

ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (OGE) : CAT EN MATERNITÉ

Protocole concernant toute l'équipe obstétrico-pédiatrique, surtout les **soignants en première ligne à l'accouchement** (sages-femmes, obstétriciens, pédiatres).

1. DÉFINITIONS :

A. Micropénis : Taille pénis < - 2.5 DS en fonction de l'âge :

- ☞ > 37 SA : < 25 mm*,
- ☞ entre 34 et 37 SA : < 20 mm*

* La mesure de la verge s'effectue chez un nouveau-né couché, sur la face dorsale, de sa racine (sur le pubis) à l'extrémité de la verge, sans traction, avec désenfouissement si verge enfouie, sans mesurer le prépuce (ne pas décalotter).

B. Hypospade :

Abouchement ectopique du méat urétral sur la face ventrale de la verge avec prépuce en tablier +/- coudure ventrale de la verge. Il est dit **sévère** si le méat se situe à la base de la verge = hypospade postérieur, et/ou si la coudure de la verge est très importante.



Hypospade pénien antérieur



Hypospade avec verge coudée



Hypospade pénoscrotal
Hypospade postérieur

Une coudure importante, même avec un méat en place, est une forme d'hypospade.

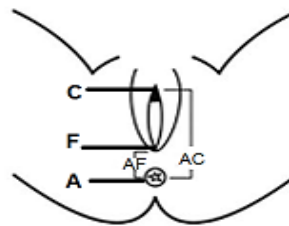
Quantifier la coudure est très difficile car elle doit être évaluée sur une verge en érection.

Une coudure de plus de 30 degrés est considérée significative.

ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (OGE) : CAT EN MATERNITÉ

C. Signes de masculinisation chez la fille :

- ☞ **Hypertrophie clitoridienne** : le clitoris mesure plus de 8 mm (sans mesurer le capuchon)
- ☞ **Fusion postérieure des grandes lèvres** : ratio anogénital > 0,5 (ratio anogénital = distance fourchette (fusion)-anus AF/ distance base du clitoris-anus) AC



D. Testicules non descendus (TND) : voir protocole spécifique page 7.

Remarque : Un hypospade balanique isolé AVEC une verge de taille normale non coudée, ET deux testicules en place dans les bourses ne nécessite pas de bilan en urgence ni de différer la déclaration à l'état-civil.

Dans cette situation, doser l'AMH* en même temps que le Guthrie et prévoir une consultation dans la première année avec les chirurgiens Dr GORDUZA ou Pr MOURIQUAND (04 27 86 92 12 ou 17).

* Hormone antimüllérienne

ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (OGE) : CAT EN MATERNITÉ

2. CAT EN SALLE D'ACCOUCHEMENT

- A. Evoquer immédiatement la situation avec les parents**, et ne pas les laisser la découvrir par eux-mêmes : *"Votre bébé présente un développement atypique de ses organes génitaux"*. Lorsque le sexe de l'enfant ne peut être immédiatement déterminé (cf. paragraphe D), expliquer qu'il sera défini en fonction des résultats des examens complémentaires et de l'avis des spécialistes du Centre de référence du Développement Génital. Cela peut nécessiter quelques jours mais ce temps est essentiel pour l'avenir de l'enfant.

Proscrire absolument les termes d'ambiguïté sexuelle, ou d'intersexualité, et éviter de parler d'organe pénoclitoridien, de pénis et de clitoris si le sexe n'est pas défini. Dans ce cas, décrire les OGE avec des termes neutres : gonades, bourgeon génital, bourrelets génitaux.

Ne pas orienter le sexe dans le discours fait aux parents. Parler de l'enfant en disant *"votre bébé"* ou *"votre enfant"* plutôt que *"il"* ou *"elle"*.

- B. Interroger les parents :**

- ☞ ATCD familiaux d'anomalie des OGE (micropénis, TND, hypospade), stérilité, anosmie, consanguinité
- ☞ Diagnostic anténatal ? Déroulement de la grossesse

- C. Examen clinique :**

- ☞ Gonades : palpables ou non, localisation
- ☞ Bourgeon génital : longueur après désenfouissement, couture
- ☞ Orifices : nombre (vaginal et urétral), localisation du méat urétral
- ☞ Bourrelets génitaux :
 - Aspect de scrotum normal, bifide, asymétrique, hypoplasique ou transposition scrotale
 - Grandes lèvres +/- fusionnées
 - Hyperpigmentation
- ☞ Anomalies associées : RCIU, fente labiopalatine, souffle cardiaque, hypotonie, hypoglycémie

- D. Situations justifiant l'appel du pédiatre dans les premières 24h** (avant la déclaration du sexe) **ET d'envisager de différer la déclaration du sexe** et du prénom de l'enfant (Cf. annexe page 5)

☞ Aspect très atypique des OGE ne permettant pas de préciser le sexe de l'enfant.

☞ Aspect globalement féminin des OGE mais avec un "clitoris" hypertrophié > 8 mm et/ou ratio anogénital > 0,5 et/ou une (ou des) gonade(s) palpable(s) dans les bourrelets.

ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (OGE) : CAT EN MATERNITÉ

☞ Aspect globalement masculin mais :

- Hypospade quelle que soit la gravité mais associé à :
 - Bourgeon génital de petite taille (< 25 mm à terme)
 - et/ou un ou 2 testicules non descendus
 - et/ou anomalies scrotales
- Deux Testicules Non Descendus Non palpables

Remarque : Si hypospade sévère (le méat se situe à la base de la verge et/ou couture importante de la verge) mais verge de taille normale et 2 testicules en place
⇒ Faire le bilan biologique comme indiqué ci-dessous
→ Mais peut être déclaré de sexe masculin.

E. Examens complémentaires URGENTS entre 6h et 36 h devant toute anomalie des OGE (sauf hypospade balanique isolé : Cf. encadré p. 2)

☞ **Prélèvements hormonaux :**

- **5 à 7 ml de sang sur EDTA (bouchon violet) pour testostérone et précurseurs** (dihydrotestostérone (DHT), 17 OH progestérone, Delta 4 androstènedione, DHAS)
- **4 ml sur tube sec (bouchon rouge) pour AMH**
 - Ne pas les centrifuger, et les envoyer directement au Laboratoire du Service d'Endocrinologie Moléculaire et Maladies Rares, Centre de Biologie Est, Lyon, en précisant **l'heure de naissance, l'heure du prélèvement et les renseignements cliniques.**
 - Pas de conditions de conservation pour le transport.

(Si l'enfant est vu après 36h de vie : ne prélever que 17OH progestérone, AMH et DHAS)

☞ **Caryotype systématique demandé en urgence**

- 2 à 5 ml sur tube hépariné bouchon vert
- Prélèvement à adresser en cytogénétique : Service de Cytogénétique Constitutionnelle, Centre de Biologie Est, Lyon
- Avec fiche de consentement et courrier signé
- Résultat en 48 à 72 h selon le jour d'arrivée au laboratoire
- Etude complémentaire par FISH ou sondes décidée par la cytogénétique selon clinique et résultats du caryotype, résultats en 24h

ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (OGE) : CAT EN MATERNITÉ

- ☞ Prendre contact avec le Centre de Référence du Développement Génital : Dr Claire-Lise GAY au 04.72.12.95.31 (ou 32 95 31), ou l'endocrinologue d'astreinte 24h/24, 7j/7 en passant par le service d'endocrinologie au 04.72.12.95.52 (ou 32 95 52) et le Dr Ingrid PLOTTON (Biologie 04.72.12.96.81 ou 32 96 81).

Ce contact doit être pris avant 36 h de vie ou plus tôt en cas de doute sur la nécessité de différer la déclaration du sexe

- ☞ Dextro / 6h pendant 24h si micropenis
- ☞ Discuter de l'indication d'une imagerie (échographie des organes génitaux internes) avec le Centre de Référence, selon accessibilité, pour recherche de résidus müllériens.

F. Prévoir une consultation entre 4 et 8 semaines en endocrinologie pédiatrique :

- Systématique sauf hypospade balanique isolé
- **Secrétariat Centre de Référence : 04 72 12 95 27**

DÉCLARATION DE NAISSANCE (DU SEXE ET DU PRENOM) A L'ÉTAT CIVIL

Il est possible d'attendre jusqu'à 5 jours ouvrables après la naissance pour faire la déclaration de naissance. Celle-ci sera faite en concertation avec le Centre de Référence du Développement Génital.

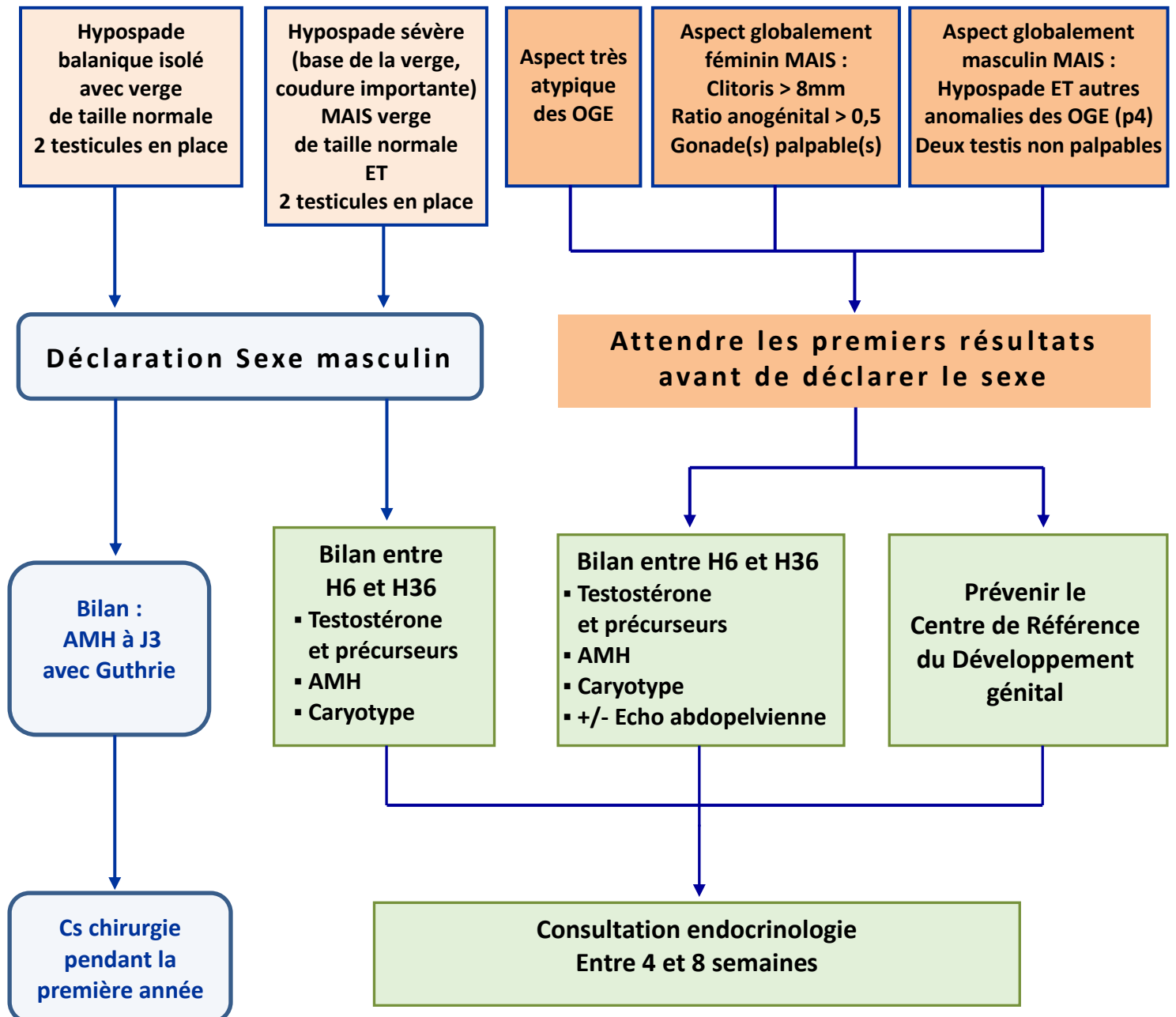
Si la déclaration ne peut pas être faite dans les cinq jours après la naissance, c'est le Centre de Référence du Développement Génital qui fait le certificat pour l'Etat Civil.

Art 55 du code civil

- « Les déclarations de naissance sont faites dans les cinq jours de l'accouchement, à l'officier de l'état civil du lieu ».
- Rappel : « Lorsqu'une naissance n'a pas été déclarée dans le délai légal, l'officier de l'état civil ne peut la relater sur ses registres qu'en vertu d'un jugement rendu par le tribunal de l'arrondissement dans lequel est né l'enfant, et mention sommaire en est faite en marge à la date de la naissance ».

Un décret publié au Journal officiel du 4 mars 2017 précise que le jour de l'accouchement n'est pas compté dans le délai de déclaration de naissance. Par ailleurs, lorsque le dernier jour du délai est un samedi, un dimanche, un jour férié ou chômé, ce délai est prolongé jusqu'au premier jour ouvrable suivant.

ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES (OGE) : CAT EN MATERNITÉ



TESTICULES NON DESCENDUS (TND) CAT EN MATERNITÉ

A. Testicule non descendu ou non palpable de manière UNILATÉRALE :

- ☞ S'assurer de l'absence d'anomalies des OGE associées (pas d'hypospade, verge de taille normale non coudée).
- ☞ Pas de bilan.
- ☞ Adresser au chirurgien à partir de l'âge de 6-8 mois si le testicule n'est toujours pas en place.

B. Testicules non descendus non palpables de manière BILATÉRALE :

- ☞ **C'est une urgence** : éliminer une hyperplasie congénitale des surrénales qui peut se présenter comme un garçon sans testicules palpables chez un enfant de sexe chromosomique féminin.
- ☞ S'assurer de l'absence d'anomalies des OGE associées (hypospade, micropénis).
- ☞ **Prélever dès le premier jour de vie :**
 - **5 ml de sang sur EDTA (bouchon violet) pour dosage de la testostérone et de la 17 hydroxyprogesterone en urgence**
 - **4 ml sur tube sec (bouchon rouge) pour dosage de l'AMH.**
 - Ne pas les centrifuger, et les envoyer au Laboratoire Service d'Endocrinologie Moléculaire et Maladies Rares, Centre de Biologie Est, Lyon, en précisant **l'heure de naissance, l'heure du prélèvement et les renseignements cliniques.**
- ☞ **Caryotype systématique demandé en urgence**
 - 2 à 5 ml sur tube hépariné bouchon vert
 - Prélèvement à adresser en cytogénétique : Service de Cytogénétique Constitutionnelle, Centre de Biologie Est, Lyon
 - Avec fiche de consentement et courrier signé
 - Résultat en 48 à 72 h selon le jour d'arrivée au laboratoire
 - Etude complémentaire par FISH ou sondes décidée par la cytogénétique selon clinique et résultats du caryotype, résultats en 24h

TESTICULES NON DESCENDUS (TND) CAT EN MATERNITÉ

- ☞ **L'échographie abdominopelvienne** à la recherche de résidus müllériens et des testicules est opérateur dépendant et doit être interprétée avec prudence : elle ne peut pas à elle seule éliminer une hyperplasie congénitale des surrénales et son utilité est donc discutable.
- ☞ **Ne pas déclarer le sexe et le prénom à l'état civil** et ne pas le laisser sortir de la maternité jusqu'aux résultats de la 17OHP, de l'AMH ou du caryotype. Appeler le labo pour avoir un délai (Dr PLOTTON Ingrid 32 96 81 ou 04-72-12-96-81). En pratique les résultats peuvent être disponibles dans les 1 à 3 jours et on retarde l'envoi de la déclaration à l'état civil d'autant. Expliquer aux parents que dans l'immense majorité des cas, leur bébé est bien un petit garçon mais qu'il est nécessaire d'exclure une affection rare avant de faire la déclaration. Prendre contact avec le **Centre de Référence du Développement Génital** : Dr Claire-Lise GAY au 32 95 31 ou 04-72-12-95-31, ou l'endocrinologue d'astreinte 24h/24, 7j/7 en passant par le service d'endocrinologie au 32 95 52 ou 04.72.12.95.52 et prévoir une consultation en endocrinologie pédiatrique lors de la minipuberté (entre 4 et 8 semaines de vie).

C. Testicules non descendus de manière BILATÉRALE mais avec AU MOINS UN TESTICULE PALPABLE

Cela élimine une hyperplasie congénitale des surrénales.

Le bébé peut être déclaré dans le sexe masculin.

Faire bilan décrit ci-dessus : testostérone et précurseurs, AMH.

Prévoir une consultation en endocrinologie pédiatrique lors de la minipuberté (entre 4 et 8 semaines).

SUSPECTER UNE HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

- ▶ **Devant tout nouveau-né d'aspect masculin** avec les 2 gonades non palpables (Cf. ci-dessus).
- ▶ **Devant tout nouveau-né d'aspect féminin** avec une hypertrophie clitoridienne et/ou fusion postérieure des grandes lèvres, sans gonades palpables.

☞ **C'est une urgence** : RISQUE DE SYNDROME DE PERTE DE SEL

☞ **CAT** : Cf. paragraphe B. « Testicules non descendus non palpables de manière bilatérale »

TESTICULES NON DESCENDUS (TND) CAT EN MATERNITÉ

DÉCLARATION DE NAISSANCE (DU SEXE ET DU PRENOM) A L'ÉTAT CIVIL

Il est possible d'attendre jusqu'à 5 jours ouvrables après la naissance pour faire la déclaration de naissance. Celle-ci sera faite en concertation avec le Centre de Référence du Développement Génital.

Si la déclaration ne peut pas être faite dans les cinq jours après la naissance, c'est le Centre de Référence du Développement Génital qui fait le certificat pour l'Etat Civil.

Art 55 du code civil

- « Les déclarations de naissance sont faites dans les cinq jours de l'accouchement, à l'officier de l'état civil du lieu ».
- Rappel : « Lorsqu'une naissance n'a pas été déclarée dans le délai légal, l'officier de l'état civil ne peut la relater sur ses registres qu'en vertu d'un jugement rendu par le tribunal de l'arrondissement dans lequel est né l'enfant, et mention sommaire en est faite en marge à la date de la naissance ».

Un décret publié au Journal officiel du 4 mars 2017 précise que le jour de l'accouchement n'est pas compté dans le délai de déclaration de naissance. Par ailleurs, lorsque le dernier jour du délai est un samedi, un dimanche, un jour férié ou chômé, ce délai est prolongé jusqu'au premier jour ouvrable suivant.

TESTICULES NON DESCENDUS (TND) CAT EN MATERNITÉ

