



Disponible en ligne sur

**ScienceDirect**  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

**EM|consulte**  
www.em-consulte.com



## VIE DE L'ACADÉMIE

### Les enfants présentant une variation du développement génital<sup>☆</sup>

#### Children with differences in genital development

**Résumé** Les variations du développement génital sont des situations cliniques rares où l'anatomie des organes génitaux est inhabituelle, à cause d'une combinaison rare des gonosomes (chromosomes X et/ou Y), d'une variation du développement des testicules ou des ovaires, ou bien de la sécrétion et/ou de l'action des hormones sexuelles. La prise en charge médico-chirurgicale des enfants est actuellement questionnée par la société et le législateur et ne doit plus avoir pour seule préoccupation de conformer ses organes génitaux aux standards masculin ou féminin, dans le respect des droits de l'enfant, de son intégrité physique et de sa capacité à participer aux décisions thérapeutiques qui le concernent. Depuis la loi relative à la bioéthique d'août 2021, tous les dossiers de personnes présentant une variation sévère du développement génital sont discutés en réunion de concertation pluridisciplinaire nationale, et les décisions de traitement éventuelles envisagées au regard de la nécessité médicale et du consentement de la personne concernée.

**Summary** Differences in genital development are rare conditions where the anatomy of the genitals is unusual, due to a rare combination of gonosomes (X and/or Y chromosomes), development of the testes or ovaries, or the secretion and/or the action of sex hormones are impaired. The medico-surgical care of children is currently questioned by society and driven by the law. It should no longer have the only concern of conforming their genitals to male or female standards, while respecting the rights of the child and their physical integrity and ability to participate in therapeutic decisions. Since the "loi de bioéthique" of August 2021, all the files of people presenting a severe difference in genital development are discussed in a national multi-disciplinary meeting, and any treatment decisions considered regarding medical necessity and consent of the person.

La déclaration du sexe d'un enfant à la naissance repose sur l'aspect de ses organes génitaux, et uniquement sur ce critère. Les enfants au phénotype masculin sont déclarés de sexe masculin, les enfants au phénotype féminin sont déclarés de sexe féminin. Les variations du développement génital désignent un ensemble de situations où l'anatomie des organes génitaux est inhabituelle, en lien avec une combinaison rare des gonosomes (chromosomes X et/ou Y),

une variation dans le développement des testicules ou des ovaires, dans la sécrétion et/ou dans l'action des hormones sexuelles.

Une variation du développement génital (VDG) est évoquée à la naissance, plus souvent qu'en prénatal, devant un hypospade et/ou des testicules non palpés chez un nouveau-né d'aspect plutôt masculin, devant un orifice vaginal non visible et/ou une fusion postérieure des bourrelets génitaux, une hypertrophie du clitoris, ou des gonades palpées chez un nouveau-né d'apparence plutôt féminine. Le choix de sexe est une situation rare en pratique clinique et la question se pose pour les enfants chez qui l'apparence des organes génitaux externes est tellement inhabituelle que la déclaration de sexe à l'état civil n'est pas possible à la naissance,

<sup>☆</sup> Colloque du 20/10/2021 : « Loi de bioéthique du 2 août 2021, quel impact sur nos vies ? » organisé par l'Université de Paris (Paris Descartes), l'Institut Droit et Santé (UMR\_S 1145), le Comité éthique et cancer, l'Académie nationale de médecine.

et ceux dont l'apparence est non congruente avec le sexe génétique prénatal. La mise en évidence de la VDG peut aussi être fait plus tard dans l'enfance ou à l'adolescence.

Alors que les termes « ambiguïté sexuelle, pseudohermaphrodisme... » ont disparu du langage médical en 2006, à la suite d'une conférence de consensus où les associations de personnes concernées ont exprimé leurs difficultés face aux mots employés par les médecins, ces mots sont retrouvés dans la circulaire du 28 octobre 2011, relative aux règles particulières à divers actes de l'état civil relatifs à la naissance et à la filiation. Il y est ainsi fait référence à la situation où le sexe du nouveau-né est « incertain » ou aux « cas d'ambiguïté sexuelle ». De plus, ce texte conseille aux parents « de choisir pour l'enfant un prénom pouvant être porté par une fille ou par un garçon ». La terminologie qui restait débattue : intersexuation, anomalies du développement génital, DSD (disorder of sex development) a été arbitrée par le législateur qui a inclus dans le champ de la révision de la loi de bioéthique la question des enfants dont les caractéristiques sexuées sont inhabituelles. Sous l'impulsion du CCNE (avis 132, p. 13) et du Conseil d'État (rapport 2018, p. 129), la dénomination qui a été privilégiée dans le projet de loi relatif à la bioéthique est celle de « variation du développement génital » (ou sexuel), « qui n'engage pas l'identité sexuelle future et exclut la notion d'une maladie, mais sous-entend l'existence d'une atypie ».

Depuis les années 1950, les décisions concernant le choix de sexe et la chirurgie génitale étaient guidées par la politique du choix de sexe « optimal », correspondant à une identité de genre stable, une bonne adaptation psychosociale et la possibilité d'une fonction sexuelle « normale ». Cette approche avait comme postulats que l'identité de genre (c'est-à-dire l'identification de soi comme une fille/une femme ou un garçon/un homme) n'est pas établie à la naissance mais est surtout la résultante de l'éducation (« nature vs nurture »), qu'une identité de genre stable et une bonne adaptation psychologique nécessitent que l'apparence des organes génitaux externes soit en adéquation avec le genre assigné dès le plus jeune âge. Une identité sexuée stable et la capacité d'une sexualité « normale » (ie hétérosexuelle) seraient des prérequis à une qualité de vie de « bonne qualité ». Les défenseurs de cette approche pensaient que cette politique du choix de sexe appelait une adhésion totale à la décision de choix de sexe, tant de la part de l'enfant lui-même que de ses parents. Parfois, pour décourager toute impression d'incertitude sur le choix du sexe, certaines informations médicales étaient dissimulées aux parents et à l'enfant puis l'adulte. Le cadre juridique français demeure, pour partie, étalonné sur une telle approche dans la mesure où il délègue encore explicitement au pouvoir médical la mission de déterminer définitivement le sexe « à la suite de traitements appropriés » lorsque la déclaration de sexe a été reportée (Circulaire du 28 octobre 2011, précitée) [1,2].

Depuis plus de 10 ans, l'accompagnement des personnes concernées, même s'il a progressé en termes de respect de l'intimité, est encore centré sur une prise en charge médicalisée et directive : explorations étiologiques et génétiques, traitement médicaux et chirurgicaux précoces. Si évidemment la question du traitement médical ne se pose pas dans certaines variations du développement génital

accompagnées d'une insuffisance surrénalienne (risque vital), elle se questionne pour tous les autres traitements, non indispensables immédiatement et parfois sans nécessité médicale. Beaucoup de ces variations auront un impact sur la vie d'enfant des personnes, la puberté, la fertilité et entraîneront parfois des questionnements sur l'identité sexuée [3].

Devant l'incapacité du corps médical à entendre les demandes de certaines personnes concernées devenues adultes, regroupées en France au sein d'un collectif militant, et demandant un changement dans l'accompagnement proposé, la loi de bioéthique du 2 août 2021 et son futur arrêté d'application vont poser les bases d'une nouvelle prise en charge.

Au-delà des questions juridiques soulevées, la naissance d'un enfant aux organes génitaux atypiques reste un grand traumatisme pour les parents, qui doivent être accompagnés pour qu'ils acceptent l'enfant tel qu'il est et non tel qu'ils le souhaitaient.

La prise en charge médico-chirurgicale de l'enfant ne doit plus avoir pour seule préoccupation de conformer ses organes génitaux aux standards masculin ou féminin afin de favoriser son intégration psycho-sociale. Cette prise en charge doit être évaluée et proposée dans le respect des droits de l'enfant, de son intégrité physique et de sa capacité à participer aux décisions thérapeutiques qui le concernent. Les dossiers de personnes présentant une variation sévère du développement génital doivent dorénavant tous être discutés en réunion de concertation pluridisciplinaire nationale, cadre légal retenu dans le projet de loi relatif à la bioéthique. Après le choix de sexe (juridique et social) fait, les décisions de traitement éventuelles doivent être envisagées au regard de la nécessité médicale et du consentement de la personne concernée. Si toutes les équipes sont aujourd'hui d'accord pour surseoir à tout geste définitif (gonadectomie), pour d'autres indications, les positions sont plus variables. Certaines équipes proposent une chirurgie précoce, d'autres une chirurgie décalée ou plus tardive, dans l'attente que l'enfant puisse participer aux gestes qui seront pratiqués sur son corps.

Quelle importance revêt la taille du pénis ou celle du clitoris ? Faut-il se préoccuper de l'aspect des organes génitaux externes, de la présence ou non d'un utérus (dont la qualité future est imprévisible à la naissance, mais qui est porteur de potentielles possibilités de grossesse), des possibilités d'obtention d'un phénotype masculin adulte qui permette une sexualité que l'on suppose épanouie ? Quel est l'impact, sur l'identité sexuée, de l'imprégnation hormonale cérébrale pendant la grossesse ? Doit-on attendre que l'enfant participe à toute prise en charge chirurgicale et ne faire qu'encadrer avec bienveillance et psychologie les parents dans l'éducation d'un enfant aux organes génitaux différents ? Aucune de ces questions n'est actuellement résolue.

Dans notre société si binaire, la question d'élever un enfant de façon neutre paraît difficile ou néfaste. Nous devrions néanmoins être capables, parents, médecin, psys et travailleurs sociaux, de choisir de ne faire ni traitement médical ni chirurgical sans la participation, l'assentiment, voire le consentement de l'enfant. Le suivi médical/psychologique pourrait être dédié à la croissance staturale-pondérale, l'évolution spontanée des organes génitaux externes, et la tolérance individuelle, familiale et

sociétale (crèche, école...) de cette situation. En période péri-pubertaire, et peut-être avant, un choix sera fait par l'enfant. Nous n'en sommes pas encore là, mais gardons à l'esprit que les débats sur la pluralité des corps et les variations du développement génital sont toujours des débats éthiques et politiques sur l'égalité sociale et sur les moyens de la faire progresser [4].

### Déclaration de liens d'intérêts

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

### Références

- [1] Brunet L. La mention du sexe à l'état civil : enjeux et chaussetrappes. In: Bouvattier et C, Boileau P, editors. *Endocrinologie périnatale*. Doin-John Libbey Eurotext; 2020, p. 353–362.
- [2] Fausto-Sterling A. Corps en tous genres, la dualité des sexes à l'épreuve de la science. La Découverte-Institut Emile de La Chapelle; 2012.
- [3] Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA, LWPES Consensus Group, ESPE Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child* 2006;91:554–63.
- [4] Wiesemann C, Ude-Koeller S, Sinnecker GH, Thyen U. Ethical principles and recommendations for the medical management of differences of sex development (DSD)/intersex in children and adolescents. *Eur J Pediatr* 2010;169:671–9.

L. Martinerie<sup>a,c</sup>  
C. Bouvattier<sup>b,\*c</sup>

<sup>a</sup> *CRMR croissance et développement, endocrinologie et diabétologie pédiatrique, hôpital Robert-Debré, Paris, France*

<sup>b</sup> *CRMR développement génital, endocrinologie et diabétologie pédiatrique, hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre, France*

<sup>c</sup> *Unité miorche Inserm – UP-Saclay 1185 « physiologie et physiopathologie endocriniennes », Faculté de médecine Paris Saclay, Paris, France*

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [claire.bouvattier@aphp.fr](mailto:claire.bouvattier@aphp.fr) (C. Bouvattier)

Reçu le 6 janvier 2022

Accepté le 6 janvier 2022

Disponible sur Internet le 17 janvier 2022