



L'Histoire du Développement Génital

Par dsdfamilies

Concept

Ellie Magritte et dsdfamilies

@dsdfamilies

info@dsdfamilies.org

Design

Emily Tulloh

Référence

Pour citer Story of Sex Development please use:

Story of Sex Development, dsdfamilies, 2019

Traduction en Français

Dr Claire Bouvattier

Dr Lise Duranteau

Laurence Brunet

Hermine Parker

Tristan Verdelet

Nous vous remercions de ne pas reproduire ce document sans l'accord préalable du Centre de Référence des Maladies Rares du Développement Génital (crrdevgen.bct@aphp.fr).

L'Histoire du Développement Génital

Dans ce livret, nous irons à la découverte des principaux facteurs qui influencent le développement des organes sexuels (ou organes génitaux), du stade embryonnaire jusqu'à la naissance.

Le saviez-vous ?

Il y a en France environ **150 bébés** par an dont le développement des organes sexuels a suivi un chemin inattendu



Ce développement a lieu entre la 8^{ème} et la 14 à la 16^{ème} semaine de grossesse. Durant cette période, le fœtus passe de la taille d'une framboise à celle d'une pêche !

Cette histoire du développement des organes sexuels est destinée:

- Aux personnes désirant en savoir plus sur leur corps
- Aux parents (ou autres personnes) qui voudraient comprendre le développement des organes sexuels et les examens que font parfois les médecins.

Nous utilisons délibérément des termes que les médecins emploient, afin de vous aider à faire le lien entre cette histoire et les mots qu'ils prononcent à propos de vous, ou de votre enfant.

Parfois...

Parfois une variation du développement génital (VDG) affecte seulement les organes génitaux internes.

Parfois, quelqu'un va remarquer que les organes génitaux externes d'un bébé ne ressemblent pas à ce qu'on attendait.

Au tout début

Le développement des organes sexuels concerne tout le monde. Il commence avec les informations qui nous ont été transmises par nos parents biologiques.

Ces informations sont les chromosomes et les gènes que ces chromosomes portent.

La plupart des gens ont 23 chromosomes provenant de leur mère et 23 chromosomes provenant de leur père. Nous avons donc 23 paires de chromosomes.

Parmi ces chromosomes, il y a des chromosomes sexuels :



Un chromosome X de maman



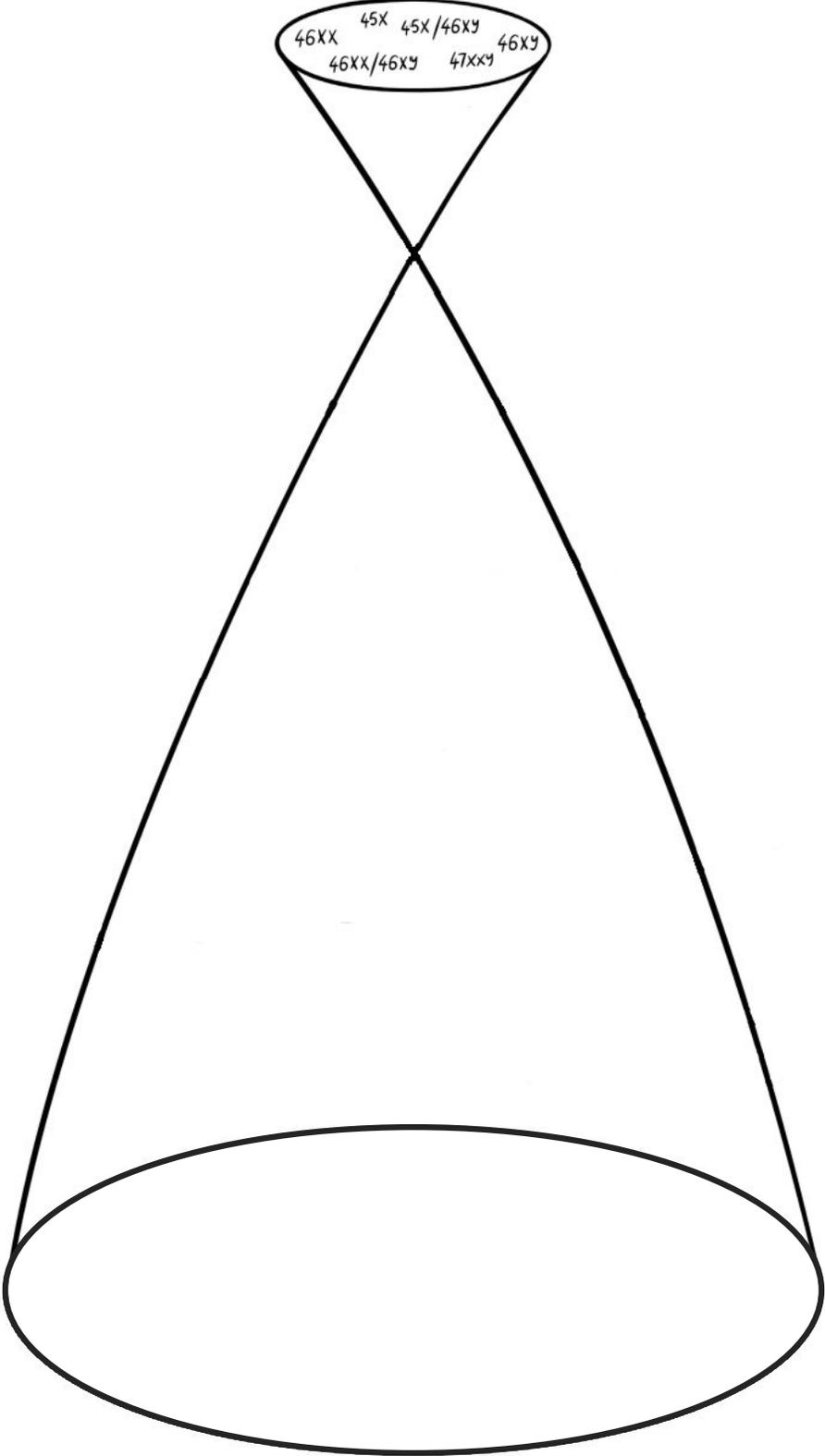
Un chromosome X ou Y de papa.

Par conséquent, lorsqu'on parle de chromosomes, on utilise généralement les termes 46,XX et 46,XY.

- Il arrive parfois que des personnes aient plus ou moins de chromosomes sexuels, par exemple 45,X ou 47,XXY.
- Il arrive aussi parfois que des personnes aient une combinaison inhabituelle de chromosomes, comme par exemple 45,X/46,XY ou encore 46,XX/46,XY.

Quels sont vos chromosomes / ceux de votre enfant ?

INFORMATION



Les 8 premières semaines de grossesse...

Jusqu'à la 6^{ème} semaine après la conception, tous les bébés se développent de la même manière.

Cela signifie :

- Qu'un bébé (un foetus!) développe des gonades qui peuvent devenir des ovaires, des testicules, ou bien une variante.

Gonades est un mot utilisé pour décrire les testicules et les ovaires. Les gonades ont un rôle important dans la production d'hormones (voir les étapes 5 et 6).

Elles contiennent également les cellules germinales qui deviendront des spermatozoïdes (dans les testicules) ou des ovules (dans les ovaires).

- Au début du développement, tous les bébés développent 2 kits différents d'organes de la reproduction :

Le kit féminin typique peut devenir l'utérus, les trompes de Fallope et la partie supérieure du vagin.

Le kit masculin typique peut devenir l'épididyme (réservoir qui permet de stocker le sperme), le canal déférent (tube qui transporte le sperme) et la vésicule séminale (contient le liquide de l'éjaculation).

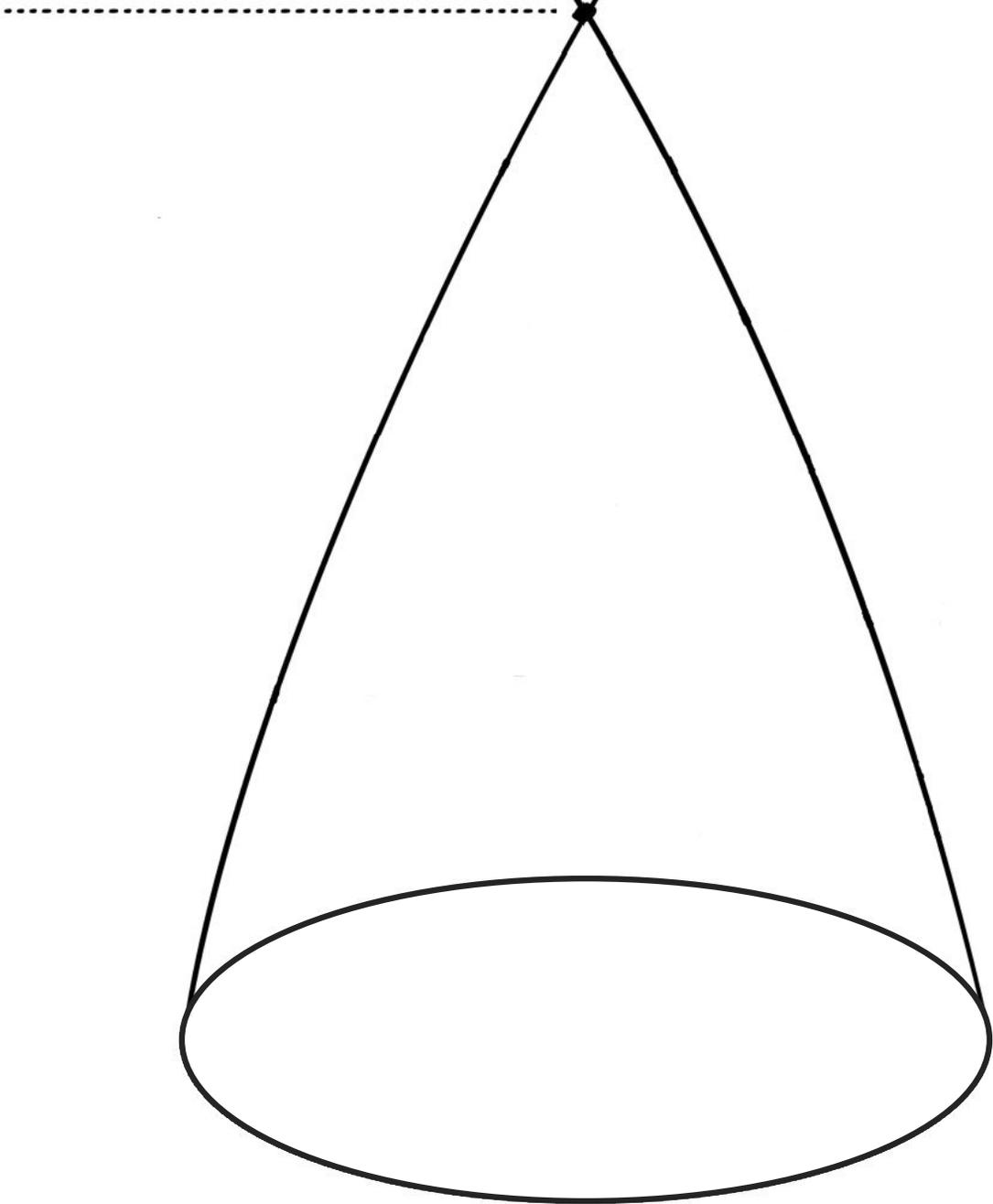
INFORMATION

46XX 45X 45X/46XY 46XY
46XX/46XY 47XXY

GONADES +
2 "KITS"



⊖ 8 SEMAINES



Développement des gonades : les instructions pour que les gonades se développent

Il existe un gène clé qui influence le développement des gonades.

Ce gène est appelé le gène SRY. Et le gène SRY se trouve presque toujours sur le chromosome Y. Donc...

Pas d'y

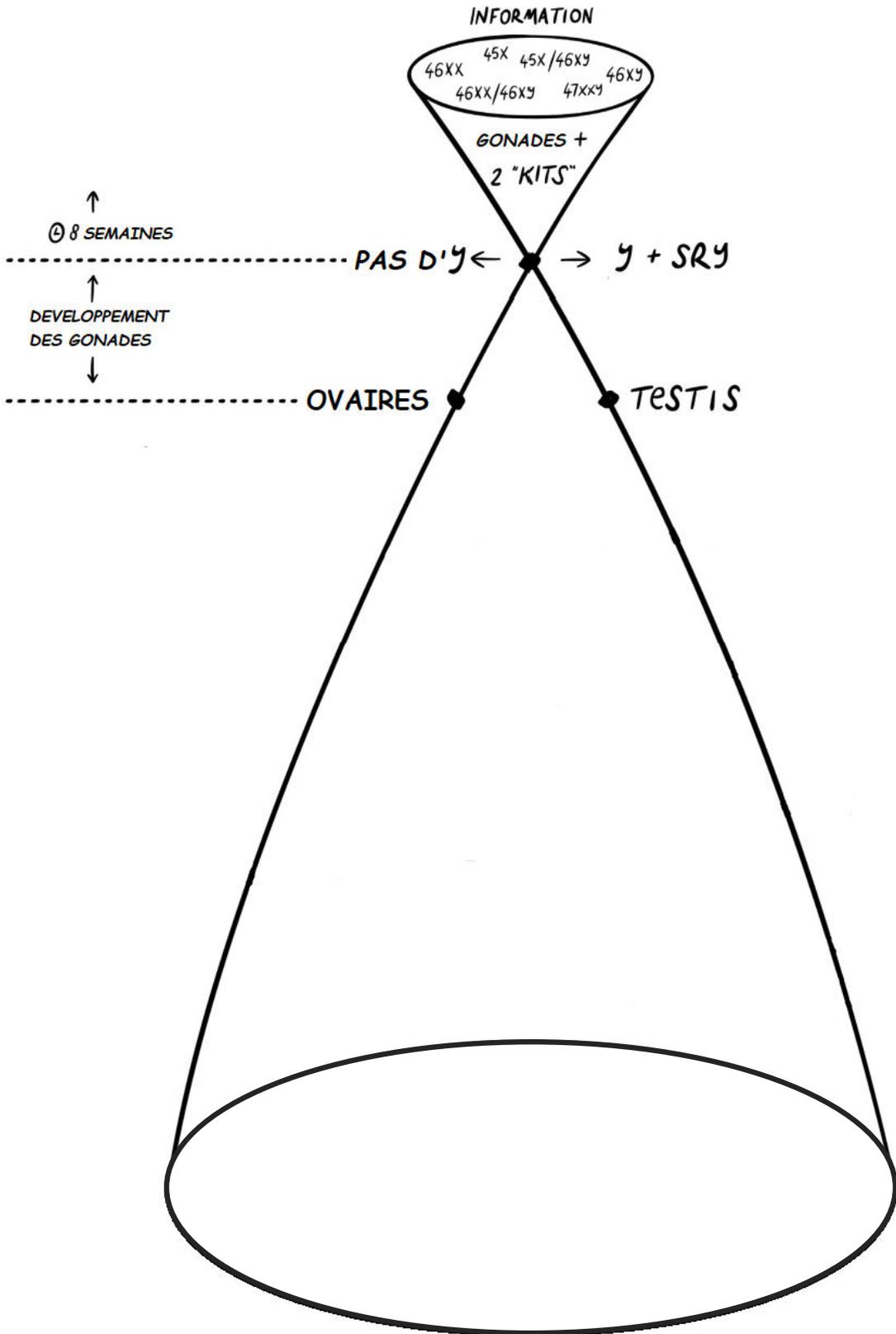
S'il n'y a pas de chromosome Y, les gonades du bébé se développeront en ovaires.

y + SRY

S'il existe un chromosome Y avec le gène SRY, les gonades du bébé se développeront en testicules.

Les médecins déterminent les chromosomes en réalisant un caryotype ou une analyse en fluorescence de l'ADN.

Obtenir des premiers résultats peut prendre de 2 à 3 jours.



Le développement de la gonade se poursuit

Quand il n'y a pas de chromosome Y et/ou pas de gène SRY, les gonades se développent le plus souvent en ovaires

Quand il y a un chromosome Y et/ou un gène SRY, les gonades s'inscrivent dans un développement testiculaire.

Chez certains enfants avec une VDG, il peut y avoir:

- Des testicules normalement développés
- Des testicules sous développés (parfois appelés dysgénétiques)
- Des gonades non fonctionnelles, en bandelette (streak)
- Un ovotestis (présence de tissu testiculaire et ovarien)
- Un mélange des ces situations

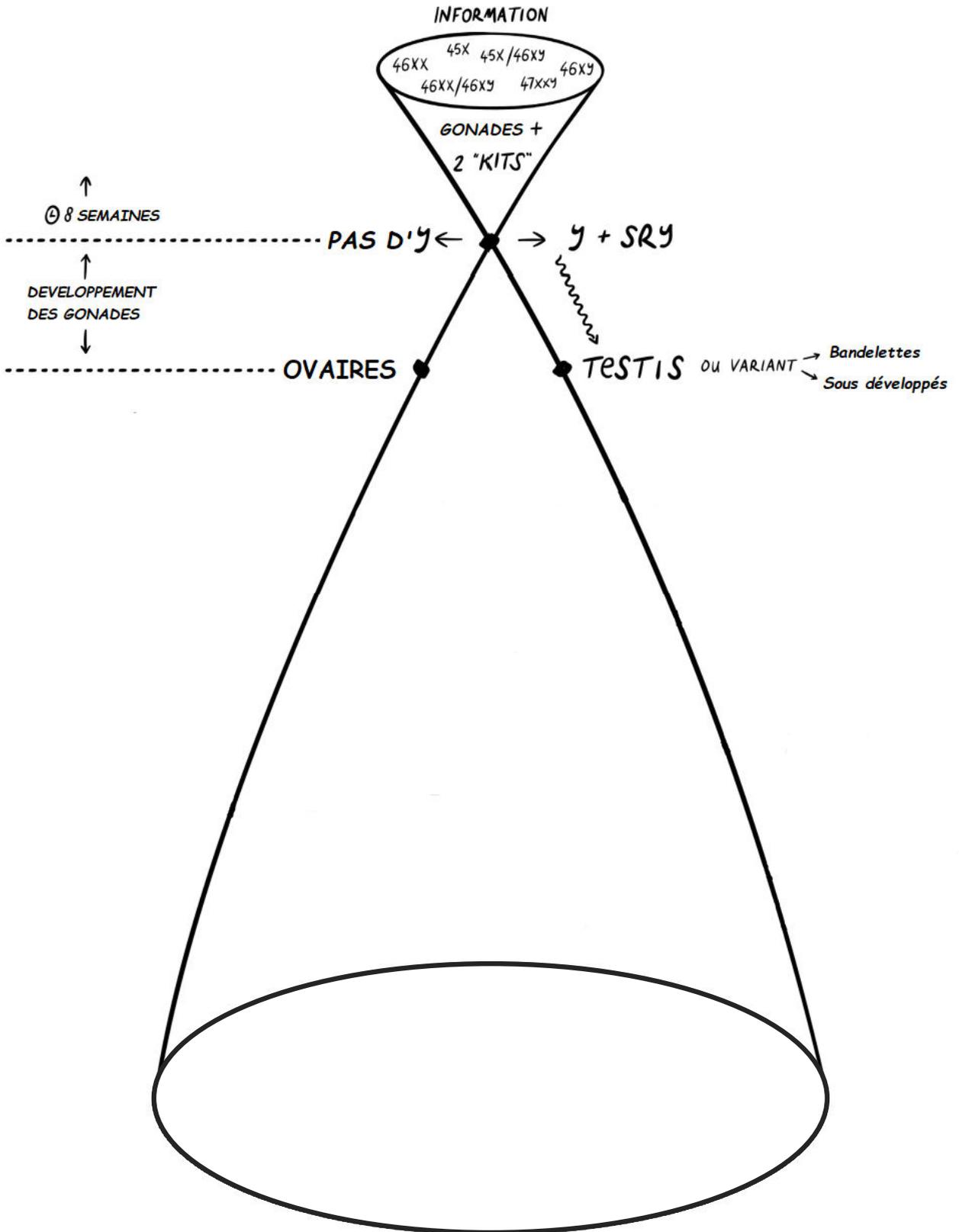
La présence ou l'absence du gène SRY déclenche en cascade tout un processus de développement.

Le résultat dépend de nombreux gènes, enzymes et protéines, travaillant ensemble de façon coordonnée.

Les protéines sont les ouvrières du corps. Et les enzymes transforment les hormones d'une forme à une autre.

Le saviez-vous ?

Parfois les gonades peuvent se développer différemment de chaque côté du corps.



La production d'hormones et le développement des organes génitaux internes (à l'intérieur du corps)

La façon dont les gonades se développent va impacter le type et la quantité d'hormones produites.

Les hormones sont les messagers chimiques produits par un organe et agissent partout dans le corps.

OVAIRES

Les ovaires ne produisent pas d'hormones actives pendant le développement.

Le kit féminin typique (trompes, utérus, partie haute du vagin) grandit simplement au cours du développement fœtal.

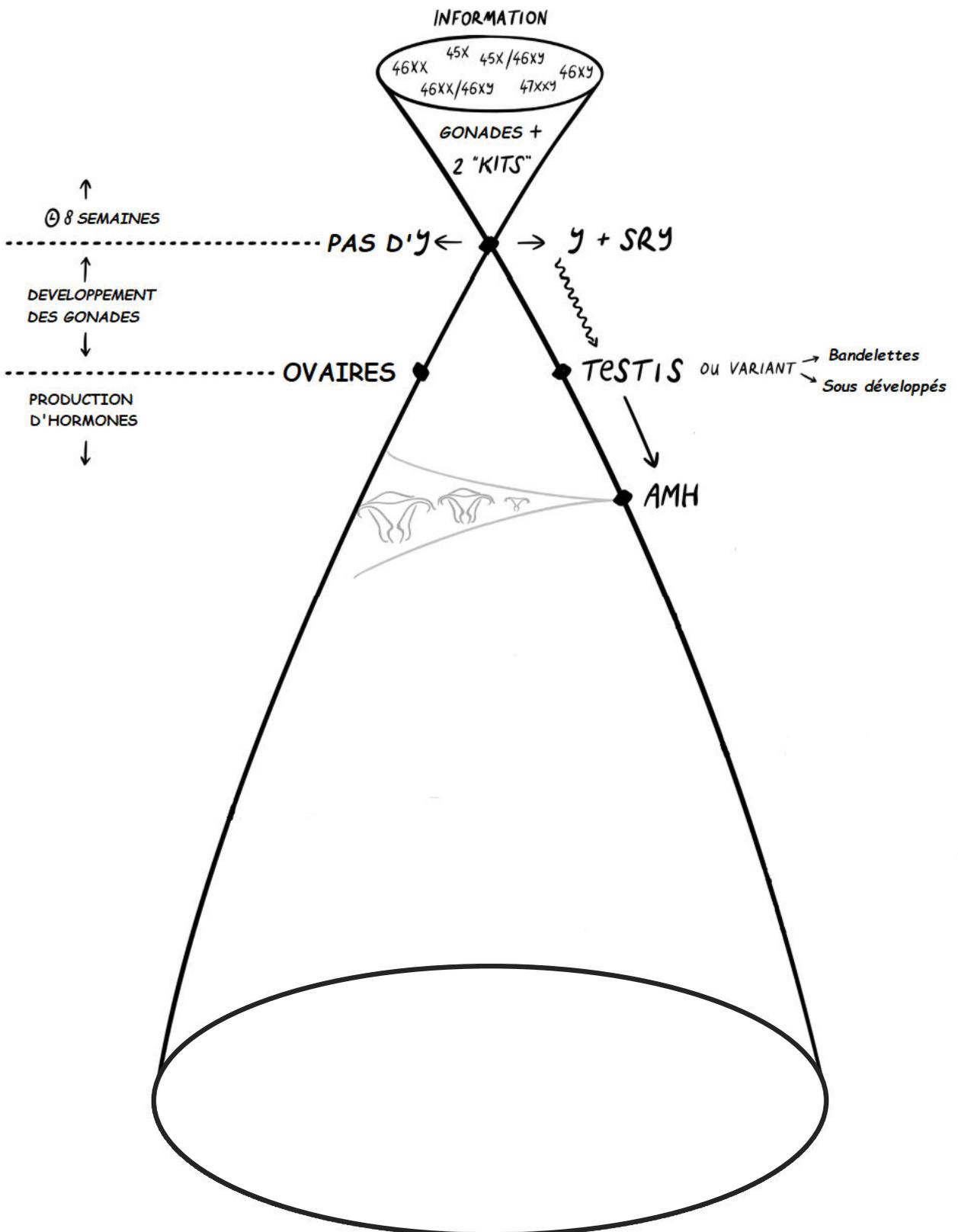
Les ovaires ne produisent pas de testostérone (T), hormone nécessaire au maintien du kit masculin typique. L'absence de testostérone entraîne naturellement sa disparition.

TESTICULES et VARIANTS des testicules

Les testicules produisent 2 hormones principales : l'Hormone Anti Mullérienne (AMH) et la Testostérone (T).

L'AMH permet la disparition du kit féminin typique (utérus, trompes, partie supérieure du vagin):

- Si les testicules sont normalement développés, l'AMH permet la disparition de ces structures.
- Si les testicules se sont mal développés, il y a moins de production d'AMH et des reliquats du kit féminin typique vont persister. Quelquefois, ceci survient d'un côté du corps et pas de l'autre.
- Si aucun testicule ne s'est développé (bandelettes/streak gonades), il n'y a pas de production d'AMH et le kit féminin typique se maintient dans le corps.



Que produit d'autre le testicule ? de la testostérone !

Le testicule produit de la Testostérone (T).

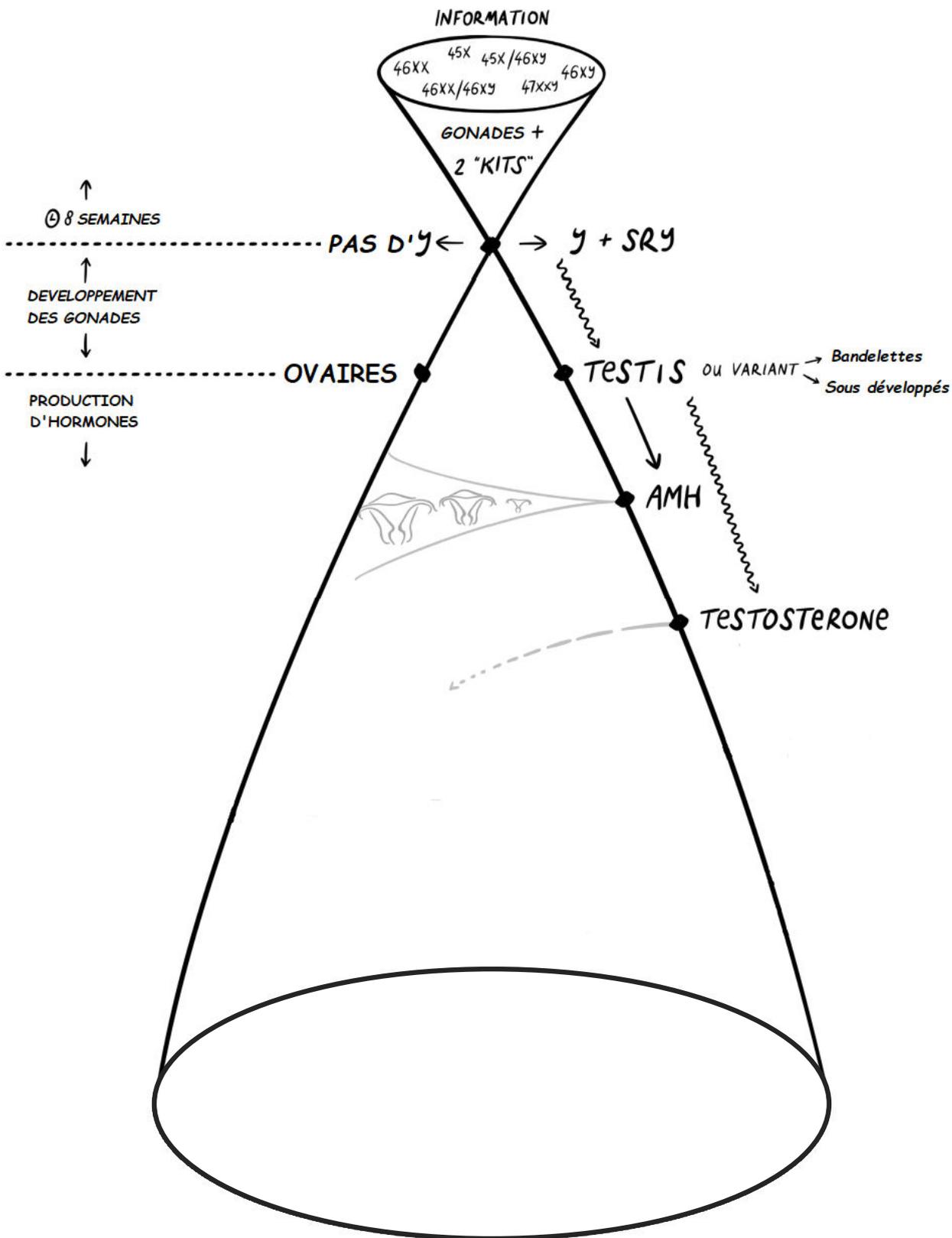
La testostérone est une hormone de la classe des androgènes.

La testostérone permet le maintien des structures génitales masculines, à savoir : l'épididyme (réservoir qui permet de stocker le sperme), le canal déférent (tube qui transporte le sperme) et les vésicules séminales (qui contiennent le liquide de l'éjaculation).

Habituellement, le testicule produit une certaine quantité de Testostérone.

Lorsque les testicules ne sont pas complètement développés ou pas développés du tout, très peu de Testostérone sera produite, ou même pas du tout.

Parfois, ce sont les enzymes qui permettent de produire la Testostérone, qui ne fonctionnent pas : dans ce cas, la production de Testostérone sera faible ou nulle.



La transformation de la T en SuperT !

L'étape suivante est la transformation de la T en SuperT ou *dihydro-testostérone* (DHT). La SuperT, comme la T, est une hormone de la classe des androgènes.

La SuperT est une hormone très puissante qui modifie l'apparence des organes génitaux externes d'un bébé (la croissance de la verge ou du clitoris, la fusion des lèvres ou le développement du scrotum).

Comment cela fonctionne ?

La testostérone est habituellement transformée en SuperT par une enzyme présente dans les gonades.

Lorsque les testicules sous-développés produisent une plus petite quantité de testostérone ou T, la conversion en SuperT est également réduite, et il y aura moins de SuperT.

Parfois, l'enzyme contrôlée par le gène de la 5-alpha réductase, ne transforme pas du tout la testostérone. En conséquence, peu ou pas de SuperT ne sera produite.

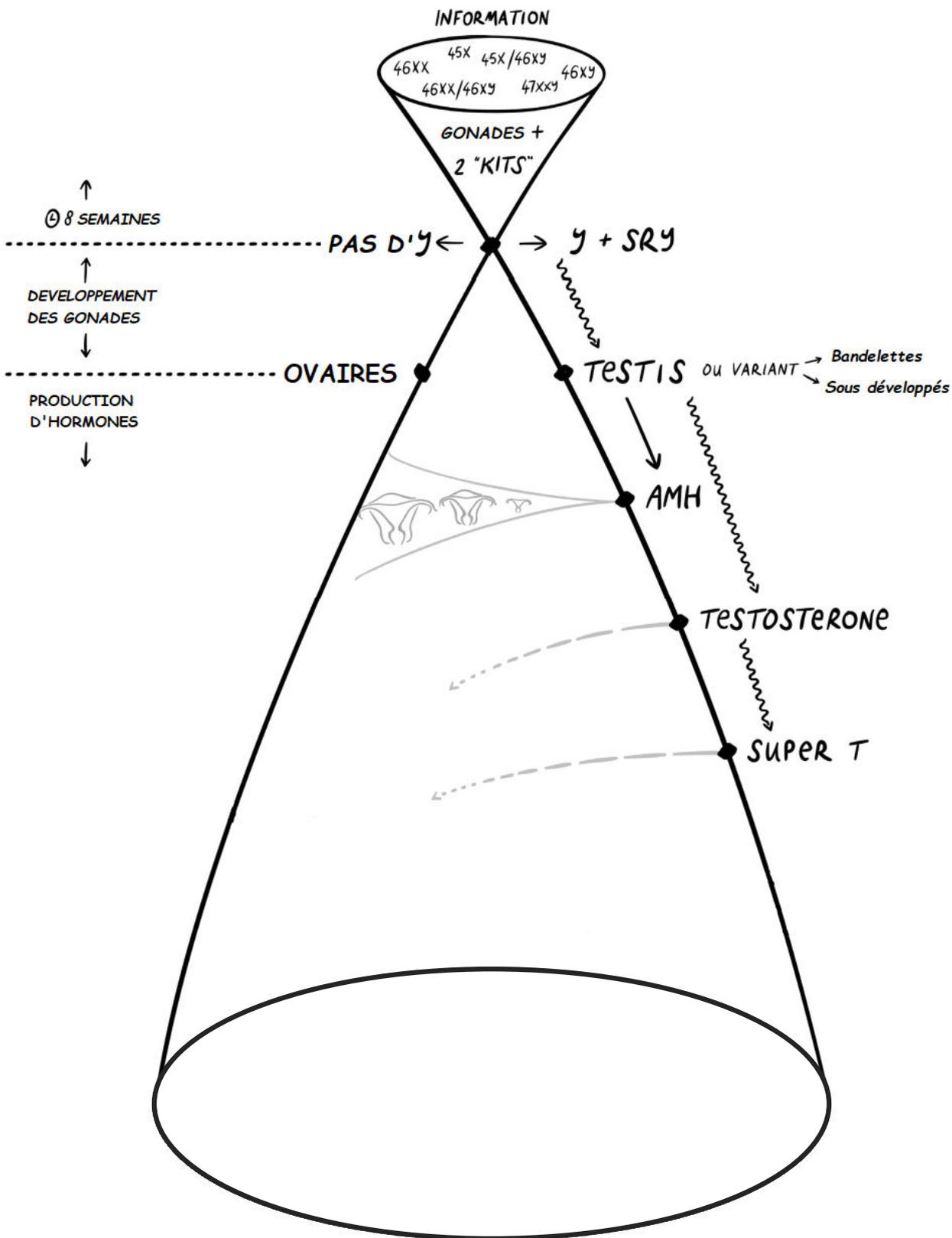
L'apparence des organes génitaux du bébé dépend de la quantité de SuperT produite.

Pour en savoir plus...

Les enfants avec une forme particulière de VDG vont être capables, au moment de la puberté, de produire de la testostérone et de la convertir en SuperT, même lorsque le fœtus n'a pas produit de testostérone, ni converti la T en SuperT. L'organisme, et en particulier certains organes, peuvent permettre cette conversion inhabituelle.

Ces enfants peuvent donc être exposés (de façon inattendue) aux androgènes au début de la puberté. C'est ce qui se passe chez les enfants avec des affections comme le déficit en 17 bêta-HSD ou en 5alpha-réductase, ou avec une mutation du gène SF1 ou chez les enfants porteurs d'une insensibilité partielle aux androgènes.

La puberté est un long processus et les changements s'opèrent sur plusieurs années. L'idéal est d'impliquer les enfants dans toutes les discussions et de les accompagner à chaque étape de cette transformation.



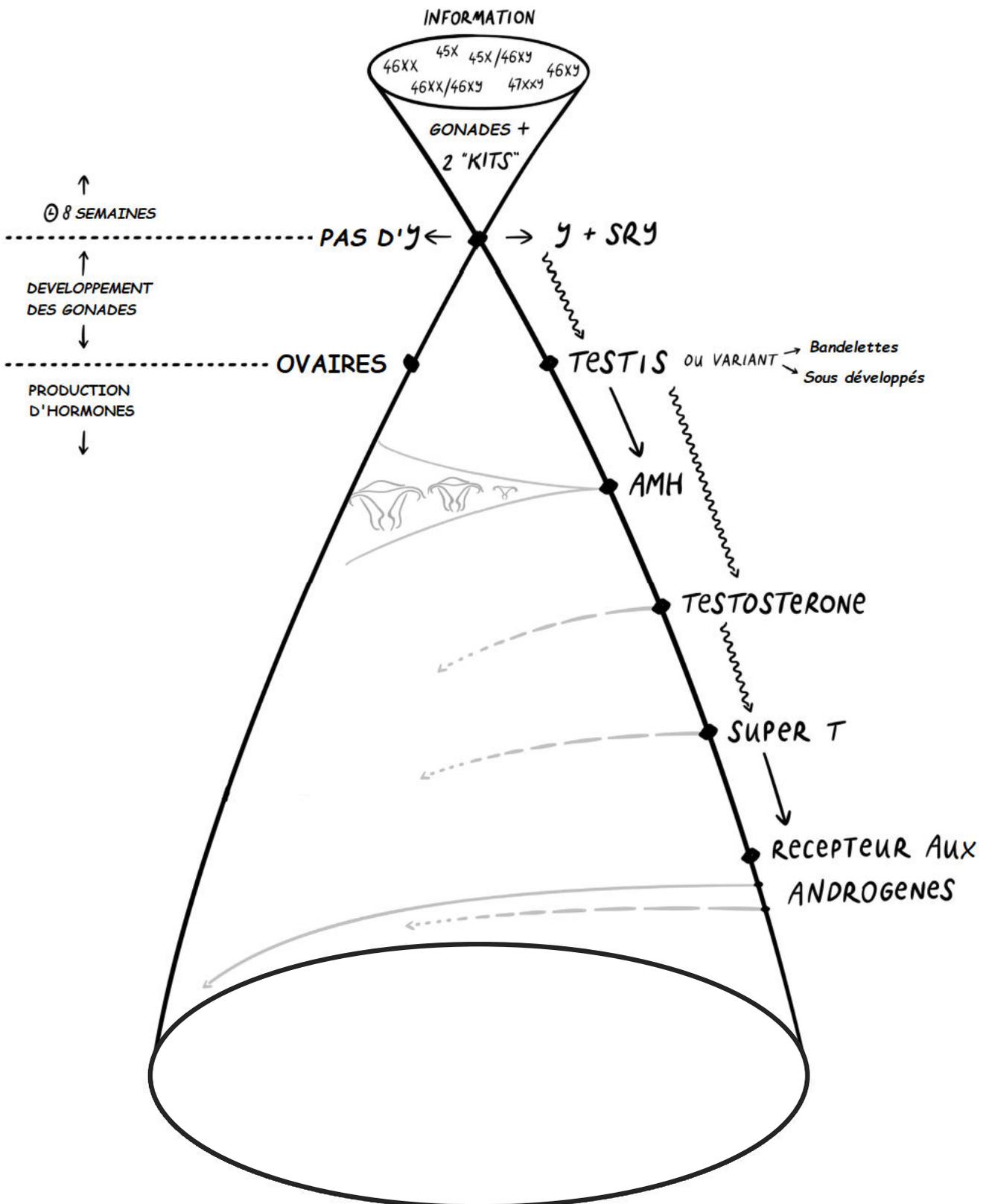
Le récepteur aux androgènes, un « portail »

Pour que la SuperT puisse changer l'apparence des organes sexuels, elle doit d'abord trouver un récepteur aux androgènes.

Imaginez que le récepteur aux androgènes est un portail qu'il faut passer. Pour certaines personnes, ce portail peut ne pas s'ouvrir complètement ou être totalement fermé.

C'est le cas :

- des filles qui ont une insensibilité complète aux androgènes
- des filles et des garçons qui ont une insensibilité partielle aux androgènes



Que se passe-t-il chez les filles lorsque les ovaires se développent ?

Quand les gonades deviennent des ovaires, le kit féminin typique se développe naturellement au fur et à mesure de la croissance du bébé. Ainsi, habituellement, la vulve se développe, ce qui veut dire qu'il va y avoir des lèvres et une ouverture à l'entrée du vagin.

Chez les bébés atteints d'hyperplasie congénitales des surrénales (HCS), il manque dans le corps une enzyme qui aide les glandes surrénales à fabriquer une hormone appelée cortisol.

Il y a également une production excessive d'androgènes dans les glandes surrénales, et donc une trop grande quantité de testostérone / androgènes, par rapport à celle habituellement produite chez les bébés 46,XX. Ceci a le plus souvent des conséquences sur le développement des organes génitaux externes et internes.

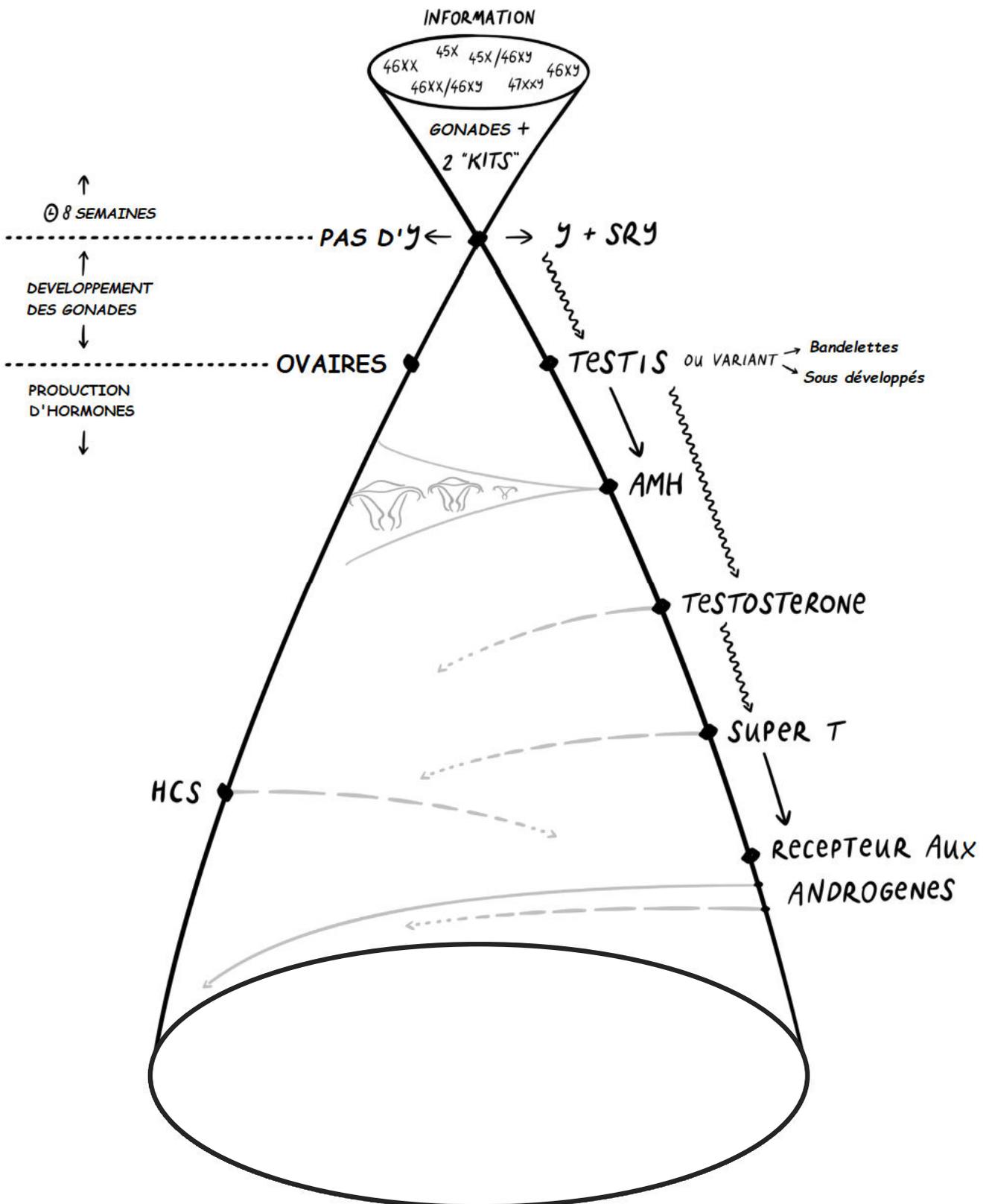
Les tissus des organes génitaux sont en effet sensibles aux androgènes et à la testostérone. Aussi, grandissent-ils comme tout tissu exposé à plus de testostérone. Chez les filles atteintes d'HCS, l'excès de testostérone peut faire grandir les tissus des organes génitaux au-delà de la taille la plus courante.

Le saviez-vous ?

Tout le monde a des glandes surrénales situées au-dessus des reins. Elles produisent des hormones qui permettent la régulation du sel, du sucre et du stress. Elles produisent aussi des androgènes. Cela signifie que tous les garçons et toutes les filles fabriquent de la testostérone et des androgènes, à des degrés variables.

En savoir plus ?

Très exceptionnellement un enfant 46,XX avec une VDG peut produire plus de testostérone que prévu quand une partie de ses ovaires contient du tissu testiculaire (ovotestis).



L'apparence des organes génitaux externes est variable

Quelle que soit l'histoire du développement des organes sexuels, chaque vulve et chaque pénis sont différents.

Pour certaines filles avec HCS et certaines filles avec un caryotype 46,XY, ceci peut signifier :

- Que le clitoris apparaîtra typique ou plus gros qu'habituellement
- Qu'il y a un orifice vaginal ou que l'ouverture du vagin rejoint l'urètre, à l'intérieur du corps, pour former un canal commun. L'urètre est le canal par lequel les urines quittent la vessie vers l'extérieur. Cela signifie qu'il n'y a pas d'orifice vaginal. La convergence du vagin dans l'urètre peut être plus ou moins haute.

Pour les garçons avec des testicules mal développés, ou avec une sensibilité insuffisante à la testostérone ou avec des enzymes ou protéines et gènes qui n'ont pas bien travaillé ensemble pendant le développement, ou même pour certains garçons avec des testicules d'apparence habituelle

- Le pénis peut être plus petit, et l'ouverture de l'urètre peut être situé non pas au bout, mais plus bas le long du pénis. C'est ce qu'on appelle habituellement un hypospade péno-scrotal ou proximal. Le pénis est souvent courbé. Le scrotum peut être mal développé ou séparé en deux.
- Un ou deux des testicules peuvent être non descendus dans le scrotum

Clitoris plus gros
Canal commun
(le vagin rejoint l'urètre)

←TYPIQUE→

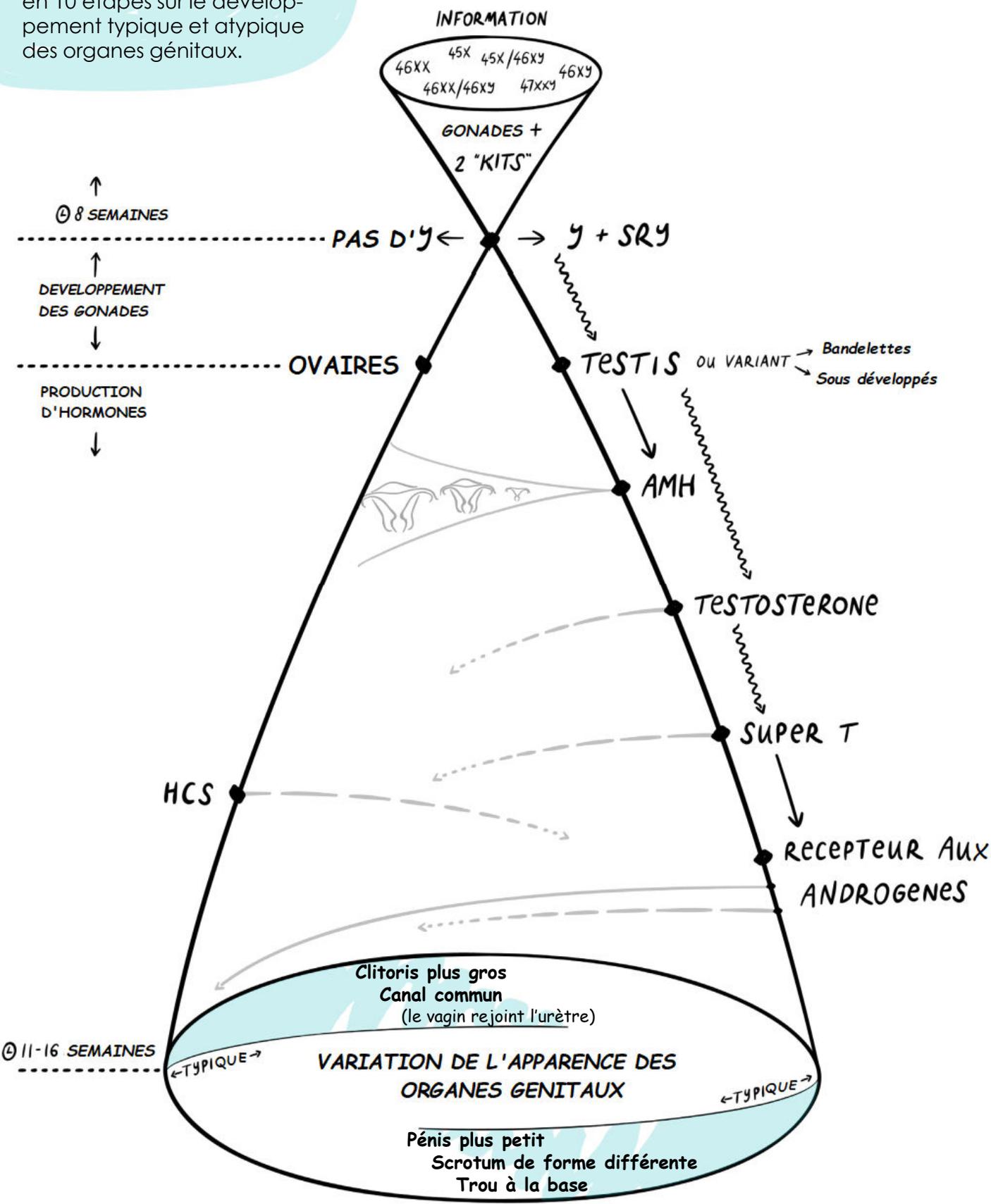
VARIATION DE L'APPARENCE DES ORGANES GENITAUX

←TYPIQUE→

Pénis plus petit
Scrotum de forme différente
Trou à la base

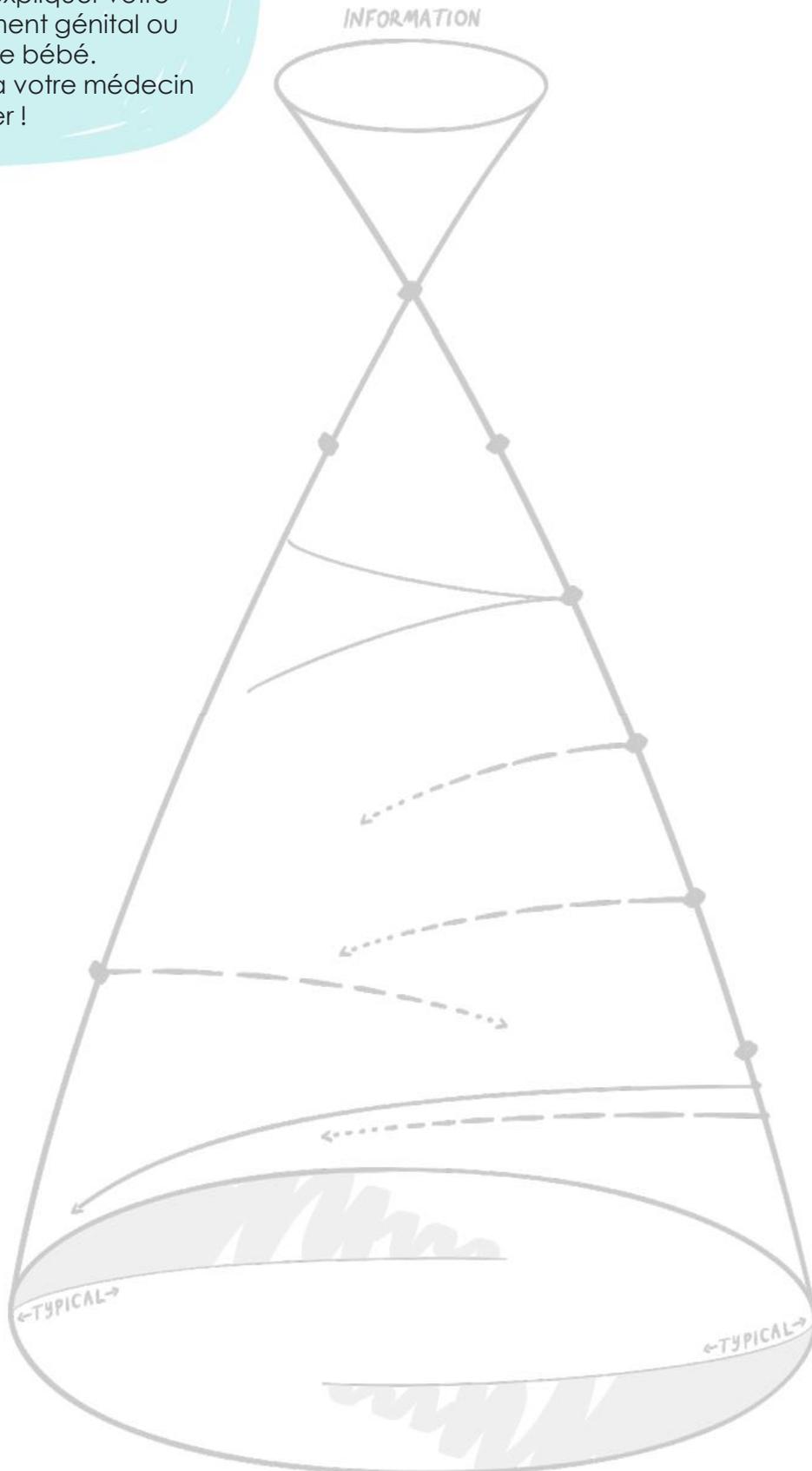
Pour résumer

Sur cette page, nous résumons tout ce que nous avons appris en 10 étapes sur le développement typique et atypique des organes génitaux.



Modèle pour les parents et les jeunes

Utilisez ce modèle pour vous entraîner à expliquer votre développement génital ou celui de votre bébé. Demandez à votre médecin de vous aider !



La Puberté

La puberté est un moment très important dans le développement sexuel. Elle peut durer - du début à la fin - 4 à 5 ans.

Les enfants qui présentent une variation du développement génital peuvent avoir besoin de spécialistes des hormones (appelés endocrinologues) pour les aider à se développer tout au long de leur puberté et même après.

Discutez avec les médecins de ce qu'on sait de la puberté de votre enfant et des informations dont vous aurez besoin plus tard.

Vous pouvez également consulter le site internet anglais www.dsdteens.org pour en savoir plus sur la puberté des adolescents qui ont une variation du développement génital.

Note pour les parents...

Les enfants acceptent volontiers et ont besoin d'informations pertinentes au sujet de leur corps et sur la façon dont leur corps va se développer. Accompagnez-les le plus tôt possible dans la découverte du développement de leurs organes sexuels. Après tout, c'est dans leur corps que cela se passe



Autres ressources de dsdfamilies

Premiers jours - lorsque votre bébé naît avec des organes génitaux différents

Disponible en : anglais, ourdou, polonais, arabe, néerlandais, espagnol, allemand, suédois, turc, norvégien, bulgare, français, russe, catalan, portugais et moldave

Les meilleurs conseils pour discuter

Conseils et exemples pour aider les parents / tuteurs à parler aux enfants des variations du développement génital.

Pour parler

Pour parler aux enfants de 0 à 6 ans, de 7 à 10 ans, de 11 à 14 ans, de 15 ans et plus
En ligne uniquement sur www.dsdfamilies.org

Écoutez nous

Consultations avec les enfants, les jeunes et leurs familles vivant avec un développement différent du sexe, rapport final, 2019

Dix conseils pour la dilatation (vaginale)

Distribué avec le soutien des associations britannique, européenne et internationale de gynécologie pour adolescents

www.dsdteens.org

Informations conviviales et pratiques pour les préadolescents et les adolescents sur la puberté, l'amitié, la communication, l'école, les soins médicaux, les relations et le sexe.

Fin

Dessiner les organes génitaux ou ne pas dessiner les organes génitaux ? Telle est la question...

Tout en produisant cette histoire, nous avons longuement réfléchi à l'inclusion de dessins de variations de l'aspect génital. Au lieu de cela, nous avons décidé que cette brochure se concentrerait sur le processus biologique de développement des organes sexuels. Nous savons que chaque petit bébé est différent à l'intérieur et à l'extérieur et nous ne voulons pas troubler les nouveaux parents. Dites-nous ce que vous en pensez et ce qui serait le plus utile en nous envoyant un message à

crmdevgen.bct@aphp.fr

Une note sur dsdfamilies

Dsdfamilies est une association **anglaise** qui offre un soutien éducatif, pratique et par les pairs, aux enfants, aux jeunes et aux familles vivant avec des différences de développement génital.

Nous nous efforçons de faire en sorte d'informer, à partir des expériences d'enfants, de jeunes et de leurs familles, vous et les professionnels de santé.

Nous avons écrit ce livret en collaboration avec tout ceux qui prennent soins des personnes porteuses de VDG et les associations.

info@dsdfamilies.org

www.dsdfamilies.org

www.dsdteens.org

