

RÉFÉRENTIEL EN CHIRURGIE PÉDIATRIQUE

MALFORMATION DE L'APPAREIL GÉNITAL EXTERNE (DSD)



AVERTISSEMENT

Ces référentiels sont diffusés à titre informatif par le réseau périnatal Naître et Grandir en Languedoc Roussillon pour les professionnels de la périnatalité de la région.

Ils ont été rédigés en l'état actuel des connaissances à la date de validation du référentiel et n'engagent en aucun cas la responsabilité directe ou indirecte du réseau ou de ses membres quant aux conséquences qui pourraient découler de leur utilisation.

Réseau périnatal Naître et Grandir en Languedoc Roussillon
Espace Bertin Sans – Bât. C – 1^{er} étage – 59, avenue de Fès
34080 MONTPELLIER
Téléphone : 04 67 04 01 53
Email : naitre.lr@nglr.fr

Ce référentiel a été rédigé sous l'égide du réseau périnatal Naître en Languedoc Roussillon par les professionnels de santé du Languedoc Roussillon suivants :

Rédacteurs :

- **BORREGO Paula**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier

Et le groupe régional de travail « Référentiels en Chirurgie Pédiatrique du Languedoc-Roussillon » :

- **ALKAR Fanny**, Chirurgien Orthopédique Pédiatrique, CHU Montpellier
- **BEGUE Laetitia**, Gynécologue Obstétricien, CHU Montpellier
- **BIGORRE Michèle**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier
- **BLARD Hélène**, Sage-Femme, Coordinatrice médicale réseau périnatal, Montpellier
- **BOSC Olivier**, Chirurgien Pédiatrique, Montpellier
- **BOULOT Pierre**, Gynécologue Obstétricien, CHU Montpellier
- **CAPTIER Guillaume**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier
- **DELPONT Marion**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier
- **DEQUAE Pascal**, Chirurgien Pédiatrique, Montpellier
- **FLANDRIN Anaig**, Gynécologue Obstétricien Échographiste, Montpellier
- **FORGUES Dominique**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier
- **FRIES Nicolas**, Gynécologue Obstétricien Échographiste, Montpellier
- **FUCHS Florent**, Gynécologue Obstétricien, CHU Montpellier
- **GUIBAL Marie Pierre**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier
- **GROSJEAN Frédéric**, Gynécologue Obstétricien, CHU Nîmes
- **JACQUOT Aurélien**, Pédiatre, Montpellier
- **KALFA Nicolas**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier
- **LE GAC Marie-Pascale**, Gynécologue Obstétricien Échographiste, Avignon et CHU Nîmes
- **LOPEZ Christophe**, Chirurgien Urologique Pédiatrique, CHU Montpellier.
- **LOUAHEM M SABAH Djamel**, Chirurgien Orthopédique Pédiatrique, CHU Montpellier.
- **MAILLET Olivier**, Chirurgien Pédiatrique, Montpellier
- **MOUSTY Ève**, Gynécologue Obstétricien, CHU Nîmes
- **PUEL Odile**, Sage-Femme Cadre, CH Béziers
- **SABATIER-LAVAL Edith**, Chirurgien Pédiatrique, CHU Montpellier et de Nîmes.

SOMMAIRE

QU'EST CE QU'UNE MALFORMATION DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (DSD) ?.....	4
1. CHEZ LE FŒTUS MASCULIN	4
2. CHEZ LE FŒTUS FÉMININ	5
QUELLE EST LA CAUSE DES DSD ?	5
EXISTE-T-IL DES MALFORMATIONS ASSOCIÉES ?	6
UN AVIS GÉNÉTIQUE OU DU CPDPN EST-IL NÉCESSAIRE ?	6
QUELLE EST LA PRISE EN CHARGE PRÉNATALE ?	6
COMMENT SE DÉROULERA L'ACCOUCHEMENT ?	6
QUELLE EST LA PRISE EN CHARGE POSTNATALE ?	7

QU'EST CE QU'UNE MALFORMATION DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (DSD) ?

Le développement sexuel est un **processus séquentiel** qui débute en période néonatale puis pré-pubertaire pour aboutir à l'établissement d'un dimorphisme sexuel.

Sont à distinguer :

- **Détermination du sexe** : orientation mâle (testicule) ou femelle (ovaire) de la gonade primitive
- **Différenciation sexuelle** : développement des organes génitaux internes et externes

Les malformations des organes génitaux externes (OGE) s'inscrivent dans le **vaste champ étiologique des DSD** (anomalies du développement sexuel ou *Disorders of Sex Development*) qui sont définis par une **inadéquation entre le sexe génétique, gonadique et morphologique**. Seront alors observés une insuffisance de masculinisation plus ou moins complète des OGE des fœtus 46XY ou un excès de virilisation des OGE des fœtus 46XX.

Ces anomalies du développement sont dépistées par le diagnostic anténatal de plus en plus tôt pendant la grossesse (parfois dès l'échographie du 2^{ème} trimestre) et/ou sont suspectées lors de la constatation d'une discordance entre phénotype et caryotype.

La classification actuellement utilisée pour ces anomalies du développement est fonction du caryotype et du type d'atteinte gonadique/surrénalienne (Chicago 2005) :

Nomenclature actuelle (DSD)
46XY DSD
46XX DSD
Ovotestis DSD (XX, XY, XX/XY...)
46XX testis DSD
46 XY dygénésie gonadique complète

Les anomalies du développement sexuel ne sont pas exceptionnelles (prévalence 1/300 nouveau-nés dont 1/5000 ayant des anomalies complexes) mais représentent des **situations complexes et anxiogènes dont la qualité de la prise en charge pré et postnatale est fondamentale pour les parents et donc l'enfant**.

Un DSD est à évoquer en anténatal en cas :

- d'incertitude sur le diagnostic de sexe
- ou son « changement » au cours du suivi échographique
- d'anomalies morphologiques visualisées (courbure et/ou taille anormale du bourgeon génital, localisation/aspect des gonades, hydrocolpos, anomalies des bourses/grandes lèvres), visualisation du jet urinaire avec direction inhabituelle et/ou des malformations associées.
- d'antécédents familiaux de malformation génitale

1. CHEZ LE FŒTUS MASCULIN

- Anomalies des bourses : la **cryptorchidie** est physiologique avant 32SA. Lorsque bilatérale ou unilatérale et associée à une anomalie de la verge, un avis par un endocrinologue pédiatre est nécessaire.
- Anomalies de la verge : le diagnostic le plus souvent évoqué en cas de tubercule génital court et coudé est celui d'**hypospade** (défaut de fermeture de la gouttière urétrale).

Le Doppler couleur visualisant un trajet ventral anormal du jet urinaire. En cas d'aspect d'urètre se terminant à la limite du scrotum ± associé à un **scrotum bifide**, un bilan morphologique complémentaire est essentiel

Plus rarement, l'ouverture de l'urètre se fait à la face dorsale correspondant à un **épispade**. Lorsque cette ouverture se prolonge vers la vessie, il s'agit d'une exstrophie vésicale.

Quelques rares cas de **micropénis isolé**, qui sont à distinguer d'une **verge enfouie** voire d'une **transposition pénoscrotale**, peuvent être observés.

2. CHEZ LE FŒTUS FÉMININ

Les anomalies concernent les lèvres et/ou le clitoris. La plus fréquente reste la virilisation des OGE avec une **fusion des grandes lèvres** et une **hypertrophie clitoridienne** en cas d'hyperplasie congénitale des surrénales. Ces données peuvent échapper à un examen de routine mais elles sont cruciales car celles-ci peuvent être une urgence vitale à la naissance.



Hypertrophie clitoridienne – Images Dr JM Faure



Hypospade postérieur – Images Dr JM Faure

*En prénatal, en cas de doute sur la détermination du sexe fœtal, il faut **PROSCRIRE LES MOTS** :*

- « Garçon/fille » et préférer celui d'« **enfant** »
- « Testicule/Ovaire » et préférer celui de « **gonades** »
- « Verge/Clitoris » et préférer celui de « **bourgeon génital** »
- « Ambiguïté sexuelle/hermaphrodisme /intersexe » et préférer celui de « **malformation génitale** »

QUELLE EST LA CAUSE DES DSD ?

Les causes d'anomalies du développement sexuel peuvent être **hormonales, génétiques et environnementales**.

EXISTE-T-IL DES MALFORMATIONS ASSOCIÉES ?

OUI, des malformations associées sont retrouvées dans **environ 15% des cas** (anomalies des extrémités distales, malformation cardiaque, anomalies rénales et de voie excrétrice, dysmorphie faciale, anomalies digestives, artère ombilicale unique...).

Les **RCIU** sont un facteur de risque de 46XY DSD (et seraient plus fréquents dans les formes sévères).

UN AVIS GÉNÉTIQUE OU DU CPDPN EST-IL NÉCESSAIRE ?

Toute anomalie du développement sexuel requiert un **avis auprès d'un CPDPN** qui déterminera, en fonction de la sévérité suspectée en anténatal, de la nécessité d'une **consultation prénatale** avec un urologue et un endocrinologue pédiatre, du **lieu d'accouchement** et de l'**évaluation postnatale rapide pluridisciplinaire** (incluant endocrinologue pédiatre, urologue pédiatre, généticien et psychologue).

QUELLE EST LA PRISE EN CHARGE PRÉNATALE ?

Une **consultation rapide auprès d'un endocrinologue pédiatre et/ou d'un urologue pédiatre** est possible. Elle permettra d'expliquer aux parents la prise en charge postnatale à envisager au regard des résultats des examens complémentaires alors disponibles, de la nécessité ou pas de réaliser un bilan à la naissance et, dans certains cas, de retarder la déclaration de sexe à la naissance.

Une recherche de la **séquence SRY dans le sang maternel** (possible dès 6-7 SA) et une amniocentèse sont à discuter au cas par cas. Cette dernière permettant la réalisation d'un bilan hormonal et d'une étude génétique ou cytogénétique.

La prise en charge prénatale est essentielle pour **déterminer le lieu d'accouchement** et éviter les transferts dans un Centre Hospitalier Spécialisé avec une prise en charge pluridisciplinaire (Endocrinologue Pédiatre, Urologue Pédiatre, Généticien, Psychologue) avant la déclaration de sexe de l'enfant et/ou débuter un traitement médical en urgence (syndrome de perte de sel) ou chirurgical (cloaque).

COMMENT SE DÉROULERA L'ACCOUCHEMENT ?

L'accouchement peut se faire par **voie basse**.

Un accouchement dans un milieu spécialisé (**maternité de type III** avec service de Chirurgie Pédiatrique Uro-Viscérale, Radiologie Pédiatrique, Réanimation Néonatale et Endocrinologie Pédiatrique) **peut être recommandé**, selon les données de l'échographie prénatale, pour éviter la séparation mère-enfant à la naissance et permettre les dosages hormonaux et génétiques dès les premiers jours de vie (J1-J3).

Le choix/la détermination du sexe à la naissance reste une étape difficile et doit reposer sur une équipe pluridisciplinaire expérimentée.

QUELLE EST LA PRISE EN CHARGE POSTNATALE ?

La prise en charge *post natale immédiate* consistera, dans un premier temps, à **éliminer une urgence médicale** (hyperplasie congénitale des surrénales avec syndrome de perte de sel) **ou chirurgicale** (cloaque). Une évaluation à la naissance sera faite par un endocrinologue pédiatre et/ou un urologue pédiatre pour savoir si un bilan hormonal et/ou génétique sera nécessaire et surtout, si la déclaration de sexe à l'état civil doit attendre le résultat de ces examens ou pas.

LA DÉCLARATION DE SEXE NE DOIT SE FAIRE QU'APRÈS LE DIAGNOSTIC DE LA MALFORMATION GÉNITALE ÉTABLI

Pour les *DSD complexes*, en fonction du résultat du bilan, une **proposition thérapeutique multidisciplinaire** (incluant endocrinologue pédiatre, urologue pédiatre, généticien, psychologue) sera faite à la famille. Il sera décidé conjointement de la déclaration du sexe à l'état civil.

A distance, le programme de prise en charge chirurgicale sera discuté avec la famille.

En cas de l'hyperplasie congénitale des surrénales, les grossesses ultérieures doivent être suivies et encadrées par le CPDPN car les prises en charges précoces peuvent être discutées.