

# VARIATIONS DU DEVELOPPEMENT SEXUEL



Adriana Chédel, Elodie Fatio, Sarah Kiehl, Audrey Perseghini

Travail de mobilité en partenariat avec la faculté de médecine

Tuteur: Philippe Garnerin

Juin 2013

## TABLE DES MATIERES

<b>Introduction</b> .....	4
<b>Méthodologie</b> .....	4
<b>Problématique</b> .....	6
<b>Population concernée</b> .....	7
<b>Physiologie</b> .....	8
<b>Classification</b> .....	9
46 XX DSD.....	10
Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS).....	10
Syndrome de turner XO.....	10
Le Syndrome de Rokitansky [7].....	11
46 XY DSD.....	11
Déficit en 5-alpha-réductase.....	11
Hypospadias.....	12
Le syndrome d'insensibilité aux androgènes.....	12
Cryptorchidie.....	13
XXY : Syndrome de Klinefelter.....	13
Ovotesticular DSD [14].....	14
46 XX testicular DSD.....	14
Déficience en testostérone.....	14
46 XY complete gonadal dysgenesis [16,17].....	14
<b>Epidémiologie et facteurs de risques</b> .....	15
Incidence.....	15
Localisation.....	15
Causes.....	16
Causes héréditaires.....	16
Causes environnementales : Les perturbateurs endocriniens.....	16
Mortalité/morbidité.....	17
<b>Ethique</b> .....	17
Attitudes adoptées autrefois.....	18
Attitudes adoptées aujourd'hui.....	18
Ethique et intersexualité.....	19
<b>Prise en charge</b> .....	21
Auparavant/aujourd'hui.....	21
<b>Médical</b> .....	23
Equipe interdisciplinaire.....	23
Diagnostic.....	23

Chirurgie .....	24
Traitement hormonal .....	25
Promotion et prévention.....	25
<b>Psychologie</b> .....	25
L'enfant.....	25
Eléments difficiles, vulnérabilité.....	25
Sujets abordés lors de consultations.....	27
Les parents.....	28
<b>Au niveau suisse</b> .....	30
Recommandations et Pratique .....	30
Organisations et Associations .....	31
Juridique .....	31
Etat civil.....	31
Assurance .....	32
<b>Au niveau mondial</b> .....	32
<b>Discussion</b> .....	34
<b>Conclusion</b> .....	36
<b>Bibliographie</b> .....	37
Liste de références bibliographiques.....	37
Liste bibliographique.....	41
<b>Remerciements</b> .....	42
<b>Annexe I</b> .....	1
<b>Annexe II</b> .....	2
<b>Annexe III</b> .....	5

---

## INTRODUCTION

---

Nous avons tous déjà entendu parler d'hermaphrodisme. Mais sommes-nous réellement capable de définir de quoi il s'agit ? Pour mieux le comprendre, il faut se plonger bien des années en arrière, dans le mythe grec d'Hermaphrodite, le fils d'Hermès et d'Aphrodite.

Selon la version d'Ovide, il semble qu'à l'origine, Hermaphrodite ait été un garçon « normal » mais qui se distinguait par sa très grande beauté. Une nymphe des eaux, la Naïde Salmacis, tomba éperdument amoureuse du jeune homme qui repoussa ses avances. Salmacis ne s'avoua pas vaincue aussi facilement. Profitant d'un moment d'inattention du jeune homme, elle se jeta à son cou et le tint enlacé, priant les dieux de ne jamais permettre qu'il s'éloigne d'elle. Les dieux entendirent sa prière et, de deux êtres qu'ils étaient, ils n'en formèrent plus qu'un seul, réunissant à jamais les corps du jeune garçon et de la nymphe [1].

Hermaphrodite devint alors un être qui possède les attributs sexuels masculins et féminins. Le terme d'hermaphrodite qui désigne dans notre société une personne qui ne peut être défini comme homme ou femme est donc tiré de ce mythe.

A l'heure actuelle, avec l'évolution de la société et les recherches qui ont été effectuées, les personnes dont on ne peut pas définir le sexe ne sont plus communément appelées hermaphrodites. On parle plutôt d'intersexualité ou de variations du développement sexuel. Changer de terminologie n'a pas modifié la curiosité que la société a par rapport à ces personnes. Nous avons donc décidé de nous pencher sur cette problématique afin de mieux la comprendre.

---

## MÉTHODOLOGIE

---

Ce chapitre décrit la démarche et la méthodologie de travail effectuées durant ces quatre semaines.

Avant ce module, nous avons effectués des recherches pour trouver des émissions afin d'avoir plus de connaissances sur le sujet. Ce procédé nous a permis d'obtenir des renseignements sur les différents spécialistes du domaine que nous avons pu interviewer par la suite, ainsi que de mieux cibler nos recherches de littérature. Les deux vidéos que nous avons trouvées sont les suivantes : la première est une émission de 36.9° qui s'intitule « Un corps, deux sexes » et la seconde est de temps présent dont le titre est « Entre deux sexes ». Nous avons les quatre visionné les vidéos le premier jour de mobilité.

Le premier rendez-vous avec notre tuteur, le Dr. Vet. Philippe Garnerin, était le 21 mai. Nous lui avons parlé des deux émissions que nous avons visionnées et nous lui avons expliqué que nous voulions prendre contact avec des personnes présentes dans les vidéos : des spécialistes du domaine, ainsi que des personnes avec des variations du développement sexuel. Ces sujets nous permettaient d'avoir des informations sur la pratique en Suisse et d'avoir des témoignages pour mieux comprendre la problématique. Nous avons repris un rendez-vous avec notre tuteur le

27 mai, ce qui nous permettait de faire des recherches de littérature et de pouvoir parler de choses plus concrètes lors de cette séance.

Nous avons téléphoné à différentes personnes et nous avons eu quatre réponses positives : Dr. Blaise J. Meyrat, chirurgien en pédiatrie, qui travaille au CHUV, Dr. Ariane Giacobino, médecin généticienne, qui travaille à la Faculté de Médecine de l'Université de Genève, Pr. François Ansermet, pédopsychiatre, qui travaille au HUG et Mme Kate Lindley, mère d'une enfant intersexe, qui est en train de fonder une association. Nous avons essayé d'avoir des témoignages de personnes intersexes mais nous n'avons jamais reçu de réponse de leur part et nous nous sommes donc tournées vers les témoignages trouvés sur des blogs internet. Nous avons réussi à prendre rendez-vous avec ces personnes jusqu'au 3 juin, ce qui nous permettait d'avoir rapidement les informations pour pouvoir, par la suite, rédiger le rapport et pouvoir le relire. Nous nous sommes répartis les quatre entretiens à mener car il n'était pas possible pour d'effectuer les entretiens à quatre. Cependant, tous les entretiens ont été préparés ensemble pour que chacune puisse poser les questions qui la préoccupaient et ainsi que chaque interview soit le plus complet possible. Par la suite, nous nous sommes partagés les recherches de littérature en quatre pour avoir des informations sur les thèmes suivants: la prise en charge en Suisse romande et l'éthique, la prise en charges dans les autres pays et les associations, la dimension psycho-sociale et pour finir la physiologie des différentes variations du développement sexuel avec leurs traitements.

Le 27 mai, nous avons mis en commun nos différentes recherches de littératures que nous avons effectuées et nous en avons parlé avec notre tuteur. Il nous a alors donné des sources bibliographiques supplémentaires que nous n'avons pas trouvées. Notre tuteur nous a demandé de faire une structure pour notre rapport écrit pour le prochain rendez-vous qui était le 31 mai et de réfléchir à une idée de poster. A partir de là et par rapport aux entretiens effectués, nous nous sommes à nouveau réparties le travail pour approfondir les recherches de littérature et commencer à rédiger le rapport.

Le 31 mai, nous avons parlé de la structure avec notre tuteur et nous l'avons quelque peu remaniée sur ses conseils. Il nous a également conseillé pour la rédaction du rapport. Nous avons parlé des idées que nous avions eues pour le poster. A partir de ce rendez-vous, nous avons pu finir la rédaction du rapport et réaliser notre poster. Nous avons décidé avec notre tuteur de terminer la rédaction du travail le 6 juin pour qu'il puisse nous donner son point de vue et pour que nous puissions le relire.

Le 6 juin, nous avons discuté du rapport et de la présentation orale. Sous les conseils de notre tuteur, nous avons modifié l'ordre de nos thèmes et nous lui avons envoyé le dossier pour qu'il puisse nous faire des commentaires afin de l'améliorer. Nous lui avons aussi montré notre poster. Ensuite, nous avons discutées les quatre de la conclusion et de la discussion pour mettre en commun ce que nous voulions dire. Le dernier rendez-vous était le 10 mai et jusque-là nous nous étions fixé que chacune relise le travail écrit.

Le 10 mai, nous lui avons expliqué notre présentation orale où quelques ajustements ont dû être faits et ce rendez-vous nous a aussi permis de faire un dernier point sur le dossier écrit.

## PROBLÉMATIQUE

---

Il arrive parfois que le sexe d'une personne ne peut pas être défini. Ces individus ne sont ni homme, ni femme. On parle alors d'intersexualité ou de variations du développement sexuel. Dans le rapport « Attitude à adopter face aux variations du développement sexuel, questions éthiques sur l'intersexualité », la commission nationale d'éthique pour la médecine humaine donne la définition suivante :

Le sexe d'une personne ne peut pas être déterminé de façon univoque sur le plan biologique. Cela veut dire que le développement sexuel chromosomique, gonadique et anatomique suit une trajectoire atypique et que les marqueurs de la différenciation sexuelle ne sont pas tous clairement masculins ou féminins. Le génotype (composition génétique) ne correspond ainsi pas au phénotype (apparence physique) [2].

Dans ce rapport, il est indiqué que la prévalence varie entre 1 :3000 et 1 :5000 naissance par année. Hors, suite à nos différentes recherches et aux informations que nous avons pu récolter de la part de professionnels, cette prévalence oscillerait plutôt entre 1 :500 et 1 :4000 naissance par année. Cette différence serait due à la difficulté de classer les différentes variations. Quoiqu'il en soit, il apparaît très clairement qu'il y a un problème important ayant de nombreuses conséquences sur le plan physique, psychique ou encore social.

Tout d'abord, naître avec une variation du développement sexuel aura des conséquences directes sur l'identité de la personne. En effet, dans notre société, les humains sont classifiés en deux catégories : homme ou femme. A partir de cette différenciation, l'éducation qui sera donnée à l'enfant aura des particularités propres à chaque sexe. C'est à partir de là que l'enfant pourra se construire et définir son identité. C'est le fondement même de notre société. Hors pour des personnes intersexes, fonder son identité sur les principes de notre société est impossible. Ces individus se retrouvent alors stigmatisés et cela peut engendrer de nombreux problèmes, comme la dépression due à un mal-être physique et psychique, des relations sociales difficiles, des problèmes familiaux, etc. L'appartenance à un groupe « autre » (ni homme, ni femme) fera qu'un regard parfois jugeant sera posé sur la personne influençant directement le regard personnel de celle-ci et donc son identité.

Pour continuer, il s'est avéré que ces variations peuvent engendrer certains problèmes médicaux. Une prise en charge devra être mise en place (traitement hormonal, chirurgical, etc.). Ces traitements peuvent être lourds à porter pour la personne et son entourage et demanderont une certaine organisation pouvant chambouler la vie familiale. De plus, la stérilité ou encore le risque plus important de cancers, principalement des parties génitales, ont pu être observés.

Pour terminer, construire son identité sexuelle sera particulièrement difficile pour ces personnes. Des problèmes apparaissent principalement à la puberté, période charnière chez l'humain pour définir son identité. Ces individus devront donc avoir un suivi psychologique important tout au long de leur développement et être entouré par des proches bienveillants.

Il est vrai que la prévalence de cette problématique n'est pas aussi grande que d'autres pathologies (ex : cancer, diabète, etc.), toutefois elle a son importance, d'autant plus que ces personnes sont trop souvent stigmatisées par notre société, parfois même rejetées. La prise en charge de ces personnes étant complexe de par le fait qu'elle nécessite plusieurs disciplines (médecine, chirurgie, psychologie) et que cela touche principalement des enfants, il nous est paru pertinent de traiter de cette problématique.

---

## POPULATION CONCERNÉE

---

L'Organisation Internationale des Intersexués (OII) définit de la manière suivante une personne qui a des variations du développement sexuel :

[...] applied to human beings whose biological sex cannot be classified as clearly male or female. An intersex person may have the biological attributes of both sexes or lack some of the biological attributes considered necessary to be defined as one or the other sex. Intersex is always congenital and can originate from genetic, chromosomal or hormonal variations. Environmental influences such as endocrine disruptors can also play a role in some intersex differences. The term is not applicable to situations where individuals deliberately alter their own anatomical characteristics [3].

Comme déjà cité plus haut, la commission nationale de l'éthique pour la médecine humaine définit les personnes avec des variations du développement sexuel de cette façon :

Par « intersexualité », on comprend une situation dans laquelle le sexe d'une personne ne peut pas être déterminé de façon univoque sur le plan biologique. Cela veut dire que le développement sexuel chromosomique, gonadique et anatomique suit une trajectoire atypique et que les marqueurs de la différenciation sexuelle ne sont pas tous clairement masculins ou féminins. Le génotype (composition génétique) ne correspond ainsi pas au phénotype (apparence physique). Le phénotype lui-même ne peut pas toujours être clairement associé au sexe féminin ou masculin [2].

Ces deux définitions expliquent qu'une personne avec des variations du développement sexuel n'entrerait pas dans les normes actuelles car le sexe est divisé en deux classes et aucune des deux ne convient à ces personnes. Elles nous montrent aussi qu'il est difficile de savoir à la naissance s'il s'agit d'un garçon ou d'une fille car ces enfants ont des attributs sexuels supplémentaires ou manquants. La définition de l'OII indique que les transsexuels ne font pas parties des personnes avec des variations du développement sexuel car à la naissance ils ont un sexe défini et c'est par la suite qu'ils le changent. Il est important de souligner ce point car souvent les personnes ont tendance à mélanger ces deux groupes d'individus.

Il est cependant difficile d'avoir une définition claire des personnes ayant des variations du développement sexuel car suite aux différents entretiens, nous pouvons

voir que certains incluent les individus qui ont des déformations sexuelles telles que l'hypospadias alors que d'autres non.

## PHYSIOLOGIE

Pour bien comprendre la physiologie de l'intersexualité, il faut se remémorer les différentes étapes du développement sexuel:



### Détermination du sexe chromosomique :

Elle se fait durant la période de l'épiblaste. Le sexe chromosomique est défini par une paire de chromosomes : les gonosomes qui sont la paire numéro 46. La femme possède deux chromosomes X, tandis que l'homme possède le génotype XY.

La présence du chromosome Y va induire un enchaînement d'événements en cascade, conduisant au développement des gonades masculines (testicules). Pour les femmes c'est la non-présence du chromosome Y qui entrainera la formation de gonades féminines (ovaires).

### Détermination du sexe gonadique :

Il correspond à la formation des gonades masculines ou féminines, permettant de différencier le sexe du fœtus.

C'est notamment, la présence du gène SRY, présent sur le chromosome Y qui va induire la formation de gonades masculines. Dans le même sens, c'est la non-présence du gène SRY qui va influencer une évolution ovarienne.

### Différenciation hormonale :

Les gonades vont produire des hormones féminines ou masculines jouant un rôle pour la suite de la différenciation sexuelle. Ces hormones sont présentes lors de la formation du fœtus mais aussi lors de la puberté.

Chez l'homme, les cellules de Leydig produisent de la testostérone qui va induire la formation du canal de Wolf et qui va produire la 5  $\alpha$ -réductase. A noter que la testostérone agit en tant que pro-hormone et n'est active que lorsqu'elle a été convertie en dihydrotestostérone (DHT), sous l'action de 5  $\alpha$ -réductase.

Lors d'un développement féminin, c'est l'œstrogène qui va être produit et induire le maintien des canaux de Müller et la régression des canaux de Wolf.

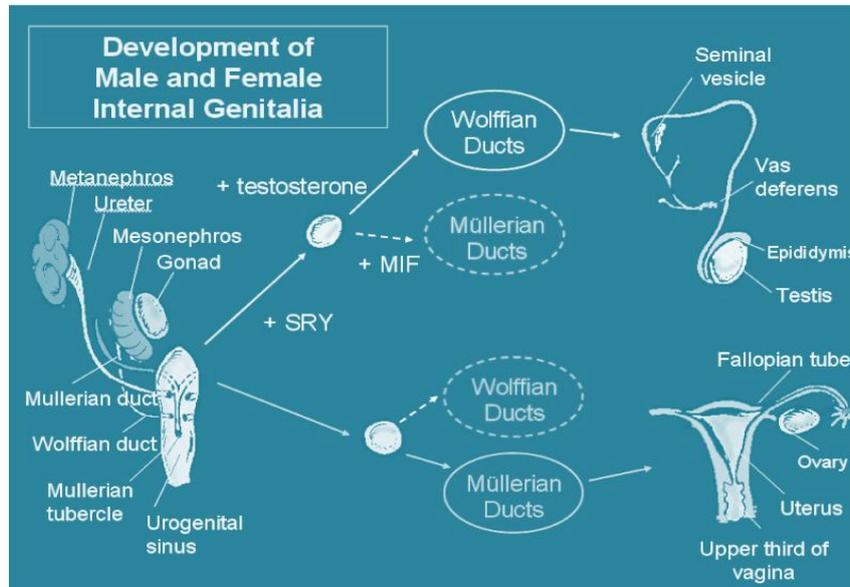
### Différenciation phénotypique : organogénèse :

Cette différenciation dépend des hormones. Pour les hommes, le canal de Wolf va conduire à la formation du canal déférent, de l'épididyme, de la vésicule séminaire. Il

Il y a aussi développement des organes génitaux externes : scrotum, verge, prostate, gland.

Pour les femmes, le canal de Müller va induire l'utérus, les trompes et une partie du vagin. Les organes génitaux vont aussi se développer : lèvres, vagin, clitoris.

Ci-dessous un graphique qui reprend les étapes expliquées pour mieux comprendre cette différenciation.



<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1547/figure/gonad-dys-46xy.F1/?report=objectonly>

Toutes ses étapes amènent au développement sexuel complet de l'enfant. Une intersexualité se traduit donc par une perturbation lors de l'une de ces étapes.

## CLASSIFICATION

Une nomenclature concernant les développements sexuels anormaux (DSD) a récemment été publiée. Selon: the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society (LWPES) et the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) datant de 2006:

- 46,XX DSD
- 46,XY DSD
- Ovotesticular DSD
- 46,XX testicular DSD
- 46,XY complete gonadal dysgenesis

Pour chaque classe, nous allons détailler certaines variations. A savoir que les variations sexuelles sont nombreuses, les causes et les symptômes sont très variables selon les cas.

Cette variation est caractérisée par une virilisation des organes génitaux externes à des degrés variables.

Exemple : - clitoris periforme avec hypospadias  
- scrotum vide  
- oblitération (obstruction) vaginale

Il y a la préservation des organes génitaux internes (ovaires, trompes de Fallope, utérus et vagin) il y a donc parfois possibilité de grossesse.

Cette variation du développement se produit lors du développement sexuel. Voici les causes les plus souvent évoquées.

---

#### HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES (HCS)

---

- Définition : Cette catégorie regroupe toutes les affections liées à une anomalie de la biosynthèse des hormones des glandes surrénales, provoquant la diminution de sécrétion de cortisol et l'augmentation ACTH. La forme la plus souvent rencontrée est le déficit de 21 - hydroxylase, dans 95% de cas de HCS.
- Prévalence : 1 naissance sur 14'000 [4].
- Symptômes : Lors de la forme classique, il y a une virilisation des filles, c'est-à-dire une hypertrophie clitoridienne et l'accélération de la croissance et de la maturation osseuse. Plus tard, elle se caractérise par une infertilité et parfois une surcharge pondérale. Lors de la naissance, il peut y avoir la présence du syndrome de perte de sel.
- Traitements : Etant donné qu'il s'agit d'une maladie autosomique récessive, on peut faire un test lors de la grossesse par une analyse moléculaire de l'ADN si l'enfant est à risque. On effectue un traitement hormonal avec des glucocorticoïdes et, s'il y a perte de sel, on ajoute des minéralocorticoïdes. La substitution est à vie. Si la virilisation est importante une chirurgie reconstructrice peut être effectuée.

En France et en Suisse le dépistage est automatique lors du troisième jour de vie de l'enfant (dosage de 17-hydroxyprogésterone sur papier buvard) [5].

A noter que d'autres causes peuvent provoquer une HCS : une tumeur des surrénales de la mère, ou un traitement hormonal inapproprié aux androgènes chez la femme enceinte.

---

#### SYNDROME DE TURNER XO

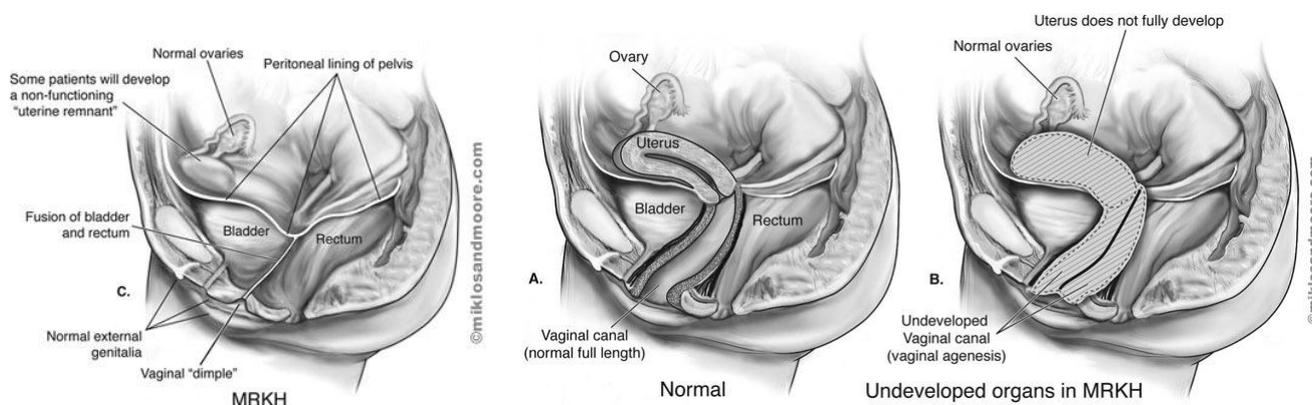
---

- Définition : Ce syndrome est caractérisé par l'absence d'un chromosome sexuel X chez la fille. Le phénotype est féminin puisqu'il n'y a pas de chromosome Y. Cependant il n'y a pas d'ovaire puisqu'il n'y a pas de deuxième chromosome X.
- La fréquence : 1 naissance de fille sur 2500 [6].

- Symptômes : Le syndrome de Turner entraîne une petite taille et un défaut de fonctionnement des ovaires. On peut aussi noter des anomalies du cœur et des reins, ainsi que des particularités au niveau du visage et des membres. Il y a une absence de développement lors de la puberté due à l'anomalie du fonctionnement des ovaires (dysgénésie ovarienne). Généralement, elle se manifeste par l'absence de développement des seins et une aménorrhée. Les organes génitaux internes (utérus) sont normaux mais restent infertiles.
- Traitements : Afin d'augmenter la taille, l'hormone de croissance est utilisée (GH) jusqu'à l'âge de 14 ans. Les œstrogènes permettent d'induire un développement des caractères sexuels secondaires lors de la puberté ainsi que de prévenir le risque d'ostéoporose.

## LE SYNDROME DE ROKITANSKY [7]

- Définition : Aussi appelé MRKH, il est caractérisé par une aplasie de l'utérus et d'une partie du vagin. Les causes de ce syndrome ne sont pas encore connues mais il s'agit probablement d'une cause génétique.
- Prévalence : 1 naissance sur 4000-4500.
- Symptômes : On note une aménorrhée primaire avec un développement normal des autres caractères sexuels secondaires. La personne ne possède pas d'utérus ni une partie ou la totalité du vagin.
- Traitement : la reconstitution chirurgicale d'un néo vagin peut permettre à la patiente d'avoir une vie sexuelle « normale ».



<http://www.neovaginasurgeons.com/mrkh.php>

La première image représente l'anatomie génitale lors d'un symptôme MRKH, la seconde représente l'anatomie habituelle et la troisième ce qui se passe lors d'une intervention chirurgicale.

46 XY DSD

## DEFICIT EN 5-ALPHA-REDUCTASE

- Définition : Il s'agit d'une différenciation incomplète des organes génitaux masculins. L'hormone 5- $\alpha$  réductase joue un rôle lors de la transformation de

la testostérone en DHT, hormone indispensable pour la différenciation des organes génitaux externes masculins.

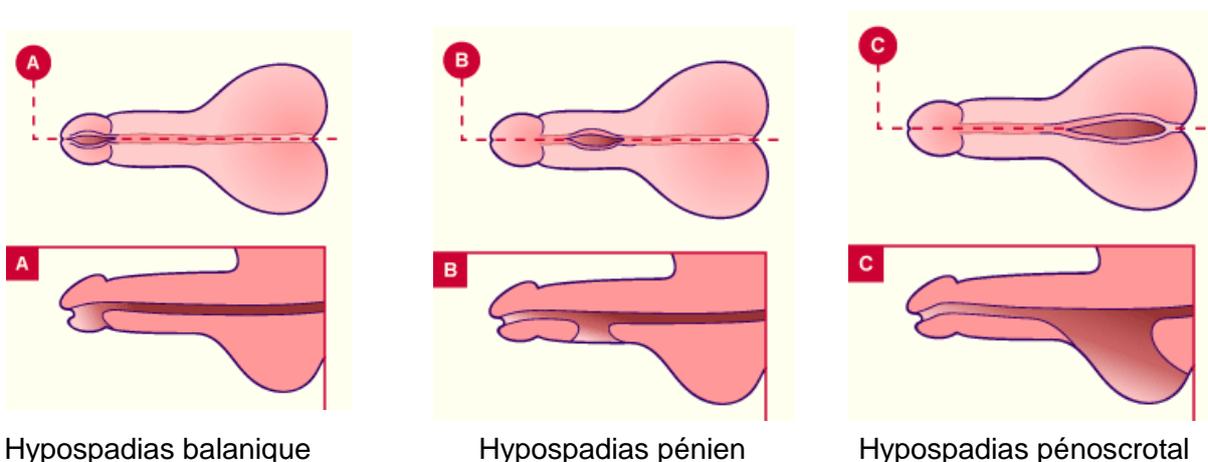
- Prévalence : rare.
- Symptôme : On retrouve classiquement l'hypospadias périnéoscrotal avec un pseudo vagin (bourgeon génital) et sinus uro-génital ce qui induit une ambiguïté sexuelle à la naissance.
- Traitement : La décision concernant le choix du sexe avec lequel sera élevé l'enfant reste controversée et doit être discutée au cas par cas. En fonction de cela, on effectuera soit une génitoplastie masculinisante ou une génitoplastie féminisante. A noter qu'une gonadectomie doit être réalisée. [8,9]

---

## HYPOSPADIAS

---

- Définition : Il s'agit d'une anomalie de la fermeture de la gouttière urogénitale de la face inférieure du pénis : une ouverture de l'urètre dans la face inférieure du pénis au lieu de son extrémité. Il existe trois sortes d'hypospadias. L'étiologie est multifactorielle : facteurs génétiques, traitement hormonal progestatif au cours de la grossesse, altération de la synthèse de la testostérone et/ou anomalie des récepteurs pour ces hormones.
- Prévalence : 3 naissances sur 1000 [10].
- Traitement : Une reconstruction chirurgicale de l'urètre manquant est faite et en cas de micro pénis, un traitement hormonal est associé.



<http://www.embryology.ch/francais/ugenital/patholgenital02.html>

---

## LE SYNDROME D'INSIBILITE AUX ANDROGENES

---

- Définition : Il s'agit d'une anomalie des récepteurs aux androgènes (hormones masculines) qui entraîne une interruption du développement de l'appareil reproducteur du fœtus. Il y a différents stades selon l'intensité de la sensibilité aux androgènes (voir annexe III pour les stades). La personne a des traits physiques féminins mais une constitution génétique masculine.
- Prévalence : 1 naissance sur 20'000 [11].

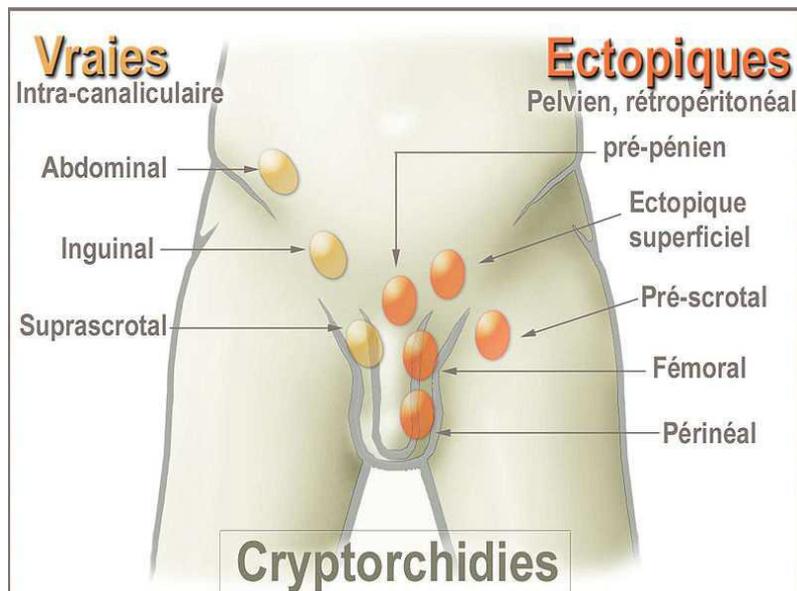
- Symptômes : Ils se présentent sous forme de testicules non descendues avec la présence d'un vagin (souvent une partie du vagin présent) mais une absence des ovaires, des trompes de Fallope et de l'utérus provoquant l'infertilité. Il peut aussi y avoir une forte pilosité et un risque plus élevé d'ostéoporose.
- Traitement : Une gonadectomie est recommandée à l'âge adulte. Une intervention chirurgicale selon le sexe décidé peut être effectuée et un traitement hormonal est recommandé.

---

## CRYPTORCHIDIE

---

- Définition : Elle est définie par un arrêt de la descente testiculaire qui semble liée à une production insuffisante d'androgènes.
- Prévalence : 30% des prématurés et 4 % des nouveau-nés à terme [12].
- Symptômes : Elle peut provoquer des hernies inguinales, des tumeurs malignes et dans certains cas la stérilité.
- Traitement : On a recours à l'hormone gonadotrophine chorionique (HCG) s'il n'y a pas d'obstacle anatomique. En cas d'échec, un traitement chirurgical (orchidopexie) peut être effectué. Il s'agit de l'abaissement du testicule à l'intérieur des bourses.



[http://cmj.ujf-grenoble.fr/pages/Presentation\\_y\\_teklali\\_2012.pdf](http://cmj.ujf-grenoble.fr/pages/Presentation_y_teklali_2012.pdf)

Sur cette image, en jaune, on peut voir où peuvent se situer les testicules lors d'une cryptorchidie.

---

## XXY : SYNDROME DE KLINEFELTER

---

- Définition : Cette affection est due à la présence d'un chromosome X supplémentaire chez l'homme, sûrement dû à une mauvaise séparation des chromosomes parentaux lors de la fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes.

- Prévalence : 1 naissance sur 1 200 (1 garçon sur 600) [13].
- Symptômes : Généralement, il n'y a pas de manifestations physiques jusqu'à la puberté. A cette période, le volume des glandes mammaires peut augmenter, les testicules restent petits, le pénis est de taille normale et les bourses et la pilosité peuvent être peu développées. Il y a une infertilité due à une atozoomie. On peut aussi noter des retards d'apprentissage.
- Traitement : L'administration d'un traitement hormonal de remplacement (testostérone) dès le début de la puberté pourrait permettre d'éviter l'apparition de la plupart des manifestations physiques et psychologiques.

---

## OVOTESTICULAR DSD [14]

---

- Définition: un nourrisson naît avec des organes génitaux internes (gonades) des deux sexes (ovaires et testicules). Les gonades peuvent être une combinaison des ovaires. Les organes génitaux externes sont généralement ambigus, mais peuvent varier de mâle normal à la femelle normale.
- Prévalence: 1 naissance sur 20'000, cette variation touche le plus souvent des caryotypes 46 XX.
- Symptômes: Il y a présence de l'ovaire et du tissu testiculaire. Il y a souvent des anomalies des organes présents : hypoplasie de l'utérus, vagin anormal, hypospadias du pénis, cryptorchidie des testicules,... La plupart des personnes sont infertiles.
- Traitement: Il se fait au cas par cas, il peut y avoir des chirurgies et des traitements hormonaux.

---

## 46 XX TESTICULAR DSD

---

---

## DEFICIENCE EN TESTOSTERONE

---

- Définition : Cette variation est caractérisée par la présence du caryotype XX et des organes génitaux externes ambigües. La cause est la présence du gène SRY, habituellement présent sur les gènes Y et codant le sexe masculin.
- Prévalence : 1 naissance sur 20'000.
- Symptômes : Cette déficience se traduit par deux testicules, l'azoospermie, l'absence de structure de Muller et la gynécomastie. Souvent, le pénis a une taille normale mais les testicules restent petits.
- Traitement : A l'adolescence, pour permettre le bon développement des organes sexuels externes, un traitement hormonal est mis en place. Une mammoplastie pourrait être effectuée si la personne souffre de gynécomastie [15].

---

## 46 XY COMPLETE GONADAL DYSGENESIS [16,17]

---

- Définition : La dysgénésie gonadique complète est associée à un développement anormal des gonades. Elle est caractérisée par un caryotype 46, XY avec des organes génitaux externes et internes féminins. La cause est

une mutation dans l'un des cinq gènes suivants: SRY, NR5A1, DHP, NR0B1, ou WNT4 empêchant la détermination testiculaire due à l'interruption de l'activation génétique en cascade.

- Prévalence : La prévalence de 46, XY DSD et 46, XY CGD est de 1 naissance sur 20'000 [17].
- Symptômes : Lors de la naissance, il peut y avoir une ambiguïté face aux organes génitaux : l'hypospadias. Les structures de Müller vont plus ou moins évoluer, allant de l'absence à la présence d'un utérus et de trompes de Fallope développées. Dans la plupart des cas, il y a une aménorrhée et une infertilité.
- Traitement : Certaines personnes ont besoin d'une chirurgie pour réparer les organes génitaux externes et créer et/ou agrandir le vagin. Les gonades sont à risque de tumeurs gonadiques et, pour cette raison, sont souvent enlevées chirurgicalement. En règle générale, le traitement hormonal substitutif est nécessaire lors de la puberté.

---

## EPIDÉMIOLOGIE ET FACTEURS DE RISQUES

---

---

### INCIDENCE

---

L'incidence de l'intersexualité dépend de la définition donnée. Si on comprend dans cette catégorie l'hypospadias et la cryptorchidie, le nombre de naissance est de 1 :300 [12] pour l'hypospadias et, selon les entretiens que nous avons effectués, 1 :100 pour la cryptorchidie. Cependant, si on considère les variations du développement sexuel en tant qu'ambiguïté sexuelle telle le syndrome de Turner ou de Klinefelter, la prévalence diminue à 1 :3000-1 :5000 [2].

---

### LOCALISATION

---

Selon les interviews effectuées, l'infertilité pourrait être une forme débutante de variation du développement sexuel. Suivant ces données, on peut supposer que les pays industrialisés sont plus touchés étant donné que la fertilité y est plus basse. Effectivement, si l'on tient compte des dernières études menées sur les perturbateurs endocriniens induisant des variations du développement sexuel, les produits incriminés seraient ceux employés comme pesticides, plastiques, cosmétiques, etc. donc des produits hautement implantés dans les pays industrialisés. Si on tient compte en plus de l'effet transgénérationnel (expliqué plus bas), les pays industrialisés comme l'Europe ou les Etats-Unis sont exposés depuis plus longtemps que les pays comme la Chine ou l'Inde. Ceci peut expliquer que l'incidence de l'intersexualité est plus élevée dans certaines régions du monde mais reste une hypothèse à confirmer.

On trouve aussi des endroits précis où l'intersexualité est très élevée. Cet élément est constaté plus fortement chez les animaux, comme chez les bébés alligators du lac Apopka qui souffrent de malformations, de démasculinisation et de stérilité dues à une usine chimique produisant du Dicofol [18].

## CAUSES

## CAUSES HÉRÉDITAIRES

Certaines variations sont d'origines génétiques : si les deux parents ont une mutation d'un gène autosomique récessif, cela augmente les risques de variations du développement sexuel. Pour cette raison, il est préconisé de faire des tests génétiques lorsqu'il y a eu un antécédent de variation du développement sexuel dans la famille.

## CAUSES ENVIRONNEMENTALES : LES PERTURBATEURS ENDOCRINIENS

Selon la définition de l'OMS, « les perturbateurs endocriniens sont des substances chimiques d'origine naturelle ou artificielle, étrangères à l'organisme qui peuvent interférer avec le fonctionnement des systèmes endocriniens et induire ainsi des effets délétères sur cet organisme ou sur ses descendants. » [19].

Les perturbateurs endocriniens agissent d'une part de manière indirecte en modifiant le métabolisme des hormones et d'autre part, de manière directe, en entrant en compétition avec les œstrogènes ou les androgènes sur les récepteurs. Cette deuxième manière induit un changement au niveau des hormones en imitant celles-ci. Les perturbateurs endocriniens peuvent aussi avoir un effet en perturbant la synthèse ou la dégradation des hormones. De ce fait, la quantité d'hormones peut être modifiée. On peut aussi trouver un effet de blocage où la substance se lie au récepteur et empêche les hormones de s'y fixer [20].

Pour des raisons éthiques, peu d'études sont faites sur l'exposition aux perturbateurs endocriniens chez l'homme, contrairement aux animaux. Néanmoins, une étude de l'INSEM [21] sortie en 2009 relate les perturbations endocriniennes induites par certains produits. L'étude s'est faite sur des femmes enceintes exposées à certains produits lors de leur activité professionnelle. Ce sont des femmes travaillant dans les secteurs de la santé comme les infirmières ou les aides-soignantes, dans l'entretien de surface ou dans l'esthétique, comme les coiffeuses. Une relation dose-dépendante a été montrée grâce à cette étude. Des malformations plus ou moins importantes ont pu être constatées lors de l'exposition à des perturbateurs endocriniens. Elles sont souvent dues à une exposition aux pesticides, mais les composants tels les phtalates ou parabène commencent à être investigués [22].

Ces malformations peuvent être sous différentes formes et sont présentes aussi bien chez le sexe masculin que féminin.

Chez le sexe masculin on peut constater différentes atteintes [22] :

- Baisse de la fertilité par un déclin de la spermatogénèse.
- Micropénis.
- Cryptorchidie : Selon l'étude Ansell & Al. [23], l'incidence de cette malformation aurait augmentée de 65 à 77% aux Royaume-Unis.
- L'hypospadias postérieur : Cette malformation est reliée aux hormones contrairement à l'hypospadias antérieur qui semble être familiale. C'est entre la 9<sup>ème</sup> et la 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse que le développement du sexe dépend surtout des sécrétions hormonales. Les interrupteurs hormonaux

joueraient un rôle sur la féminisation ou la non-masculinisation des organes. (Cartigny-Maciejewski, 2000).

Chez le sexe féminin on peut constater d'autres effets [22]:

- Développement pubertaire précoce.
- Augmentation du risque de développer un cancer du sein.

Des effets transgénérationnels ont aussi été soulignés par différentes études. Selon les entretiens que nous avons effectués, le Distilbène, médicament donné il y a une cinquantaine d'années chez les femmes enceintes, a entraîné chez les garçons une baisse de la fertilité voire même une augmentation de l'incidence de l'hypospadias et de la cryptorchidie. Chez les filles, une augmentation des cancers de l'appareil reproducteur a été observée. Ces effets ont aussi été démontrés une à deux générations après.

Effectivement, selon l'OMS [19] il y aurait une augmentation de certains changements pouvant être dus à l'utilisation de produits provoquant des perturbations du système endocrinien.

L'évidence de cette cause à effet est encore à prouver mais nous pouvons constater :

- Une augmentation des cancers du système reproducteur,
- Une féminisation de la masculinité à la naissance,
- Une diminution de la qualité du sperme,
- Une augmentation des variations du développement sexuel comme la cryptorchidie et des malformations du développement de l'urètre,
- Un avancement de l'entrée dans la puberté,
- Des changements de comportement chez les nouveau-nés et les enfants en bas âge.

---

## MORTALITE/MORBIDITE

---

La mortalité n'est pas augmentée à cause des variations du développement sexuel. Cependant, l'arrêt de migration testiculaire est intimement lié avec une prévalence plus élevée du cancer du testicule, il se situe entre 2.5 à 8 % pour la cryptorchidie [24]. Ce chiffre aurait augmenté et aurait triplé ces 50 dernières années [25].

---

## ETHIQUE

---

Le terme éthique signifie : « Science et théorie de la morale. Ensemble des valeurs, des règles morales propre à un milieu, une culture, un groupe. » [26]. Au-delà de cette définition, on peut mettre en avant deux dimensions : évaluatives, ce qui est bien ou mal, et normatives, ce qui est interdit, obligatoire ou permis. En reprenant la définition même de l'éthique et les dimensions qu'elle souligne, on peut voir que celle-ci a une place primordiale dans le domaine de l'intersexualité.

Dans le cas où une variation du développement sexuel est détectée chez l'enfant, donc chez une personne mineure, il est demandé aux parents et aux professionnels de déterminer son sexe. Cette demande est une attente de la société qui veut que nous soyons soit un homme, soit une femme. Comme l'enfant n'a pas encore la

capacité de discernement, des décisions doivent être prises à sa place. Cependant, les agissements qui peuvent en découler ne sont pas sans conséquences pour leur avenir. Cela soulève une question éthique, car la prise en charge doit prendre en compte le bien de l'enfant. Dans ce sens, la Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine a rédigé un rapport avec des recommandations afin d'agir au mieux pour ces enfants intersexes, c'est-à-dire faire ce qui est bien et définir ce qui est mal.

---

### ATTITUDES ADOPTÉES AUTREFOIS

---

Sur la base des recommandations de Johns Hopkins, lorsqu'un enfant présentait des variations du développement sexuel, un sexe devait lui être attribué au plus vite. Cette attitude a été adoptée jusqu'à la fin du 20<sup>ème</sup> siècle. Pourtant, aujourd'hui encore, bien que les pratiques commencent à changer, nous pouvons retrouver cette attitude face à ces enfants intersexes. Certaines dimensions ont toutefois évoluées. En effet, à l'époque, des opérations d'assignation sexuelle irréversibles étaient réalisées. Ces interventions ne prenaient pas en compte les particularités de chaque individu et une majorité de personnes avec des variations du développement sexuel devenaient des petites filles, car réaliser un sexe féminin était plus facile que de reconstruire des organes génitaux masculins. De plus, une notion de tabou était bien présente. Ces enfants ne devaient en aucun cas savoir qu'ils étaient intersexes et cela tout au long de leur vie, malgré les nombreuses complications (stérilité, mal-être, douleurs physiques, etc.) qui pouvaient en découler.

Pour illustrer le flou autour de la prise en charge John Hopkins voici un témoignage d'une personne ayant eu de multiple opérations lors de son enfance:

Ma souffrance provient d'ailleurs et est ancrée dans mon corps du fait des traitements médicaux qui furent violemment imposés à mes parents et à mon corps. Je suis le troisième d'une fratrie de six et ai passé une bonne partie de mon enfance à l'hôpital ou en convalescence sans que ni moi, ni ma famille ne sache, ne puisse comprendre, du fait du discours médical ambiguë, de quoi il en retournait. Près d'un demi-siècle après, c'est toute ma famille qui souffre encore profondément: Ils en portent les cicatrices psychiques et quant à moi en plus de cela j'ai des cicatrices physiques qu'il faut régulièrement reprendre car la plomberie fatigue [27].

---

### ATTITUDES ADOPTÉES AUJOURD'HUI

---

Aujourd'hui, une nouvelle école commence à voir le jour et s'installe peu à peu dans les pratiques. Personne, à part l'individu lui-même, ne devrait pouvoir déterminer quel sexe doit lui être attribué. C'est pourquoi de nouvelles recommandations impliquant l'enfant dans la prise en charge ont vu le jour. Il est préconisé de réaliser aucune opération avant que l'enfant soit capable de discernement, mis à part s'il y a un risque pour sa santé. En Suisse, en dehors du fait que la majorité sexuelle soit à 16 ans, on considère qu'un enfant est capable de discernement entre 10 et 14 ans.

Une prise en charge interdisciplinaire devrait alors être mise en place. La commission d'éthique demande à ce que les domaines suivants soient couverts dans le suivi de ces enfants et de leurs parents :

- un diagnostic le plus précis possible, étayé par des analyses génétiques en mentionnant aussi les aspects ;
- des informations sur les besoins, les possibilités et les risques thérapeutiques ;
- des précisions sur les risques et les problèmes de santé susceptibles de se poser en raison du DSD ;
- des informations sur les questions juridiques, notamment en ce qui concerne l'inscription du sexe et la possibilité de la modifier ultérieurement ;
- une assistance pour les questions relatives aux assurances ;
- des précisions sur les difficultés liées au développement physique et psychique à la puberté et à l'âge adulte, ainsi que sur l'attitude à adopter par rapport aux attentes sociales en matière d'identité sexuelle, par rapport à l'environnement social et sur les questions d'éducation ;
- des informations sur les risques lors de futures grossesses ;
- des renseignements sur les offres de soutien complémentaire que constituent les groupes d'entraide et les ressources accessibles sur Internet ;
- d'autres informations nécessaires selon la situation spécifiques de la famille concernée [2].

---

## ETHIQUE ET INTERSEXUALITÉ

---

Comme déjà dit plus haut, plusieurs acteurs participent à la prise en charge d'enfants avec des variations du développement sexuel. Cependant, d'un point de vue éthique, la place de chaque intervenant (parents, équipe interdisciplinaire, enfant) n'est pas la même. C'est pourquoi, la commission d'éthique a mis dans son rapport d'importants points à prendre en compte.

### **Pour les parents :**

« C'est donc en toute sincérité, conscience et clarté, mus par leur amour pour leur enfant, que les parents devraient prendre leurs décisions, de sorte qu'ils puissent en répondre ouvertement à celui-ci plus tard, notamment quand il sera jeune adulte. » [2].

« La commission recommande que le bien de l'enfant soit déterminé autant que possible en référence aux intérêts présents de celui-ci aussi bien qu'à ceux, anticipés, du futur adulte. » [2].

### **Pour l'équipe interdisciplinaire :**

En cas de décision concernant une opération d'assignation sexuelle, on se demandera principalement de quels organes génitaux (hormis

les fonctions de l'appareil urinaire) un enfant a vraiment besoin, à quel âge, et quelles conséquences les interventions considérées pourraient avoir sur la santé physique et psychique de l'enfant et du futur adulte. [2].

Le bien de l'enfant est déterminant pour toute décision. Il faut tenir compte à ce titre des circonstances de vie de l'enfant, y compris de son environnement familial, social et culturel. [...] Les traitements de ce type entrepris uniquement dans le but d'intégrer l'enfant dans son environnement familial et social sont contraires au bien de l'enfant, [...] [2].

### **Pour l'enfant :**

« La commission plaide fermement pour que les enfants puissent prendre part, en fonction de leur maturité, aux décisions relatives à des traitements médicaux avant même qu'ils soient capables de discernement, et qu'il soit tenu compte de leur avis autant que possible. » [2].

Le principe qui devrait guider la pratique à l'égard des variations du développement sexuel est le suivant : pour des raisons éthiques et juridiques, aucune décision significative visant à déterminer le sexe d'un enfant ne devrait être prise avant que cet enfant puisse se prononcer par lui-même dès lors que le traitement envisagé entraîne des conséquences irréversibles et peut être reporté [2].

Ces différents extraits montrent que l'enfant doit être au centre du suivi et que chaque prise de décisions doit pouvoir répondre à son bien-être et au respect de celui-ci.

Bien que les démarches entreprises pour ces enfants intersexes commencent à se rapprocher des nouvelles recommandations et que le rapport a permis de mettre en avant des données importantes, un point reste toujours en suspens. Durant la grossesse, les variations du développement sexuel peuvent, dans certains cas, être décelées. Lorsque cela arrive dans la période où l'avortement est autorisé par la loi, les parents peuvent décider de faire une interruption de grossesse. Est-ce vraiment moral, alors que ces enfants sont tout à fait viable et qu'ils ne présentent pas de retards mentaux et que les variations du développement sexuel ne sont pas une pathologie en soi, mais plutôt une malformation ? Pourtant, les interruptions de grossesse sont courantes. Une étude menée en 2004 montre le pourcentage d'avortement selon les types chromosomiques. Le tableau en annexe I présente les résultats. La question sur le sujet reste donc ouverte.

Pour terminer, la commission a rédigé des recommandations en 14 points qui prennent en compte l'éthique médicale et l'éthique juridique. Cela résume la prise de position de la commission et les attitudes à adopter dans la prise en charges de personnes avec des variations du développement sexuel. Cette partie du rapport se trouve en annexe II.

---

## PRISE EN CHARGE

---

---

### AUPARAVANT/AUJOURD'HUI

---

Dans les années 50 à 90, la prise en charge d'un nouveau-né avec des variations du développement sexuel était basée sur le paradigme de Johns Hopkins. Le nom de ce paradigme vient d'un hôpital américain où travaillait l'équipe du Dr. Lawson Wilkins dont John Monney qui en serait « l'inventeur » [28]. Le principe était donc de déterminer le « bon » sexe de l'enfant le plus tôt possible par différents tests : chromosomiques, hormonaux et cytologiques, afin de permettre à l'enfant un bon développement psychologique et érotique. Pour ce faire, nous trouvons quatre points sur lesquels se basent le paradigme :

- Les professionnels de la santé expliquaient aux parents le développement sexuel normal et de quelle manière définir le sexe de leur enfant en ayant un discours androcentriste.
- Pour obtenir l'autorisation de faire une chirurgie corrective très tôt, ils expliquaient aux parents que leur enfant était en bonne santé et que si on l'opérait, on n'y verrait plus rien.
- Ils disaient que ce n'était que les organes génitaux de l'enfant qui étaient ambigus et qu'ils allaient déchiffrer le vrai sexe de l'enfant puis, faire une opération pour finir de faire ce que la nature n'avait pas réussi à achever.
- Les professionnels de la santé disaient aux parents qu'il s'agissait plus d'une affaire sociale que d'une affaire biologique d'avoir un sexe bien défini afin d'être un vrai homme ou une vraie femme [29].

Les fervents du paradigme de Johns Hopkins justifient ces points en disant qu'il faut éviter la détresse des parents face à la variation du développement sexuel et qu'il est plus facile d'opérer quand l'enfant est petit. Suite à différents entretiens que nous avons eus, nous pouvons dire que les parents ont rarement une détresse incontrôlable, s'il y a une équipe interdisciplinaire qui instaure un dialogue au plus tôt avec eux dans le but de répondre à leur question et d'instaurer un suivi psychologique s'ils le désirent. De plus, ce n'est pas la solution d'effacer toutes traces de variations du développement sexuel car il est probable que plus tard l'enfant ne se sente pas en accord avec son corps et qu'il ne sera plus possible de revenir en arrière. Nous avons aussi compris qu'il n'est pas plus facile d'opérer les nouveau-nés, au contraire cela serait plus difficile car le corps est beaucoup plus petit. De plus, une opération chez un nouveau-né va automatiquement induire d'autres opérations lorsqu'il grandira car il y a des risques que les organes génitaux ne grandissent pas de la bonne façon une fois opérés. Le seul cas d'urgence où un enfant aurait besoin d'une opération est lorsque les variations du développement sexuel menace la santé de l'enfant. Dans ces cas d'urgence, nous trouvons l'hyperplasie congénitale surrénale qui peut induire une perte de sel.

La prise en charge prend une nouvelle tournure depuis les années 90 grâce aux nombreux mouvements intersexes qui ont émergés dans ces années et grâce aux différentes personnes qui témoignent. De plus, de nombreuses personnes avec des

variations du développement sexuel, s'étant faites opérées très jeunes voulaient changer de sexe car elles disaient que les chirurgiens s'étaient trompés lors de leur chirurgie initiale. Les individus avec des variations du développement sexuel revendiquent alors leurs droits et exposent au grand jour les différents traitements médicaux et chirurgicaux injustes et irréversibles qu'ils ont reçus sans leur consentement à leur naissance. Pour finir, si on fait une opération très tôt, il y aura par la suite des impacts sur la stérilité et l'identité sexuelle donc, seul le patient pourrait dire s'il consent ou non à cette opération. Tous ces éléments ont fait que le paradigme de Johns Hopkins est en train de se fissurer pour donner naissance à de nouvelles pratiques.

Nous pouvons dire que la prise en charge d'un patient ayant des variations du développement sexuel est très complexe. Il s'agit de prise en charge au cas par cas, de ce fait il est important d'avoir une méthode de travail interdisciplinaire centrée sur le patient. Ci-dessous se trouve les principes de soins centré sur le patient qui proviennent de nouveaux Guidelines Américain :

- Fournir des soins médicaux ou chirurgicaux seulement quand les variations du développement sexuel menacent la santé de l'enfant.
- La normalité n'est pas la même pour tout le monde et les professionnels de santé ne doivent pas forcer le patient à se fondre dans la norme sociale.
- Minimiser le risque pour le patient et ses proches qu'ils se sentent honteux, stigmatisés ou trop obsédés par les organes génitaux de l'enfant, en évitant d'utiliser des termes trop stigmatisant comme hermaphrodisme. Eviter des examens à répétition des parties génitales.
- Eviter les traitements chirurgicaux ou hormonaux électifs le plus possible jusqu'à ce que le patient soit capable de discernement pour choisir ce qu'il veut faire de son corps. S'il y a un traitement, les professionnels de la santé doivent toujours se poser la question suivante : est-ce vraiment indispensable pour la santé de l'enfant ou est-ce pour apaiser la détresse des parents ?
- Respecter les parents ainsi que leurs besoins du moment, et s'ils veulent un suivi psychologique les aider à trouver le soutien d'un professionnel.
- Proposer directement à l'enfant un suivi psychosocial par un professionnel et expliquer à ses proches qu'il lui faudra un soutien de leur part.
- Toujours dire la vérité à l'enfant et à ses proches concernant sa variation du développement sexuel en répondant à leurs questions [30].

---

## MÉDICAL

---

---

### EQUIPE INTERDISCIPLINAIRE

---

La prise en charge des variations du développement sexuel est complexe ce qui implique qu'une équipe interdisciplinaire soit présente. Généralement, elle se compose de cette façon : un psychologue/psychiatre pour les parents et l'enfant, un généticien, un gynécologue, un endocrinologue pédiatrique, un urologue pédiatrique, un chirurgien, une infirmière. Parfois il y a des intervenants supplémentaires suivant la situation telle que l'assistance sociale. Chacun de ces professionnels de santé ont des rôles différents mais ils œuvrent tous dans le même but : fournir des soins de qualité à long terme pour le patient et sa famille.

L'équipe interdisciplinaire peut diminuer la problématique de santé des variations du développement sexuel de plusieurs manières. La première serait de diminuer la honte des parents d'avoir un enfant avec des variations du développement sexuel. Il faudrait orienter les parents vers des spécialistes de la santé qui peuvent les aider ou auprès d'association qui peuvent les soutenir. Ce point est important car si les parents ne voient plus cette problématique comme une honte ou un tabou, leur qualité de vie en sera augmentée. La deuxième manière serait que les professionnels de la santé doivent toujours réfléchir à ce qu'ils font et agir dans l'intérêt de l'enfant. Le fait de ne pas faire de chirurgie définitive trop tôt permet à l'enfant de choisir avec quel sexe il se sent le mieux et donc cela lui permettra de se sentir en accord avec son esprit et son corps. La société actuelle n'est pas encore prête pour accepter les personnes avec des variations du développement sexuel et elle a tendance à les stigmatiser du fait de sa non-connaissance. Pour que cela change, il faudrait une nouvelle façon de penser de la société. Il faudrait qu'elle accepte que toute personne ne puisse pas être classé selon des normes sociales. Une « banalisation » de ce problème de santé devrait se mettre en place pour que les personnes avec des variations du développement sexuel se sentent acceptées dans notre société.

---

### DIAGNOSTIC

---

Les différents entretiens que nous avons effectués pour ce travail nous ont montré que le diagnostic peut se faire à trois moments : lors de la grossesse, lors de la naissance et lors de la puberté.

Lors de la grossesse, il est possible de faire un caryotype aux mères qui ont des antécédents familiaux de variations du développement sexuel ou qui sont inquiètes. A partir de ce caryotype, il est possible de voir les variations chromosomiques (XXY, XO) et de poser un diagnostic. A sept mois, une échographie peut être faite pour mettre en évidence un développement sexuel anormal mais il est difficile de poser un diagnostic de variations du développement sexuel qui soit correct. Normalement, une femme chez qui on détecte une variation chromosomique peut avorter jusqu'à 12 semaines de grossesse. Cependant, selon l'article de loi 119 du code pénal 6 [31], « nous pouvons voir que lors de détresse particulièrement marquée chez la mère ou lors d'atteinte grave à l'intégrité physique l'avortement est possible jusqu'à 9 mois. ».

Néanmoins, aucune recommandation n'est établie sur la période durant laquelle une mère peut avorter d'un fœtus avec des variations du développement sexuel.

Le diagnostic peut aussi être fait à la naissance, en voyant que les parties génitales ne correspondent pas au développement sexuel normal ou en faisant un test de Guthrie pour détecter l'hyperplasie congénitale surrénale qui peut se révéler dangereuse dans certains cas, car elle est associée à une perte de sel.

Cependant, à la naissance, il est possible que certaines variations du développement sexuel ne soient pas détectées et que le diagnostic soit posé à la puberté. Par exemple, les garçons auront les glandes mammaires qui se développent et suite à des examens, le syndrome de Klinefelter sera diagnostiqué. Ou alors une fille n'ayant pas ces règles à la puberté, les examens vont lui diagnostiquer un syndrome de Turner ou autre.

## CHIRURGIE

---

Une chirurgie qui touche aux parties génitales n'est pas une opération anodine et elle comporte différents risques. Les chirurgies précoces peuvent se justifier de plusieurs façons : s'il y a une menace pour la santé de l'enfant, s'il n'y a pas d'orifice urinaire ou s'il y a présence de tissus malins. Nous pouvons énumérer les risques impliquant une chirurgie des parties génitales: douleurs chroniques, formation de néoplasie, infertilité, diminution ou suppression du plaisir sexuel et lorsque l'on enlève des tissus gonadiques sains, il y a un risque que les hormones endogènes diminuent. Il serait donc essentiel que les patients décident de l'opération qu'ils veulent faire en connaissance du bénéfice/risque à l'âge de discernement avec l'aide de l'équipe interdisciplinaire. Les parents qui veulent faire une opération aux enfants juste après la naissance, le justifient par le fait qu'ils veulent éviter un traumatisme à l'enfant lorsqu'il grandit. Cependant, faire une opération sans le consentement de l'enfant va beaucoup plus le traumatiser et il aura un mal être intérieur. De plus, il peut se sentir trahi par ses parents ainsi que privé de ses droits civiques. Il est recommandé que les parents qui veulent faire une opération très tôt à leur enfant, rencontrent des personnes qui ont vécu avec des variations du développement sexuel sans opération pour qu'ils témoignent de leur vie. De ce fait, les parents pourront décider avec les connaissances médicales et aussi avec des expériences de vie de personnes intersexuées.

Une opération des variations du développement sexuel se fait avant tout pour conserver l'aspect fonctionnel des parties génitales et non pour la beauté. Il serait aussi important de préserver la fonction érectile chez le garçon et l'innervation du clitoris chez la fille.

Les opérations qui ne sont pas consenties par les patients peuvent engendrer des traumatismes. Ce témoignage illustre une personne opérée à trois ans puis réopérer à 14 ans sans explication :

Seule sa mère lui dira, pour l'opération des 14 ans (création d'un néovagin) que les docteurs avait dit qu'il fallait qu'elle soit opérée pour être comme les autres. Cette opération la marque parce qu'elle est assez grande pour s'en souvenir. Elle évoque l'incompréhension et le manque de parole autour de cette opération « traumatisante ». Le vagin cicatrise mal, il se referme, et il faut donc le dilater régulièrement

et progressivement avec des bougies de Hégar tout au long de son adolescence [32].

---

## TRAITEMENT HORMONAL

---

Il serait aussi judicieux de retarder la prise d'hormone jusqu'à ce que l'enfant soit à l'approche de la puberté. La prise d'hormones à cette période permet d'induire le développement des caractéristiques sexuelles secondaires, la poussée pubertaire et une densité minérale osseuse adaptée. L'hypogonadisme est fréquent chez les patients avec des variations du développement sexuel qui présentent des gonades dysgénétiques, des défauts dans la biosynthèse des stéroïdes sexuels et de la résistance aux androgènes. Il existe deux types d'hormones : les hormones féminines avec les œstrogènes et la progestérone ainsi que les hormones masculines avec la testostérone. Cependant, la prise d'hormone n'est pas anodine et peut entraîner différents risques. On note, par exemple que les traitements avec la testostérone peuvent provoquer une hypertrophie de la prostate, une diminution de la fertilité, une modification de la libido, de l'acné, une calvitie et une dérégulation de la pression artérielle.

---

## PROMOTION ET PREVENTION

---

Actuellement, il n'existe pas de promotion ou de prévention de santé dans ce domaine.

---

## PSYCHOLOGIE

---

---

### L'ENFANT

---

---

#### ELÉMENTS DIFFICILES, VULNÉRABILITÉ

---

Selon des études menées en Australie chez les LGBTI (lesbien, gay, bisexuel, transsexuel and intersexuel) [33], les personnes intersexes ont un profil psychologique fragile. Effectivement, plusieurs suicides ou dépressions graves ont été rapportés chez cette catégorie de personne. Il est à noter que la sexualité, l'identité sexuelle et le genre ne sont pas les raisons des troubles dépressifs.

Il est difficile de définir un pourcentage face à une population témoin car le nombre de cas reste petit. Néanmoins, il faut souligner quelques facteurs pouvant amener à des troubles dépressifs :

- **La discrimination et l'exclusion :**

L'intersexualité est souvent perçue comme une honte, elle reste souvent secrète. Ces personnes sont plus vulnérables, elles peuvent être sujettes aux moqueries et à l'isolement social.

- **Le stress de la révélation de l'identité sexuelle :**  
Lorsque le diagnostic est tardif ou que la personne change de vie, l'annonce à la famille ou à l'entourage peut choquer. Ceux-ci peuvent avoir des difficultés à accepter cette différence. Les relations sont donc changées voire problématiques. Ces personnes sont alors souvent isolées et se sentent exclues par le fait que l'intersexualité est un tabou dans la société.
- **Le sentiment d'être mutilé :**  
Les personnes ayant subi une intervention dans leur très jeune âge ressentent souvent le sentiment d'avoir été mutilées, d'avoir un corps qui n'est pas le leur et d'avoir été « normalisées » pour la société, sans leur consentement. Comme exemple un personne opérée lors de son enfance dira des médecins : « Ils m'ont castré! » [34].
- **Le choc de l'annonce tardive :**  
Il se peut que l'intersexualité n'ait pas été découverte ou ait été cachée. L'annonce peut se faire pendant la puberté ou même à l'âge adulte. Lorsque l'individu s'est construit et qu'il découvre cette variation du développement sexuel, il est difficile pour lui de faire face à une telle annonce. Il arrive que certains médecins, dans l'annonce de ce diagnostic tardif utilise des mots inadaptés. Un témoignage nous raconte cela : « Les variations du développement sexuel de mon garçon ont été découvertes lorsqu'il avait 15 ans. Le médecin lui a annoncé que son caryotype était XXY et qu'il était un mutant. » [34]. Son identité sera bousculée car dans notre société, celle-ci repose en grande partie sur le genre.
- **La honte de la différence :**  
La personne intersexe a pu avoir des expériences gênantes que se soit avec leur entourage ou avec les soignants. On peut lire dans un témoignage :

Officiellement, je suis une fille mais depuis l'âge de 5 ans environ, je sais que je ne suis pas comme les autres. C'est ma maîtresse d'école qui me l'a fait remarquer la première. En effet, à cet âge-là, j'avais souvent des accidents en classe et un jour, j'ai fait pipi dans mon pantalon et la maîtresse m'a dit que je faisais pipi comme un garçon. En me changeant, elle m'a longuement inspectée et je l'ai entendue dire à sa collègue que j'avais un tout petit zizi de garçon. Moi, ça m'a intéressée et ça m'a fait un peu peur aussi alors la maîtresse m'a dit qu'il fallait serrer les jambes et cacher tout ça [...].

Un jour, ma mère m'a dit d'aller voir une gynécologue parce que je souffrais le martyre pendant mes règles. Je ne voulais pas y aller mais j'ai finalement accepté. Avant d'entrer dans le cabinet, j'ai paniqué alors j'ai fait ce que ma maîtresse m'avait dit, j'ai essayé de tout cacher et je peux vous dire que j'ai souffert mais je ne me sentais pas la force d'en parler avec une étrangère. En me voyant, la gynéco a été étonnée par mon apparence physique. A 16 ans, j'avais encore un corps très peu formé, je n'avais pratiquement pas de poitrine et le peu de courbure à la taille avait été créé par le chirurgien qui m'avait opéré

d'une scoliose grave quelques années plus tôt. La gynéco m'a tout de suite prescrit une pilule contraceptive forte pour développer mon côté féminin. Par contre, j'ai refusé qu'elle m'osculte et elle a respecté cette décision. [...]

Récemment, j'ai parlé de mon intersexualité à ma gynécologue parce qu'elle a été évoquée par 2 autres gynécos que j'avais consultés à l'étranger. Figurez-vous que ma gynéco m'a ri au nez! Elle m'a dit que tout ça, c'était dans ma tête et qu'il fallait que je me trouve un "étalon" pour satisfaire ma libido. Le pire, c'est qu'elle n'a même pas voulu m'occulter à cet endroit et je suis sortie de là, terriblement humiliée. [...] [35].

La prise en charge psychologique des personnes vivant avec des variations du développement sexuel est très variable : elle dépend de l'individu. La thérapie est globale et centrée sur le patient. Elle dure généralement plusieurs années mais cela peut être différent selon les cas. Le travail se fait sur l'intersexualité, sur l'acceptation et la recherche de soi. Tout au long, le psychiatre investit les représentations et les sentiments liés à cette différence. L'importance de ce travail augmente avec l'âge et le développement sexuel [36]. Un des moments clés de la prise en charge est l'adolescence. Effectivement, les autres enfants débutent leur puberté. Ils se transforment, tant au niveau de leur sexe, que de leur pilosité, de leur voix, de leur morphologie. C'est à ce moment-là que la prise en charge est cruciale tant au niveau endocrinologique que psychologique. Un fort traitement hormonal de substitution va être mis en place. On va décider quand l'enfant débute sa puberté, alors que normalement, il n'y a pas de choix possible. La puberté va être une discussion sur le taux d'hormones. Les personnes que nous avons pu interviewer nous ont fait part d'une situation qu'ils ont connue:

La patiente avait douze ans et devait commencer à prendre son traitement hormonal. Elle disait qu'elle voyait les autres filles se développer et que c'était donc probablement le moment pour elle de commencer à prendre des hormones. Mais elle ne voulait pas avoir un traitement hormonal trop fort car elle ne voulait pas avoir des gros « lolo » comme sa maman.

Cette histoire nous montre bien le problème de l'introduction du traitement hormonal afin de débiter la puberté. Quand faut-il le commencer ? Quel taux d'hormones faut-il donner ? Ce point est obligatoirement abordé entre l'endocrinologue, le psychiatre et surtout le ou la patient-e.

---

## SUJETS ABORDÉS LORS DE CONSULTATIONS

---

Les sujets abordés ne sont pas seulement l'intersexualité en soit ou le travail d'acceptation, mais aussi toute son implication dans la vie quotidienne. Comment gérer sa différence face aux autres ? Faut-il avouer à ces amis, faire ce qu'on appellerait son « Coming out » chez les LGBT (lesbien, gay, bisexuels and transsexuel) ? Comment l'avouer à son partenaire ? Comment intégrer cette variation dans sa culture ? Voici un autre témoignage relaté lors de nos interviews :

Une patiente découvre qu'elle est XXY à 15 ans à cause de son aménorrhée primaire et consulte pour une aide psychologique. Son apparence physique est féminine, c'est une jolie fille. Les médecins lui ont annoncé : « écoute on doit vous dire la vérité, vous êtes un homme ». Le choc de cette annonce a bouleversé la patiente. Elle n'a pas voulu subir d'opération. Elle voulait rester avec cette variation car elle était amoureuse. Pour elle, rester ainsi lui permettait de faire face à sa culture musulmane, comme ça, personne ne l'embêterait en s'imaginant qu'elle pouvait avoir des rapports sexuels avec son partenaire. La deuxième partie du travail était sur le fait qu'il y a une différence fortement marquée entre elle et son ethnité étant donné qu'elle est grande, dû à son caryotype, et qu'elle n'aura jamais d'enfant. Or, les femmes de son pays sont petites et avoir des enfants est une valeur culturelle très présente.

La question de la sexualité est importante pour les personnes intersexes. La personne doit d'abord être à l'aise avec son corps avant de pouvoir avoir des rapports. Selon les entretiens effectués, les personnes intersexes peuvent très bien avoir des rapports sexuels sans avoir subi d'opération. Lors d'une intervention sur les organes sexuels, personne ne peut garantir que la personne ressentira encore des sensations de plaisir. Cet élément pose la question : Est-ce que c'est mieux d'avoir une anatomie « normal » ou ressentir du plaisir sexuel ?

Un autre point est l'infertilité : la plupart des intersexes ne peuvent pas avoir d'enfant naturellement. Alors quand la personne apprend qu'elle a des variations du développement sexuel, qu'elle soit très jeune ou plus âgée, elle est rapidement poussée à se positionner sur des choix qui ne lui sont pas encore proches. L'enfant intersexe sera plus rapidement confronté à des discussions sur son avenir et sa sexualité en général que d'autres enfants.

A 21 ans, j'ai appris cette terrible nouvelle, celle d'avoir le syndrome de Rokitansky, il y a 1 mois et j'ai subi il y a 10 jours une coélio-scopie pour confirmer le soupçon. Hélas il s'agit bien de ça et cela signifie pour moi que je ne vais jamais pouvoir assouvir ce que je désire le plus au monde, enfanter. De plus, je vais devoir subir une lourde opération pour me créer un néo-vagin. Il s'agit d'une malformation très rare qui touche que 1 femmes sur 9000. Inutile de vous dire dans quel état je suis, et les seuls mots que j'entends maintenant sont : adoption, mères porteuses, opération de construction, stérilité définitive, strictement rien à faire pour l'utérus... [36].

---

## LES PARENTS

---

Lorsque des parents ont un enfant intersexe, il est nécessaire qu'eux aussi aient un soutien psychologique. Effectivement, ils sont acteurs du bon développement de leur enfant et doivent pouvoir bénéficier d'un soutien externe. Selon plusieurs recherches [37-38] Certains points peuvent être délicats et c'est sur ceux-ci que les soignants devront prêter attention :

- **Le choc de l'annonce :**

L'accouchement est un moment merveilleux, mais quand en est-il quand l'enfant est différent ?

L'information sur le sexe du bébé est très attendue par les parents. L'identité biologique sexuelle est primordiale dans notre société. Le couple va-t-il élever une petite fille ou un petit garçon ? Mais lorsque les médecins ou les sages-femmes s'abstiennent de donner l'information, que le diagnostic, ou plutôt le sexe de l'enfant est défini comme « incertain », que les médecins disent que l'enfant souffre « d'hermaphrodisme, pseudohermaphrodisme, ambiguïté sexuelle, intersexualité, de troubles du développement, ou de variations du développement sexuel » [37], le sentiment des parents est alors un mélange entre la solitude, la peur, l'incompréhension et la culpabilité. Ils se poseront beaucoup de questions, auront besoin d'une écoute, d'un soutien psychologique, pour eux et pour l'enfant tout au long de sa croissance [2,39]. Comme le souligne souvent les « GLBTTQQIA+ » (= Gay, Lesbian, Bisexual, Transgender, Two-spirited, Questioning, Queer, Intersex and Allies), l'intégration dans la société d'un intersexe est difficile de par le manque de connaissance et par les fondements de la société sur l'idée du genre. La société pense qu'on nait-est homme ou on nait-est femme, la zone grise, l'inconnu entre ces deux pôles fait peur [39].

- **La compréhension de l'information aux parents :**

Après l'annonce, le personnel soignant se devra d'être présent pour les parents afin d'assurer un accompagnement idéal pour que ceux-ci puissent comprendre, se projeter dans l'avenir et prendre des décisions. Ils devront aussi être informés sur la santé de leur enfant, s'il a besoin d'intervention ou non, quelles seront les suites possibles, les soutiens existants. Les parents doivent bénéficier d'un temps de réflexion afin de pouvoir prendre ces décisions et non suivre des conseils dans la précipitation et dans le sentiment d'impuissance face à la situation. Il sera donc nécessaire d'évaluer la compréhension des parents [2,39].

- **L'acceptation :**

« Ce n'est qu'en acceptant ce que nous ne pouvons pas changer que nous réussissons à dégager les ressources nécessaires pour agir là où c'est possible afin d'orienter notre vie dans le sens des valeurs qui nous sont chères. » [40].

Carver & al. définit l'acceptation comme le concept opposé au déni. L'acceptation d'une situation stressante permet à la personne de s'engager dans le combat contre la maladie [41]. Ici, les parents ayant accepté la condition de leur enfant seront plus à même de le soutenir, de l'aimer et de l'aider lui aussi à accepter son corps.

- **Le soutien à l'enfant :**

Qu'importe le choix fait par les parents concernant son identité, c'est l'enfant qui saura mieux ce qu'il est. S'il décide d'un changement, celui-ci doit être soutenu. Il doit se sentir compris et en confiance pour pouvoir vivre comme tout le monde. Les variations du développement sexuel ne prédisent pas un avenir triste. Les parents doivent savoir que l'enfant intersexué pourra vivre sa vie comme tout le monde [2,39].

- **Le choix et la construction de l'identité de l'enfant :**  
L'enfant peut choisir son sexe lorsqu'il a acquis la capacité de discernement [2]. Avant cette période, aucune intervention irréversible ne doit être faite. Cela ne veut pas dire que l'éducation de l'enfant se fera dans une zone brouillée entre le masculin et le féminin. L'enfant a besoin de pouvoir s'identifier à une figure pour évoluer et grandir, c'est pour cette raison que son identité sexuelle doit être choisie pour son éducation. Il sera donc recommandé de donner un prénom féminin ou masculin et non un prénom ambigu [37, 39, 42, 43].
- **L'éducation :**  
Selon l'OII, il est important d'accepter que l'enfant ne ressemble pas forcément entièrement au sexe qu'on lui a choisi. Dans notre société, on ne peut pas élever un enfant en tant qu'intersexe car il a besoin de pouvoir s'identifier (homme ou femme). Quand il aura atteint l'âge de discernement, lui seul pourra dire s'il se sent homme ou femme [2,37, 39, 43].
- **L'annonce à l'enfant :**  
L'intersexualité de l'enfant ne doit pas être cachée. L'OII conseille de ne pas devancer les questions de l'enfant, mais de simplement répondre à celles qu'il a. C'est au moment où l'enfant prendra conscience de sa différence qu'il sera important d'être présent et de pouvoir le diriger vers un spécialiste [39].

---

## AU NIVEAU SUISSE

---

---

### RECOMMANDATIONS ET PRATIQUE

---

La commission d'éthique rejette l'attitude qui est de donner un sexe définit à l'enfant à la naissance. Elle veut que la modification du sexe dans l'acte de naissance puisse être faite plus facilement et qu'un soutien psychosocial soit mis en place pour les enfants et les parents. Nous pouvons donc voir que les recommandations de la commission nationale d'éthique (en annexe II) rejoignent les recommandations des guidelines Américains (décrites dans le chapitre prise en charge de ce dossier). Il s'agit là des recommandations sur lesquels se basent les professionnels de la santé en Suisse. Malgré ces recommandations, le paradigme de Johns Hopkins est encore en place dans certains hôpitaux Suisse car la pensée de tous les professionnels de la santé n'a pas encore changée mais tend à diminuer.

En Suisse romande, deux centres s'occupent de la prise en charge des enfants : le CHUV de Lausanne et les HUG de Genève. Dans le premier, la prise en charge se base sur les recommandations de la commission de l'éthique de 2012 et sur les guidelines Américains. L'équipe interdisciplinaire du CHUV prend en charge les enfants jusqu'à l'âge de 16 à 18 ans. L'équipe interdisciplinaire aimerait mettre sur pied un groupe pour les adolescents depuis l'âge de 13-14 ans, car c'est à cette période que les préoccupations changent. A cet âge, la sexualité les concerne directement et ce groupe constitué d'un pédiatre ainsi que d'un médecin pour adulte pourrait répondre à leurs questions. Suite aux différents entretiens, nous ne pouvons pas dire sur quelles recommandations se basent les HUG. Cependant, l'équipe interdisciplinaire prend en charge les enfants avec des variations du développement

sexuel au cas par cas. Nous n'avons pas de données quant à la Suisse alémanique et au Tessin mais comme dit précédemment, les pratiques changent d'un hôpital à l'autre et nous ne pouvons pas en faire une généralité. La pratique est différente en fonction des références sur lesquelles se basent l'hôpital. Suite à plusieurs entretiens, nous savons que certains pays continuent de se baser sur le paradigme de Johns Hopkins. Parmi ces pays « conservateurs » nous trouvons par exemple, la France et donc les hôpitaux qui se basent sur leur pratique auront encore le paradigme de Johns Hopkins en place.

---

## ORGANISATIONS ET ASSOCIATIONS

---

Mise à part le secteur hospitalier, les personnes avec des variations du développement sexuel peuvent aussi s'appuyer sur différentes organisations et associations. La Suisse fait partie de trois organisations : l'OII Européenne, l'OII Francophonie et l'OII Suisse. Les trois organisations font partie de l'OII général qui défend les droits des personnes avec des variations du développement sexuel. Ces organisations ont des revendications très fortes quant à leurs droits pour améliorer la qualité de vie des intersexes. Il est cependant important de savoir que certaines de ces personnes ne s'identifient pas à ses associations car ils ne voudraient pas que leur différence soit exposée aux yeux de la société. Suite aux différents entretiens, nous avons eu l'information qu'une association en Suisse romande est en création. Cette association est créée dans le but de soutenir les parents qui ont des enfants avec des variations du développement sexuel ou pour les individus directement concernés. Le soutien est un axe très important dans la prise en charge ainsi que de pouvoir échanger sur leur quotidien.

---

## JURIDIQUE

---

Du point de vue juridique, de nombreuses questions sont soulevées concernant les variations du développement sexuel. Les recommandations éthico-juridiques que la commissions d'éthique propose se trouve en annexe II.

---

## ETAT CIVIL

---

Comme de nombreux autres pays, la Suisse exige qu'un sexe soit indiqué dans l'acte de naissance et également dans le passeport et/ou la carte d'identité. Deux catégories sont proposées : sexe masculin ou sexe féminin. Cette contrainte juridique pose un réel problème dans le cas où des variations du développement sexuel sont avérées, d'autant plus que les nouvelles recommandations préconisent de ne prendre aucune décision trop rapidement et d'impliquer l'enfant dans les choix. Une autre problématique est que « cette inscription ne peut ensuite être modifiée qu'au prix de démarches qui exposent les personnes concernées à des difficultés parfois considérables. » [2]. La commission d'éthique estime qu'il y a là une discrimination envers ces individus. Elle estime que :

L'assignation d'une personne au sexe masculin ou féminin constitue en tout cas une atteinte inadmissible à sa liberté personnelle lorsqu'elle est effectuée pour des raisons sociales ou pour répondre

au souci de sécurité juridique et qu'elle ne repose pas sur des raisons médicales ou sur le souhait sérieux de la personne concernée [2].

Pour pallier à ce problème, la commission d'éthique propose de faire en sorte que les changements souhaités soient faits dans l'inscription au registre d'état civil. C'est-à-dire que le changement de sexe doit être simplifié et ne plus engendrer toutes les démarches importantes qui sont actuellement demandées.

---

## ASSURANCE

---

Les variations du développement sexuel sont considérées comme infirmités congénitales et de ce fait sont prises en charge par l'assurance-invalidité (AI), uniquement jusqu'à 20 ans révolus. Ce système n'est pas infaillible. En effet, dans certains cas l'intersexualité est diagnostiquée qu'à la puberté ou même à l'âge adulte. Dans ces situations, on parle toujours d'infirmités congénitales qui sont pris en compte par l'AI. Toutefois les démarches pour être remboursé par l'AI sont alors plus compliquées et demandent une appréciation médicale. Certaines situations peuvent s'avérer délicates et les évaluations médicales devraient alors être effectuées avec une prise de recul. La commission d'éthique souligne un autre problème de la prise en charge uniquement jusqu'à 20 ans ; les traitements inutiles ou prématurés effectués peuvent avoir des effets considérables sur la vie future de l'enfant. La question des assurances doit être donc traitée. Pour cela la commission d'éthique propose soit d'augmenter la limite d'âge, soit d'adapter le catalogue des prestations de l'assurance obligatoire.

Pour continuer, dans le système qui est actuellement utilisé, les parents ne sont pas pris en compte. Pourtant, à la naissance de l'enfant, ce sont les premiers touchés. Afin de régler ce problème, « la commission se prononce pour la création d'une disposition légale qui prévoit une obligation de prestations pour le conseil et l'accompagnement des parents » [2].

Pour terminer, les variations du développement sexuel ne font actuellement pas partie du DSM-IV. Il pourrait rentrer dans le DSM-V ce qui serait positif et faciliterait l'obtention d'une participation de l'AI pour la prise en charge du suivi psychologique plus particulièrement, qui est bien souvent nécessaire au-delà de 20 ans.

---

## AU NIVEAU MONDIAL

---

Les associations des intersexes ont commencées à donner de la voix pour faire reconnaître leurs droits dans les années 1990 aux Etats-Unis et dans les années 2000 en Europe. L'OII est la plus grande organisation pour les personnes avec des variations du développement sexuel et chaque continent est représenté. Cela a amené les différents pays à commencer une remise en questions des méthodes de prise en charge jusque-là appliquée, Johns Hopkins. Cette remise en question est en train de se faire mais on peut noter des différences selon les régions du monde.

Pour exemple les Etats-Unis ont été les premiers, en 2006, à publier des standard de prise en charge pour les patients DSD en pédiatrie : *Consensus Statement on Management of Intersex Disorders [...]*. Dans la même année, l'institut National de la

Santé au Etats-Unis à publier : *Plan for Urology sounded an alarm by describing the clinical management and treatment of DSDs as being "in crisis"*. Dans le but de ne pas influencer la famille dans le choix de l'identité sexuelle et de prendre une décision sur un avis médical.

Lorsque l'on effectue des recherches sur la prise en charge des personnes intersexes, les Etats-Unis sont souvent cités en références et il est plus facile de trouver des centres spécialisés. Les associations des intersexes regroupent les informations concernant la prise en charge et la situation juridique. Par exemple : la cour constitutionnelle de l'état de Columbia a édité une loi concernant la protection des droits des personnes intersexes en restreignant l'autorité des parents et des médecins à autoriser une opération génitale non-nécessaire.

La force des associations joue aussi un rôle important. Elle permet de faire entendre les revendications de ces personnes. En Australie, les revendications ont amené à un passeport avec 3 sexes [44].

En Europe, on peut noter qu'il y a encore un flou concernant cette question. On retrouve encore deux mouvements. Le nord de l'Europe est plus tourné vers la nouvelle prise en charge et le sud pratique encore souvent la prise en charge de Johns Hopkins.

En Angleterre, on trouve Middlesex Clinic, dans l'hôpital universitaire de Londres, spécialisée notamment dans le traitement des personnes intersexes et éditant des recommandations de prise en charge. Cette clinique est recommandée par l'organisation des intersexes UK. En Angleterre, on trouve aussi plus d'associations pour les intersexes, par exemple des associations pour les parents ou pour certaines pathologies [45].

Cette ambiguïté peut se remarquer jusqu'en Suisse. En effet, lorsque l'on effectue des recherches concernant la prise en charge on trouve la charte éthique récemment éditée mais peu d'informations concernant les centres spécialisés, les associations, la prise en charge, etc. Vu que la Suisse se situe au centre de l'Europe elle est influencée par les différents mouvements. Par exemple, à Genève de nombreux médecins viennent de France voisine et appliquent des prises en charge tournées vers le modèle Hopkins. Comme on peut le voir dans le guide des médecins publié par la Haute Autorité de Santé concernant la prise en charge des hyperplasies congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase, il est indiqué d'opérer l'enfant assez tôt [7].

Pour qu'il y ait un changement dans les prises en charge, il est aussi important que l'état prenne position. Par exemple, en Allemagne il y a une commission d'éthique qui a été créée pour statuer sur la prise en charge des DSD. Cependant, le parlement n'a pas pris ce texte en considération, ce qui fait que le texte a eu un faible impact et n'est pas forcément appliqué.

On peut voir que l'intersexualité est encore un sujet tabou, et donc mal connu par la population. Ce phénomène peut aussi freiner les démarches concernant la prise en charge de ces personnes. La culture influence aussi. Par exemple d'après le témoignage d'une endocrinologue algérienne, on peut voir que les tabous autour du sexe, de la sexualité et de la non-connaissance de la sexualité jouent un rôle. Elles parlent de trois patients intersexes qui ont été définis et élevés comme des hommes mais en ayant aussi des tissus ovariens. A la période de la puberté, elle décrit :

Remarquons qu'ils avaient tous les trois des seins de femmes adultes, deux d'entre eux urinaient en position assise et avaient eu depuis l'âge de 15 ans des hémorragies une fois par mois. Et pourtant, ils ne firent jamais aucun lien entre les différents caractères sexuels typiquement féminins ; leurs règles, et notamment ne provoquaient aucune inquiétude particulière « Ce sang, dit Saïd, teintait les urines et c'était une fois de temps en temps. » Donc la rythmicité mensuelle n'avait même pas été remarquée [46].

Concernant ces cas où il y a eu une erreur de diagnostic à la naissance, la mère de celui-ci a insisté pour qu'il reste un garçon. On peut voir l'importance de la culture et de la peur du jugement de la société. A noter que dans ce témoignage la prise en charge est tournée vers les principes de Johns Hopkins (opéré dès la naissance) :

Pour l'enfant appelé Samir, toutes les conditions étaient remplies : l'âge, la conformation des OGE, les possibilités chirurgicales ; tout donc destinait l'enfant à un changement de sexe légal. Malheureusement, l'obstination de la mère fut inébranlable. Elle savait que sans aucun risque pour son enfant, il était encore temps d'en faire une fille qui, plus tard, aurait une vie sexuelle normale et serait une femme fertile. [...] Elle savait enfin que Samir, transformé en garçon, était voué à la stérilité définitive. Mère coupable ou mère victime d'un statut juridique et social, qui expliquait sans la justifier sa décision. Femme malmenée, battue, répudiée, élevant seule cinq enfants, elle n'imaginait pas avoir une fille de plus. Alors qu'avec Samir, quel qu'il puisse être, elle pensait mieux assurer la situation de femme divorcée. Il était en outre impensable de faire accepter par son entourage le changement d'état-civil dans le sens garçon-fille [46].

Dans certaines cultures, l'intersexualité n'est pas taboue, par exemple en Inde, les Hirja sont une communauté dont les membres ne peuvent pas être définis comme femme ou homme (ce terme désigne aussi des hommes s'étant fait castrer) [47].

On peut donc comprendre que la prise en charge des personnes avec des variations du développement sexuel est très différente selon les cultures et il arrive même parfois qu'elles soient cachés.

## DISCUSSION

---

Au cours de notre travail, nous avons pu mettre en avant qu'il y avait deux courants dans la prise en charge de personnes avec des variations du développement sexuel. L'école de John Hopkins est celle que l'on veut actuellement faire disparaître. Pourtant, elle est encore utilisée dans certains établissements. Les intentions des initiateurs de cette pensée n'étaient pas mauvaises. En effet, le but était de permettre à l'enfant de se développer sans contrainte, ni questionnement par rapport

à son identité sexuelle. Et pourtant, à travers les témoignages que nous avons pu lire, cette méthode a causé bien plus de dégâts que de biens. Nous pensons très clairement qu'il est préférable de se diriger vers un autre courant et prendre en charge ces personnes intersexes autrement.

Les nouvelles recommandations qui voient le jour sont novatrices, mais montrent un bon nombre de contraintes. Tout d'abord, on souhaiterait que les individus avec des variations du développement sexuel ne soient plus stigmatisés et obligés d'être mis dans une catégorie, homme ou femme. Pourtant à la naissance, un nom est donné à l'enfant et cela l'insère donc automatiquement dans une de ces catégories. Pour continuer, de nombreux intervenants entrent dans la prise en charge, ce qui rend le changement d'autant plus difficile. Des soignants, avant d'être des soignants, sont des humains avec leur propre éducation, croyances et sensibilité. A travers les témoignages que nous avons récoltés, nous avons pu remarquer que bien souvent des personnes intersexes étaient stigmatisées et rejetées par ces soignants. Cela montre que le chemin à parcourir est encore long. En rédigeant son rapport, la commission d'éthique a également mis en avant quelques problèmes juridiques (état civil, assurances). Comme expliqué dans notre travail, elle propose des pistes pour pallier à ces difficultés. Bien que ces propositions soient concrètes et tout à fait plausibles, nous nous demandons dans quelles mesures elles pourront être appliquées. En Suisse, changer un article de loi ou encore modifier des critères d'assurances demande des démarches importantes et cela peut prendre beaucoup de temps pour que ce soit accepté. Les changements à long terme ne sont donc pas encore fait et pour que cela se fasse, il faut que la Confédération soutienne ces nouvelles recommandations. Enfin, nous pensons qu'une prise de recul est encore nécessaire pour évaluer l'impact et le bénéfice réel de cette nouvelle prise en charge qui vise à intégrer l'enfant. Tout est très récent, il faudra donc encore du temps pour approuver totalement ces nouvelles recommandations. Comme nous avons pu le constater, chaque cas est différent. Il est donc primordial de former les équipes et de s'adapter à la diversité des problématiques.

La prévention n'est pas du tout présente dans ce domaine. Nous avons donc penser à différents moyens pour l'intégrer dans les variations du développement sexuel et ainsi optimiser la prise en charge. Nous avons alors relevé les points suivants :

- Parler d'intersexualité ouvertement et ne plus aborder le sujet comme quelque chose de tabou permettrait d'intégrer ces gens dans la société. Nous pensons que c'est en parlant que ces personnes pourront être reconnues. En devenant quelqu'un de normal pour notre culture, tout comme le mouvement homosexuel par exemple, la prise en charge de l'intersexualité en serait sûrement facilitée.
- Le diagnostic est primordial dans la prise en charge de personnes intersexes. Dépister ces personnes par le test de Guthrie par exemple, pour certains types ou encore uniformiser le diagnostic permettrait également une meilleure prise en charge.
- Sensibiliser le personnel soignant et le former pour prendre en charges des personnes avec des variations du développement sexuel est également très important. Ce sont eux les piliers du suivi et les premiers à influencer l'accompagnement.

Une grande avancée a été faite dans le domaine de l'intersexualité et la notion d'éthique est beaucoup mieux respectée. Il faudra encore beaucoup de temps pour que cela change, mais nous pensons qu'en Suisse, cela a déjà bien commencé et que cela va continuer.

---

## CONCLUSION

---

Il y a maintenant un mois, nous avons choisi de traiter de l'intersexualité car ce domaine nous intriguait et que nous souhaitions mieux le comprendre. S'immerger dans cette problématique, rencontrer des personnes, effectuer des lectures nous a permis de découvrir que le sujet est très complexe. Cette thématique est d'autant plus passionnante, car elle regroupe plusieurs dimensions : la médecine, la psychologie et la sociologie. A travers ce travail, nous avons souhaité mettre en avant les nombreux dysfonctionnements que nous avons pu constater et surtout briser le tabou qui entoure l'intersexualité. En tant que soignant, nous devons être à l'écoute du patient et aller au-delà de la médecine, c'est-à-dire s'intéresser aux nombreux domaines qui entrent en compte dans une prise en charge. Aujourd'hui, nous avons pu faire tomber nos préjugés sur l'intersexualité et nous espérons que les personnes qui liront ce travail auront un autre regard sur le sujet.

---

**BIBLIOGRAPHIE<sup>1</sup>**

---

---

**LISTE DE RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES**

---

- [1] Désautels J. Dieux et mythes de la Grèce ancienne: la mythologie Gréco-Romaine [En ligne]. Canada : Les Presses de l'Université Laval; 1988 [consulté le 29 mai 2013]. Disponible : <http://books.google.ch/books?id=Slty7Pa0w5oC&printsec=frontcover&dq=dieux+et+mythes+de+la+gr%C3%A8ce+ancienne:la+mythologie+gr%C3%A9co-romaine&hl=fr&sa=X&ei=2SqmUZbZL9GxhAeGu4HADg&ved=0CDEQ6AEwAA>
- [2] Commissions nationale d'éthique pour la médecine humaine. Attitude à adopter face aux variations du développement sexuel [En ligne]. 2012 [consulté le 2 juin 2013]. Disponible : [http://www.bag.admin.ch/nek-cne/04229/04232/index.html?lang=fr&download=NHZLpZeg7t,lnp6l0NTU042l2Z6ln1ae2lZn4Z2qZpnO2Yuq2Z6gpJCKfX96f2ym162epYbg2c\\_JjKbNoKS6A-- 23 =2](http://www.bag.admin.ch/nek-cne/04229/04232/index.html?lang=fr&download=NHZLpZeg7t,lnp6l0NTU042l2Z6ln1ae2lZn4Z2qZpnO2Yuq2Z6gpJCKfX96f2ym162epYbg2c_JjKbNoKS6A-- 23 =2)
- [3] Pour la première citation Organisation internationale des intersexués. Welcome to the online home of Organisation Intersex International – OII – world's largest organisation of intersex people [En ligne]. 2012 [consulté le 4 juin 2013]. Disponible: <http://oiiinternational.com/2533/welcome/>
- [4] : Orphanet. Hyperplasie congénitale des surrénales [En ligne]. 2012 [Mis à jour le 28.05.2013 ; consulté le 29.05.2013]. Disponible : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=418.0](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=418.0)
- [5] : PNDs. Hyperplasie congénitale des surrénale par déficit en 21-hydroxylase, Protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares [Guide médecin-affection longue durée]. Saint-Denis La Plaine : HAS ; 2010 [consulté le 29.05.2013]. Disponible : [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2011-05/ald\\_hors\\_liste\\_-\\_pnds\\_sur\\_lhyperplasie\\_congenitale\\_des\\_surrenales.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2011-05/ald_hors_liste_-_pnds_sur_lhyperplasie_congenitale_des_surrenales.pdf)
- [6] Orphanet. Le syndrome de Turner [En ligne]. Encyclopédie Orphanet Grand Public; Septembre 2006 [consulté le 25.05.2013]. Disponible : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Turner-FRfrPub44.pdf>
- [7] Orphanet. Dysgénésie Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser [En ligne]. 2013 [Mis à jour 03.2007; consulté le 30.05.2013]. Disponible : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=3109](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=3109)
- [8]: Orphanet. Déficit en 5- $\alpha$  réductase [En ligne]. Encyclopédie Orphanet Grand Public; Septembre 2008 [consulté le 04.06.2013]. Disponible : <https://www.orpha.net/data/patho/FR/fr-reduc.pdf>

---

<sup>1</sup> Style Vancouver

[9]: Embryologie humaine. Pathologies de la différenciation sexuelle d'origine génétique et hormonale [En ligne]. Universités de Fribourg, Lausanne et Berne [mis à jour le 20.02.2008; consulté le 23.06.2013]. Disponible: <http://www.embryology.ch/francais/ugenital/patholgenital01.html>

[10]: Embryologie humaine. Malformation des voies genital chez l'homme [En ligne]. Universités de Fribourg, Lausanne et Berne [mis à jour le 20.02.2008; consulté le 02.06.2013]. Disponible: <http://www.embryology.ch/francais/ugenital/patholgenital02.html>

[11] NCBI. Androgen insensitivity syndrome [En ligne]. 2013 [Mis à jour 19.07.2012; consulté le 30.05.2013]. Disponible : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0002163/>

[12] Embryologie humaine. Cryptorchidie / ectopie testiculaire [En ligne]. Universités de Fribourg, Lausanne et Berne [mis à jour le 20.02.2008; consulté le 02.06.2013]. Disponible: <http://www.embryology.ch/francais/ugenital/patholgenital03.html#cryptorchidie>

[13]:orphanet. Le syndrome de Klinefelter [En ligne]. Encyclopédie Orphanet Grand Public; Septembre 2006 [consulté le 25.05.2013]. Disponible : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Klinefelter-FRfrPub362v01.pdf>

[14]:NORD. Ovotesticular Disorder of Sex Development [En ligne]. 2013 [Mis à jour 04.09.2012; consulté le 02.06.2013]. Disponible <http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/772/viewFullReport>

[15] Pagon R, Adam M, Bird T, Dolan C, Fong C, Stephens K. GeneReviews. Seattle: University of Washington, Seattle; 1993-2013.

[16] Orphanet. Dysgénésie gonadique complète 46,XY [En ligne]. 2012 [Mis à jour 04.2011; consulté le 30.05.2013]. Disponible : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=242](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=242)

[17] Harry Ostrer. 46,XY Disorder of Sex Development and 46,XY Complete Gonadal Dysgenesis. [En ligne]. Seattle: University of Washington, Seattle; 2008 [consulté le 04.06.2013]. Disponible: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1547/>

[18] Guillette L.J. Jr, Gross T.S., Masson G.R., Matter J. M., Percival H.F., et Woodward A.R. Developmental abnormalities of the gonad and abnormal sex hormone concentrations in juvenile alligators from contaminated and control lakes in Florida. Environ Health Perspect. 1994 ; 102(8),p.680–688.

[19] Organisation mondiale de la santé. Global assessment of the state-of-the-science of endocrine disruptors. [En ligne]. 2013 [consulté le 5 juin 2013]. Disponible: [http://www.who.int/ipcs/publications/new\\_issues/endocrine\\_disruptors/en/index.html](http://www.who.int/ipcs/publications/new_issues/endocrine_disruptors/en/index.html)

- [20] Office fédéral de la santé public. Perturbateur endocriniens [En ligne]. 2012 [consulté de 5 juin 2013]. Disponible : [http://www.bag.admin.ch/themen/chemikalien/00228/05072/index.html?lang=fr&download=NHZLpZeg7t,Inp6l0NTU042l2Z6ln1ae2lZn4Z2qZpnO2Yuq2Z6gpJCHdHt7gWy m162epYbg2c\\_JjKbNoKSn6A--](http://www.bag.admin.ch/themen/chemikalien/00228/05072/index.html?lang=fr&download=NHZLpZeg7t,Inp6l0NTU042l2Z6ln1ae2lZn4Z2qZpnO2Yuq2Z6gpJCHdHt7gWy m162epYbg2c_JjKbNoKSn6A--).
- [21] Garlantézec R., Montfort C., Rouget F., Cordier S. Manteral occupational exposure to solvents and congenital malformation : a prospective study in the general population. *Occup Environ Med.* 2009;66(7):p.456-463.
- [22] G. Duval, B.Simonot. Les perturbateurs endocriniens : un enjeu sanitaire pour le XXIème Siècle. *Air pur* [En ligne]. 2010 [consulté le 5 juin 2013]; (79):9-17. Disponible: [http://www.appa.asso.fr/\\_docs/7/fckeditor/file/Revue/AirPur/Airpur\\_79\\_Duval.pdf](http://www.appa.asso.fr/_docs/7/fckeditor/file/Revue/AirPur/Airpur_79_Duval.pdf)
- [23] Ansell P-E., Bennet V., Jackson M-B., Pike L-A, Pike M-C, Chilvers C-E-D and al. Cryptorchidism a perspective study of 7500 consecutive male births: 1984-88. *Arch. Dis child.* 1992 ; (67) : 892 -899.
- [24] Garcia A.M., Flechter T., Benavides F.G. et Orts E. Parental agricultural works and selected congenital malformations, *Am J Epidemiol.* 1999; 149 (1), p.64-74 .
- [25] Jacobsen R., Bostofte E., Engholm G, Hansen J, Olsen JH, Skakkeback NE et al. Risk of testicular cancer in men with abnormal semen characteristics: cohort study. *BMJ.* 2000 ; 321 ;789-792 .
- [26] Rey-Debove J, Rey A, directeurs. *Le nouveau Petit Robert de la langue française.* Paris: Le Robert; 2008. Ethique; p. 945.
- [27] Observatoire Des Transidentités. Vincent Guillot : Mon corps à-t-il un sexe? Détermination du sexe et contraintes du genre [En ligne]. 2011 [consulté le 08.06.2013]. Disponible: [http://www.observatoire-des-transidentites.com/pages/Mon\\_corps\\_atil\\_un\\_sexe\\_Determination\\_du\\_sexe\\_et\\_contraintes\\_du\\_genre-5476791.html](http://www.observatoire-des-transidentites.com/pages/Mon_corps_atil_un_sexe_Determination_du_sexe_et_contraintes_du_genre-5476791.html)
- [28] Rodriguez E. Fabriquer le sexe, éduquer le genre : partie 2 les « scientifiques du genre ». *BIOSEX.* Disponible : <http://biosex.univ-paris1.fr/dossiers-thematiques/scientifiques-du-genre-1/>
- [29] Kraus C, Perrin C, Rey S, Gosselin L, Guillot V. Démédicaliser les corps, politiser les identités : convergences des luttes féministes et intersexes. *Nouvelles questions féministes* [En ligne]. 2008 [consulté le 30 mai 2013]; 27(1): 1-15. Disponible : [http://www.unil.ch/webdav/site/liege/shared/NQF/27\\_1/27\\_1.pdf](http://www.unil.ch/webdav/site/liege/shared/NQF/27_1/27_1.pdf)
- [30] Intersex Society of North America. *Clinical Guidelines for the Management of Disorders Sex Development in Childhood.* Whitehouse Station : Accord Alliance; 2008 [consulté le 30 mai 2013]. Disponible: <http://www.accordalliance.org/dsdguidelines/clinical.pdf>

- [31] Confédération Suisse. Code pénal suisse [En ligne]. Berne : 2013 [consulté le 02 juin 2013]. Disponible : <http://www.admin.ch/opc/fr/classified-compilation/19370083/index.html#a119>
- [32] Bal A. Re-constitution son "histoire". Marseille: Université de Provence; septembre 2006. p 60-62.
- [33] G.Rosenstreich. LGBTI People : mental health & suicide [En ligne].Sydney : National LGBTI Health Alliance. 2011 [consulté le 4 juin 2013]. Disponible : <http://ultimo167.files.wordpress.com/2011/10/lgbti-people-mental-health-and-suicide-2011.pdf>.
- [34] swissinfo. Le combat des hermaphrodites contre les opérations forcées [En ligne]. 20.08.2009 [consulté le 8.06.2013]. Disponible: [http://www.swissinfo.ch/fre/societe/Le\\_combat\\_des\\_hermaphrodites\\_contre\\_les\\_operations\\_forcees.html?cid=7568582](http://www.swissinfo.ch/fre/societe/Le_combat_des_hermaphrodites_contre_les_operations_forcees.html?cid=7568582)
- [35] Yahoo !Québec. Groupe de soutien pour intersexué-e-s [En ligne]. 2005 [consulté le 2 juin 2013]. Disponible: <http://cf.groups.yahoo.com/group/Intersexe/message/185>
- [36] Auféminin.ch Maman. Sos : syndrome de Rokitansky [En ligne]. 2002 [consulté le 3 juin 2013]. Disponible : [http://forum.aufeminin.com/forum/matern4/\\_f19598\\_matern4-Sos-syndrome-de-rokitansky-kuster-hauser.html](http://forum.aufeminin.com/forum/matern4/_f19598_matern4-Sos-syndrome-de-rokitansky-kuster-hauser.html)
- [37] E.Heichenberger. Droit humain et minorité sexuelle [En ligne]. 2013 [mis à jour le 23 janvier 2013 ; consulté le 2 juin 2013] Disponible : [http://www.swissinfo.ch/fre/societe/Le\\_troisieme\\_sexe\\_lutte\\_pour\\_conquerir\\_sa\\_place.html?cid=34762528](http://www.swissinfo.ch/fre/societe/Le_troisieme_sexe_lutte_pour_conquerir_sa_place.html?cid=34762528)
- [38] Britta Julia Dombrowe. Intersexualité [Vidéo]. Allemagne : ZDF ;2010
- [39] OII. Livret pour parents [Brochure]. S.l. : OII ; 2008 [consulté le 30 mai 2013]. Disponible : [http://www2.imbarcoimmediato.ch/DOC\\_01/2008-intersex-pour-parents.pdf](http://www2.imbarcoimmediato.ch/DOC_01/2008-intersex-pour-parents.pdf).
- [40] P.Vuille.Qu'est-ce que l'ATC ?[En ligne].ACBS. 2008 [consulté le 29 mai 2013]. Disponible : [http://contextualscience.org/un\\_breviaire\\_en\\_francais](http://contextualscience.org/un_breviaire_en_francais)
- [41] Dayer-Métroz M.-D. Traité de psychologie de la santé : Les stratégies d'adaptation à la maladie chronique. Paris : Dunod ; 2002.
- [42] A.D.Nouvelle. Identité sexuelle construction et processus [En ligne]. S.d. [consulté le 2 juin 2013]. Disponible : [www.pug.fr/extract/show/448](http://www.pug.fr/extract/show/448)

- [43] G.Neyrand. La construction sociale de l'identité sexuelle. [En ligne]2005 [consulté le 30 mai 2013]. Disponible : <http://www.cemea.asso.fr/aquoijouestu/fr/pdf/textesref/ConstrucSocIdentSex.pdf>.
- [44] ISNA. The Intersex Society of North America [En ligne]. 1993 [mis à jour 2008 ; consulté le 05.06.2013]. Disponible : <http://www.isna.org/>
- [45] Organisation. Intersexuk [En ligne]. 2011 [mis à jour 04.2012 ; consulté le 05.06.2013]. Disponible : <http://intersexuk.org/>
- [46]Blogspot. Témoignage d'une endocrinologue algérienne [En ligne]. 2007 [consulté le 05.06.2013]. Disponible: <http://monexperience-faty.blogspot.ch/2007/12/contribution-sinscrit-dans-le-cadre-trs.html>
- [47] Conway L. Information TG/TS/IS De Base [Type de document non publié]. Michigan : University of Michigan, 2006.
- [48] AISSG. What is AIS? [En ligne]. 1997 [mis à jour 2012 ; consulté le 05.06.2013]. Disponible : [http://www.aissg.org/21\\_OVERVIEW.HTM#Terminology](http://www.aissg.org/21_OVERVIEW.HTM#Terminology)

## LISTE BIBLIOGRAPHIQUE

---

- 36,9°. Un corps, deux sexes [Vidéo en ligne]. Genève : TSR ; 2012 [consulté le 20 mai 2012]. Disponible : <http://www.rts.ch/emissions/36-9/4302695-un-corps-deux-sexes.html>
- Cesalli F, Farion F, réalisateurs. Temps Présent, Entre deux sexes [Vidéo en ligne]. Genève : TSR ; 2009 [consulté le 20 mai 2012]. Disponible : <http://www.rts.ch/emissions/temps-present/sante/1261612-entre-deux-sexes.html>
- Hart P, réalisateur. Orchids : My Intersex Adventure [Vidéo en ligne]. Australie : Vanessa Milton ; 2010 [consulté le 02 juin 2012]. Disponible : <http://viooz.co/movies/15347-orchids-my-intersex-adventure-2010.html>
- Intersex Society of North America. Clinical Guidelines for the Management of Disorders Sex Development in Childhood. Whitehouse Station : Accord Alliance; 2008 [consulté le 30 mai 2013]. Disponible: <http://www.accordalliance.org/dsdguidelines/clinical.pdf>
- Katrina A. Karkazis. Early Genital Surgery to Remain Controversia. Pediatrics. 2006; 118(2): 814-815. Disponible: <http://pediatrics.aappublications.org/content/118/2/814.full.pdf+html>
- Karkazis K, Tamar-Mattis A et Kon A. A. Genital Surgery for Disorders of Sex Development: Implementing a Shared Decision-Making Approach. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism. 2010; 23(8): 789-805. Disponible: <http://www.aisia.org/txt/pdf/KarkazisJPESurgery.pdf>

Peter A. Lee, Christopher P. Houk, S. Faisal Ahmed et leuan A. Hughes. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. *Pediatrics*. 2006; 118(2): 488-500. Disponible: <http://pediatrics.aappublications.org/content/118/2/e488.full.html>

---

---

## REMERCIEMENTS

---

---

Nous adressons nos remerciements à :

- Docteur Blaise Meyrat, médecin adjoint au service de chirurgie pédiatrique du CHUV, privat Docent et maître d'enseignement.
- Docteur Ariane Giacobino, médecin généticienne, qui travaille à la Faculté de Médecine de l'Université de Genève.
- Professeur François Ansermet, psychanalyste, professeur de pédopsychiatrie à l'Université de Genève, ainsi que chef du Service de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent aux Hôpitaux Universitaires de Genève
- Madame Kate Lindley Scheidegger, Maman d'un enfant atteint du syndrome de Klinefelter et en train de fonder une association pour la Romandie.
- Docteur Vet. Philippe Garnerin, notre tuteur.

qui nous ont aimablement accordé de leur temps pour traiter de l'intersexualité.

**ANNEXE I****Pourcentage d'avortements****Anomalies of sex chromosomes in amniocentesis**

Paoloni-Giacobino et al, 2004

**113 couples** (Medical Genetics Centers, Geneva - Chambéry)

45,X; 47,XXX; 47,XXY; 47,XYY at amniocentesis

Specific sex chromosome abnormality	Number of pregnancies terminated/total diagnosed cases	% of pregnancy termination
45,X	13/13	100
47,XXY	17/23	73.9
47,XXX	7/10	70
47,XYY	4/8	50
Mosaic	3/7	42.9
Total	44/61	72.1

---

---

## ANNEXE II

---

---

### Recommandations de la commission

1. La société doit reconnaître les souffrances que les pratiques antérieures ont infligées à des personnes présentant un tableau clinique de « disorder of sex development » (DSD) – généralement traduit par trouble du développement sexuel ou trouble de l'identité de genre. La pratique médicale se conformait alors à des jugements de valeur culturels et sociaux que la perspective éthique actuelle n'estime plus compatibles avec les droits fondamentaux de la personne, notamment avec le respect de son intégrité physique et psychique ainsi qu'avec son droit à l'autodétermination.

La commission opère ci-après une distinction entre recommandations d'éthique médicale et recommandations *éthico-juridiques* :

2. Les décisions concernant des traitements chirurgicaux ou médicamenteux doivent être prises en commun au sein d'une équipe interdisciplinaire, en y associant les parents et, dans la mesure du possible, l'enfant concerné. La personne concernée doit prendre elle-même la décision dès lors qu'elle est capable de discernement. Le contexte familial et culturel ne peut être pris en considération qu'à la condition de ne pas menacer le bien de l'enfant incapable de discernement.

3. Le principe qui devrait guider la pratique à l'égard des DSD est le suivant: pour des raisons éthiques et juridiques, aucune décision significative visant à déterminer le sexe d'un enfant ne devrait être prise avant que cet enfant puisse se prononcer par lui-même, dès lors que le traitement envisagé entraîne des conséquences irréversibles et peut être reporté. Cela comprend les opérations d'assignation sexuelle pratiquée sur les organes génitaux et d'ablation des testicules ou des ovaires lorsqu'elles ne présentent aucun caractère d'urgence médicale (un risque accru de cancer, par exemple). Font exception à ce principe les interventions médicales urgentes visant à prévenir des atteintes sévères à l'organisme et à la santé.

4. L'élément essentiel est la protection de l'intégrité de l'enfant. Du fait de sa part d'incertitude et d'impondérable, une indication psychosociale ne saurait justifier à elle seule une opération d'assignation sexuelle pratiquée sur les organes génitaux d'un enfant incapable de discernement.

5. Une consultation et un accompagnement psychosociaux personnalisés et gratuits par des spécialistes devraient être proposés à tous les enfants concernés ainsi qu'à leurs parents. Le soutien devrait être professionnel, attentif et individualisé. Il devrait commencer dès les premiers soupçons de DSD et se prolonger jusqu'à l'âge adulte.

6. Afin de garantir un niveau élevé de professionnalisme, l'offre de consultation, de traitement et d'accompagnement devrait être regroupée dans un nombre restreint de centres spécialisés en Suisse.

7. Etant donné le caractère sensible et complexe de la problématique et les exigences élevées auxquelles la prise de décision interdisciplinaire doit satisfaire, la

commission suggère que l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM) et d'autres organisations professionnelles compétentes élaborent des directives pour la formation et le perfectionnement des spécialistes impliqués.

8. Les directives thérapeutiques cliniques en Suisse devraient s'aligner sur les standards internationaux et, si nécessaire, être améliorées dans le cadre d'une collaboration internationale. A cette fin, il conviendra d'utiliser la terminologie internationale.

9. Des études représentatives qui portent sur un nombre suffisant de cas et intègrent des groupes témoins composés de personnes présentant un DSD mais n'ayant pas subi de traitement ou du moins pas de traitement invasif devraient être lancées. Il faudrait aussi recueillir des données sur le degré de satisfaction et d'efficacité des différentes possibilités thérapeutiques et techniques chirurgicales d'assignation sexuelle. La pratique d'une médecine factuelle et l'optimisation des traitements proposés supposent un renforcement de la recherche dans ces domaines et une meilleure coopération internationale.

10. Le principe constitutionnel admis de longue date selon lequel nul ne devrait être discriminé en raison de son sexe vaut aussi pour les personnes dont le sexe ne peut pas être déterminé de façon univoque. Les discriminations qui résultent du système juridique actuel doivent être éliminées.

11. En cas de variations du développement sexuel durant l'enfance et l'adolescence, difficilement prévisibles à la naissance, l'indication du sexe dans l'acte de naissance devrait pouvoir être modifiée sans complication bureaucratique par les autorités cantonales de surveillance. Dans la mesure du possible, l'élément décisif pour juger du sexe d'une personne devrait être, avant les caractéristiques sexuelles du corps, l'appréciation de la personne concernée.

12. Les conséquences juridiques des interventions illicites pratiquées durant l'enfance et le délai de prescription devraient être examinés, de même que les questions pénales comme l'applicabilité des délits de lésions corporelles prévus aux art. 122 s. CP ou l'interdiction de la mutilation des organes génitaux prévue à l'art. 124 CP

13. La commission recommande soit de modifier l'art. 13, al. 1, LAI qui limite « jusqu'à l'âge de 20 ans révolus » le versement de prestations de l'assurance-invalidité pour les traitements somatiques et psychologiques/psychiatriques des personnes présentant un DSD, soit d'adapter le catalogue des prestations de l'assurance obligatoire des soins au standard de l'assurance-invalidité. L'objectif, dans un cas comme dans l'autre, est de tenir compte de ce type particulier d'infirmité congénitale et de ne pas encourager des interventions trop précoces d'assignation sexuelle. Un nouvel âge maximum pour les prestations de l'AI en cas de DSD ne devrait être fixé, le cas échéant, qu'en accord avec le corps médical et en offrant la possibilité d'exceptions fondées.

14. La commission recommande d'utiliser dans le langage courant, à la place de DSD, uniquement des expressions comme « variations du développement sexuel » ou « variation de genre » et d'éviter les expressions comme « intersexualité ». La

terminologie des textes juridiques (par exemple, la désignation « Hermaphrodisme vrai et pseudohermaphrodisme », dans l'ordonnance concernant les infirmités congénitales, n° 359) doit être revue et adaptée à la terminologie spécialisée actuelle.

**ANNEXE III**

Différentes étapes de féminisation ou de masculinisation lors d'un PAIS (Partial Androgen Insensitivity Syndrome) ou de CAIS (Complete Androgen Insensitivity Syndrome) [48]

Grade 1	PAIS	Male genitals, infertility
Grade 2	PAIS	Male genitals but mildly 'under-masculinized', isolated hypospadias
Grade 3	PAIS	Predominantly male genitals but more severely 'under-masculinized' (perineal hypospadias, small penis, cryptorchidism i.e. undescended testes, and/or bifid scrotum)
Grade 4	PAIS	Ambiguous genitals, severely 'under-masculinized' (phallic structure that is indeterminate between a penis and a clitoris)
Grade 5	PAIS	Essentially female genitals (including separate urethral and vaginal orifices, mild clitoromegaly i.e. enlarged clitoris)
Grade 6	PAIS	Female genitals with pubic/underarm hair
Grade 7	CAIS	Female genitals with little or no pubic/underarm hair