

**E. VII QUE FAIRE EN CAS DE DESORDRE DU DEVELOPPEMENT SEXUEL
CHEZ UN NOUVEAU-NE
(Disorders of sex development/ DSD)
C'EST UNE URGENCE NEONATALE!**

1. **CE Q'IL NE FAUT PAS FAIRE**

- a) minimiser l'importance de l'anomalie
- b) "deviner" le sexe de l'enfant
- c) suggérer de donner un prénom neutre tel que Claude ou Dominique
- d) parler à un parent seul
- e) considérer l'enfant comme une curiosité
- f) employer des termes tels que: hermaphrodite, testicules, ovaires
- g) dire aux parents qu'il s'agit d'une grande rareté.

2. **CONDUITE A TENIR**

(décision multidisciplinaire (endocrinologie, chirurgie, néonatalogie, génétique, pédopsychiatre))

a) **Dans les premières minutes**

Etre aussi simple que possible dans l'annonce, en se limitant à confirmer qu'il existe un problème. Retarder l'échéance du prénom. Avertir le chirurgien.

b) **Dans les premières heures**

1. Avec les **deux parents** préciser l'anamnèse:

- Hormones pendant la grossesse: certains progestatifs sont virilisants pour le fœtus. Virilisation de la mère.
- Cas semblables dans la famille.
- Décès subit ou inexplicable chez un nouveau-né dans la famille. Ces deux éventualités font penser à une hyperplasie surrénale congénitale.

2. Demander les examens complémentaires avec un **degré de priorité**:

- caryotype (immédiatement) avec FISH pour gène SRY
- échographie du petit bassin, des loges surrénales (immédiatement), éventuellement génitographie, cystoscopie; âge osseux.
- AVANT la 36^è heure de vie, 4-6 ml de sang EDTA (minimum), à conserver à température ambiante, ne pas centrifuger pour FSH, LH, AMH (antimullerian hormone), 17-hydroxyprogestérone, 11-deoxycortisol, cortisol, delta4-androsténone, testostérone totale, déhydrépiandrostérone (DHEA), et rénine. Les dosages se font à Lyon (Professeur Morel – Centre hospitalier EST – Boulevard Pinel 59, 69677 BRON-Cedex, France, à envoyer via ECA)
- électrolytes sanguins et urinaires, CO₂ (dès le 2-3^{ème} j), glycémie (hypoglycémie des insuffisances surrénales).

3. TRAITEMENT

Deux aspects:

- choix du sexe: peut, en général, être fait assez vite. Les dosages endocriniens (17-hydroxyprogestérone) et surtout l'anatomie locale vont permettre de prendre la décision. Cette dernière **est toujours prise** en commun avec le chirurgien, le généticien, l'endocrinologue, le pédopsychiatre et le médecin traitant.
- médicamenteux selon dosages endocriniens ou selon évolution clinique (déshydratation, poids, etc...).

En principe, si une correction chirurgicale est nécessaire, elle est effectuée avant l'âge de 1 an, cependant la période idéale pour effectuer la génitoplastie reste débattue.

4. OBSERVATION

a) Suivre avec soin:

- évolution du poids, déshydratation, vomissements, hypoglycémie
- acidose métabolique précoce (hyperplasie surrénale congénitale)

b) En principe, un médecin devrait se faire l'interlocuteur privilégié du couple.

Réf: Consensus Statement on 21 Hydroxylase Deficiency from The Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and The European Society for Paediatric Endocrinology.
Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism.2002 : 87(9):4048-4053

Consensus statement on management of intersex disorders.

I A Hughes, C Houk, S F Ahmed, P A Lee,

LWPES1/ESPE2 Consensus Group. Archives of Disease in Childhood. 2006;91;554-563

Disorders of sex development: a new definition and classification.

Hughes IA. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2008 Feb;22(1):119-34. Review.