

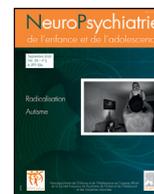


Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Mise au point

Les enfants porteurs de Désordres du développement du sexe. Du devenir en termes de vécu de genre aux conditions d'assignation à la naissance



Children and sex development disorder. From gender identity to conditions of assignment at birth

F. Medjkane^{a,*}, R. Besson^b, C. Bouvattier^c, M. Cartigny-Maciejewski^d, A. Hyvert^e, S. Catteau-Jonard^f, N. Kalfa^g, C. Leroy^h, S. Manouvrierⁱ, C.-E. Notredame^j, P. Mouriouand^k

^a CHU Lille, centre de référence du développement génital DEV GEN Lille, Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, hôpital Fontan, Univ Lille, SCALab, CNRS UMR-9193, 59000 Lille, France

^b University Lille. CHU Lille, centre de référence du développement génital DEV GEN, Service de chirurgie pédiatrique, hôpital Jeanne de Flandres, 59000 Lille, France

^c AP-HP Assistance publique des hôpitaux de Paris, coordinatrice du centre de référence du développement génital DEV GEN Paris Bicêtre, Service d'endocrinologie pédiatrique, groupe hospitalier Cochin-Saint Vincent de Paul, Paris, France

^d CHU Lille, coordinatrice du centre de référence du développement génital DEV GEN Lille, service d'endocrinologie pédiatrique, hôpital Jeanne de Flandres, 59000 Lille, France

^e CHU Lille, Psychologue clinicienne. Centre de Référence du développement génital DEV GEN, Hôpital Jeanne de Flandres, 59000 Lille, France

^f University Lille. CHU Lille, Centre de Référence du développement génital DEV GEN, Service de gynécologie médicale, Hôpital Jeanne de Flandres, 59000 Lille, France

^g University Montpellier. CHU de Montpellier, Coordinateur du Centre de Référence du développement génital DEV GEN Montpellier, service de Chirurgie Viscérale et Urologie Pédiatrique, Hôpital Lapeyronie, Montpellier, France

^h University Lille. CHU Lille, Centre de Référence du développement génital DEV GEN, service d'Urologie Andrologie, hôpital Calmette, 59000 Lille, France

ⁱ University Lille. CHU Lille, Centre de Référence du développement génital DEV GEN, Service de génétique clinique, Hôpital Jeanne de Flandres, 59000 Lille, France

^j University Lille. CHU Lille, Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, Hôpital Fontan, SCALab, CNRS UMR-9193, 59000 Lille, France

^k University Lyon 1. Hospices Civiles de Lyon, Coordonnateur national des Centres de référence du développement génital DEV GEN, Service de Chirurgie Uro-Viscérale de l'Enfant, hôpital Mère-Enfant-GHE, Lyon, France

INFO ARTICLE

Mots clés :

Désordres du Développement du Sexe
anomalie du développement génital
Dysphorie de genre
Assignation à la naissance
Pédopsychiatrie de liaison

RÉSUMÉ

La prise en charge des enfants et adolescents porteurs d'un diagnostic de Désordre de développement du sexe (DDS) est aujourd'hui une question en débat et en discussion tant sur le plan des pratiques soignantes, que sur le champ social et politique. Une des préoccupations centrales des équipes de soins engagées autour de la prise en charge et l'accompagnement des personnes porteuses d'un DDS et de pouvoir proposer une prise en charge la plus efficiente dans l'objectif de promouvoir le meilleur épanouissement possible des personnes concernées. Si l'un des points centraux des échanges actuels porte sur la question des indications de prises en charge médicochirurgicales précoces, la question se porte tout autant sur la place et les modalités d'assignation de genre d'un enfant à sa naissance et des différentes conséquences pour lui dans sa vie future. La question du devenir des enfants nés et porteurs d'un DDS en termes d'inscription dans une identité de genre est étudiée depuis les années 1950 et s'est développée sur des présupposés théoriques très divers ; du champ psychodynamique et psychanalytique à des présupposés biologiques. La littérature scientifique est particulièrement hétérogène sur le sujet et recoupe des méthodologies de type reports d'expérience, des études cas témoins comme des méthodologies issues de l'Evidence Based Medicine. En appui des éléments issus de la littérature scientifique et en appui d'un

* Auteur correspondant.

Adresses e-mail : francois.medjkane@chru-lille.fr (F. Medjkane), remi.besson@chru-lille.fr (R. Besson), claire.bouvattier@aphp.fr (C. Bouvattier), maryse.cartigny@chru-lille.fr (M. Cartigny-Maciejewski), agathe.hyvert@chru-lille.fr (A. Hyvert), sophie.jonard@chru-lille.fr (S. Catteau-Jonard), n-kalfa@chu-montpellier.fr (N. Kalfa), clara.leroy@chru-lille.fr (C. Leroy), sylvie.manouvrier@chru-lille.fr (S. Manouvrier), charles-edouard.notredame@chru-lille.fr (C.-E. Notredame), pierre.mouriouand@chu-lyon.fr (P. Mouriouand).

<https://doi.org/10.1016/j.neurenf.2020.04.002>

0222-9617/© 2020 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

travail collaboratif du réseau national des Centres de référence maladies rares du développement génital: du fœtus à l'adulte, ce travail vise à définir les contours des modalités d'organisation et des aspects déontologiques actuels des équipes engagées autour de cette activité sur le territoire français.

© 2020 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

A B S T R A C T

Keywords:

Sex development disorders
Genital development anomaly
Gender dysphoria
Assignment at birth
Liaison child psychiatry

The care of children and adolescents with a diagnosis of Sex Development Disorder (DSD) is today a matter of debate and discussion both in terms of care practices and in the social and political fields. One of the central concerns of the healthcare teams involved in the care and support of people with DSD is the ability to offer the most efficient care in order to promote the best possible development of the individuals concerned. While one of the central points of the current discussions concerns the question of indications for early medical and surgical care, the discussion also concerns the place and modalities of gender assignment of a child at birth and the different consequences for them in their future life. The question of the future of children born with DSD in terms of inclusion in a gender identity has been studied since the 1950s and has developed along very different theoretical presuppositions; from the psychodynamic and psychoanalytical field to biological presuppositions. The scientific literature is particularly heterogeneous on the subject and includes methodologies such as experience reports, case-control studies and methodologies from Evidence Based Medicine. In support of the elements from the scientific literature and in support of collaborative work by the national network of the Centers for Rare Diseases of Genital Development: from foetus to adult, this work aims to define the outlines of the current organisational arrangements and ethical aspects of the teams involved in this activity in France.

© 2020 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

La prise en charge des enfants et adolescents présentant un Désordre du Développement du Sexe (DDS)/Anomalie du Développement Génital (ADG) suscite aujourd'hui de nombreux débats concernant les pratiques usuelles des équipes médicales. Les débats portés sur le plan juridique par le Conseil de Justice Européen, mais aussi dans le champ politique et sociétal, questionnent les pratiques actuelles des différentes équipes médicales et soignantes.

Si l'un des points centraux des échanges porte sur la question de l'indication de prises en charge médico-chirurgicales précoces, la question se porte tout autant sur la place et les modalités d'assignation de genre d'un enfant à sa naissance et des différentes conséquences pour lui dans sa vie future.

La pratique de l'accueil des enfants présentant une Anomalie du Développement Génital à la naissance et son assignation dans les premiers jours de vie à l'état civil dans le genre masculin ou le genre féminin s'articule avec les questions de son devenir et sur le pronostic possiblement défini en termes d'identité de genre et d'épanouissement personnel.

Au croisement de données médicales, génétiques, biologiques et anatomiques et des conditions d'accueil de l'enfant dans sa famille, l'accueil d'un enfant porteur d'une ADG nous confronte, dans le cadre d'une position soignante, à de nombreux enjeux éthiques et déontologiques.

A partir de données issues de la littérature, le travail proposé ici tend à resituer les pratiques soignantes actuelles en référence à la conférence de consensus de Chicago de 2006 [1] et de 2016 [2] qui a procédé à la publication de recommandations de bonnes pratiques à destination des équipes de soins.

1. Cadre sémiologique des Désordres du Développement Sexuel (DDS)

La conférence de Chicago définit par le terme « Disorder of Sex Development » (« Désordre du développement du sexe » (DDS)/« Anomalie du développement génital » (ADG)) toute situation congénitale où le développement du sexe chromosomique, gonadique et anatomique est atypique [1]. Le diagnostic eut été réalisé en période ante natale, à la naissance ou bien encore à l'adolescence dans certaines formes de DDS.

Dans cette classification, les DDS sont répartis en trois groupes distincts selon les caractéristiques caryotypiques: les anomalies des chromosomes sexuels, les anomalies chez les sujets porteurs d'un caryotype 46 XX et les anomalies chez les sujets porteurs d'un caryotype 46 XY.

1.1. Les anomalies des chromosomes sexuels

Les anomalies des chromosomes sexuels responsables de DDS sont des aneuploïdies des chromosomes X et Y, tels que le syndrome de Turner (45,X) et le syndrome de Klinefelter (47,XXY) qui ne sont pas associés à des anomalies des organes génitaux externes ou des situations de mosaïcisme 45,X/46,XY et 46,XX/46,XY.

1.2. DDS chez les sujets porteurs d'un caryotype de type 46,XY

Dans ce cadre nosographique, la réalité clinique porte sur la situation de fœtus ou enfants, dont le caryotype est de type 46,XY normal, mais qui sont non ou insuffisamment virilisés. Les atypies des organes génitaux externes et internes s'expriment sous la forme d'un hypospadias périnéal ou scrotal jusqu'à un phénotype féminin apparemment normal n'amenant au diagnostic qu'à l'adolescence devant une aménorrhée primaire. Il peut enfin s'agir de sujets virilisés mais porteurs d'organes génitaux internes masculins et féminins.

Les patients 46,XY DDS sont classés dans trois grandes catégories étiologiques: les anomalies du développement testiculaire, les anomalies de la synthèse des androgènes, et les anomalies de l'action des androgènes [3].

1.3. DDS chez les sujets porteurs d'un caryotype de type 46,XX

Dans ce cadre nosographique, la réalité clinique porte sur la situation de fœtus ou d'enfants, dont le caryotype est de type 46,XX normal, chez lesquels les organes génitaux externes présentent un degré de virilisation variable, depuis une simple hypertrophie du clitoris jusqu'à un phénotype masculin sans gonade palpable.

Les patients 46,XX DDS sont principalement classés dans trois catégories étiologiques: les dysgénésies ovariennes, les hyperandrogénies et les anomalies du développement müllérien.

Notons que les éléments de repérage nosographique mettent en évidence une grande variabilité des situations représentées sous le diagnostic de DDS. Si certaines formes relèvent de soins spécifiques sur le plan médical, tel que les 46,XX de type Hyperplasies congénitales des surrénales, les étiologies malformatives sans risque vital pour l'enfant co-existent au sein de ce même ensemble.

Une proposition de réactualisation récente de l'ensemble nosographique tend à pouvoir distinguer cinq sous-ensemble au référentiel présenté dans le cadre de la conférence de Chicago [4]. Le premier ensemble rend compte du diagnostic de DDS 46,XX constitué essentiellement par l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales. Le second ensemble, recouvrant les formes de DDS 46,XY, comprend les formes de dysgénésies gonadiques, les anomalies de la synthèse des stéroïdes, les anomalies des récepteurs aux stéroïdes, les anomalies centrales gonadotropes ainsi que les formes cliniques sans anomalie hormonale ou génétique détectée. Le troisième ensemble est constitué des DDS en mosaïques. Le quatrième sous-ensemble recouvre la clinique des DDS Ovotestis et le cinquième ensemble recouvre les anomalies du développement génitales ou chromosomiales et non hormonales tels que les exstrophies ou les aphallies.

Actuellement, le terme de « Variations du Développement Génital » co-existe dans l'espace social avec le terme d'« Anomalie du Développement Génital ». Dans le cadre de travail, le terme « Anomalie du Développement Génital » tend à qualifier une condition médicale selon les critères partagés en médecine de présenter un symptôme ou une anomalie en rapport avec les connaissances embryologiques et physiologiques actuelles et/ou associée à un trouble fonctionnel potentiellement source de handicap ou souffrance. Le terme « Variation du Développement Génital » renvoie aux aspects non normatifs et pour autant non pathologiques qui témoignent de la variabilité interindividuelle en population générale non clinique. Si la frontière de la normativité [5] dans ce champ est un sujet d'actualité, l'objet des soins, en dehors d'une tentative de normalisation des corps, est celui de la réduction du handicap ressenti ou perçu intégré à une promotion de l'épanouissement des personnes en termes de qualité de vie.

2. Contexte des pratiques médicales actuelles et recommandations de Chicago

Conformément aux recommandations de 2006 [1] et leur réactualisation de 2016 [2] portant sur la prise en charge des personnes porteuses de DDS, la question de l'assignation à la naissance d'un nouveau-né porteur d'une atypie des organes génitaux externes est prise en charge dans le cadre d'un exercice pluridisciplinaire intégrant des professionnels de champs de la pédiatrie, de l'endocrinologie, de la gynécologie, de la chirurgie pédiatrique, de la génétique, de la radiologie, de l'anatomo-pathologie, de la biologie et psy*, psychologue ou pédopsychiatre, en lien avec les parents de l'enfant.

Les critères d'assignation de genre se basent sur un examen morphologique, génétique, hormonologique et le recueil de l'avis des parents.

Dans le cadre d'un exercice pluridisciplinaire articulé et coordonné, les facteurs qui concourent à l'assignation de l'enfant à la naissance sont le statut génital (anatomique, biologique et génétique), les options de prises en charge possibles à proposer sur le plan hormonal et chirurgical, notamment urinaire, les résultats attendus en termes de fonctionnement sexuel, de fertilité potentielle et d'une manière générale de la qualité de vie et de l'avis des parents. La/les proposition(s) d'assignation formulée(s) par l'équipe soignante sont alors présentée(s) et expliquée(s) aux parents de l'enfant, détenteurs de l'autorité parentale qui vont exercer le devoir de reconnaissance par l'état civil en particulier dans ses

motions de genre dans le cadre d'un référentiel binaire soit féminin soit masculin.

La pratique de l'accueil d'un enfant porteur d'une ADG à la naissance et son assignation dans les premiers jours de vie à l'état civil dans le sexe masculin ou le sexe féminin s'articule avec les questions de son devenir et sur le pronostic possiblement défini en termes d'identité sexuée. L'identité sexuée fait référence ici à la conviction de la personne d'appartenir au genre masculin, féminin ou autre dans le cadre d'un processus développemental. Une des questions centrales pour les équipes soignantes est de pouvoir procéder à une assignation qui soit la meilleure possible et la plus satisfaisante pour l'enfant et le futur adulte qu'il est. Le développement progredient et progressif qui concourt à la construction de l'identité sexuée rencontre dans ce cadre les impératifs juridiques d'assignation dans un sexe ou dans un autre.

Les prises en charge précoces et les modalités d'assignation d'un enfant dans un genre ou dans un autre rejoignent la question de l'insatisfaction de la personne d'avoir pu être assignée sans son consentement dans le genre masculin ou féminin.

L'insatisfaction et l'incongruence entre le genre assigné à la naissance et la conviction de la personne d'appartenir au genre assigné est le symptôme central de l'ensemble nosographique décrit dans le cadre du DSM5 sous le registre diagnostique de « dysphorie de genre » [6]. Cette insatisfaction peut conduire certaines personnes à demander une réassignation de genre à l'adolescence ou à l'âge adulte dans le cadre d'une demande de participation à un programme de transition tel que proposé pour les personnes transidentitaires [7].

Ainsi, les demandes de réassignation d'une personne ayant présenté une Anomalie du Développement Génital à la naissance questionnent les conditions même de son assignation à la naissance dans le sexe masculin ou féminin.

3. Retours d'expériences cliniques et données de la littérature scientifique

À partir d'une revue de la littérature scientifique des différents auteurs ayant contribué à cette question, nous souhaitons ici présenter un état de la question de l'articulation possible entre les champs de la dysphorie de genre telle que proposée par le DSM5 et le paradigme clinique des Anomalies du Développement Sexuel.

La question du devenir des enfants nés avec une ADG en termes d'inscription dans une identité sexuée est étudiée depuis les années 50's et s'est développée sur des présupposés théoriques très divers; du champ psychodynamique et psychanalytique à des présupposés biologiques.

La littérature scientifique est donc particulièrement hétérogène sur le sujet et recoupe des méthodologies de type reports d'expérience, des études cas témoins comme des méthodologies issues de l'Evidence Based Medicine.

3.1. Apports des travaux psychodynamiques

3.1.1. Sexe biologique et genre psychosocial

John Money est le premier auteur à avoir pu transmettre ses travaux menés auprès d'enfants porteurs d'« ambiguïtés génitales » à la naissance et à s'être intéressé à leur sentiment d'appartenance à l'un ou l'autre genre.

Il est le premier auteur à différencier clairement la notion de sexe biologique et la perception de l'individu de son appartenance à l'un ou l'autre sexe. En définissant en 1955 la notion de *gender role behaviour*, il établit une césure avec le plan de la réalité biologique. Le ressenti d'un individu d'appartenir à l'un ou l'autre sexe est alors décrit comme pouvant s'envisager de manière indépendante de son sexe d'assignation à la naissance. Cette première césure entre le

plan de la réalité biologique (*sex*) et celui de la réalité psychique (*gender role behaviour*) constitue le socle théorique sur lequel le concept d'identité sexuée va pouvoir se développer [8]. Faisant référence à son expérience clinique auprès d'enfants présentant une « ambiguïté génitale » à la naissance, il évoque que: « *L'enfant se sent finalement appartenir au sexe qui lui a été assigné à sa naissance et dans lequel il a été éduqué, pour autant que cette éducation ait été réalisée sans ambiguïté, et qu'elle n'ait pas été remise en question par l'un des deux parents* ». Ainsi, pour Money: « *L'empreinte psychologique primerait sur l'empreinte biologique* ». Les facteurs environnementaux et l'investissement parental sont alors considérés comme premiers vis-à-vis des facteurs biologiques pour la construction du sentiment d'appartenir à un genre. [8]

3.1.2. Avatars du développement de genre et identité hermaphrodite.

Les travaux de Robert Stoller représentent la deuxième étape du développement des idées autour de la notion de sexe et de genre. A travers son concept d'identité de genre (*core gender identity*), il réaffirme avec force l'intérêt de pouvoir différencier, là encore, le plan de la réalité organique (*sex*) avec le plan du ressenti de sujet (*gender*). [9]

L'identité de genre recouvre la notion de sexe psychologique et social. Il est défini par Stoller comme ce qui désigne, chez un individu, le vécu identitaire exprimé en termes d'appartenance au masculin ou au féminin, sans que ces termes n'aient de contenus *a priori*. Ainsi, la notion de masculin et de féminin tendrait à se détacher d'une certaine norme sociale ou culturelle. Ce qui fait féminin ou masculin pour Stoller n'est plus uniquement visible, quantifiable et mesurable en terme de réalité objective, il s'agit plutôt « *d'une croyance, plus précisément d'une masse dense de croyances, non d'un fait indéniabla* » [9]. Cette déculturation et cette dé-objectivation des notions de masculin et de féminin représentent une nouvelle possibilité de penser les données sexuées chez un individu en proposant une alternative à l'organisation du masculin et du féminin inscrits dans le registre de la binarité biologique. Alors que Money a pris le parti de différencier les multiples facteurs concourant à la notion de sexe, l'approche de Stoller autorise un autre rapport des éléments féminins et masculins chez l'individu. Il affirme qu'une personne peut contenir à la fois des éléments masculins et féminins quand il écrit, dans son article Faits et hypothèses en 1973 que « *la masculinité et la féminité sont toutes deux présentes à la fois chez l'homme et chez la femme* » [10].

Cette possibilité ouverte de contenir en soi des éléments masculins et féminins prend sens dans les écrits de Stoller quand il décrit un avatar du développement psychosexuel/de genre d'enfants porteurs d'ambiguïtés génitales: l'identité hermaphrodite (*hermaphroditic identity*). Pour Stoller, la condition d'ambiguïté est en effet solidement établie dans leur personnalité. « *Ils sont convaincus d'appartenir à un sexe douteux, à la fois masculin et féminin, ou à ni à l'un ni à l'autre.* » [11]

Pour Stoller, les enfants présentant une Anomalie du Développement Génital exprimeraient une identité sexuée en lien avec leur condition anatomique. La question du primat anatomique, dans ce que le corps donne à voir, répond au primat de l'environnement présenté par Money.

3.1.3. En dehors d'une causalité linéaire

En contrepoint des propositions de Money et Stoller sur le caractère prédictible du développement de l'identité de genre chez les enfants porteurs d'ADG, Kreisler, dans les années 70's reprend la thèse de l'identité hermaphrodite mais en nuancant le devenir des enfants nés avec une « ambiguïté sexuelle » à la naissance en faisant état du désarroi dans lequel ils sont pris à la naissance et qui ne préjuge pas de leur avenir et de leur inscription sexuée à l'âge adulte [12]. Cette proposition est soutenue par Alby en 1973 qui refuse le

présupposé théorique de Stoller d'inspiration déterministe à propos de l'identité hermaphrodite caractéristique des enfants nés avec une « ambiguïté sexuelle » à la naissance [13].

Les auteurs contemporains telles que Castagnet [14] et Rajon [15] insistent sur les aspects de conformation des enfants nés dans le cadre d'une situation d' « ambiguïté génitale » aux stéréotypes portés par les référentiels socio-culturels de l'environnement. Si l'apparence des organes génitaux appartient à la sphère de l'intime, elle a un impact important et participe de manière centrale au processus d'identité et de reconnaissance sociale au sein de notre référentiel socio-culturel actuel. Notre expérience clinique réalisée auprès d'enfants porteurs d'ADG rencontre les mêmes constatations cliniques concernant les positions et postures d'hyperconformation au genre assigné à la naissance bien plus qu'un flou ou une indétermination identitaire présupposée [16].

Castagnet et Rajon soulignent l'importance d'un investissement parental continu, authentique et cohérent pour une inscription continue et pérenne de l'enfant dans un genre. Plus largement ces considérations soulignent toute l'importance de l'investissement parental dans le bon développement de l'enfant sur le versant psychoaffectif.

3.2. Apports des études objectivantes portant sur la corrélation Désordres du Développement Sexuel/Dysphorie de Genre

La littérature scientifique intégrant des méthodologies quantitatives et objectivantes met en évidence que les personnes relevant d'un diagnostic de Désordres du Développement Sexuel présentent une prévalence de diagnostic de Dysphorie de Genre plus importante. Si la prévalence de la Dysphorie de genre est évaluée en population générale à environ 1/21000 [17], la prévalence de la Dysphorie de Genre est décrite comme concernant entre 8.5 % jusqu'à 20 % des personnes relevant du diagnostic de DDS [18]. Malgré de nombreuses discussions portant sur une probable sous-estimation de la prévalence de la Dysphorie de Genre en population générale [7], le différentiel apparaît suffisant pour évoquer la question d'une sur-représentation du diagnostic de Dysphorie de Genre au sein de la population DDS.

Il existe par ailleurs une très grande variabilité de cette prévalence au sein de la population DDS selon qu'on répartisse cette population par sous-types. Les personnes relevant du diagnostic de DDS de type 46,XY présentent un taux de prévalence de ce diagnostic évalué à 60 % [18]. Cet élément nous enjoint à considérer cette question par sous type de DDS plutôt que sur l'ensemble de la population DDS.

3.2.1. Population DDS de type 46,XX de type Hyperplasie Congénitale des Surrénales

Dans ce sous-groupe, on met en évidence une discrète augmentation de la fréquence de diagnostic de Dysphorie de Genre. Pour de nombreux auteurs, ces résultats pourraient mettre en évidence une hypothèse endocrinienne dans le développement de l'identité sexuée en particulier en termes d'imprégnation androgénique précoce dans le développement de l'enfant [19].

Ces résultats restent aujourd'hui discutés sur le plan méthodologique dans la mise en évidence d'un facteur hormonal procédant à la construction de l'identité sexuée. Meyer-Balburg questionne les modalités de mesure du diagnostic de dysphorie de genre s'appuyant uniquement sur une évaluation comportementale des enfants. Si ces études mettent en évidence une surreprésentation des comportements marqués par l'impulsivité chez les enfants ayant été soumis à une imprégnation androgénique précoce [20], l'inférence de comportements impulsifs à la conviction et au sentiment de se reconnaître dans le genre masculin relève d'une construction socio culturelle en lien avec les stéréotypes de genre [21]. Les mêmes éléments de discussion portent sur le

lien entre la prévalence d'intérêts jugés comme masculins vis-à-vis de l'évaluation de la surreprésentation de jeux moteurs à valence agressive [22].

L'imprégnation androgénique dans ce cadre apparaît pouvoir être corrélée, pour les évaluations réalisées, aux caractéristiques comportementales marquées par une impulsivité et un recours à la motricité plus que sur la conviction des enfants d'appartenir au genre masculin.

3.2.2. Population DDS de type 46,XY

Dans ce sous-groupe, la prévalence du Diagnostic de Dysphorie de Genre est la plus élevée de la population DDS. Néanmoins, deux sous-groupes se distinguent classiquement dans la littérature: les personnes ayant eu une orchidectomie avant la puberté et ceux n'en ayant pas eu au moment de l'adolescence.

Au regard des données disponibles dans la littérature, les individus n'ayant pas eu d'orchidectomie avant la puberté sont ceux qui présentent la plus forte fréquence de diagnostic de Dysphorie de Genre. Cette situation représente de 56 à 63 % des sous types 46XY en lien avec une anomalie de l'enzyme 5 α réductase et 39 à 64% des sous types en lien avec un déficit en 17 β -hydroxystéroïde-déshydrogénase [23].

La population DDS de type 46,XY ayant eu une orchidectomie avant la puberté ne présente pas d'augmentation significative de diagnostic de Dysphorie de Genre [24].

Ces données mettent en évidence l'importance des expériences de virilisation à l'adolescence dans le souhait, pour les enfants assignés fille à la naissance, de s'inscrire dans le genre masculin. L'importance des expériences de virilisation dans le souhait exprimé de changement de genre est confirmé par les travaux d'Ediati et Dessens [25] et Sandberg [26].

Les expériences de virilisation à l'adolescence sont présentées comme pouvant induire une expérience de masculinisation chez un enfant assigné fille à la naissance et peut rendre compte de questionnements identitaires qui pourraient être corollaires.

Par ailleurs, les données récentes issues de la littérature mettent en évidence l'importance de l'imprégnation androgénique anténatale dans le développement de traits masculins chez les personnes porteuses d'un DDS 46,XY et ce de manière indépendante du degré de virilisation corporelle [27]. Sous l'angle de la chirurgie, la question se pose entre orchidectomie dans le sexe civil féminin avec gonades fonctionnelles ou pauci-fonctionnelles, chirurgie irréversible et chirurgie de l'urètre, réversible dans le sexe masculin.

3.2.3. Synthèse des apports

A partir de ces travaux, les populations de personnes caractérisées par le diagnostic de DDS apparaissent plus à risque de développer une Dysphorie de Genre à l'adolescence. Notons l'importante variabilité au sein de la population en fonction des sous types de DDS mais aussi des modalités de prises en charge qui ont été proposées sur le plan chirurgical. Ces différents apports mettent en évidence la place de l'imprégnation hormonale androgénique sur les comportements agis de l'enfant, sans pour autant que nous puissions avancer formellement un lien entre la description comportementale et la conviction de l'individu. Les expériences de virilisation à l'adolescence apparaissent déterminantes dans la trajectoire identitaire des enfants assignés fille à la naissance et qui traversent une puberté marquée par l'apparition de caractéristiques sexuelles secondaires de type masculins.

3.3. Anomalies du Développement Génital: une condition à risque d'insatisfaction du vécu de genre

Le détour réalisé en appui de l'apport et de la discussion des éléments de la littérature disponible autour du vécu de genre des personnes porteuses de DDS met en évidence par quel biais la

condition somatique représentée par le diagnostic de DDS/ADG peut représenter un facteur de risque d'un vécu de genre insatisfaisant.

En dehors d'un lien de causalité linéaire et systématique, le fait d'être porteur d'une ADG apparaît représenter un facteur de risque d'insatisfaction de la personne concernée vis-à-vis de son vécu de genre. Notons que les éléments de la littérature mettent en évidence une grande variabilité de cette insatisfaction en fonction tant du registre nosographique et du type de DDS diagnostiqué que du vécu expérimentiel des personnes concernées.

Ces apports de la littérature nous enjoignent à pouvoir proposer une réflexion appuyée et discursive vis-à-vis des pratiques médicales dans leurs fondements déontologiques.

4. De l'accompagnement pluridisciplinaire à un projet thérapeutique plurifocal

Dans le cadre des centres de référence DEV-GEN (DEveloppement-GENital) répartis sur le territoire français, les projets thérapeutiques et d'accompagnement proposés aux enfants, adolescents, adultes et à leurs familles relevant d'un diagnostic de Désordre du Développement du Sexe s'inscrivent dans le registre d'une approche pluridisciplinaire. L'équipe est composée de professionnels du champ de la génétique, de l'anatomo-pathologie, de l'endocrinologie pédiatrique, de la gynécologie médicale, de la chirurgie pédiatrique, de la radiologie, de la biologie et de la psychologie et pédopsychiatrie. Le caractère pluridisciplinaire des prises en charge proposées dans le cadre d'une équipe identifiée dont l'activité se déploie à partir de temps de rencontre et d'échanges interdisciplinaires apparaît la modalité d'organisation la plus à même de pouvoir traiter des différentes réalités de la clinique des personnes concernées à l'image de pouvoir appréhender les différents facteurs concourant au développement d'une représentation de soi de manière épanouie. Dans ce dispositif où chacun se situe de manière différenciée mais aussi articulée, le contenant proposé aux enfants et à leurs familles permet de porter les différents facteurs tels que les facteurs génétiques, biologiques et endocriniens mais aussi morphologiques et en termes d'investissement psychique qui concourent ensemble à l'information quant aux différents facteurs permettant aux parents de se positionner vis-à-vis d'une assignation de genre à la naissance, ce qui n'implique pas systématiquement la mise en place d'un projet médico-chirurgical d'emblée.

En appui des motions éthiques et déontologiques, nous sommes particulièrement attentifs à l'avis de l'enfant dans la réalisation des différents temps de prise en charge, que ce soit sur le versant du traitement endocrinien que sur le versant des indications chirurgicales. Eu égard à leurs capacités développementales d'expression, le recueil de leur avis n'est pas possible en période périnatale. Cet état de fait conduit ce jour l'ensemble des acteurs du champs sanitaire mais aussi associatif et du registre législatif à entamer un dialogue appuyé sur les conditions d'assignation à la naissance des enfants porteuses de DDS dans le respect de chaque personne et en tenant compte des différents facteurs pronostiques connus sur les différents registres de la prise en charge médico-chirurgicale et du devenir psychoaffectif et relationnel.

Sur le plan psychoaffectif, la conviction pour les parents que leur enfant soit assigné dans un sexe ou dans un autre, dans un genre ou dans un autre, de manière stable et néanmoins discursive, nous semble être un facteur crucial du bon développement psychoaffectif et relationnel des enfants et adolescents rencontrés dans le cadre des situations d'ADG. Le socle d'investissement et le support identificateur proposé par les adultes entourant l'enfant nous semble être un point d'appui incontournable de son meilleur développement psychoaffectif possible. En dehors d'une référence exclusive

à une organisation binaire des sexes, le plus opérant pour l'enfant nouveau-né est de se sentir investi par le regard Parental dans une historicité partageable.

Si la question de l'assignation des enfants présentant un ADG dans un sexe ou dans un autre, ou plus précisément, dans le genre féminin ou masculin, s'inscrit dans le cadre de nos référentiels socioculturels actuels, nous sommes sensibles aux modifications qui se font jour actuellement. En effet, les revendications portées par les milieux associatifs intersexes et les modifications que nous observons en termes de droit européen et français tout comme les modifications socioculturelles qui vont dans le sens d'une meilleure acceptation sociale de positions genrées alternatives à une référence binaire, nous conduisent à poursuivre notre réflexion quant aux différentes possibilités offertes concernant l'assignation des enfants ADG à la naissance. En dehors des considérations morphologiques, génétiques et endocriniennes et sans pour autant les écarter, la question de l'assignation d'un enfant dans un genre porte à conséquence sur l'intégration sociale dans la culture de son époque et de la société dans laquelle il évolue et évoluera.

Ainsi, dans ce cadre, les propositions thérapeutiques proposées à destination des personnes porteuses d'ADG s'articulent sur trois axes distincts.

Le premier est le recours à des traitements médicamenteux et/ou chirurgicaux afin de pouvoir réduire les troubles fonctionnels éventuellement présents chez les enfants. En dehors d'une pratique de normalisation ou de conformation des sexes et des organes génitaux, les possibilités offertes aujourd'hui en termes de recours thérapeutiques peuvent être particulièrement précieuses en termes de fonctionnalité urinaire, digestive et sexuelle et de fertilité.

Le second axe est une approche compréhensive de la singularité de l'enfant. En dehors d'une proposition de normalisation de l'apparence des organes génitaux externes, il est systématiquement proposé de pouvoir présenter aux parents la question des variations morphologiques des organes génitaux. Cette approche compréhensive et du travail autour du caractère atypique possible des organes génitaux vise à garantir à l'enfant le meilleur investissement possible de la part de ses parents. Cet abord est une approche incontournable de l'accompagnement proposé. En appui des apports des professionnels du champ psy* déployés dans ce travail, la proposition et l'accompagnement vers la question des atypicités des organes génitaux en dehors d'un référentiel normatif est un pré-requis à toute procédure d'accompagnement auprès des enfants et de leurs parents.

En troisième lieu, la situation de la personne est à considérer dans le cadre de son développement futur et des trajectoires pronostiques possibles. Envisager différentes possibilités pronostiques s'appuie sur les capacités de chaque professionnel engagé dans la prise en charge de l'enfant et de ses parents à pouvoir construire et aider à co-construire différentes alternatives au modèle socio-culturel normatif. Cette capacité à entrevoir différents possibles en termes de trajectoire apparaît ici aussi comme une condition préalable et incompressible à la dimension de l'exercice de l'accompagnement. En dehors de toute préconception solutionniste et réductrice du polymorphisme et de l'hétérogénéité des trajectoires individuelles, le travail de chaque soignant d'envisager les possibles est une condition du processus même de l'accompagnement. Il ne s'agit pas tant de tout connaître à l'avance mais bien de se préparer à accueillir et accompagner chaque situation dans ses aspects de singularité. Cette position déontologique renvoie par ailleurs aux peu de données robustes sur le plan scientifique dont nous disposons concernant la population de personnes porteuses de DDS en termes de devenir, de satisfaction et de qualité de vie.

Ainsi, la pratique thérapeutique à destination des personnes porteuses d'une ADG s'organise sur le plan thérapeutique dans

le registre des trois modalités thérapeutiques possibles. La question de la réduction symptomatique handicapante et source de souffrance ressentie par la personne est une éventualité possible. L'approche compréhensive des particularités et atypicités développementales est une proposition systématique et portée par l'ensemble des professionnels travaillant dans le cadre de l'équipe. L'approche synchronique est systématiquement déployée dans une perspective pronostique.

5. Conclusion Apports et compléments du référentiel de Chicago

En lien avec les différents apports cités, une proposition médicale et déontologique pourrait être de renforcer les différentes modalités et facteurs supports à la décision tels que présentés par la conférence de Consensus de Chicago de 2006 [1] et la réactualisation de 2016 [2].

Dans le cadre de l'exercice médical et soignant et en appui du principe de précaution qui sous-tend toute activité médicale, *primum non nocere*, une proposition pourrait être de promouvoir l'application déontologique suivante:

En termes de facteurs supports à l'assignation des enfants porteuses d'ADG à la naissance, la prise en compte du statut génital de l'enfant pourrait être associé de manière systématique à la présentation et l'évocation explicite des différentes variations possibles dans le développement des organes génitaux.

Le facteur, historiquement limitant, concernant les options de prises en charge possibles à proposer sur le plan hormonal et chirurgical doivent intégrer aujourd'hui les avancées des pratiques tant médicales que chirurgicales de ce champ disciplinaire qui se réalisent aujourd'hui dans le cadre d'interventions les moins invasives possibles. L'essor des connaissances, en particulier sur le plan étiologique, et des pratiques médicales et chirurgicales de ces dernières décennies permettent aux équipes pluridisciplinaires aujourd'hui de pouvoir envisager des projets thérapeutiques distincts des possibilités historiquement décrites.

Les facteurs portant sur les résultats attendus en termes de fonctionnement sexuel, de fertilité potentielle et d'une manière générale de la qualité de vie seront, eux, évalués et accompagnés à chaque étape thérapeutique mais aussi développementale de l'enfant et de l'adolescent.

Enfin, le facteur portant sur la prise en compte du souhait des parents pourrait être complétés de manière univoque, telle que proposée aujourd'hui au sein des équipes référentes, par la prise en compte incompressible de l'avis et du souhait de l'enfant puis de l'adolescent. Ainsi, une des fonctions centrales des équipes constituées est aujourd'hui de pouvoir informer de manière répétée tout au long de l'avancée en âge de l'enfant tant les éléments d'avancée et de compréhension scientifique que des différentes options thérapeutiques proposées.

Déclaration de liens d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.

Références

- [1] Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA. Consensus statement on management of intersex disorders. *Journal of Pediatric Urology* 2006;2(3):148–62.
- [2] Lee PA, Nordenström A, Houk CP, Ahmed SF, Auchus R, Baratz A, et al. Global disorders of sex development update since 2006: perceptions, approach and care. *Hormone Research in Paediatrics* 2016;85(3):158–80.
- [3] Tachdjian G. Anomalies de la différenciation sexuelle; 2016 [cité 20 févr 2017]; Disponible sur: <http://www.em-premium.com.doc-distant.univ-lille2.fr/article/1096040/resultat Recherche/1> <http://www.em-premium.com.doc-distant.univ-lille2.fr/data/traites/gy/00-44341/>.

- [4] Gorduza DB, Quigley CA, Caldamone AA, Mouriquand PDE. Surgery of anomalies of gonadal and genital development in the "post-truth era". *Urol Clin North America* 2018;45(4):659–69.
- [5] Canguilhem G, 290 p. (Quadrige) *Le normal et le pathologique*. 12e édition. Paris: Puf; 2013.
- [6] Zucker KJ. The DSM-5 diagnostic criteria for gender dysphoria. In: Trombetta C, Liguori G, Bertolotto M, editors. *Management of Gender Dysphoria*. Milano: Springer Milan; 2015. p. 33–7 [cité 11 nov 2019] Disponible sur: http://link.springer.com/10.1007/978-88-470-5696-1_4.
- [7] Coleman E, Bockting W, Botzer M, Cohen-Kettenis P, DeCuypere G, Feldman J, et al. Standards of care for the health of transsexual, transgender, and gender-nonconforming people, version 7. *Int J Transgenderism* 2012;13(4):165–232.
- [8] Money J. Hermaphroditism, gender and precocity in hyperadrenocorticism: psychologic findings. *Bull Johns Hopkins Hosp* 1955;96(6):253–64.
- [9] Stoller RJ. *Masculin ou féminin?* Paris: Presses Universitaires de France; 1989.
- [10] Stoller RJ. *Faits et hypothèses: un examen du concept freudien de bisexualité*. Nouvelle revue de psychanalyse 1973:135–55.
- [11] Stoller RJ. The hermaphroditic identity of hermaphrodites. *J Mental Dis* 1964;453–7.
- [12] Kreisler L. L'enfant et l'adolescent de sexe ambigu ou l'envers du mythe. In: *Bisexualité et différence des sexes*. Gallimard; 2000. p. 173–201.
- [13] Alby J. *L'identité sexuelle: pour quoi faire?* In: *Bisexualité et différences des sexes*. Gallimard; 2000.
- [14] Castagnet F. Les intersexuels avec ambiguïté génitale externe. In: *Nouveau traité de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent*. PUF; 1995. p. 645–63.
- [15] Rajon A-M. Ce que nous apprennent les parents d'enfants porteurs d'ambiguïté génitale. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 2008;56(6):370–6.
- [16] Medjkane F, Kechid G, Caré N, Frochisse C. Accompagnement des enfants porteurs de désordre du développement sexuel et de leurs familles, un exercice multidisciplinaire. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 2016;64(8):515–21.
- [17] Decuypere G, Vanhemelrijck M, Michel A, Carael B, Heylens G, Rubens R, et al. Prevalence and demography of transsexualism in Belgium. *Europ Psychiat* 2007;22(3):137–41.
- [18] Furtado PS, Moraes F, Lago R, Barros LO, Toralles MB, Barroso U. Gender dysphoria associated with disorders of sex development. *Nature Rev Urol* 2012;9(11):620–7.
- [19] Dessens AB, Slijper FME, Drop SLS. Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sexual Behav* 2005;34(4):389–97.
- [20] Chowdhury TK, Chowdhury MZ, Mili F, Hutson JM, Banu T. Gender identity shows a high correlation with Prader score in patients with disorders of sex development (DSD) presenting in mid childhood. *Pediat Surg Internat* 2014;30(5):527–32.
- [21] Meyer-Bahlburg HFL. Sex Steroids and Variants of Gender Identity. *Endocrinol Metabol Clin North Am* 2013;42(3):435–52.
- [22] Berenbaum S, Meyer-Bahlburg H. Gender development and sexuality in disorders of sex development. *Horm Metabol Res* 2015;47(05):361–6.
- [23] Cohen-Kettenis PT. Gender change in 46XY persons with 5 α -Reductase-2 Deficiency and 17 β -Hydroxysteroid dehydrogenase-3 Deficiency. *Archi Sexual Behav* 2005;34(4):399–410.
- [24] Hines M. Gonadal hormones and sexual differentiation of human brain and behavior. In: *Horm Brain Behav*. Elsevier; 2009. p. 869–910.
- [25] Ediati A, Juniarto AZ, Birnie E, Drop SLS, Faradz SMH, Dessens AB. Gender development in Indonesian children, adolescents, and adults with disorders of sex development. *Arch Sexual Behav* 2015;44(5):1339–61.
- [26] Sandberg D, Gardner M, Cohen-Kettenis P. Psychological aspects of the treatment of patients with disorders of sex development. *Semin Reprod Med* 2012;30(05):443–52.
- [27] Batista RL, Inácio M, Arnhold IJP, Gomes NL, Faria JAD, de Moraes DR, et al. Psychosexual aspects, effects of prenatal androgen exposure, and gender change in 46,XY disorders of sex development. *J Clin Endocrinol Metabol* 2019;104(4):1160–70.