

ASSISTANCE
PUBLIQUE  HÔPITAUX
DE PARIS

Fille ou garçon ?

Le développement

des organes génitaux

LIVRET D'INFORMATION

POURQUOI CE LIVRET ?

Un enfant peut naître avec une anomalie des organes génitaux. Cette anomalie est dans certains cas suspectée avant la naissance par l'échographie. Il n'est parfois pas possible de dire d'emblée quel est le sexe de l'enfant et des examens sont nécessaires pour le déterminer. Ce document est destiné à fournir les éléments de base pour aider à comprendre le développement des organes génitaux, les questions posées par l'anomalie de l'enfant et les moyens mis en œuvre pour y répondre.

Ce livret a été rédigé par :

Claire Bouvattier, pédiatre - Hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris • **Sylvie Cabrol, pédiatre** - Hôpital Armand-Trousseau, Paris • **Juliane Léger, pédiatre** - Hôpital Robert-Debré, Paris • **Graziella Pinto, pédiatre** - Hôpital Necker Enfants Malades, Paris • **Élisabeth Thibaud, gynécologue** - Hôpital Necker Enfants Malades, Paris • **Angélique Hirsch-Pellissier, psychologue, psychanaliste** • **Illustrations** - Martine Netter

S O M M A I R E

3 CHAPITRE 1 : Le développement des organes génitaux pendant la grossesse

- La fécondation et la détermination du sexe génétique
- La formation des organes génitaux d'abord commun aux deux sexes
- La formation du testicule ou de l'ovaire
- La formation des organes génitaux internes et externes

8 CHAPITRE 2 : L'appareil génital

- La description des organes génitaux féminins, la puberté, la fertilité chez la femme
- La description des organes génitaux masculins, la puberté, la fertilité chez l'homme
- La sexualité

14 CHAPITRE 3 : Les anomalies des organes génitaux

- Quels sont les examens pratiqués et pourquoi ?

16 CHAPITRE 4 : Fille ou garçon, l'attente

17 CHAPITRE 5 : Les principes de la chirurgie réparatrice

18 CHAPITRE 6 : Mots clés

Le développement des organes génitaux pendant la grossesse

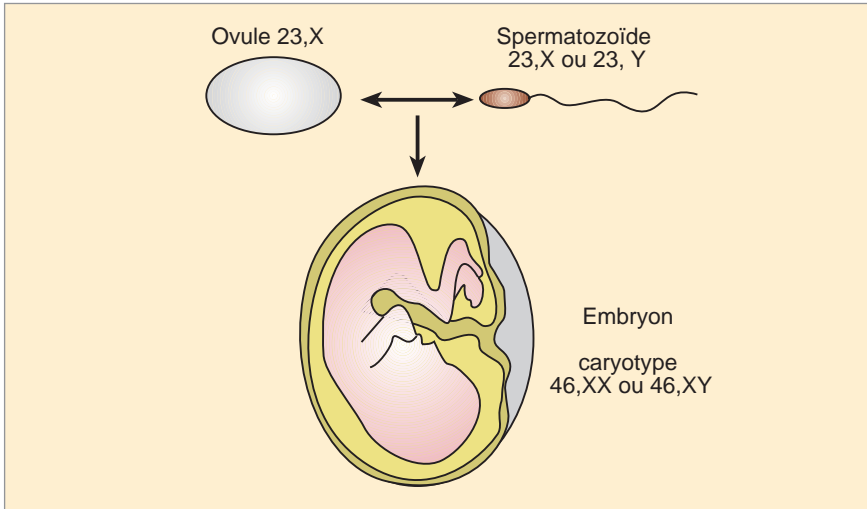
La formation des organes génitaux est un mécanisme complexe qui aboutit à la naissance d'un nouveau-né, fille ou garçon. On peut décrire 4 étapes :

1 - La fécondation et la détermination du sexe "génétique"

■ Les caractéristiques génétiques des individus sont « écrits » sur une sorte de fil, dans le noyau des cellules. Ce fil s'appelle l'**ADN** et est situé dans les **chromosomes**. Chaque cellule de l'organisme contient 46 chromosomes (23 paires). Deux d'entre eux sont des chromosomes sexuels, X ou Y.

- Les filles ont 2 chromosomes X.
- Les garçons ont un chromosome X et un chromosome Y.

■ La naissance d'un être humain résulte de la fécondation d'un ovule par un spermatozoïde. L'héritage génétique du père est contenu dans le spermatozoïde, celui de la mère dans l'ovule. Les spermatozoïdes et les ovules contiennent des milliers de **gènes**, situés sur le brin d'ADN. Chaque gène représente certaines caractéristiques des parents dont le bébé hérite. Les gènes de la différenciation sexuelle existent sur les chromosomes sexuels, mais aussi sur d'autres chromosomes (les chromosomes sexuels ne sont pas les seuls responsables du développement sexuel).



2 - La formation des organes génitaux, d'abord commun aux 2 sexes

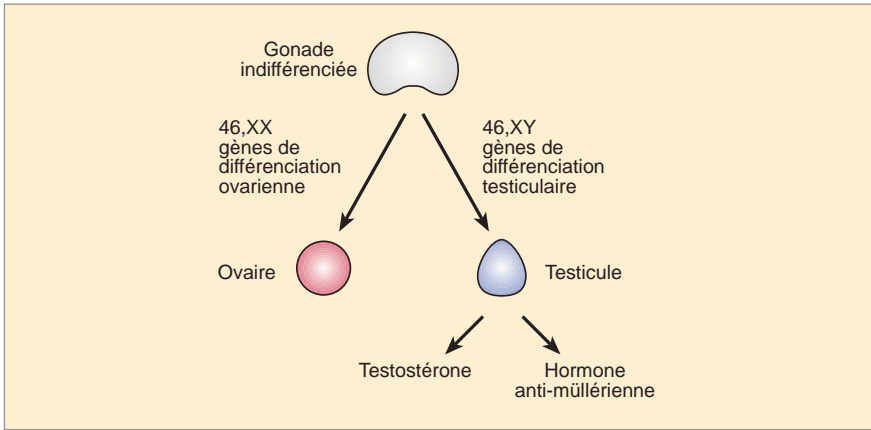
■ Très rapidement, au début de la grossesse, les cellules se développent pour former les différents organes, dont les organes génitaux. A ce stade très précoce de la grossesse, les fœtus masculins (caryotype 46, XY) et féminins (caryotype 46, XX) ont des organes génitaux externes et internes semblables.

■ À 4-5 semaines de grossesse, les glandes sexuelles appelées **gonades** sont indifférenciées et sont identiques dans les 2 sexes. Le développement des gonades nécessite plusieurs gènes. Si l'un de ces gènes ne fonctionne pas, les gonades se développent mal. Il n'y a ni testicule ni ovaire normal.

■ À 6-7 semaines de grossesse, le fœtus a les 2 types d'organes génitaux internes féminins et masculins (les canaux de Müller et les canaux de Wolff) quel que soit le sexe. À cette date, les organes génitaux externes sont identiques dans les 2 sexes, avec un petit **bourgeon génital** (futur clitoris ou futur pénis), un urètre et un sinus urogénital ouvert (futur vagin chez la fille).

3 - La formation du testicule et de l'ovaire

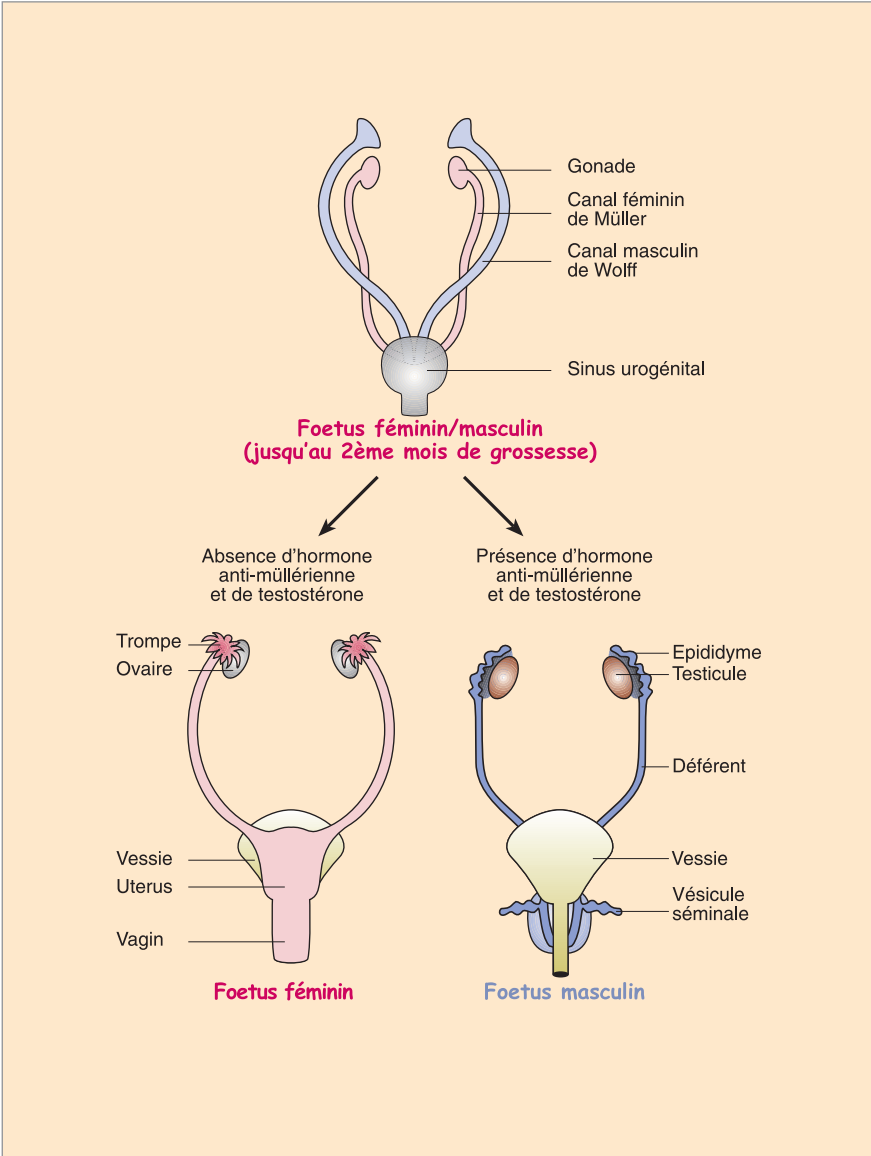
- Chez le garçon, la gonade devient un testicule sous l'impulsion d'un gène très important, situé sur le chromosome Y.
- Chez la fille, d'autres gènes s'expriment et permettent la formation de l'ovaire.



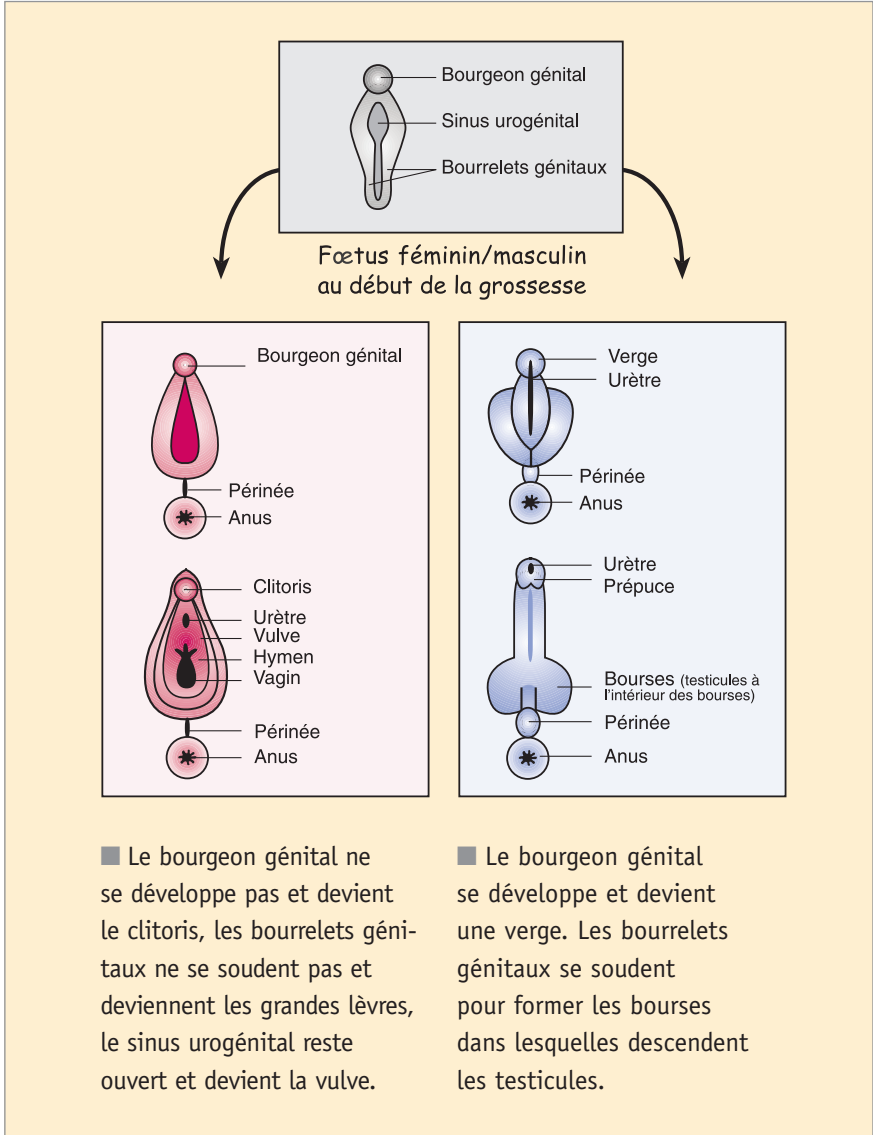
4 - La formation des organes génitaux internes et externes

- **Chez le fœtus masculin,** le testicule est formé dès le 2^e mois de la grossesse et sécrète très rapidement deux hormones : la testostérone et l'hormone anti-müllérienne. La **testostérone** est responsable de la masculinisation des organes génitaux internes et externes. La testostérone permet le développement des canaux de Wolff qui donneront de chaque côté l'épididyme, le canal déférent et la vésicule séminale. Elle stimule le bourgeon génital qui se développe pour former le pénis et ferme l'ouverture du sinus urogénital. **L'hormone anti-müllérienne** permet la régression des canaux de Müller (organes génitaux de type féminin) chez le garçon.
- **Chez le fœtus féminin,** les ovaires ne sécrètent ni testostérone ni hormone anti-müllérienne. Ainsi, les canaux de Wolff régressent des 2 côtés tandis que les canaux de Müller persistent et se développent en utérus et en vagin.

Les organes génitaux internes



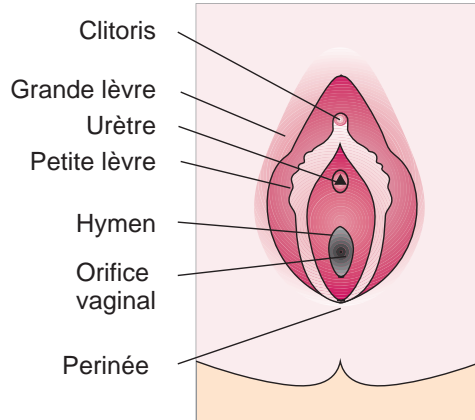
Les organes génitaux externes



L'appareil génital

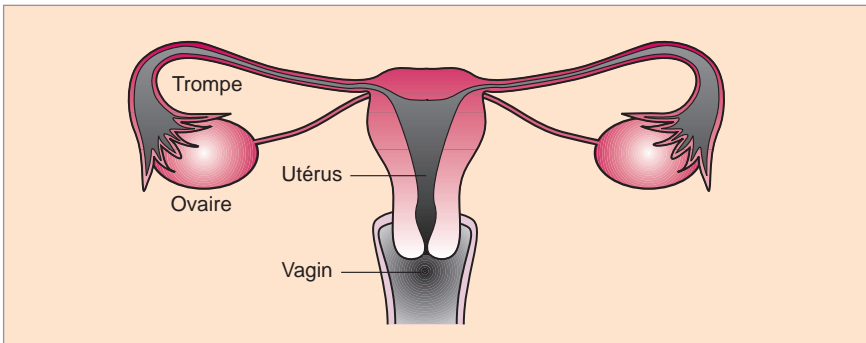
1 - La description des organes génitaux féminins

Ce qui est visible :



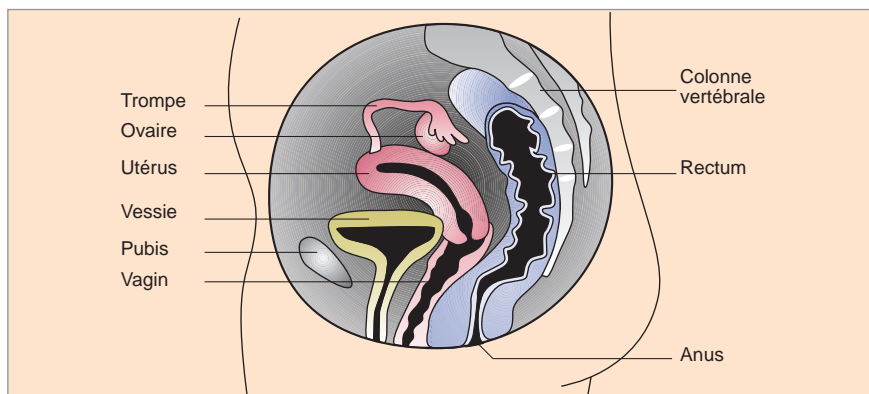
Ce qui n'est pas visible :

■ Le **vagin** relie la vulve à l'utérus. Sa paroi est constituée d'un muscle élastique qui lui permet de s'adapter à la forme du pénis lors des relations sexuelles et de s'agrandir lors d'un accouchement.



■ **L'utérus** est une cavité d'où provient le sang des règles, et où se développe le fœtus en cas de grossesse. À sa partie supérieure débouchent les trompes, reliant l'utérus aux ovaires.

■ **Les ovaires** sont situés de chaque côté de l'utérus. À partir de la puberté, les ovaires produisent d'une part les hormones féminines (œstrogènes et progestérone) et d'autre part les ovules permettant les éventuelles grossesses.



2 - La puberté et la fertilité chez la femme

Qu'est ce que la puberté ?

Sous l'influence de la stimulation hormonale de l'hypophyse (petite glande située à la base du cerveau), les ovaires augmentent de volume et produisent les œstrogènes responsables des transformations physiques.

■ Le développement des seins est le premier signe de la puberté. Il débute habituellement entre 9 et 12 ans et se complète en 4 ans. Les poils du pubis apparaissent à peu près en même temps.

■ La vulve se modifie ; les petites lèvres grandissent, s'épaississent ; des sécrétions (pertes blanches) apparaissent.

■ La croissance s'accélère, dès le début de la puberté, jusqu'à la survenue des premières règles et la croissance se termine 2 ans après les premières règles.

■ Les règles apparaissent généralement 2 à 3 ans après le début de développement des seins.

Qu'appelle-t-on cycle menstruel ?

Le cycle menstruel est la période allant du 1^{er} jour des règles au 1^{er} jour des règles suivantes. Sa durée habituelle est de 28 jours.

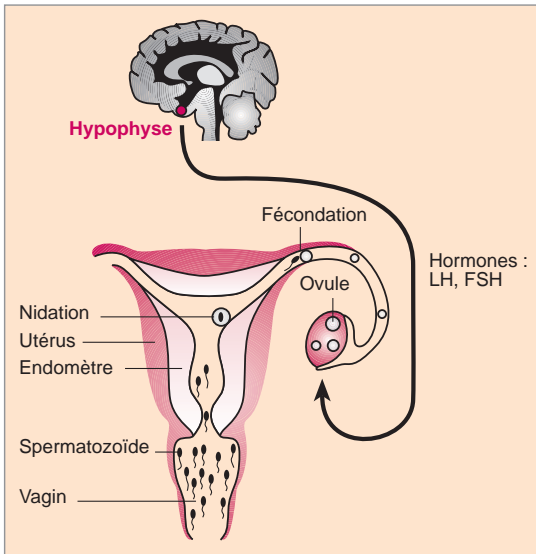
La fertilité :

■ Qu'est ce que l'ovulation ? Quand a-t-elle lieu ?

L'ovulation est la libération par l'ovaire vers la trompe d'un ovule arrivé à maturité. Cette maturation se fait au cours du cycle menstruel. Si le cycle est régulier (28 jours), l'ovulation a lieu au 14^e jour du cycle. L'ovulation a lieu plus tôt si le cycle est plus court, et plus tard si le cycle est plus long.

■ Qu'est ce que la fécondation ?

La fécondation est la fusion d'un ovule et d'un spermatozoïde.

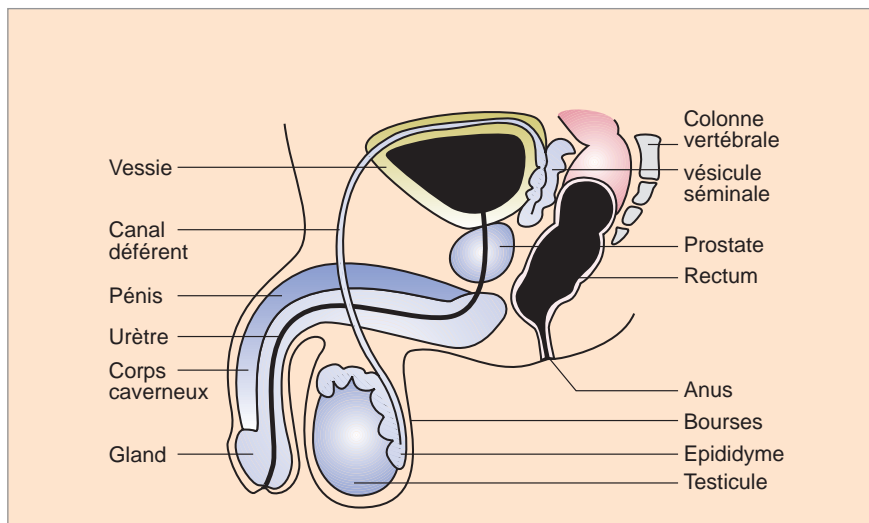


Des spermatozoïdes déposés dans le vagin, un petit nombre va franchir le col de l'utérus et remonter dans les trompes jusqu'à l'ovule. Il y a formation d'un œuf qui va migrer vers l'utérus. L'œuf est alors devenu un embryon. La grossesse commence.

3 - La description des organes génitaux masculins

Ce qui est visible :

la verge et les bourses (scrotum)



■ **La verge** (ou pénis) est constituée par des organes érectiles (corps caverneux) qui entourent l'urètre. Elle se développe essentiellement à la puberté sous l'action de la testostérone. Des érections sont possibles chez l'enfant avant la puberté. La longueur de la verge est très variable d'un individu à l'autre et est normalement supérieure à 2,5 cm à la naissance.

Ce qui n'est pas visible :

Les organes génitaux internes qui comprennent :

■ Les testicules

Entre le 3^e mois et la fin de la grossesse, les testicules descendent de l'abdomen et pénètrent dans les bourses. Ils s'arrêtent parfois au cours de leur migration,

soit dans l'abdomen soit dans le canal inguinal. Les testicules sécrètent la testostérone, l'hormone masculine pendant la vie intra-utérine, les premiers mois après la naissance, puis à la puberté et pendant toute la vie adulte. Les spermatozoïdes sont fabriqués par les testicules à partir de la puberté.

■ Les voies spermatiques

Ce sont les voies d'excrétion du sperme. Le sperme est constitué d'une partie liquide fabriquée par les vésicules séminales et la prostate et des spermatozoïdes provenant des testicules. L'urètre est un conduit qui relie la vessie à l'extrémité de la verge. Il est commun à l'urine et au sperme.

4 - La puberté et la fertilité chez l'homme

Sous l'influence de la stimulation hormonale de l'hypophyse, les testicules augmentent de volume et produisent la testostérone.

■ **L'augmentation du volume des testicules** est le 1^{er} signe de la puberté. Il débute habituellement entre 10 et 14 ans. Sous l'action de la testostérone, des poils apparaissent sur le pubis et sous les bras, la verge se développe, la voix se modifie (mue), la musculature se développe. En fin de puberté, l'adolescent commence à se raser.

■ **La croissance s'accélère** pendant la puberté, et se termine à la fin de la puberté.

■ **À la puberté**, les premières éjaculations surviennent.

La fertilité : quand est-elle présente ?

Lors des premières éjaculations le sperme contient peu de spermatozoïdes mais il peut provoquer une grossesse. Durant toute la vie de nouveaux spermatozoïdes sont

fabriqués dans les testicules. La fertilité est possible si l'érection, l'éjaculation et les voies spermatiques sont normales et si le sperme est de bonne qualité.

5 - La sexualité

La relation sexuelle est source d'émotion et de plaisir. C'est un moment très intime que chacun vit selon sa personnalité, son histoire personnelle, son affectivité et son imaginaire.

On peut cependant essayer de donner un déroulement qui permet de décrire les organes sexuels et les réactions physiologiques qui interviennent dans la relation et le plaisir sexuel, même si ceux-ci ne suffisent pas au bien-être sexuel.

La montée du désir est liée aux caresses au niveau des zones érogènes qui ne sont pas seulement les organes sexuels mais aussi les seins, les lèvres, les cuisses... toute zone du corps sensible aux caresses. Elle se traduit chez l'homme par l'érection, chez la femme par l'humidification de la vulve et du vagin, le durcissement du clitoris, l'ouverture du vagin.

L'orgasme coïncide avec l'éjaculation chez l'homme. Chez la femme cette phase de plaisir intense est plus diffuse et prolongée ; les zones sensorielles génitales sont le clitoris, les petites lèvres et la région de l'hymen.

Les anomalies des organes génitaux ; quels sont les examens pratiqués et pourquoi ?

L'évaluation anatomique

- L'examen clinique permet par l'observation et la palpation, la description précise des organes génitaux externes.
- Les examens radiologiques :
 - L'échographie cherche à visualiser les organes génitaux internes : utérus, ovaires ou testicules en position haute.
 - La génitographie est un examen réalisé après opacification des voies urinaires ou génitales. Elle permet de visualiser le vagin voire l'utérus s'ils sont présents.
 - Les examens, même faits avec le plus grand soin, sont d'interprétation délicate.

Les dosages hormonaux

Le taux des hormones donne des informations sur la nature et le fonctionnement des ovaires, des testicules et des surrénales (voir mots clés). Certaines anomalies ne sont détectables qu'après une stimulation :

- Le fonctionnement des testicules (ou la recherche de tissu testiculaire) peut être évalué après injection d'hormones gonadotrophines chorioniques (test hCG).

■ Le fonctionnement des **glandes surrénales** peut être évalué après injection de l'hormone qui stimule les glandes surrénales (test au synacthène).

Le caryotype

■ Il permet la description des **chromosomes** par l'examen au microscope. Chaque cellule contient 23 paires de chromosomes différents, et chaque paire comporte un chromosome d'origine paternelle et un chromosome d'origine maternelle.

L'étude génétique

■ Le chromosome est un empilement de gènes, qui sont transmis de parents à enfants. L'étude génétique, peut, dans certains cas, mettre en évidence une anomalie d'un gène connu pour intervenir dans le développement génital.

L'analyse des hormones, des chromosomes et des gènes est réalisée par des prises de sang.

Fille ou garçon, l'attente

Un bébé vient de naître. Compte tenu de l'aspect des organes génitaux, les médecins n'ont pu se prononcer d'emblée sur le sexe. Fille ou garçon ?

■ De nombreuses questions se posent aux parents. Ils ont un enfant mais que dire autour d'eux ? Comment lui parler ? Comment le nommer ? Comment le déclarer à l'état civil ? Que va-t-il se passer ? Que va-t-il devenir ? Dans certains cas, la réponse ne pourra être apportée par les équipes médicales que quelques jours à quelques semaines après la naissance. D'ici là des analyses hormonales et génétiques et des explorations radiologiques seront réalisées afin de comprendre et prendre les meilleures décisions.

■ Un traitement chirurgical, et éventuellement médical, permettra de corriger l'anomalie génitale. Mais dans certains cas l'enfant, fille ou garçon, sera non fertile. Des techniques de procréation médicalement assistée pourront parfois être envisagées.

■ Cette situation est tellement inhabituelle que les parents sont totalement dérouterés et inquiets. Ce bébé est leur enfant. La tendresse, la parole, la présence, la stimulation lui seront nécessaires comme à tout autre petit enfant. Chacun trouve en lui la meilleure façon de s'adresser à l'enfant.

■ Il est utile pour les parents de se faire expliquer le mieux possible les événements qui vont marquer le futur proche du bébé, son identité sexuelle, les interventions chirurgicales, afin de lui en parler et de s'y préparer. Il est utile d'aller parler avec les psychologues responsables dans les unités de soins concernées, endocrinologie, gynécologie, chirurgie, afin de se faire aider.

Il sera aussi très important de voir régulièrement, jusqu'à l'adolescence, les responsables médicaux et psychologiques, afin que tout cela ne tombe pas dans le silence et le non-dit.

■ Les parents bien informés et bien aidés seront à même de parler au bébé, puis au jeune enfant, des problèmes liés à son développement pendant la grossesse et ainsi de bien confirmer pour lui son identité.

Les principes de la chirurgie réparatrice

Le but de la chirurgie est de corriger l'anomalie des organes génitaux pour que leur aspect et leur fonction correspondent bien au sexe de l'enfant.

La chirurgie chez la fille

Effectuée après le diagnostic et, habituellement, en un seul temps chirurgical. Elle comporte :

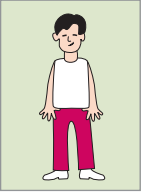
- une vaginoplastie : la réparation du vagin.
- une clitoridoplastie : la réduction du bourgeon génital.
- une construction de la vulve.

Même si le résultat apparaît initialement très satisfaisant, les enfants doivent être suivis jusqu'à l'âge adulte et tout particulièrement à l'adolescence. Il faut d'abord vérifier que le vagin reste assez large pour l'évacuation des règles, puis qu'il permettra des relations sexuelles. Une nouvelle plastie d'agrandissement de l'orifice vaginal est quelquefois nécessaire. Dans certains cas, il faut enlever les gonades dont les sécrétions hormonales sont inappropriées.

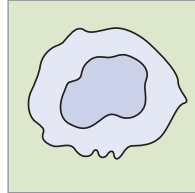
La chirurgie chez le garçon

Sa réussite tient pour une large part à la longueur de la verge, qui est en général améliorée par le traitement hormonal. Ce traitement peut être donné avant la chirurgie, dans les premiers mois de la vie. Si la verge se développe insuffisamment, les résultats sont parfois décevants. La tendance actuelle est d'effectuer la correction de l'ensemble des anomalies, en un seul temps chirurgical, avant l'âge de 2 ans. Sont alors associés l'allongement chirurgical de la verge, la correction de sa courbure, la reconstruction de l'urètre et, éventuellement, la reconstruction du scrotum. Il est parfois nécessaire d'abaisser les testicules dans les bourses.

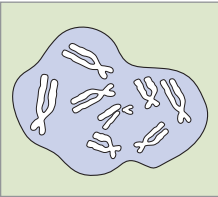
Mots clés



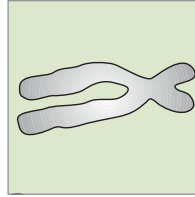
60 milliards de **cellules** composent le corps humain



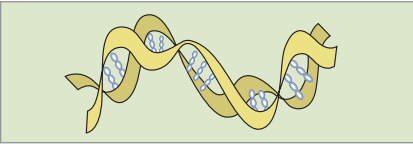
Chaque cellule renferme en son centre un **noyau**



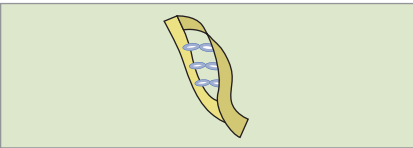
Dans le noyau se trouvent les **chromosomes**



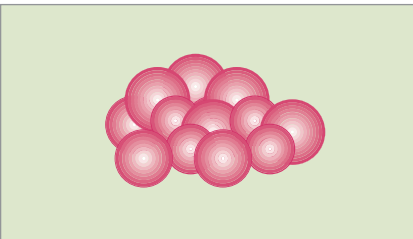
Chaque chromosome est constitué d'une très longue molécule d'**ADN**



Construit comme une échelle, en double hélice, l'**ADN** porte de nombreux **gènes**



Le **gène** est une fraction d'ADN. Il contient l'information commandant la fabrication d'une protéine qui lui est particulière (spécifique). Le génome humain contient 50 000 à 100 000 gènes dont les gènes de la différenciation sexuelle (comme SRY, WT1, SF1, DAX1, SOX9...)



Les **protéines** sont indispensables au fonctionnement du corps humain. Une anomalie génétique se traduit par une protéine absente ou anormale. Celle-ci peut conduire à une anomalie de la formation ou du fonctionnement d'un organe.

Les hormones, les récepteurs hormonaux et les enzymes, sont des protéines dont la synthèse dépend de l'information génétique contenue dans l'ADN.

Hormones

Les hormones sont des messagers chimiques fabriqués par des glandes endocrines. Les hormones sexuelles sont la testostérone, sécrétée par les testicules, et les œstrogènes, sécrétés par les ovaires. Il existe d'autres glandes endocrines qui fabriquent d'autres hormones (comme les surrénales qui fabriquent le cortisol et l'aldostérone, la thyroïde qui fabrique les hormones thyroïdiennes, le pancréas qui fabrique l'insuline). L'hypophyse, située dans le cerveau, produit également des hormones. Certaines d'entre elles exercent un contrôle hormonal sur les testicules et les ovaires (LH et FSH), la thyroïde (TSH), les surrénales (ACTH).

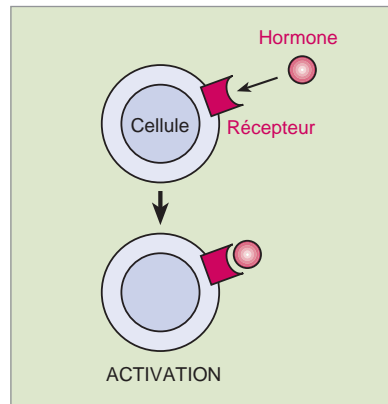
Les principales hormones étudiées sont :

- la testostérone et l'hormone anti-müllérienne (AMH) produites par le testicule.
- la 17OH progestérone produite par les glandes surrénales.
- la FSH et la LH produites par l'hypophyse.

D'autres hormones sont dosées en fonction de l'orientation du diagnostic.

Récepteur hormonal

Le récepteur est une molécule de la membrane d'une cellule cible pouvant se lier de façon spécifique à une hormone (comme la clé doit rentrer dans la serrure pour ouvrir la porte). Cette liaison hormone-récepteur déclenche une modification de l'activité de la cellule. La présence du récepteur est indispensable pour que l'hormone soit active.



Enzymes

Les enzymes sont des protéines qui permettent certaines réactions chimiques. La production des hormones sexuelles nécessite l'activité d'enzymes spécifiques. L'insuffisance d'une enzyme entraîne une anomalie de production de l'hormone correspondante (déficit enzymatique).

Gonades

Glandes sexuelles communes aux garçons et aux filles au début de la grossesse.

Surrénales

Glandes endocrines situées au-dessus des reins, qui fabriquent des hormones (cortisol, aldostérone et androgènes).

Génotype

Le génotype est l'information génétique portée par les gènes.

Phénotype

Le phénotype est l'ensemble des caractéristiques physiques d'un individu résultant de son génotype et de son environnement.

Conseil génétique

Le conseil génétique consiste à évaluer le risque pour un couple, de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique ou d'une anomalie chromosomique déjà connue dans la famille.

Diagnostic prénatal

Il s'agit d'examens pratiqués pendant la grossesse en cas de risque (maladie connue dans la famille ou âge maternel avancé) ou lorsqu'une anomalie du fœtus a été visualisée lors d'une échographie anténatale. Ces examens sont effectués chez la mère, le fœtus ou sur le liquide amniotique pour préciser le diagnostic.

Déclaration de naissance

La naissance de tout enfant doit être déclarée à l'état civil dans les 3 jours ouvrables. Cependant, en cas d'anomalies des organes génitaux, la déclaration du sexe et si possible du prénom, peut et doit être retardée (certificat médical).