



Livret concernant les DSD pour les non spécialistes

Beaucoup de médecins sont mal à l'aise quand un diagnostic de DSD (développement sexuel différent) est suspecté ou posé chez un/une patient(e). Comme certaines de ces situations sont très rares, des informations claires sont souvent difficiles à trouver.

Nous avons rassemblé ici des informations générales qui peuvent aider les cliniciens non spécialistes des DSD à trouver des réponses à certaines de leurs questions. Certains sites Web décrivent les développements sexuels typiques et atypiques, d'autres décrivent les DSD de façon plus spécifiques. Un certain nombre des problèmes qui se posent dans les soins aux personnes atteintes de DSD sont également abordés dans cette brochure.

Vous trouverez des informations en six langues: Anglais, Néerlandais, Français, Allemand, Polonais et Suédois.

Qu'est-ce qu'un DSD?

La plupart des gens pensent que les filles ont des organes génitaux externes et internes féminins, des hormones féminines et deux chromosomes X, tandis que, chez les garçons, toutes ces caractéristiques sont typiquement masculines et les chromosomes XY. Pourtant, ça n'est pas toujours le cas. Chez un certain nombre de personnes, une partie du développement a été plus ou moins typiquement masculine et une autre partie plus ou moins féminine. Ces situations sont plus fréquentes que ce que la plupart des gens imaginent, et, dans de nombreux cas, n'impliquent pas d'intervention médicale. Ces situations sont appelées développement sexuel différent (DSD).

DSD est un terme générique utilisé dans des situations où les chromosomes, les gonades ou le développement hormonal sont atypiques. Ces différentes situations sont classées dans de grands groupes ayant des caractéristiques similaires. Les pathologies les plus répandues sont:

1. Les DSD avec une particularité chromosomique qui touche les chromosomes sexuels, comme le syndrome de Turner, le syndrome de Klinefelter, les dysgénésies gonadiques mixtes 45,X/46,XY, et 46, XY/46,XX
2. Les DSD 46,XY incluant les dysgénésies testiculaires (défaut de développement des testicules), et les troubles de la synthèse ou de l'action de la testostérone.
3. Les DSD 46,XX incluant les dysgénésies ovariennes (défaut de développement des ovaires), les hyperplasies congénitales des surrénales (HCS), et le non-développement de l'utérus ou du vagin.

Les enfants qui ont un DSD ne sont pas tous pareils. Il est important de savoir qu'il existe de grandes différences entre les enfants porteurs de DSD. Ce qui est connu sur un DSD spécifique n'est pas

applicable à tous les enfants. La prise en charge médicale de chaque enfant peut donc nécessiter une approche différente, en fonction du type de DSD en cause.

Les sites Web suivants donnent un aperçu de ces différentes situations.

Sites web avec informations générales sur le développement habituel et atypique des organes génitaux et concernant les DSD en général:

Anglais

<http://www.dsdgenetics.org/>

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=2>

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=7>

<http://www.dsdfamilies.org/index.php>

<http://www.aboutkidshealth.ca/en/howthebodyworks/sexdevelopmentanoverview/pages/default.aspx>

<http://www.nhs.uk/Conditions/Disorders-Sex-Development/Pages/Introduction.aspx>

<http://www.yourhormones.info/>

Français

<http://www.aboutkidshealth.ca/Fr/HowTheBodyWorks/SexDevelopmentAnOverview/Pages/default.aspx>

Importance des équipes multidisciplinaires

Les parents ou l'enfant, en fonction du moment où le diagnostic de DSD est annoncé, vont devoir affronter un certain nombre de questions médicales et psychologiques dont ils n'ont peut-être jamais entendu parler. Même leur médecin de famille n'aura pas de réponse à toutes leurs préoccupations.

La plupart des personnes atteintes de DSD sont heureuses et en bonne santé. Ils peuvent néanmoins avoir besoin du soutien de professionnels de santé autres que les médecins. Ce type de prise en charge est offert par certaines, mais malheureusement pas toutes les équipes prenant en charge les DSD. La gestion des DSD implique, outre une équipe médicale, une équipe pouvant offrir aux familles un soutien émotionnel et psychologique.

L'équipe multidisciplinaire dédiée aux DSD aidera les familles à comprendre le diagnostic et les guidera dans toute intervention qui pourra être nécessaire. Cette équipe doit inclure un endocrinologue pédiatre, un psychologue ou un pédopsychiatre, un chirurgien infantile, et, plus tard dans la vie, un gynécologue et éventuellement un chirurgien plastique. D'autres disciplines peuvent également être impliquées, comme un généticien. Ces experts rassemblent différents aspects de la prise en charge des DSD, en particulier pour décider quel type d'intervention, le cas échéant, peut être utile pour la personne. Toute décision doit être prise avec le consentement de tous.

L'équipe multidisciplinaire dédiée aux DSD doit aussi assurer la liaison avec le médecin de famille pour s'assurer que l'information est bien communiquée.

Il est important de connaître l'impact psychologique des DSD. Les parents se tourmentent souvent avec des questions telles que «Comment mon enfant sera-t-il traité à l'école? Sur qui puis-je compter? Mon enfant pourra-t-il profiter de la sexualité? Mon enfant pourra-t-il fonder une famille? ». Une équipe multidisciplinaire spécialisée doit aider la famille à trouver une solution à ces questions. Les cliniciens doivent encourager les parents à demander de l'aide ou des conseils ailleurs, si cette aide n'est pas disponible dans l'hôpital où la personne est traitée. Parfois, si l'hôpital spécialisé est loin du domicile, les soins psychologiques plus proches de la maison seront plus simplement organisés.

Comment gérer les informations?

Les familles avec un enfant ou un adulte porteur de DSD font face à de nombreuses questions. Certains se rapportent à l'information qu'ils reçoivent des professionnels de santé et d'autres à d'autres sources. Les médecins ne réalisent pas toujours que les parents ou les membres de la famille ne comprennent pas toutes les informations qui sont données : les cliniciens devraient vérifier que les informations qu'ils fournissent sont comprises. Prendre soin d'un enfant avec DSD et comprendre que sa pathologie est complexe ne suffit pas : même de bonnes explications ne sont pas toujours faciles à comprendre.

D'autres questions importantes concernent l'information que les parents ou le médecin vont donner à l'enfant. Quand doit-on partager l'information, avec qui ? Quelle information donner ? Qui doit le faire et quels mots employer ? Les parents doivent savoir où ils peuvent obtenir des conseils et un soutien, au sein de l'équipe spécialisée ou ailleurs. Les informations sur Internet sont de plus en plus disponibles, comme ce livret écrit par une mère :

http://www.dsdfamilies.org/docs/telling_talking/Amazing%20you%20...Sophie,%20PAIS%20-%20final3.pdf

Ce que l'enfant doit savoir dépend beaucoup de son état de santé et de l'âge auquel le diagnostic est posé. Lorsque les enfants sont très jeunes, ils ont besoin d'explications pour savoir pourquoi ils viennent en consultation voir les médecins, pourquoi ils ont besoin de médicaments et pourquoi ils semblent différents des autres enfants. Un peu plus tard, lorsqu'approche la puberté, ils peuvent avoir besoin d'informations sur les raisons pour lesquelles ils doivent utiliser des hormones. Avec le temps, tous les aspects de leur situation médicale doivent être expliqués, y compris des informations sur la fertilité. Lorsqu'approche l'âge adulte, l'équipe doit avoir donné une information complète. Un adulte porteur de DSD ne devrait jamais être confronté de façon inattendue à un aspect inconnu de son diagnostic.

Les personnes atteintes de DSD et leurs parents (quand l'enfant est jeune) peuvent également se demander ce que les autres devraient savoir sur la maladie. Cependant, il n'y a pas de réponse univoque. Les cliniciens peuvent aider les parents et l'enfant à trouver un équilibre entre communication (sur certains aspects) et intimité.

Garçon ou fille?

Certaines filles ou certains garçons peuvent ne pas se comporter comme des filles ou des garçons typiques. Par exemple, une fille peut aimer les jouets et les activités de garçons, préférer jouer avec les garçons et ne pas aimer jouer avec les filles. Cela ne signifie pas qu'elle est malheureuse d'être une fille et de vivre comme une fille.

Très peu d'enfants avec DSD remettent en question leur sexe, mais certains peuvent se sentir confus

pendant de plus ou moins longues périodes quand ils vieillissent. Cela peut se produire même s'il n'y a pas de signes visibles de leur DSD et bien que personne ne se soit posé la question de savoir si leur sexe est masculin ou féminin. De telles préoccupations, bien que compréhensibles, sont difficiles. Elles peuvent conduire à la fois les parents et les enfants (plus âgés) à se soucier de quelque chose qui n'est pas important: ce qui compte vraiment, c'est comment la personne se sent elle-même, que ce soit comme un homme, une femme ou différemment (voir les sites ci-dessous). Encore plus important est la reconnaissance et le respect de la personne. Aucune caractéristique corporelle ne peut outrepasser le sentiment d'être un homme ou une femme. Une fille avec des chromosomes XY typiquement masculins qui s'est toujours considérée elle-même comme une fille est une fille. Essayer de forcer quelqu'un dans une identité est délétère.

Si un patient atteint de DSD est élevé dans le sexe féminin, il se sent habituellement fille; s'il est élevé comme un garçon, il se sent un garçon. Mais un petit nombre d'enfants auront besoin d'aide pour démêler leurs sentiments à propos d'être un garçon ou une fille. Certains peuvent développer une identité qui n'est ni typiquement masculine ni féminine. Les quelques enfants qui sont manifestement très mécontents d'être un garçon ou une fille pendant de longues périodes doivent parler à des équipes spécialisées dans ce domaine (voir ci-dessous les sites des équipes spécialisées)

Sites sur le genre

<http://binarythis.com/>

<http://everydayfeminism.com/2014/03/intersex-awareness/>

Equipes médicales

France

UK (specifically for children and adolescents)

<http://www.tavistockandportman.nhs.uk/care-and-treatment/information-parents-and-carers/our-clinical-services/gender-identity-development>

La prise en charge des DSD

Dès qu'un clinicien est confronté à un enfant avec un DSD, il doit le référer à un centre spécialisé et informer la famille sur ce qui va se passer. Poser un diagnostic précis va permettre la réflexion à propos des traitements ou interventions nécessaires ou non. Les parents doivent être informés des échéances thérapeutiques et des différentes options possibles.

-Certains patients (dans l'hyperplasie congénitale des surrénales par exemple) peuvent présenter une insuffisance surrénalienne qui engage le pronostic vital. Mais chez la plupart des personnes DSD il n'existe aucune urgence médicale, c'est la raison pour laquelle les soins à apporter aux enfants DSD sont méconnues des cliniciens.

-Parfois, les organes génitaux internes ou externes sont différents de ceux des autres enfants ou adultes (la brochure "les premiers jours" écrite par des parents ayant eu un enfant DSD, est très claire. Vous la trouverez sur le site de dsdLIFE). A la naissance, la déclaration de sexe féminin ou masculin ne pourra pas toujours être faite immédiatement.

-L'ablation des testicules est parfois discutée si leur production d'hormone est nulle ou au contraire doit être stoppée, ou s'il existe un risque de dégénérescence.

-Les personnes DSD ont parfois besoin de traitement hormonal. Ces traitements sont débutés à la naissance (par exemple l'hydrocortisone) ou plus tard à la puberté. Si les ovaires ou les testicules ne se sont pas développés ou ont du être enlevés, et donc n'apportent pas suffisamment d'hormones, un traitement est nécessaire pour développer la puberté et un corps d'adolescent puis d'adulte en bonne santé.

-Après l'enfance, certaines personnes DSD demanderont une/des interventions de chirurgie plastique, mais la plupart sont satisfaits de leur apparence physique.

-Les adultes jeunes qui souhaitent des rapports sexuels auront parfois besoin de traitements. Avec l'aide du gynécologue et du psychologue, les dilatations faites par les patientes elles-mêmes donnent souvent de très bons résultats et doivent être proposées comme première option avant la chirurgie.

-Le monitoring de la densité minérale osseuse est recommandé dans certains DSD ou il existe un risque d'ostéoporose.

Les DSDs nécessitent souvent des décisions de soins complexes aux implications importantes pour la vie future. La famille a besoin d'être guidée et épaulée dans ces décisions. Par exemple, si le choix du sexe est questionné à la naissance, les parents vont se demander ce qu'ils doivent dire à leur entourage en attendant, dans cette période où le bébé n'a pas encore de prénom définitif.

Dès que l'enfant est en âge de participer aux décisions, il doit être impliqué, il aura besoin d'une aide probablement différente de celle qui est proposée à ses parents.

Questions éthiques

La chirurgie génitale, en particulier chez les jeunes enfants, doit être envisagée avec beaucoup de précautions car elle peut induire à des conséquences tels que l'altération des sensations, ou le développement de tissus cicatriciels qui limitera les options thérapeutiques ultérieures. En outre, il est important que les enfants puissent prendre leurs propres décisions au sujet de leur corps et donc attendre qu'ils soient en âge de participer à la prise de décision.

Les procédures médicales irréversibles telles que la chirurgie ou les traitements hormonaux doivent donc être reportées jusqu'à ce que l'enfant soit en mesure de donner son consentement. Permettre aux enfants de comprendre et d'accepter les soins qui leur sont prodigués leur donne le contrôle et leur permet de surmonter les défis de leur vie et de développer une bonne estime d'eux-mêmes.

Ne pas oublier que ...

Les médecins qui n'ont pas d'expérience dans le domaine des DSD ne devraient prendre en charge les DSD qu'en étroite collaboration avec des centres spécialisés.

Dans la mesure du possible, il vaut mieux attendre que la personne soit en âge de donner son consentement avant toute intervention irréversible. Très peu d'interventions sont urgentes et aucune intervention ne devrait être entreprise sans des explications appropriées. Les éventuels traitements hormonaux ou chirurgicaux, doivent être expliqués, compris, acceptés et planifiés.

Les parents peuvent avoir besoin du soutien du médecin de famille ou d'autres soignants lorsqu'ils doivent prendre des décisions difficiles et que l'enfant est trop jeune pour le faire.

Les cliniciens doivent être conscients que les adultes atteints de DSD, les parents d'un enfant avec DSD et les enfants porteurs de DSD ont parfois besoin de personnes extérieures à la famille qui connaissent le diagnostic et apportent un soutien.

Sites web sur l'HCS

Français

<http://www.aboutkidshealth.ca/Fr/HowTheBodyWorks/SexDevelopmentAnOverview/CongenitalAdrenalHyperplasiaCAH/Pages/default.aspx>

Anglais

<http://www.aboutkidshealth.ca/En/HowTheBodyWorks/SexDevelopmentAnOverview/CongenitalAdrenalHyperplasiaCAH/Pages/default.aspx>

http://www.childgrowthfoundation.org/CMS/FILES/06_CongenitalAdrenalHyperplasia.pdf

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=33>

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=34>

Sites web sur l'insensibilité aux androgènes

Français

<http://www.aissg.org/AISinFrench.htm>

mrkh.ais.free.fr/SICA.pdf

Anglais

http://www.aissg.org/pdfs/Broch_AISSG_UK.pdf

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=31>

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=32>

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=34>

Sites web sur le syndrome de Turner

Français

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

<http://www.agat-turner.org/cgi-bin/index.php>

Anglais

<http://www.geneticalliance.org.uk/self-management-turner-syndrome.html>

Sites web sur le syndrome de Klinefelter

Français

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=362&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Klinefelter&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes de maladies=Syndrome-de-Klinefelter&title=Syndrome-de-Klinefelter&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=362&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Klinefelter&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-de-Klinefelter&title=Syndrome-de-Klinefelter&search=Disease_Search_Simple)

Anglais

<http://www.scotgen.org.uk/documents/Klinefelters%20for%20professionals.pdf>

<http://www.dsdgenetics.org/index.php?id=32>