouver dans une situation d'incertitude face à la maladie, et souvent dans un état de stress post-traumatique. Dans ce contexte, leur imposer de participer à une prise de décision possiblement irréversible pour leur enfant, risque de majorer leur stress et de les empêcher de prendre une décision éclairée (35). L'offre d'un support psychologique est alors bienvenue, mais n'est pas encore proposée de façon systématique, surtout pour les parents qui n'ont pas accès à un centre de référence (39). Une prise en charge psychologique peut permettre de compenser le stress du diagnostic médical en clarifiant les explications, sortant le diagnostic de la pathologie et facilitant l'accès à d'autres sources d'information comme des groupes de patients (39).

L'étude de Wolfe-Christensen et al. (40) a évalué le niveau de stress parental avant et 6 mois après la chirurgie. Si le niveau de stress est effectivement réduit lors du contrôle, ce n'est pas le cas pour les symptômes d'anxiété ou de dépression. Pour Szymanski et al. (41) la constatation est que les parents anticipent d'autoriser plus de proches à changer la couche de leur enfant (et donc d'exposer ses OGE à un plus grand nombre) et que la décision chirurgicale est moins stressante que le diagnostic lui-même ou la crainte d'une crise surrénalienne (qui peut être mortelle). Le choix de comparer les niveaux de stress de la décision chirurgicale pour les filles avec HCS à l'annonce de la nécessité d'un traitement à vie et d'une complication potentiellement fatale semble peu pertinent : comparaison d'un choix à un état, et d'une solution « thérapeutique » à une issue fatale.

5.3. Fertilité

Les ovaires, testicules, ou gonades mixtes des patients présentant des VDS ont longtemps été retirées de façon systématique, dans le but de supprimer des reliquats non conformes au genre assigné (20), éviter une influence hormonale pubertaire (2) ou limiter le potentiel risque cancéreux (42). Ces opérations, pratiquées précocement chez les enfants, entraînent de fait une stérilité forcée. Quels sont les risques réels liés au maintien des gonades, et quels sont les possibilités en termes de procréation ?

5.3.1. Risque de malignité

Devant le risque de transformation maligne des gonades, la solution proposée actuellement est la gonadectomie. Plusieurs articles la justifie comme étant la solution la plus sûre en l'absence de techniques de dépistage fiables (autopalpation, imagerie, biomarqueurs...) (43,44).

Les préoccupations actuelles sont essentiellement portées sur le « *timing* » de l'intervention, entre la petite enfance et l'adolescence. Dans de nombreux cas, la « sécurité » d'un retrait précoce reste préconisée, bien que chez les enfants avec un SIA les données récentes recommandent le maintien jusqu'à la fin de l'adolescence afin de profiter de la possibilité d'une puberté « naturelle » (33).

L'imagerie par ultrasons fait partie des recommandations d'exploration, essentiellement dans un but de description anatomique, et la place de l'IRM n'est pas bien définie. Leur rôle dans le dépistage des lésions (pré)cancéreuses n'est pas encore connu (33). L'évaluation des structures internes est préférée par vaginoscopie ou cystoscopie, et dans les cas « compliqués » par laparoscopie (11). La large place de la laparoscopie diagnostique, méthode très invasive, ouvre la voie au possible retrait des gonades suspectes ou « indésirables » dans le même temps, et favorise l'interventionnisme chez l'enfant (44).

Les personnes intersexes ont longtemps été considérées comme infertiles et les gonadectomies réalisées de façon quasi systématique. Il y a donc peu de recul sur les possibles transformations cancéreuses des gonades (testicules, ovaires, ovotestis). Les études réalisées sur les pièces de gonadectomie évaluent jusqu'ici la prévalence de lésions tumorales à 10 à 30%. Deux constatations peuvent être faites :

- La gonadectomie reste recommandée malgré l'absence de données précises sur l'incidence et la prévalence des transformations tumorales.
- La tumeur la plus fréquemment retrouvée est le gonadoblastome, et les articles ne mentionnent jamais qu'il s'agit d'un néoplasme bénin¹⁰ ; à l'exception de Kathrins et al. (42) qui précisent que cette lésion n'entraîne jamais de métastases.

¹⁰ « Le gonadoblastome est un néoplasme rare et bénin constitué de cellules mixtes des cordons sexuels et germinales, survenant le plus souvent dans les gonades dysgéniques de jeunes femmes possédant une anomalie du chromosome Y. » <https://www.orpha.net/>

5.3.2. Potentiel procréatif

Longtemps considérées comme forcément infertiles, les personnes avec VDS ont longtemps été exclues des circuits de la médecine reproductive. Pourtant dans les cas où les personnes possèdent des testicules, l'infertilité est souvent en lien avec une oligotérospermie, et peut donc être aujourd'hui améliorée considérablement par les techniques d'extraction du sperme et d'ICSI¹¹.

Ainsi la revue de Islam et al. (43) évalue les possibilités d'ouvrir les techniques de cryopréservation développées en oncologie aux patients ayant une VDS. En dehors de la nécessité ou non de procéder à une gonadectomie, cette possibilité de fertilité future devrait être systématiquement proposée aux patients, ce qui n'est actuellement pas le cas. En effet, environ un tiers des patients de la cohorte étudiée dans le cadre de l'étude européenne dsd-Life¹² (45) ne se souvient pas d'avoir reçu des informations sur leur fertilité.

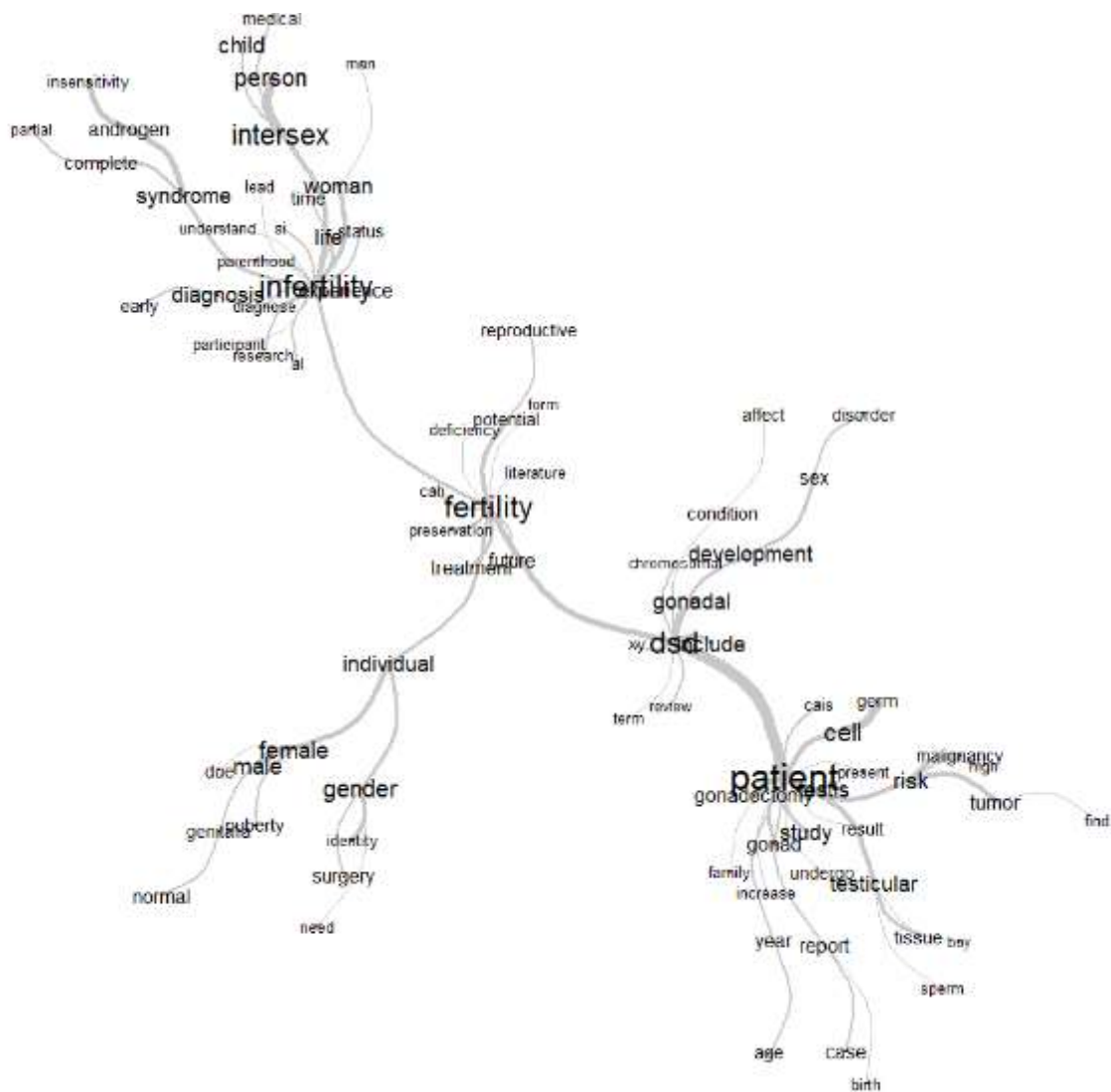


FIGURE 9 : ANALYSE DES SIMILITUDES DANS LES ARTICLES AVEC LA THÉMATIQUE « FERTILITÉ »

¹¹ Micro-injection intracytoplasmique d'un spermatozoïde directement dans l'ovule

¹² Consortium de 16 établissements répartis dans 6 pays européens (Allemagne, France, Royaume-Uni, Suède, Pays-Bas et Pologne) coordonnant leurs recherches et le recrutement des patients dans le but d'améliorer la qualité des soins ; <https://www.dsd-life.eu/>

Comme illustré dans la **FIGURE 9**, le mot « patient » est associé surtout au vocabulaire en lien avec le risque de malignité et pas directement à la notion de fertilité.

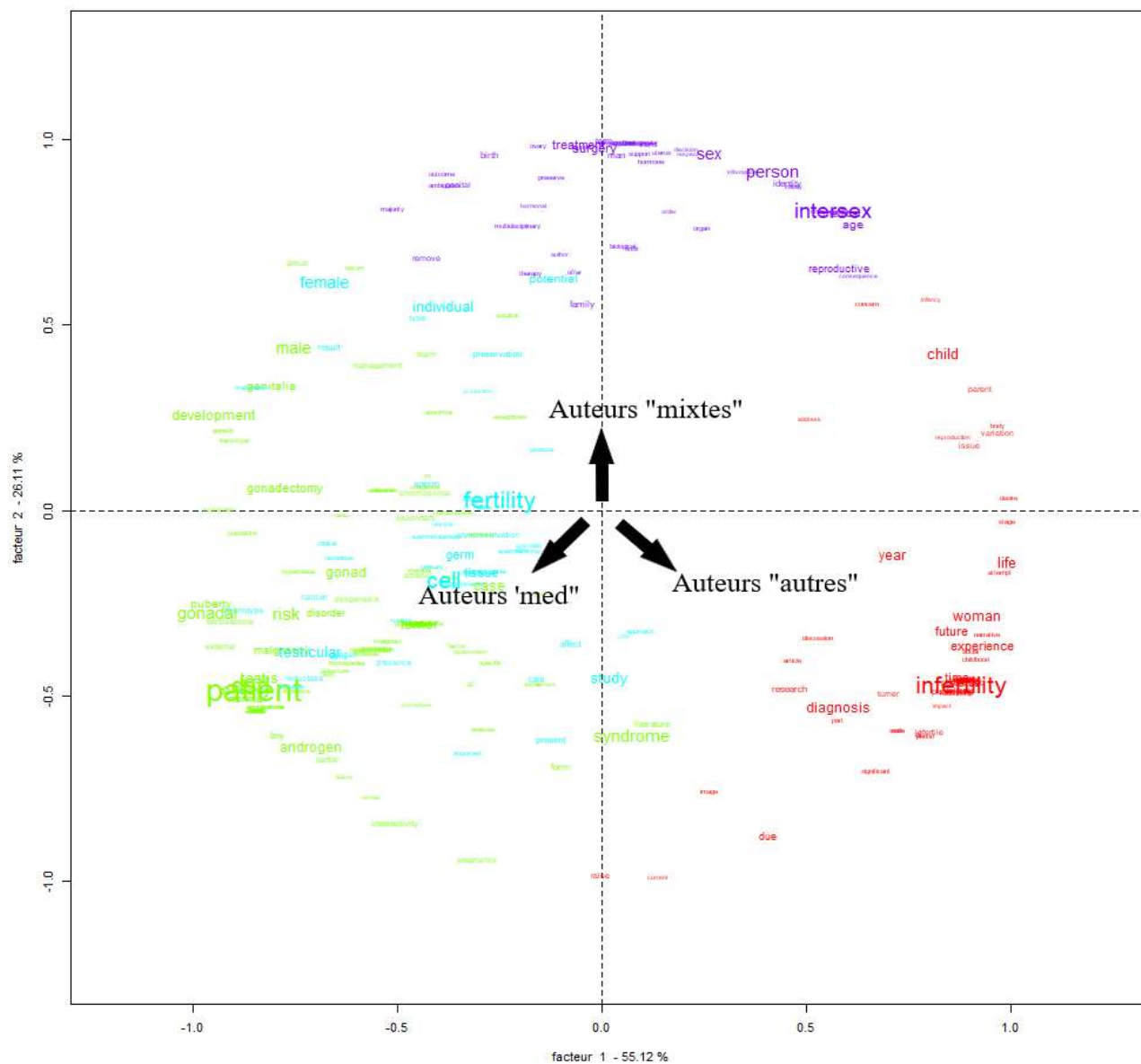


FIGURE 10 : ANALYSE FACTORIELLE DES CORRESPONDANCES DANS LES ARTICLES AVEC LA THÉMATIQUE « FERTILITÉ », SELON LA VARIABLE « AUTEUR »

En analysant tous les articles avec la modalité *Fertilité* selon la variable **Auteur**, on observe que le vocabulaire est très polarisé selon les auteurs. Sur la **FIGURE 10**, on observe que sur la droite du graphique se trouve des termes se rapportant à l'humain : « *woman* », « *identity* », « *reproductive* », « *life* ». A gauche se retrouvent des termes médicaux : « *patient* », « *risk* », « *procedure* », « *malignancy* ». Les termes médicaux sont privilégiés dans les articles écrits par des médecins (couleurs verte et bleue) tandis que le vocabulaire de « l'humain » est préféré par les auteurs d'autres professions. Les articles co-écrits par des médecins et des non-médecins se situent entre les deux.

5.4. Prise en charge spécifique aux adultes

Les études portant sur la santé des adultes avec une VDS sont très rares. Les études portant sur les besoins de santé primaire sont absentes, malgré les spécificités inerrantes aux variations hormonales qui sont presque toujours présentes, iatrogènes ou physiologiques. La plupart des recherches portant sur les patients adultes concernent la santé mentale et l'identité de genre (13 articles sur 17 retenus ici).

5.4.1. Santé somatique

La littérature concernant la santé somatique des adultes avec VDS est très pauvre. Deux des articles étudiés portent sur l'adolescence avec ses modifications hormonales et la transition des soins pédiatriques à la médecine adulte (46,47). Deux articles proposent un « outil de décision partagée » pour faciliter l'implication du patient dans la prise en charge de sa santé. Ces outils ont été élaborés de façon spécifique pour l'HCS (46) et le SIA (48). Dans les deux cas, le document a été élaboré par un partenariat entre médecin, groupes de défenses, et patients. Les étapes d'aide à la décision partagée proposées sont :

- L'évaluation des connaissances préalables, des valeurs et des attentes du patient ;
- Définir le vocabulaire le plus confortable pour le patient ;
- Une proposition de sujets à aborder : puberté, sexualité, gonades, fertilité, etc. ;
- Laisser une place aux questions du patient ;
- La mise en contact avec des associations de patients ;
- Les options chirurgicales (gonadectomie pour le SIA, chirurgie vaginale et clitoridienne pour l'HCS).

Il est intéressant de noter que Weidler et al. (48) recommandent au patient de prendre son temps, et de venir accompagné par un membre de sa famille, et/ou surtout par un ami. Les deux articles encouragent également la prise de contact avec des groupes de patients et le partage des expériences.

Seul un article porte sur la santé des adultes avec VDS (33) et souligne justement l'absence de données disponibles. La plupart des observations concernent là encore spécifiquement l'HCS. Les facteurs à surveiller sont essentiellement :

- Le métabolisme osseux ;
 - o Avance de la maturation osseuse en cas d'hyperandrogénie, avec risque de petite taille à l'âge adulte dans l'HCS ;
 - o Faible densité osseuse par un excès de corticoïdes (dans le traitement de l'HCS) ou un hypogonadisme (iatrogène ou non) ;
- Les risques cardiovasculaires ;
 - o Possible tendance accrue à l'hypertension artérielle, au surpoids et aux perturbations du métabolisme lipidique dans l'HCS ;
- Le métabolisme hormonal ;
 - o Substitution hormonale en cas de gonadectomie ou de production insuffisante ;
- Les éventuelles conséquences psychologiques ;
- Les possibilités de fertilité.

La communication avec le patient est également extrêmement importante et doit être la plus complète et transparente possible. L'âge à partir duquel les informations peuvent être délivrées et de quelle façon n'est pas clair.

5.4.2. Santé mentale

La majorité des articles retrouvés sur les adultes avec VDS sont consacrés à l'évaluation de la santé mentale et de la qualité de vie. L'un des articles fait partie du projet Européen dsd-Life (21) et a permis d'évaluer la prévalence de la dépression, de l'anxiété, de traits autistiques, et des déficits de l'attention avec hyperactivité (TDAH). L'analyse des résultats montre qu'une grande partie des personnes avec VDS sont en bonne santé mentale. L'anxiété et la dépression sont plus élevées chez les patients avec un syndrome de Klinefelter (SK) et une XY-VDS avec genre masculin. Il existe une association entre la honte et la difficulté de communiquer avec l'entourage et l'existence de symptômes dépressifs. Le groupe de patients apparaissant comme le plus vulnérable est le groupe des patients ayant un SK. Cette variation n'est pas associée à un aspect atypique des OGE (Annexe 4).

Il est intéressant d'étudier les risques psychologiques auxquels sont exposées les personnes avec des VDS. L'interprétation pathologique des VDS et des manifestations psychologiques associées est prédominante : l'accompagnement psychologique peut améliorer la santé des patients « *bien que la condition de DSD ne puisse être guérie* » (21). Il existe une forte association entre la santé physique et la santé mentale : la perception par le patient que son corps est en bonne santé est prédicteur d'une meilleure qualité de vie (21). On peut donc ici émettre l'hypothèse que la médicalisation et la pathologisation des VDS par le corps médical, influence négativement la santé mentale des patients.

5.4.3. Identité de genre et la sexualité

Deux articles étudient l'identité de genre des personnes avec VDS. Kreukels et al. (49) proposent une étude du genre des adultes inter sur un grand nombre de participants, dans le cadre de l'étude dsd-Life. 5% des personnes interrogées rapportent un changement de genre : 4% dans l'enfance, et seulement 1% à l'âge adulte (les changements dans la petite enfance étant souvent faits selon l'avis des médecins et/ou parents). Les changements de genre à l'âge adulte représentent en fait 3%, si on exclut les patients qui ont un syndrome de Klinefelter ou de Turner, chez qui il n'y a pas d'ambiguïté des OGE. Aucun changement de genre n'a d'ailleurs été rapporté chez ces patients.

Si l'on exclut également ces personnes (SK + ST) de l'estimation totale de changement de genre, la proportion serait augmentée à 11% ; ce résultat n'est pas explicité dans l'article.

Une proportion de 4% des participants se décrit comme d'un autre genre que « homme » ou « femme » et les auteurs soulignent la difficulté de ces patients pour décrire leur genre, l'absence d'outil non binaire pour l'évaluation du genre, et une vulnérabilité légèrement augmentée chez ces patients (estime de soi plus faible, scores d'anxiété et de dépression plus élevés).

Si l'article de Kreukels et al. a une orientation essentiellement descriptive, dans le but d'aider au choix du sexe/genre d'éducation, Jesus et al. (50) associent l'assignation du sexe/genre à la chirurgie et interprètent les résultats par ce prisme. Leur revue de la littérature se porte uniquement sur les personnes XX-CAH et conclue à une plus forte prévalence de la « dysphorie de genre » (DG) chez les patients élevés en garçons. Les auteurs associent également le choix du sexe masculin à « *la nécessité* » des chirurgies multiples, un petit pénis et une petite taille qui rendent cette option « *indiscutable* ». La fréquence de la DG chez les patients XX-CAH notamment chez ceux élevés garçons auraient pu être utilisée en faveur de l'abstention chirurgicale chez l'enfant mais cette observation n'est pas faite ici. Rappelons que l'auteur principal est un chirurgien et la revue de publication une revue spécialisée en urologie pédiatrique.

Les deux articles interrogent la possible influence de l'exposition prénatale aux androgènes sur l'identité de genre, sur base de l'association entre androgènes et « comportements masculins ».

Pour le même thème traité, on peut observer que selon l'auteur, psychologue ou chirurgien, le vocabulaire sera fortement influencé par la profession.

5.5 Considérations éthiques et sociales

C'est dans cette thématique que les médecins sont les moins représentés : seulement 2 articles avec auteurs « mixtes » sur 13. Deux publications d'ordre juridique ont été trouvées pour la France : la recommandation du comité national d'éthique (32) et un rapport de la délégation aux droits des femmes et à l'égalité entre les hommes et les femmes, destiné au Sénat (52). Les recommandations ont dans les deux cas été réalisées à partir d'auditions avec des patients, représentants d'associations et médecins. Dans les deux cas la terminologie retenue est « variation du développement sexuel ».

Les rencontres avec des patients ont permis de considérer « *la très grande souffrance et la colère de personnes ayant fait l'objet d'interventions précoces* » (32) : ce fait n'a pas été étudié ni rapporté dans la littérature scientifique analysée.

Les recommandations sont similaires dans les deux textes :

- La prise en charge doit se faire dans des centres de référence ; et doit faire participer les associations de patients.
- La terminologie « variation du développement sexuel » doit être retenue.
- La formation des professionnels de santé sur les VDS doit être améliorée.
- Une base de données précise sur le nombre et la nature des interventions pratiquées doit être créée.
- L'extrême prudence quant à la pratique d'intervention chirurgicale est de mise. Sur ce point le conseil d'éthique considère que l'autodétermination du patient est l'élément essentiel et la décision de modifier chirurgicalement les OGE ne devrait être prise que par le patient lorsqu'il est en âge de le faire. Il est également précisé que l'urgence psycho-sociale ne peut justifier à elle seule une opération d'assignement.
- L'information en milieu scolaire et de la population générale est nécessaire, afin de réduire la stigmatisation, les tabous, et leurs conséquences pour les patients.
- Des plateformes de dialogue entre les médecins et les (associations de) patients devraient être créées (32).
- Un allongement du délai permettant d'indiquer le sexe de l'enfant à l'acte de naissance doit être demandé (52).

Garland et Slokenberga (30) estiment que le changement de prise en charge des patients ayant des VDS ne passera pas seulement par la demande d'une adaptation des pratiques médicales aux recommandations éthiques et des organisations défendant les droits humains¹³, mais aussi par la reconnaissance et la réparation des préjudices déjà subis par de nombreux patients. Ces auteurs mettent également en avant le fait que c'est grâce aux militants intersexes que les organisations défendant les droits humains ont considéré cette problématique et émis des recommandations. L'article de Schoer et al. (53) associe également l'intervention des patients et associations de patients à une modification des pratiques médicales.

¹³ Conseil de l'Europe, United Nations Human Rights Committee...

6. Discussion

Nous voulions dégager ici les paradigmes existant en matière d'accompagnement des personnes intersexes. Il apparaît clairement que deux grands types de discours se dégagent des différents articles étudiés. D'une part on constate un discours médical, porté par des médecins spécialistes essentiellement urologues et endocrinologues, axé sur la classification, les possibilités thérapeutiques et la correction des variations. De l'autre, la littérature issue essentiellement de disciplines non médicales - bioéthique, psychologie, sociologie essentiellement – et du milieu associatif, qui conçoit les VDS comme une variante de la normale et les patients comme étant en bonne santé mais exposés à la stigmatisation et à la difficulté de s'adapter dans une société polarisée, où on est homme ou femme. Le nombre d'articles étudiés étant réduit et leurs dates de publication très récentes, cet échantillon ne permet probablement pas de considérer toute la complexité de ce sujet. Un certain nombre de points peuvent cependant déjà être évoqués.

Définitions et choix du vocabulaire

Comme rappelé dans l'introduction, la définition du genre et du sexe est souvent problématique, notamment du point de vue juridique. Morgan Carpenter (31) analyse l'impact de la création d'un « troisième sexe » juridique (« *other* ») en Australie, sur la prise en charge des patients intersexes. Cette nouvelle possibilité est une avancée notable pour les personnes ne s'identifiant pas comme homme ou femme (non binaire). Cependant, l'enregistrement des enfants intersexes sous cette catégorie fait supposer que l'identité de genre des patients inter est homogène, et surtout qu'elle est forcément non binaire. Le sexe indiqué sur l'acte de naissance et les documents administratifs est donc utilisé comme indiquant en fait l'identité de genre de la personne, et ne correspond pas (forcément) aux personnes présentant une intersexuation. Par ailleurs, l'auteur souligne qu'il n'y a aucun enregistrement de nouveau-nés intersexes sous cette catégorie, et que le taux de chirurgie n'a pas changé depuis la modification de la loi.

« *The differentiation between sex and gender is important in recognizing that biology is not destiny.*¹⁴ » (22) illustre bien que le sexe (biologique) n'est pas toujours identique au genre (identification de la personne). Si la médecine peut modifier les organes génitaux, analyser les caryotypes, ou doser les hormones, l'identité de genre est propre à l'individu et lui-seul pourra en faire part à des tiers.

Notre langage est également binaire et ne comporte pas de terme pour décrire les organes génitaux des enfants intersexes. Ainsi, les termes « phallus » ou « pénis » auront tendance à remplacer le terme « clitoris » lorsque la longueur augmente. Le vocabulaire choisi par le médecin influence déjà la façon dont l'enfant va être perçu par ses parents, et risque de renforcer le sentiment que l'enfant n'est *pas normal* si le terme ne correspond pas au sexe envisagé. Le vocabulaire va influencer, de façon consciente ou non, le choix des parents et il apparaît nécessaire de proposer des recommandations sur le langage à utiliser et de confronter les parents à des intervenants extérieurs au monde médical.

Comme il a été vu plus haut la santé mentale et la qualité de vie semblent associées à la santé physique. La présentation par le corps médical des VDS comme des « maladies chroniques » et la proposition régulière de traitements peut entretenir cette perception du corps comme étant malade et dysfonctionnel, et ainsi créer la souffrance psychologique.

Les articles et publications qui avancent leurs conclusions avec le plus de certitude sont ceux qui utilisent un vocabulaire qui implique les émotions (23,25,50). Dans leur article, Melissa Gardner et al. (54) pointent justement l'usage d'un vocabulaire « polarisé » des militants pour décrire les interventions chirurgicales. Ils prennent pour exemple les termes de « *chirurgie cosmétique* », « *intervention médicale non nécessaire* » et « *stérilisation involontaire* » comme étant « *forts en émotions ce qui rend moins probable des discussions équilibrées et rationnelles* ».

¹⁴ *La différenciation entre sexe et genre est importante pour reconnaître que la biologie n'est pas le destin.*

Pourtant, dans beaucoup d'articles médicaux, les auteurs utilisent également des termes qui risquent d'influencer le choix des représentants ou du patient : « *reconstruction génitale* » (25), « *réparation génitale* » (5).

Le « sexe d'élevage » et le paradigme de binarité

a. Accueillir un enfant avec une variation du développement sexuel

Depuis les années 90 avec le développement des échographies et amniocentèses, et plus récemment la possibilité de réalisation d'un caryotype fœtal sur sang maternel, a permis aux parents de « connaître » leur enfant avant la naissance. Aujourd'hui la norme dans les pays industrialisés est de connaître le sexe, et les parents n'attendent plus un « enfant » mais un « garçon » ou une « fille ».

Lorsque les différents déterminants du sexe ne sont pas en parfaite adéquation, lequel sera dominant pour attribuer le « sexe le plus probable » ? Dans l'SICA, le fœtus est tout à fait mâle du point de vu chromosomique (XY) et tout à fait femelle du point de vu phénotypique à la naissance (féminisation complète des OGE en l'absence d'action de la testostérone). Dans ce cas, les recommandations sont d'élever l'enfant comme étant une fille.

Au contraire dans l'HCS avec virilisation importante, si les OGE peuvent se présenter comme un phallus et un scrotum, ce sont les chromosomes femelles (XX) qui l'emporteront car le « sexe d'élevage » préconisé est femelle.

Le sexe est une réalité biologique, et n'est donc pas modifiable, encore moins « assignable ». C'est pourquoi le terme de « transsexuel » a ainsi été justement modifié par « transgenre » pour parler des personnes pour qui le genre assigné à la naissance ne correspond pas à leur genre ressenti. Certaines composantes du sexe peuvent être modifiées par la chirurgie ou les traitements hormonaux si une personne le désire, mais il est impossible de changer « intégralement » de sexe. Les personnes nées avec une VDS, devraient donc avoir la possibilité de s'accepter, et surtout d'être acceptées comme telles. Les personnes inter, outre leurs caractéristiques biologiques propres, auront également une identité de genre qui pourra être femme, homme, ou non binaire.

Si un genre doit généralement être choisi en raison des limitations sociétales (inscription au registre de naissance, choix d'un prénom, vocabulaire binaire...), il devrait toujours rester à l'esprit de la famille et des soignants qu'il est nécessaire de rester flexible, et que c'est à l'entourage de l'enfant de s'adapter à son développement, et pas à l'enfant de s'adapter à ce que l'on attend de lui.

b. Être une personne possédant une variation du développement sexuel

Beaucoup de personnes ayant une VDS ont un corps en bonne santé et expriment une souffrance essentiellement en lien avec la surmédicalisation qui leur a été imposée, et la difficulté à se positionner et à s'affirmer dans une société binaire (7,55,56).

Du point de vue de la sexualité et de la fertilité, un biais présent systématiquement dans la prise en charge de décision concernant les personnes intersexuées est d'une part l'hétérosexualité, d'autre par la réduction de la sexualité à la pénétration vaginale : des OGE sans phallus ou sans cavité vaginale sont considérés comme ne permettant pas de rapports sexuels. De plus l'orientation affective et sexuelle future de l'individu est parfois utilisée pour évaluer l'assignation de genre ; une relation stable et des rapports hétérosexuels étant considérés comme la « réussite ».

La classification nouvelle de l'intersexuation comme une spécificité possible de la « dysphorie de genre » est aussi problématique (57) car elle rassemble

- Des personnes avec VDS, qui peuvent ne pas se sentir en adéquation avec le genre qui leur a été assigné *en raison de* traitement hormonaux ou chirurgicaux *imposés* ;

- Des personnes ayant une transidentité et qui pourraient justement *choisir d'avoir recours* à des traitements hormonaux ou chirurgicaux, qui leur apportent un mieux-être dans leur identité de genre.

De plus la non-conformité de l'identité de genre au sexe assigné ne devrait pas être associée à la pathologie psychiatrique (« dysphorie »), puisque ces personnes trouvent un mieux-être en pouvant s'épanouir dans leur identité de genre propre.

La chirurgie et la difficulté de « rétrograder » les interventions médicales

Il est très fréquemment avancé que l'aspect des organes génitaux influe sur le développement de l'identité de genre. Pourtant dans le cas des patients transgenres, l'identité de genre s'est développée en présence d'OGE « typiques », et le recours à la chirurgie génitale est loin d'être l'élément clé du parcours de soins : seulement environ 50% (58) des patients trans incluraient la chirurgie dans leur parcours de soins, et la transition « sociale » est généralement suffisante au confort (49).

Il existe encore une forte croyance des professionnels en un effet bénéfique psycho-social de la chirurgie (2,4,36) : des OGE « normaux » faciliteront les relations, éviteront les rejets et la stigmatisation... Il n'y a cependant aucune preuve scientifique, ni étude de suivi sur ce sujet (34). La croyance est basée sur les années de pratique chirurgicale, et les médecins ont tendance à mettre en place des « mécanismes de défense » en réponse aux discours des patients : l'association de mauvais résultats à d'autres équipes que la sienne, la mise en avant des progrès techniques ou encore l'évitement ou l'utilisation du jargon médical (34,59).

Une des interventions les plus controversées est la clitoridoplastie ou réduction clitoridienne. La réduction de la taille du clitoris a pour unique objectif d'aligner l'apparence au genre assigné, puisque le clitoris des patient.e.s est tout à fait fonctionnel. La chirurgie est généralement conseillée « tôt », bien que la taille du clitoris involue généralement avec l'âge si l'exposition aux androgènes diminue (comme c'est le cas dans l'HCS (60)). L'opération historiquement pratiquée (23) était la clitoridectomie, qui est aussi une « mutilation génitale de type I » selon l'OMS. Une même opération a donc été, pendant un temps, mutilante pour certaines (les « filles normales ») et salvatrice pour d'autres (les « filles avec un clitoris hypertrophié »). Aujourd'hui les techniques les plus récentes sont élaborées dans le but de préserver au mieux l'innervation clitoridienne, mais la multiplicité des techniques (4) et le manque de recul sur les données à long terme rendent leur évaluation difficile actuellement.

Dans une société où les exigences esthétiques sont toujours plus fortes, il est difficile de faire le choix de la différence, de ne pas se plier au dictat de beauté. La chirurgie est une solution rapide et radicale à une souffrance résultant de normes culturelles, sociétales ou encore religieuses. La chirurgie en « corrigeant » le corps cautionne le conformisme, sans remise en question de la cause réelle de la souffrance (37). Comment faire évoluer les mentalités si on polisse, rabote, transforme, les variations ?

La question en médecine est souvent de savoir s'il est possible d'*ajouter* une nouvelle intervention (médicament, acte technique, ...) dans les soins. Pour cela les études cliniques permettent de définir si cette intervention aura un bénéfice par rapport à un placebo ou à une autre intervention. Dans le cas de la prise en charge des personnes intersexes la démarche est inverse pour la question de la chirurgie. Le standard établi est un acte irréversible et invasif, qu'il va falloir comparer à « l'abstention thérapeutique », afin d'évaluer si la non-intervention a un bénéfice égal ou supérieur. Pour les soignants, cela peut être plus difficile à appréhender puisque leur rôle va se retrouver « réduit ».

Une dernière constatation est l'absence d'alternative médicalement acceptable à la chirurgie. L'argument des chirurgiens est donc qu'en l'absence de preuve d'un avantage thérapeutique à l'abstention chirurgicale jusqu'à consentement du patient, il faut donc poursuivre les chirurgies (4). L'absence d'étude sur le long terme de patients non-opérés – puisque jusqu'ici rare étaient ceux qui y « échappaient » - ne permet pas d'apporter des réponses précises aux parents. La vie avec des OGE atypiques est considérée comme pouvant relever de « l'expérimentation sociale » (4), et dans ce cas, un suivi psychologique est fortement recommandé (2).

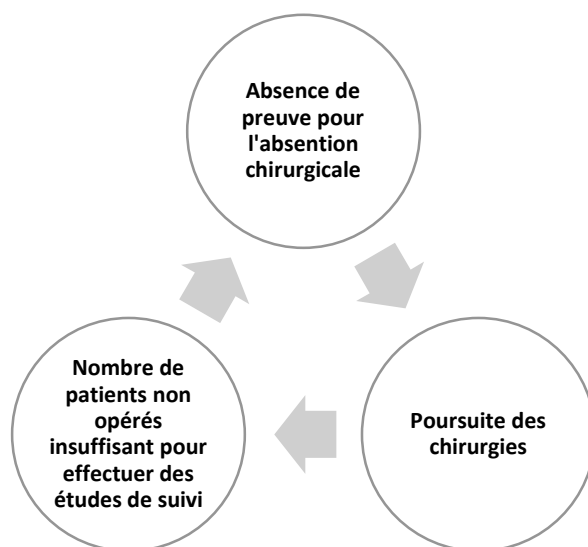


FIGURE 12 : AUTO-ENTRETIEN DES PRATIQUES CHIRURGICALES

Fertilité et hétéronormativité

Les opérations les plus communément acceptées et pratiquées sont les gonadectomies, qui consistent à retirer les tissus gonadiques qui ne correspondent pas au genre assigné, afin d'éviter une dégénérescence tumorale. Le plus haut risque de malignité est lié à la présence de gonades portant du matériel génétique masculin (chromosome Y et/ou gène SRY) et est estimé jusqu'à 30%. Dans ce cas, la gonadectomie est fortement recommandée¹⁵. Pourtant, le risque du cancer du sein des femmes porteuses d'une mutation BRCA est très largement supérieur¹⁶, et la mastectomie prophylactique n'est pas recommandée, mais proposé en alternative au dépistage, et la décision est laissée entièrement à la patiente¹⁷. La poitrine, symbole de la féminité, est préservée autant que possible et l'attachement de la femme à cet aspect de son anatomie semble bien compris et considéré par le corps médical. Ces constats traduisent la faible considération du milieu médical pour les corps intersexués.

Une des raisons pour lesquelles les gonades non conformes au genre assigné sont facilement retirées peut-être aussi l'absence de considération pour des relations autre qu'hétérosexuelles. Si un enfant avec un SICA est élevé.e en femme, l'hétéronormativité implique une relation future avec un homme, et la conservation de testicules n'est donc pas justifiée. Outre le fait que la personne pourrait finalement s'affirmer dans le genre masculin, elle pourrait également être épanouie dans le genre féminin et être engagée dans une relation homosexuelle avec une autre femme, avec qui la possibilité de fertilité existerait. Ces possibilités sont radicalement fermées si la gonadectomie est pratiquée dans l'enfance .

¹⁵ « Because of malignant potential in abdominally positioned gonads bearing Y chromosomal material, surgical removal or repositioning into the scrotum is recommended. » (2)

¹⁶ 69 (BRCA2) à 72 (BRCA1)% - Cancer risks and management of BRCA1/2 carriers without cancer, Uptodate 2020

¹⁷ « We recommend that BRCA1/2 carriers be offered prophylactic bilateral mastectomy [80]. However, the decision about whether or not to undergo such surgery is based on personal preference, given that effective screening is available » - Cancer risks and management of BRCA1/2 carriers without cancer, Uptodate 2020

Des soins ancrés dans un contexte socio-culturel

Quand certaines décisions thérapeutiques sont universellement acceptées, comme par exemple la nécessité de désinfecter une plaie ou l'administration d'insuline dans le diabète de type 1, certains actes médicaux relèvent de décisions éthiques, et s'inscrivent dans une époque et une culture donnée. Ainsi la prise en charge des VDS s'est d'abord reposée sur l'idée avancée par John Money, selon laquelle les enfants naissent « neutres » et qu'ils seront façonnés par leur éducation (62). Le droit des enfants à l'autodétermination n'était à l'époque absolument pas envisagé. Bien que la théorie de Money soit maintenant abandonnée, elle aura néanmoins posé les bases de la « pathologisation » et des traitements « correcteurs ».

Aujourd'hui, outre l'opposition majeure entre médecins et (défenseurs des droits des) patients, de fortes variations dans les prises en charge surviennent selon la culture du pays.

Ainsi en Israël, les techniques de sélection pré-implantatoire et de dépistage anténatal, en proposant (soutenant) l'interruption de grossesse en cas d'intersexuation, tend vers l'eugénisme (63,64). Dans des pays où la possibilité d'élever son enfant comme intersexe est plus accessible (existence de groupes de soutien, plus grande tolérance du corps médical), les parents peuvent être partagés entre participer au changement des mentalités en parlant librement de leur enfant, et le désir de le protéger en évitant de révéler son intimité (64).

Le case-report d'un jeune homme sénégalais par des psychiatres ayant suivi une « transition forcée » vers le genre féminin suite à l'apparition de menstruations et la découverte d'un caryotype XX (6), illustre bien les contraintes sociétales qui peuvent être exercées. Dans la culture locale, le dimorphisme sexuel est très profondément ancré et l'apparition de menstruations et de poitrine chez cet enfant l'a fait basculer du statut d'homme au statut de femme sans hésitation. Les séances avec le psychiatre lui ont été imposées dans le but de le convaincre de son « vrai » genre et de lui faire accepter la chirurgie. Pas de place ici pour l'autodétermination.

Dans les pays où la religion islamique influence de façon importante la vie sociale, les médecins reconnaissent que la crainte de l'homosexualité ajoute à l'anxiété lors de l'assignation sexuelle chez les enfants avec une VDS (28), l'homosexualité étant interdite. Les pays où les lois sur le mariage et l'hétérosexualité sont très restrictives créent un climat anxiogène et stigmatisant pour les personnes avec des VDS.

Continuité et nature des soins

La transition vers une équipe adulte est difficile (46,47), car l'adolescent ou le jeune adulte va « perdre » une équipe qu'il connaît depuis longtemps et avec qui il a possiblement créé une relation de confiance. Le passage vers la médecine adulte pourrait être amélioré par l'existence d'un lien durable entre les deux équipes. Le médecin traitant semble avoir le statut idéal pour assurer cette continuité. Il peut occuper une place centrale dans cette période de transition, en constituant un référent stable et disponible, et en garantissant un accompagnement sur le long terme.

De plus, si les enfants et adultes ont enfin le choix d'un accompagnement non médicalisé (absence de chirurgie et de traitements hormonaux), il est nécessaire qu'ils puissent bénéficier d'un suivi adapté et tolérant par des médecins généralistes. Le premier point indispensable est la *connaissance* par les médecins généralistes de l'existence de ces variations et la formation à un accueil des patients dans le respect de la différence et de l'identité de genre. Le second point, qui pourrait être adapté en fonction de la pratique de chacun, est la connaissance des spécificités médicales de ces patients (surveillance des gonades, modifications hormonales à l'adolescence, sexualité...), qui pourrait faire l'objet de formations complémentaires.

7. Conclusion

La majorité des recommandations concernant la prise en charge des personnes avec une variation du développement sexuel sont de faible niveau de preuve. La plupart des études sont conçues pour démontrer les résultats de nouvelles techniques chirurgicales, ou pour organiser une prise en charge très médicalisée au sein d'équipes hospitalières. La plupart des publications émanant du milieu médical (dont l'auteur est un médecin) discutent des « pathologies » sous-jacentes aux VDS, des examens hospitaliers à réaliser, et des traitements possibles, sans remise en question du cadre socio-culturel qui conditionne pourtant toute la prise en charge. Le paradigme dominant actuellement est donc celui de la pathologie, pour laquelle la médecine peut apporter des traitements pour « corriger » les « désordres ».

Le glissement vers l'acceptation d'un nouveau paradigme de soins, celui de la « variation physiologique » ne peut se faire que par une évolution de la pensée médicale et l'acceptation des patients ayant des VDS dans leur intégrité. Si le monde médical s'emploie à supprimer les variations des caractéristiques sexuelles et à entretenir la binarité des individus, un changement des mentalités et une meilleure acceptation ne seront jamais possibles.

La connaissance de l'existence des variations du développement sexuel par le médecin généraliste peut faire de lui un allié important pour ces patients, dans l'accompagnement de la vie et de la santé au quotidien, hors du milieu hospitalier. La connaissance de certaines spécificités comme le risque d'ostéoporose chez des personnes jeunes, ou les questions sur la sexualité et la fertilité peuvent également être abordées avec le médecin traitant. De plus, si des protocoles de dépistage des cancers des gonades fiables et non invasifs pouvaient être mis en place dans l'avenir, le médecin traitant occuperait une place privilégiée pour motiver et organiser la participation.

La formation des soignants en première ligne pour l'accueil des nouveau-nés (sages-femmes, puéricultrices, pédiatres, gynécologues...) commence à être envisagée et organisée. En revanche, les médecins généralistes ne sont pas encore inclus dans le parcours de soins. Les études montrent pourtant une nette perte de suivi des patients à l'âge adulte, liée à une absence de services de médecine adultes spécialisée et parfois à une perte de confiance dans le milieu médical.

Les médecins traitants devraient bénéficier d'une formation sur les VDS et l'évolution des notions de sexe et de genre, ainsi que sur les centres spécialisés existants dans leurs régions. Accueillir les patients avec respect et tolérance, et leur offrir les soins de santé primaire dont tout patient a besoin (vaccination, infectiologie courante...) peut permettre de recréer un lien de confiance avec le milieu médical, d'apporter un soutien émotionnel et de faire le lien avec le milieu hospitalier.

Le médecin généraliste, qui possède une vision globale et non pathologique de son patient, et qui pourrait acquérir des connaissances actualisées sur les variations du développement sexuel, serait un acteur clé dans l'évolution des mentalités en même temps que des soins.

8. Bibliographie

1. Johnson EK, Rosoklija I, Finlayson C, Chen D, Yerkes EB, Madonna MB, et al. Attitudes towards “disorders of sex development” nomenclature among affected individuals. *J Pediatr Urol.* déc 2017;13(6):608.e1-608.e8.
2. Christopher P Houk, Laurence S Baskin, Lynne L Levitsky. Management of the infant with atypical genitalia (disorder of sex development). In: Uptodate [Internet]. Alison G Hoppin. 2019 [cité 27 mars 2020]. Disponible sur: https://www-uptodate-com.ezproxy.ulb.ac.be/contents/management-of-the-infant-with-atypical-genitalia-disorder-of-sex-development?search=intersex&source=search_result&selectedTitle=2~80&usage_type=default&display_rank=2
3. Justin H Davies, Gemma Watts. Ambiguous genitalia in neonates. In: *BMJ Best Practice* [Internet]. 2019 [cité 27 mars 2020]. Disponible sur: <https://bestpractice.bmj.com/topics/en-gb/868>
4. Jesus LE. Feminizing genitoplasties: Where are we now? *J Pediatr Urol.* oct 2018;14(5):407-15.
5. Ekenze SO, Chikani UN, Ezomike UO, Okafor DC. Outcome of feminizing genital reconstruction in female sex assigned disorder of sex development in a low-income country. *J Pediatr Urol.* mai 2019;15(3):244-50.
6. Bâ I, Camara M, Ngameni EG, Ly OD, Lamine P. Repercussions psychologiques et sociales suite a une erreur d’assignation sexuelle. A propos d’un cas de défaut du développement sexuel suivi a Dakar. *Inf Psychiatr.* 2019;95:9.
7. Silvan Agius. Droits de l’homme et personnes intersexes. In: Document thématique publié par le Commissaire aux droits de l’homme du Conseil de l’Europe. 2015.
8. Liszewski W, Peebles JK, Yeung H, Arron S. Persons of Nonbinary Gender — Awareness, Visibility, and Health Disparities. *N Engl J Med.* 20 déc 2018;379(25):2391-3.
9. Ainsworth C. Sex Redefined. *Nature.* 2015;518(7539):288-91.
10. IGLYO, OII Europe, EPA. Soutenir son enfant intersexe. 2018.
11. Yee-Ming Chan, Lynne L Levitsky. Evaluation of the infant with atypical genitalia (disorder of sex development). In: Uptodate [Internet]. Alison G Hoppin. 2018 [cité 27 mars 2020]. Disponible sur: https://www-uptodate-com.ezproxy.ulb.ac.be/contents/evaluation-of-the-infant-with-atypical-genitalia-disorder-of-sex-development/print?search=intersex&source=search_result&selectedTitle=1~80&usage_type=default&display_rank=1
12. Osama Al-Omar. Disorders of Sex Development. In: *Mescap* [Internet]. Marc Cendron. 2019. Disponible sur: <https://emedicine.mescap.com/article/1015520-print>
13. C. Radmayr, G. Bogaert, H.S. Dogan, J.M. Nijman, M.S. Silay, R. Stein, et al. Guidelines : Disorders of sex development [Internet]. European Association of Urology. 2016. Disponible sur: https://uroweb.org/guideline/paediatric-urology/#3_16
14. Woodward M, Burns K. Disorders of sex development. *Surg Oxf.* nov 2019;37(11):646-52.
15. Krege S, Eckoldt F, Richter-Unruh A, Köhler B, Leuschner I, Mentzel H-J, et al. Variations of sex development: The first German interdisciplinary consensus paper. *J Pediatr Urol.* avr 2019;15(2):114-23.

16. Aurore Dufrasne. Les personnes transgenres et intersexes. Santé conjugée n° 86. mars 2019;
17. Claire Bouvattier, Lise Duranteau, et al. Protocole National de Diagnostic et de Soins : Insensibilités aux androgènes. In: Haute Autorité de Santé [Internet]. 2017. Disponible sur: www.has-sante.fr
18. Dinane SAMARA-BOUSTANI, Juliane LEGER, Claire Bouvattier, et al. Protocole national de diagnostic et de soins : Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase. In: Haute Autorité de Santé [Internet]. 2011. Disponible sur: www.has-sante.fr
19. Sommer G, Konrad D, Kuhlmann B, L'Allemand D, Phan-Hug F, Hauschild M, et al. Enfants et adolescents avec variations du développement sexuel. Forum Méd Suisse – Swiss Med Forum [Internet]. 17 oct 2018 [cité 13 févr 2020]; Disponible sur: <https://doi.emh.ch/fms.2018.03378>
20. Rowlands S, Amy J-J. Preserving the reproductive potential of transgender and intersex people. Eur J Contracept Reprod Health Care. 2 janv 2018;23(1):58-63.
21. de Vries ALC, Roehle R, Marshall L, Frisén L, van de Grift TC, Kreukels BPC, et al. Mental Health of a Large Group of Adults With Disorders of Sex Development in Six European Countries: Psychosom Med. sept 2019;81(7):629-40.
22. Anderson S. Disorders of Sexual Differentiation: Ethical Considerations Surrounding Early Cosmetic Genital Surgery. *Pediatr Nurs*. 41(4):12.
23. Misgar R, Bhat M, Masoodi S, Bashir M, Wani A, Baba A, et al. Disorders of sex development: A 10 years experience with 73 cases from the Kashmir Valley. *Indian J Endocrinol Metab*. 2019;23(5):575.
24. Jones C. Intersex, infertility and the future: early diagnoses and the imagined life course. *Sociol Health Illn*. janv 2020;42(1):143-56.
25. Hemesath TP, de Paula LCP, Carvalho CG, Leite JCL, Guaragna-Filho G, Costa EC. Controversies on Timing of Sex Assignment and Surgery in Individuals With Disorders of Sex Development: A Perspective. *Front Pediatr* [Internet]. 10 janv 2019 [cité 1 févr 2020];6. Disponible sur: <https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fped.2018.00419/full>
26. Finlayson C, Rosoklija I, Aston CE, Austin P, Bakula D, Baskin L, et al. Baseline Characteristics of Infants With Atypical Genital Development: Phenotypes, Diagnoses, and Sex of Rearing. *J Endocr Soc*. 1 janv 2019;3(1):264-72.
27. Raveenthiran V. Neonatal Sex Assignment in Disorders of Sex Development: A Philosophical Introspection. *J Neonatal Surg*. 17 août 2017;6(3):58.
28. Deeb A, Khamis M, Sayed SA, Magdy Omar O, Odeh R, Ladjouze A, et al. Sex assignment practice in disorders of sexual differentiation: survey results from paediatric endocrinologists in the Arab region. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 28 janv 2019;32(1):75-82.
29. Graham EM, Oliver JD, Agarwal CA. Creating a Space for Intersex Individuals in the Treatment of Differences of Sex Development. *Aesthetic Plast Surg* [Internet]. 25 févr 2020 [cité 4 mai 2020]; Disponible sur: <http://link.springer.com/10.1007/s00266-020-01650-0>
30. Garland J, Slokenberga S. Protecting the Rights of Children with Intersex Conditions from Nonconsensual Gender-Conforming Medical Interventions: The View from Europe. *Med Law Rev*. 1 août 2019;27(3):482-508.
31. Carpenter M. The “Normalization” of Intersex Bodies and “Othering” of Intersex Identities in Australia. *J Bioethical Inq*. déc 2018;15(4):487-95.

32. Questions éthiques soulevées par la situation des personnes ayant des variations du développement sexuel | Comité Consultatif National d'Éthique [Internet]. [cité 12 avr 2020]. Disponible sur: <https://www.ccne-ethique.fr/fr/publications/questions-ethiques-soulevees-par-la-situation-des-personnes-ayant-des-variations-du>
33. Beale JM, Creighton SM. Long-term health issues related to disorders or differences in sex development/intersex. *Maturitas*. déc 2016;94:143-8.
34. Liao L-M, Hegarty P, Creighton S, Lundberg T, Roen K. Clitoral surgery on minors: an interview study with clinical experts of differences of sex development. *BMJ Open*. juin 2019;9(6):e025821.
35. Delozier AM, Gamwell KL, Sharkey C, Bakula DM, Perez MN, Wolfe-Christensen C, et al. Uncertainty and Posttraumatic Stress: Differences Between Mothers and Fathers of Infants with Disorders of Sex Development. *Arch Sex Behav*. juill 2019;48(5):1617-24.
36. Wisniewski AB, Tishelman AC. Psychological perspectives to early surgery in the management of disorders/differences of sex development: *Curr Opin Pediatr*. août 2019;31(4):570-4.
37. Roen K, Creighton SM, Hegarty P, Liao L-M. Vaginal Construction and Treatment Providers' Experiences: A Qualitative Analysis. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. juin 2018;31(3):247-51.
38. Timmermans S, Yang A, Gardner M, Keegan CE, Yashar BM, Fechner PY, et al. Does Patient-centered Care Change Genital Surgery Decisions? The Strategic Use of Clinical Uncertainty in Disorders of Sex Development Clinics. *J Health Soc Behav*. déc 2018;59(4):520-35.
39. Crerand CE, Kapa HM, Litteral JL, Nahata L, Combs B, Indyk JA, et al. Parent perceptions of psychosocial care for children with differences of sex development. *J Pediatr Urol*. oct 2019;15(5):522.e1-522.e8.
40. Wolfe-Christensen C, Wisniewski AB, Mullins AJ, Reyes KJ, Austin P, Baskin L, et al. Changes in levels of parental distress after their child with atypical genitalia undergoes genitoplasty. *J Pediatr Urol*. févr 2017;13(1):32.e1-32.e6.
41. Szymanski KM, Salama AK, Whittam B, Frady H, Cain MP, Rink RC. Beyond changing diapers: stress and decision-making among parents of girls with congenital adrenal hyperplasia seeking consultation about feminizing genital restoration surgery. *J Pediatr Urol*. déc 2019;15(6):653-8.
42. Kathrins M, Kolon TF. Malignancy in disorders of sex development. *Transl Androl Urol*. oct 2016;5(5):794-8.
43. Islam R, Lane S, Williams SA, Becker CM, Conway GS, Creighton SM. Establishing reproductive potential and advances in fertility preservation techniques for XY individuals with differences in sex development. *Clin Endocrinol (Oxf)*. août 2019;91(2):237-44.
44. Calvo A, Escolino M, Settini A, Roberti A, Caprio MG, Esposito C. Laparoscopic approach for gonadectomy in pediatric patients with intersex disorders. *Transl Pediatr*. oct 2017;5(4):295-304.
45. Słowikowska-Hilczler J, Hirschberg AL, Claahsen-van der Grinten H, Reisch N, Bouvattier C, Thyen U, et al. Fertility outcome and information on fertility issues in individuals with different forms of disorders of sex development: findings from the dsd-LIFE study. *Fertil Steril*. nov 2017;108(5):822-31.
46. Chawla R, Rutter M, Green J, Weidler EM. Care of the adolescent patient with congenital adrenal hyperplasia: Special considerations, shared decision making, and transition. *Semin Pediatr Surg*. oct 2019;28(5):150845.

47. McCracken KA, Fallat ME. Transition from pediatric to adult surgery care for patients with disorders of sexual development. *Semin Pediatr Surg.* avr 2015;24(2):88-92.
48. Weidler EM, Baratz A, Muscarella M, Hernandez SJ, van Leeuwen K. A shared decision-making tool for individuals living with complete androgen insensitivity syndrome. *Semin Pediatr Surg.* oct 2019;28(5):150844.
49. Kreukels BPC, Köhler B, Nordenström A, Roehle R, Thyen U, Bouvattier C, et al. Gender Dysphoria and Gender Change in Disorders of Sex Development/Intersex Conditions: Results From the dsd-LIFE Study. *J Sex Med.* mai 2018;15(5):777-85.
50. de Jesus LE, Costa EC, Dekermacher S. Gender dysphoria and XX congenital adrenal hyperplasia: how frequent is it? Is male-sex rearing a good idea? *J Pediatr Surg.* nov 2019;54(11):2421-7.
51. Jacobson R, Joel D. Gender identity and sexuality in an online sample of intersex-identified individuals: a descriptive study. *Psychol Sex.* 5 janv 2020;1-13.
52. Délégation aux droits des femmes et à l'égalité des chances entre les hommes et les femmes, Blondin M, Bouchoux C. Variations du développement sexuel : lever un tabou, lutter contre la stigmatisation, et exclusions. 2017;4.
53. Schoer MB, Nguyen PN, Merritt DF, Wesevich VG, Hollander AS. The Role of Patient Advocacy and the Declining Rate of Clitoroplasty in 46,XX Patients With Congenital Adrenal Hyperplasia. *Clin Pediatr (Phila).* déc 2018;57(14):1664-71.
54. Gardner M, Sandberg DE. Navigating Surgical Decision Making in Disorders of Sex Development (DSD). *Front Pediatr [Internet].* 19 nov 2018 [cité 1 févr 2020];6. Disponible sur: <https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fped.2018.00339/full>
55. Frank SE. Intersex and Intimacy: Presenting Concerns About Dating and Intimate Relationships. *Sex Cult.* mars 2018;22(1):127-47.
56. Raz M. Qualité de vie et fertilité dans les études de suivi des personnes intersexuées. *Cah Genre.* 2016;60(1):145.
57. Kraus C. Classifying Intersex in DSM-5: Critical Reflections on Gender Dysphoria. *Arch Sex Behav.* juill 2015;44(5):1147-63.
58. Safer JD, Tangpricha V. Care of Transgender Persons. Solomon CG, éditeur. *N Engl J Med.* 19 déc 2019;381(25):2451-60.
59. Fernández-Garrido S, Medina-Domenech RM. 'Bridging the Sexes': Feelings, Professional Communities and Emotional Practices in the Spanish Intersex Clinic. *Sci Cult.* 10 févr 2020;1-22.
60. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, Baskin LS, Conway GS, Merke DP, et al. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society* Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab.* 1 nov 2018;103(11):4043-88.
61. Minto CL, Liao L-M, Woodhouse CR, Ransley PG, Creighton SM. The effect of clitoral surgery on sexual outcome in individuals who have intersex conditions with ambiguous genitalia: a cross-sectional study. *The Lancet.* avr 2003;361(9365):1252-7.
62. Griffiths DA. Diagnosing sex: Intersex surgery and 'sex change' in Britain 1930–1955. *Sexualities.* mars 2018;21(3):476-95.

63. Meoded Danon L. Time matters for intersex bodies: Between socio-medical time and somatic time. *Soc Sci Med.* juill 2018;208:89-97.
64. Danon LM, Krämer A. Between Concealing and Revealing Intersexed Bodies: Parental Strategies. *Qual Health Res.* août 2017;27(10):1562-74.

Personne Gingembre v3.3

Le genre est l'un de ces concepts que tout le monde croit comprendre, mais que la plupart ignore. Ce n'est pas « un ou l'autre ». Dans plusieurs cas, il s'agit « des deux et plus ». Une pincée de ceci, un soupçon de cela. Ce délicieux petit guide est conçu comme un hors-d'œuvre afin de mieux comprendre les genres. S'il vous ouvre l'appétit, c'est tant mieux.

Translated by
cfsfcée
 CANADIAN FEDERATION OF STUDENTS
 ASSOCIATION (CONFÉDÉRATION DES ÉTUDIANTS)

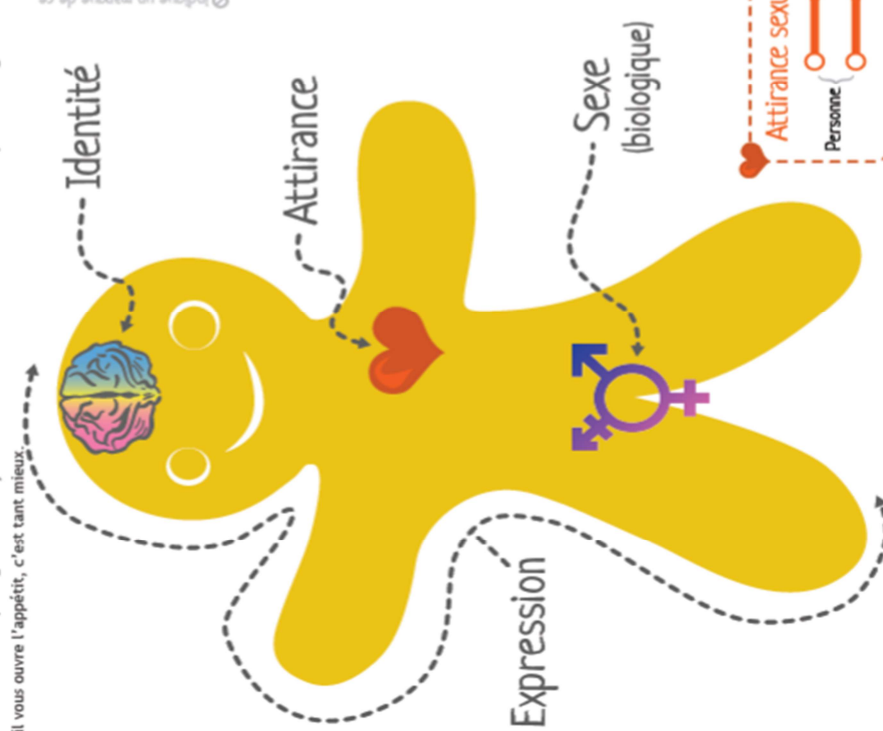
by its pronounced **METROsexual.com**

4 versions et combinaisons d'étiquettes possibles (parmi une infinité)

Dessinez votre point dans les deux continuums de chaque catégorie pour représenter votre identité et combinez tous les ingrédients pour former votre personne gogone. (parmi une infinité)



Pour chaque groupe, encerclez toutes les options qui s'appliquent à vous et dessinez le point qui décrit les aspects du genre qui vous attire.



Vous restez sur votre faim? Apprenez-en plus à <http://bit.ly/genderbread>

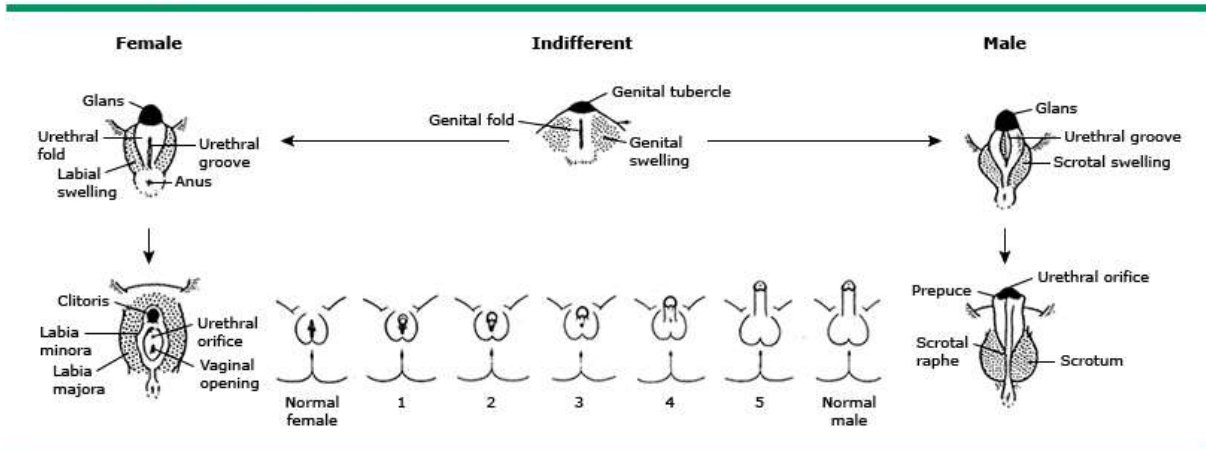
Annexe 2 : Recherche bibliographique

	Nombres de résultats	Nombre d'articles conservés
CEBAM DIGITAL LIBRARY FOR HEALTH	0	0
TRIPDATABASE		
(3)	93	7
(4)	139	19
SUMSEARCH		
(3)	123	11
(4)	76	24
CISMEF		
(1)	74	10
EPISTEMONIKOS		
(1)	43	6
KCE, INAMI, SSMG, MINERVA	0	0
HAS		
(1)	2	2
COCHRANE		
(1)	63	3
CIBLE +	887	31
(4) (+ peer reviewed)	<i>Tri par pertinence et revue des 200 premiers résultats.</i>	
PUBMED		
(3) AND recommandation	9	1
(4)	7	1
CAIRN		
(3)	169	6
AUTRES SOURCES		
UPTODATE	-	2
RESEARCHGATE	Remontée bibliographique via auteurs	7
SITES D'ASSOCIATIONS		8

Annexe 3 : Tableau Excel en pièce-jointe - Présentation des résultats

Annexe 3 : Echelles de Prader (évaluation de la virilisation d'enfants XX) et de Quigley (évaluation de la sous-virilisation d'enfants XY)

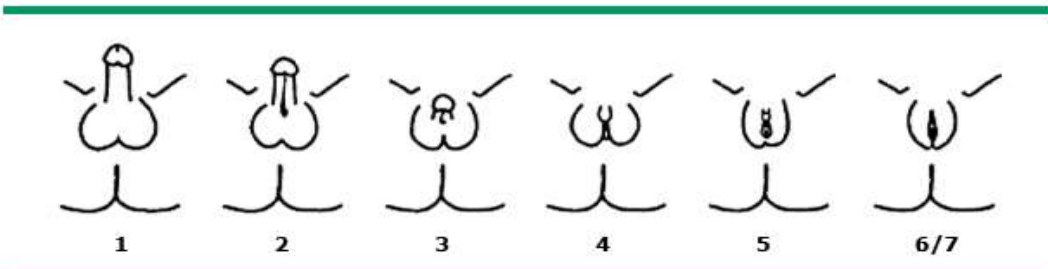
Virilization (external view)



Normal and abnormal differentiation of the external genitalia. Diagrams of normal female and male anatomy flank a series of schematic representations of different degrees of virilization of individuals with an XX karyotype, graded using the scale developed by Prader for XX patients with congenital adrenal hyperplasia (CAH).

Reproduced with permission from: White PC, Speiser PW. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Endocr Rev* 2000; 21:245. <http://edrv.endojournals.org.ezproxy.ulb.ac.be/>. Copyright © 2000 The Endocrine Society.

(2) Disponible sur: https://www.uptodate-com.ezproxy.ulb.ac.be/contents/management-of-the-infant-with-atypical-genitalia-disorder-of-sex-development?search=intersex&source=search_result&selectedTitle=2~80&usage_type=default&display_rank=2



Grades are numbered 1-7 in order of increasing severity (more defective masculinization).

- Grade 1: Normal masculinization in utero
- Grade 2: Male phenotype with mild undervirilization, eg, isolated hypospadias
- Grade 3: Male phenotype with severe undervirilization, eg, small penis, perineoscrotal hypospadias, bifid scrotum and/or cryptorchidism
- Grade 4: Severe genital ambiguity, with intermediate phallic size, separated labioscrotal folds, and single perineal orifice
- Grade 5: Minimally virilized phenotype, with posterior labial fusion and clitoromegaly
- Grade 6/7: Female phenotype (grade 6 if pubic hair present in adulthood, grade 7 if no pubic hair in adulthood).

Reproduced with permission from: Quigley CA, De Bellis A, Marschke KB, et al. Androgen receptor defects: Historical, clinical, and molecular perspectives. *Endocrine Reviews* 1995; 16:271. Copyright © 1995 The Endocrine Society.

(11) Disponible sur: https://www.uptodate-com.ezproxy.ulb.ac.be/contents/evaluation-of-the-infant-with-atypical-genitalia-disorder-of-sex-development/print?search=intersex&source=search_result&selectedTitle=1~80&usage_type=default&display_rank=1

Annexe 4 : informations (médicales !) sur les VDS

Classification of DSD

46,XY DSD (under-virilized genetic male)

Disorders of testicular development

Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome; 46,XY sex reversal)

Partial gonadal dysgenesis

Gonadal regression

Ovotesticular DSD

Disorders of androgen synthesis/action

Synthesis: 17-hydroxysteroid dehydrogenase or 5 α -reductase deficiency

Action: complete or partial androgen insensitivity syndromes

Receptor defects: Leydig cell hypoplasia

Disorders of AMH and receptor: persistent mullerian duct syndrome

Others

Severe hypospadias

Cloacal exstrophy

46,XX DSD (over-virilized genetic female)

Disorders of ovarian development

Ovotesticular DSD

Testicular DSD (e.g. duplication SOX9)

Gonadal dysgenesis

Androgen excess

Fetal: congenital adrenal hyperplasia (21- or 11- hydroxylase deficiency)

Fetoplacental: aromatase deficiency

Maternal: luteoma, exogenous

Sex chromosome DSD (variable)

45,X (Turner's syndrome)

47,XYY (Klinefelter syndrome and variants)

45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)

46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)

Extrait de Sugery (Oxford) (14)

Quelques exemples :

*Agénésie mullérienne (MRKH)

Aplasia congénitale de l'utérus et de la partie supérieure (les 2/3) du vagin, chez des femmes ayant un développement normal des caractères sexuels secondaires et un caryotype 46,XX normal.

*Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46, XX

Caractérisée par la présence de tissu ovarien et testiculaire (confirmée au niveau histologique) chez un individu de caryotype 46,XX.

Environ 20% des individus affectés sont diagnostiqués avant l'âge de cinq ans. Le diagnostic s'effectue généralement au cours de la période néonatale, du fait de la présence d'organes génitaux atypiques. Certains patients présentent plus tard un développement pubertaire anormal. Les manifestations incluent : une douleur dans le bas-ventre, une gynécomastie, une hernie inguinale, une masse inguinoscrotale, une cryptorchidie ou des aménorrhées/une hématurie périodique en fonction du sexe attribué. La plupart des individus affectés possèdent des organes génitaux internes féminins (utérus, héli-utérus ou utérus rudimentaire). Le développement des organes génitaux externes varie entre des organes féminins apparents et des organes masculins avec une corde et un hypospadias. Dans de rares cas, les patients présentent un pénis normal ou presque normal, et des ovotesticules bilatéraux descendus (gonades contenant des éléments ovariens et testiculaires). Les configurations gonadiques varient. L'infertilité est fréquente chez les hommes, tandis que les femmes présentent un certain degré de fertilité. Les tumeurs gonadiques malignes sont rares (moins de 3% des cas).

*Déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase

« La 17-bêtaHSD III catalyse la conversion d'androstènedione (A) en testostérone (T) dans le testicule. L'absence de testostérone dans le testicule foetal conduit à l'absence de masculinisation des organes génitaux chez le garçon. Les patients présentent à la naissance des organes génitaux externes de type féminin, ou une ambiguïté sexuelle caractérisée par une hypertrophie clitoridienne, des bourrelets génitaux fusionnés en arrière et la présence d'une cavité postérieure. Les testicules sont palpés dans les bourrelets génitaux ou en position inguinale. Le tractus génital interne (épididymes, canaux déférents, vésicules séminales) est bien développé, les structures müllériennes ont régressé, la prostate est absente ou hypoplasique. Même si certains patients présentant un phénotype moins sévère sont élevés dans le sexe masculin, le choix s'oriente le plus souvent vers le sexe féminin. A la puberté, une gynécomastie et des signes de virilisation apparaissent, liés à l'augmentation de la testostérone par conversion périphérique d'androstènedione. Les patients sont infertiles. »

*Déficit en 5-alpha réductase :

« Pathologie rare entraînant chez les patients un pseudo-hermaphrodisme masculin, défini par une différenciation incomplète des organes génitaux chez un patient de caryotype XY. Cette enzyme **catalyse la conversion de testostérone (T) en dihydro-testostérone (DHT)**, hormone indispensable à la différenciation masculine des organes génitaux externes et au développement du tractus uro-génital masculin. Le tableau classique (**hypospadias périnéoscrotal pseudovaginal**) est caractérisé par une ambiguïté sexuelle à la naissance, associant bourgeon génital, hypospadias, scrotum bifide et sinus uro-génital avec présence d'une cavité postérieure (reliquat vaginal). Cependant, l'aspect des organes génitaux externes s'étend selon les patients d'un phénotype féminin à un aspect masculin avec hypospadias et/ou micropénis. Les **testicules sont palpés dans les grandes lèvres ou dans les canaux inguinaux**. Le **tractus urogénital interne est bien développé, et les canaux Müllériens ont régressé normalement**. A la puberté, en l'absence de gonadectomie, des **signes de virilisation se développent, sans gynécomastie, du fait de l'action périphérique de la testostérone**. La majorité des patients est **infertile**. La transmission de cette maladie est de type autosomique récessif. »

*Dysgénésie gonadique 46, XX

Anomalie ovarienne primitive entraînant chez des femmes 46,XX par ailleurs normales une insuffisance ovarienne précoce (IOP) due à un développement anormal des ovaires ou à une résistance à la stimulation gonadotrope.

Les patientes sont des filles sans ambiguïté à la naissance. L'IOP se manifeste chez l'adolescente ou la femme jeune par une absence ou un retard de puberté entraînant une aménorrhée primaire ou parfois

secondaire. Les organes génitaux externes et internes sont normalement développés. Des signes associés sont rares.

*Hyperplasie congénitale des surrénales (CAH)

« La forme la plus fréquente de la maladie est l'HCS classique par déficit en 21-hydroxylase, qui peut être virilisante, avec perte de sel, ou non classique. Les filles présentent à la naissance des organes génitaux ambigus avec des degrés variables de virilisation. Elles possèdent un utérus normal mais un vagin anormalement développé. Les organes génitaux externes des garçons sont normaux. Les formes d'HCS avec perte de sel conduisent à des symptômes de déshydratation et à une hypotension au cours des premières semaines de vie, pouvant être fatals. Une pubarche prématurée accompagnée d'une accélération de la vitesse de croissance staturale et de la maturation osseuse (conduisant à une petite taille à l'âge adulte) peuvent être observées chez les enfants. La HCS non classique n'est généralement pas diagnostiquée avant l'adolescence, âge d'apparition des premières manifestations. Chez la femme, elle est caractérisée par un hirsutisme, une acné, une anovulation et des irrégularités menstruelles. Les hommes (et certaines femmes) sont asymptomatiques. L'hirsutisme persiste à l'âge adulte et les femmes peuvent présenter une anovulation chronique et des troubles de la fertilité. D'autres formes rares peuvent se présenter avec une hypertension artérielle, des malformations crâniofaciales et une ambiguïté sexuelle chez les deux sexes.

D'autres gènes sont moins fréquemment impliqués et conduisent aux variants suivants : l'HCS par déficit en 17-alpha-hydroxylase, en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase, en 11-bêta-hydroxylase, en cytochrome P450 oxydoréductase, et l'hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales.

Le diagnostic se fait généralement à la naissance chez les filles atteintes par la forme classique d'HCS, lorsqu'une ambiguïté sexuelle est présente. Chez le nourrisson, la détermination du taux de 17-hydroxy-progestérone (17-OHP) permet d'identifier ceux atteints par les formes classiques.

* Syndrome de Klinefelter (XXY)

Le syndrome de Klinefelter est une affection due à la présence d'un chromosome X supplémentaire (anomalie chromosomique de nombre). Les manifestations sont variables d'un individu à l'autre et n'apparaissent pas chez tous les porteurs du syndrome de Klinefelter. Les manifestations physiques sont souvent imperceptibles durant l'enfance et elles apparaissent à la puberté. A la puberté, dans 50% des cas, le volume des glandes mammaires augmente (gynécomastie) d'un ou des deux côtés. Les testicules restent petits (hypogonadisme) mais le pénis est de taille normale la plupart du temps ainsi que les bourses (scrotum). La pilosité peut être peu développée. À la puberté, peuvent apparaître des troubles émotionnels, une anxiété, une timidité. Toutes ces manifestations sociales et psychologiques ne sont pas spécifiques du syndrome de Klinefelter mais se retrouvent plus fréquemment que dans la population générale. Comme pour l'apprentissage, ces troubles peuvent bénéficier d'une prise en charge adaptée.

*Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes

« La présentation typique est une aménorrhée primaire chez une adolescente. Le SICA peut aussi se manifester dans l'enfance par une hernie inguinale ou une boursouffure des lèvres contenant un testicule. Lors de la puberté, le développement de la poitrine est normal, mais la pilosité pubienne et axillaire est inexistante ou sommaire. Les organes génitaux externes féminins sont normaux, mais les organes génitaux internes féminins sont absents. Il y a une grande taille à l'âge adulte. Le SICA peut être suspecté fortuitement lorsqu'il y a discordance entre le sexe chromosomique identifié en période prénatale (XY) et le phénotype féminin à la naissance, ou devant un antécédent de hernie inguinale chez une soeur aînée, ou à l'âge adulte, devant l'apparition d'une tumeur pelvienne. »

*source : Orphanet, à consulter sur www.orpha.net

Annexe 5 : liens pour aller plus loin

<http://www.genrespluriels.be/>

<https://cia-oifrance.org/>

<https://www.arte.tv/fr/videos/069070-000-A/entre-deux-sexes/>