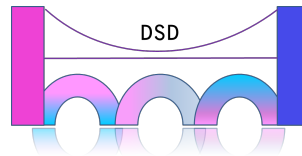


Prise en charge chirurgicale des Anomalies Congénitales du Développement Génito-Sexuel (DSD): La féminisation

Pierre Mouriquand

2015



De qui parle-ton ?

- 5 groupes distincts de DSD:
 - **46,XX DSD:** Filles virilisées
 - Hyperplasies surrénales congénitales
 - **46,XY DSD:** Phénotypes variables - Hypospades / Micropénis
 - Anomalies de la biosynthèse des stéroïdes sexuels
 - Dysfonctions gonadiques périphériques ou centrales
 - Dysfonctions des tissus cibles
 - **Mosaïques chromosomiques:** Phénotypes variables
 - 45,X0/46,XY (Dysgénésie gonadique mixte)
 - **Ovo-testicular DSD**
 - **DSD « non hormonales »:**
 - Anomalies caudales: Exstrophies

Hétérogénéité, rareté et complexité des DSD

- Prise en charge spécifique
 - propre à chaque pathologie sous-jacente
 - Propre à chaque patient
- Prise en charge multidisciplinaire
- Identification des centres de référence DSD et réseaux de soins
- Faible volume de patients
 - 25 nouvelles 46,XX HSC en France / an
 - 29 CHU !
- Grande hétérogénéité de prise en charge

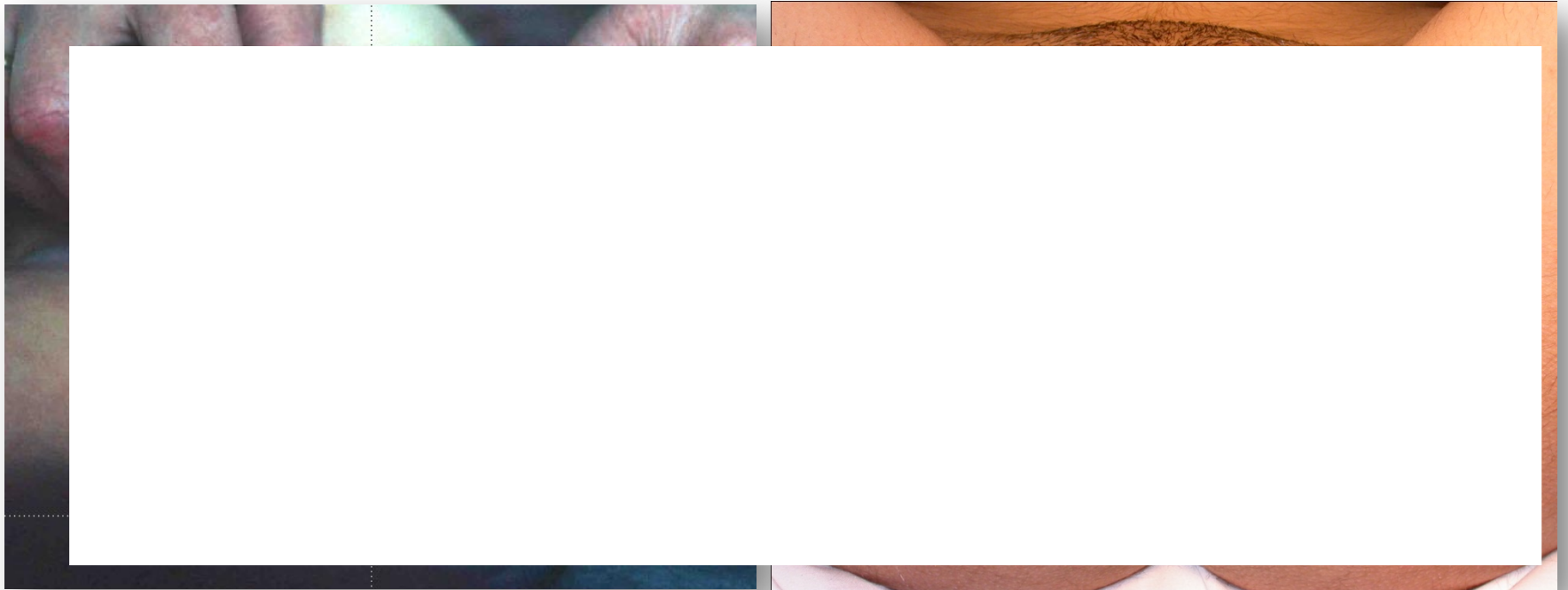
DSD où se pose le problème de l'assignation du genre

- **46,XX DSD:**
 - HSC très virilisée de diagnostic tardif
- **46,XY:**
 - Phénotypes féminins à la naissance et virilisation à la puberté
 - Blocs enzymatiques: 17 β OH deshydrogénase ...
 - Déficit en 5 α réductase
 - Insensibilité partielle aux androgènes
- **45,X0/46,XY:** Asymétrie des OGE / OGI
 - Phénotypes très variables
- **Ovotesticular DSD (46,XX ou mosaïque)**
- **DSD « non-hormonales »**
 - Exstrophies du cloaque

HSC



17 β HSD



A la naissance

A 16 ans

Déficit en 5 α réductase



1 an



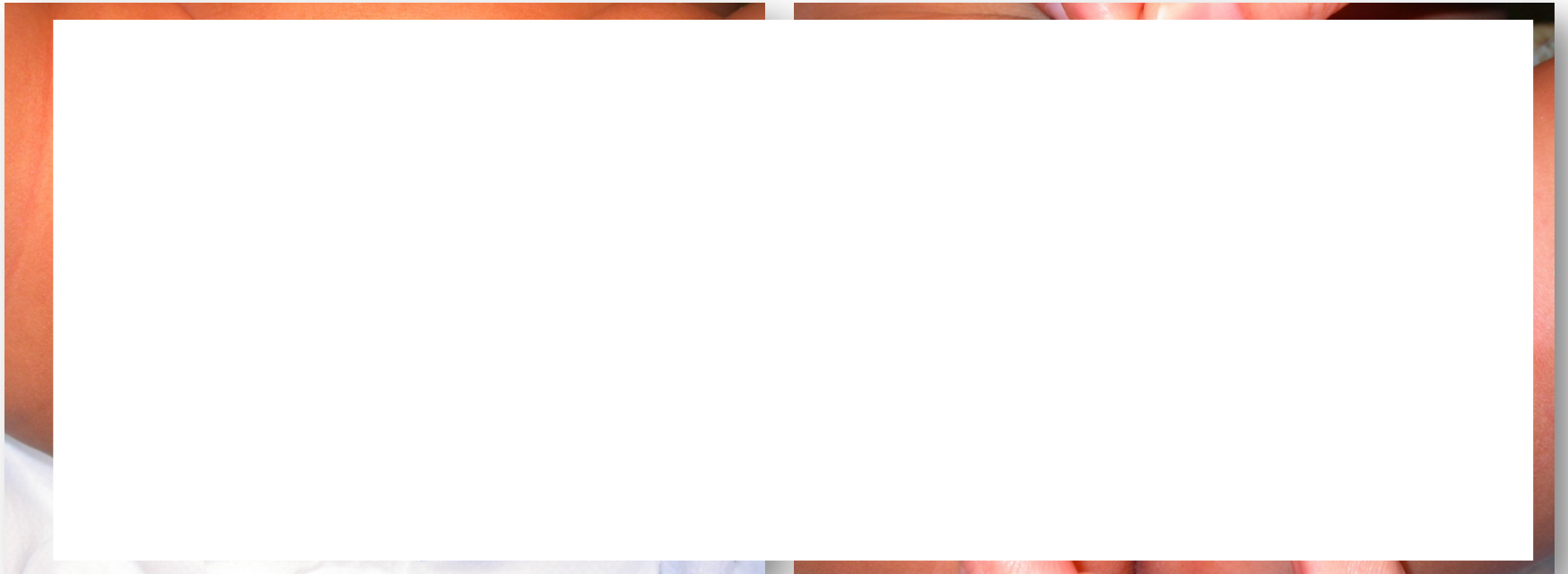
Puberté

Guevo doce

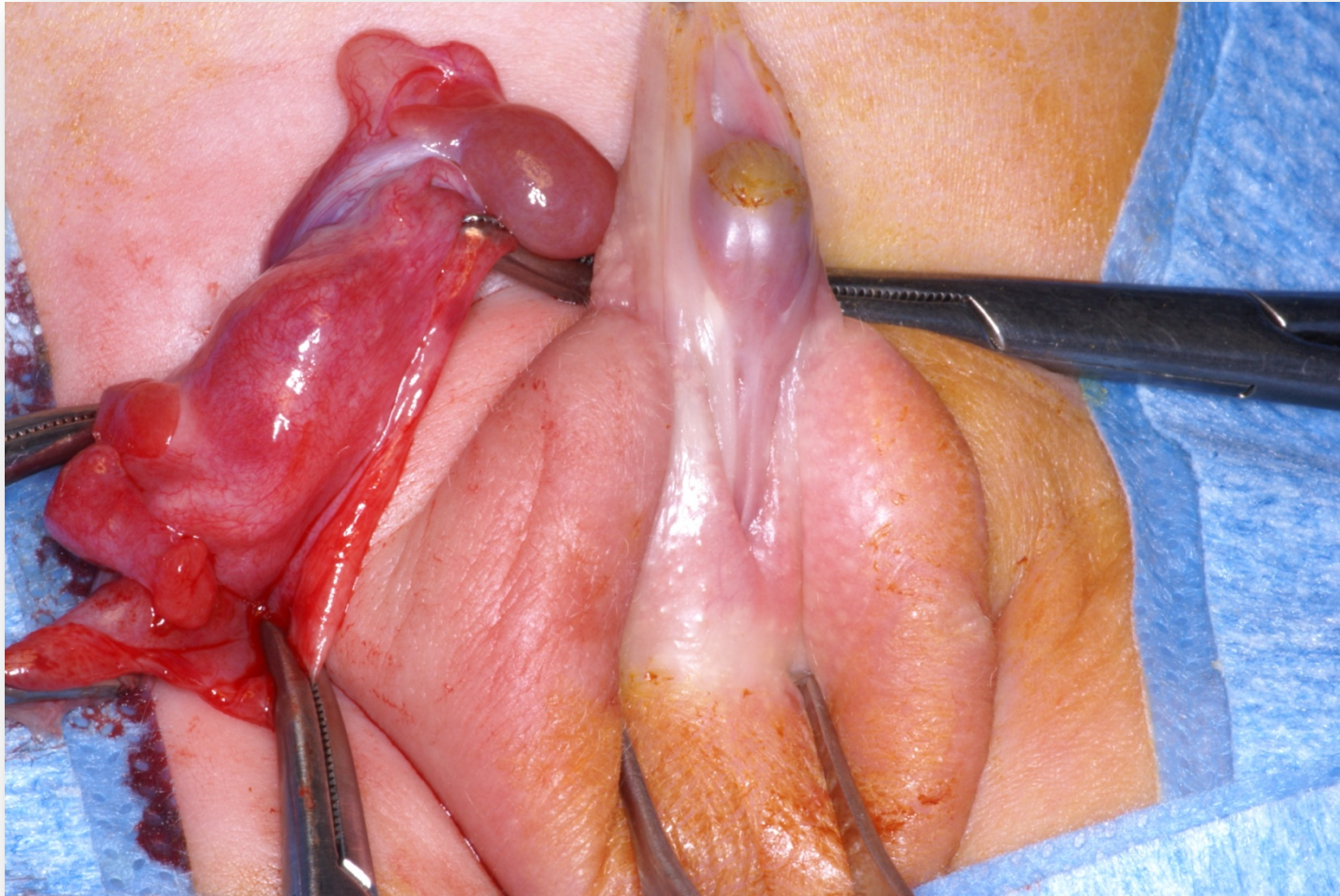
Insensibilité partielle aux androgènes



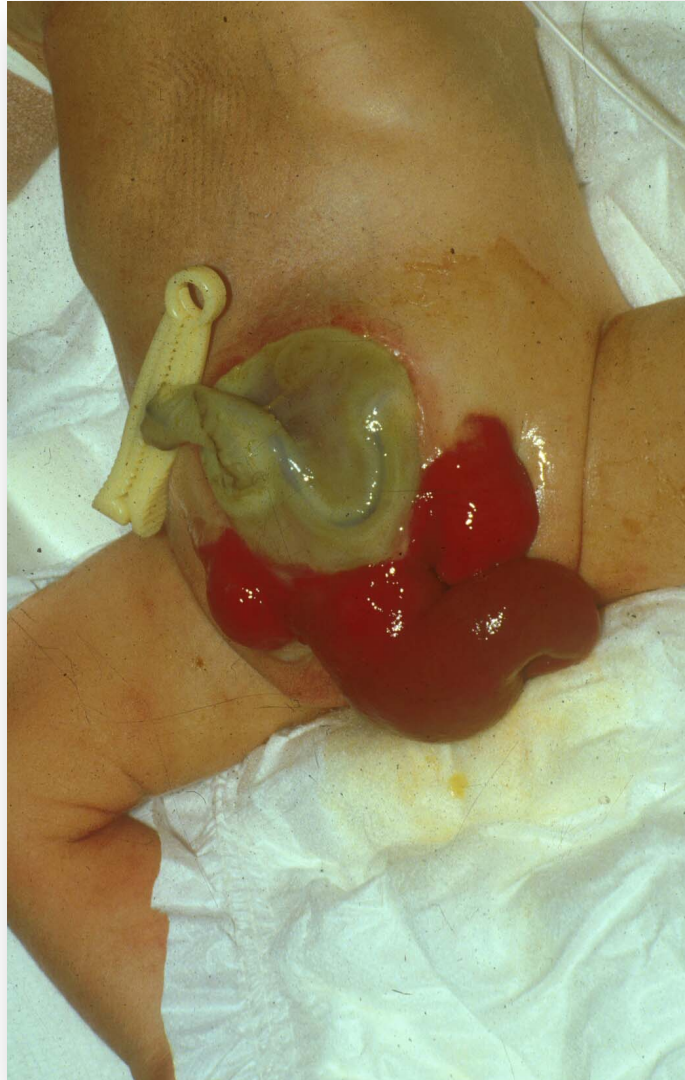
45,X0/46,XY



Ovotesticular DSD



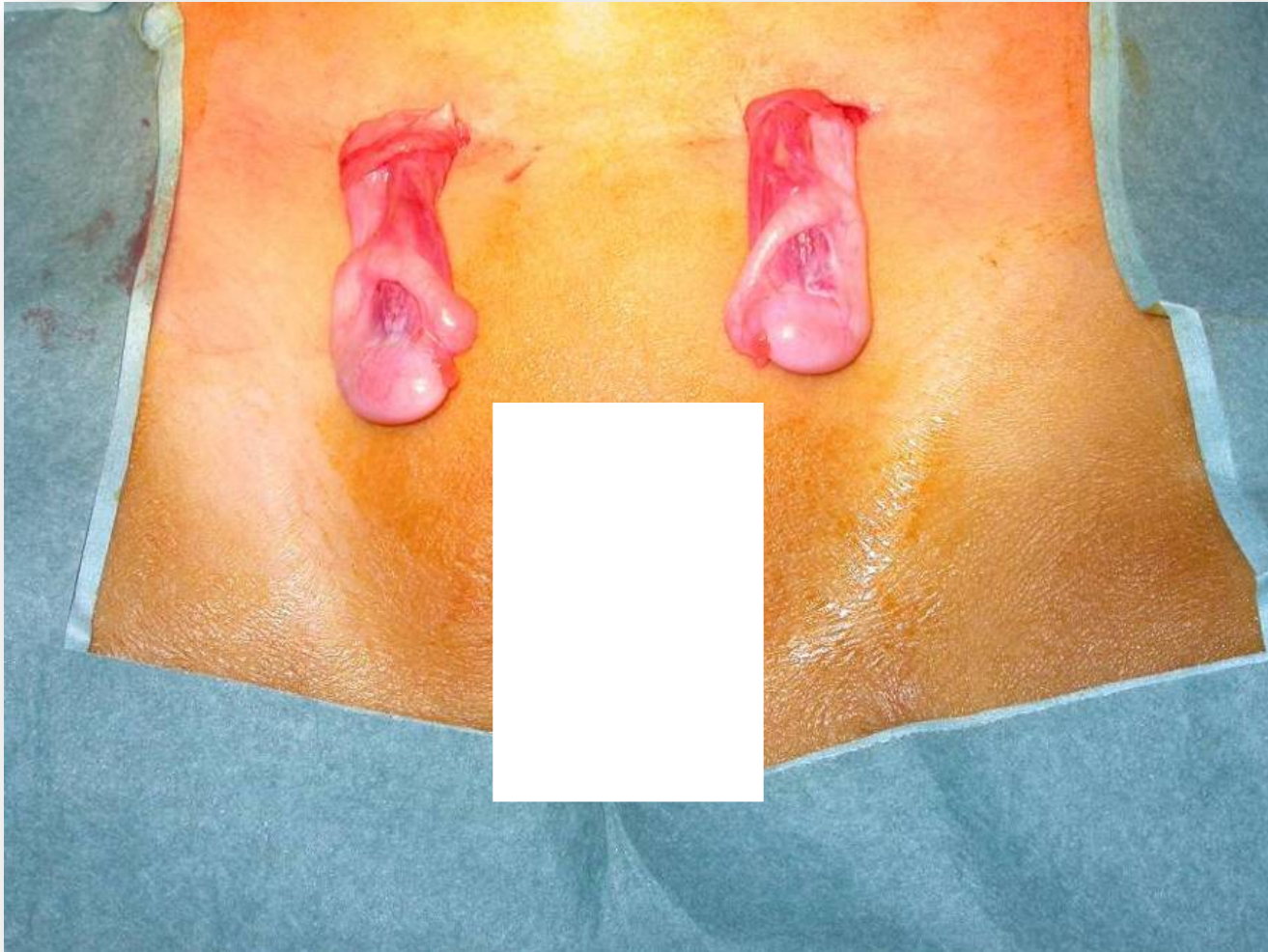
Exstrophie cloacale



Contexte du diagnostic

- **Avant la naissance:**
 - Discordance entre échographie des OGE et caryotype
- **A la naissance:**
 - Apparence inhabituelle des OGE
- **Dans l'enfance:**
 - Découverte de testicules chez une fillette au cours d'une intervention pour hernies inguinales
- **A la puberté:**
 - Virilisation chez une enfant élevée dans le sexe féminin
 - Apparition de seins chez un enfant élevé en garçon

Insensibilité complète aux androgènes



Conséquences possibles des DSD - 1

- Assignation d'un genre (« visibilité sociale ») dans certaines situations complexes.
- Absence d'ouverture au périnée des cavités vagino-utérines
 - Rétention liquidienne
 - Dysménorrhées
 - Dysfonction sexuelle
- Développement pénien insuffisant
 - Dysfonction sexuelle

Conséquences possibles des DSD - 2

- Clitoris augmenté de taille:
 - image corporelle
 - Douleurs aux érections
- Atteinte de la fertilité dans les 2 sexes
- Cancers gonadiques dans certains DSD
- Infections urinaires
- Incontinence
- Troubles de la construction de l'identité psycho-sexuelle

Buts souhaités de la chirurgie

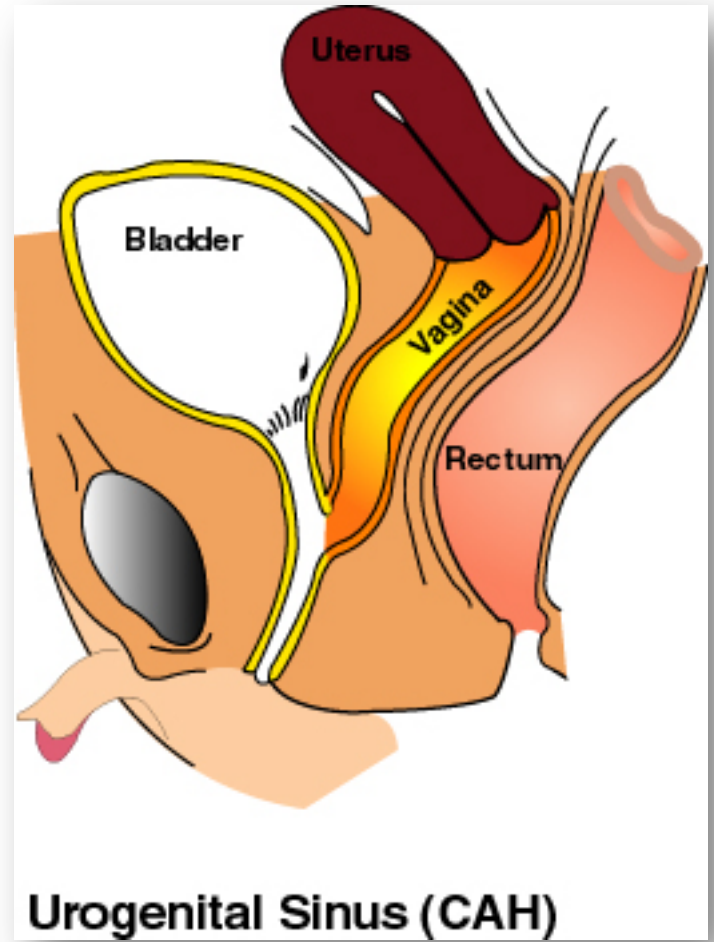
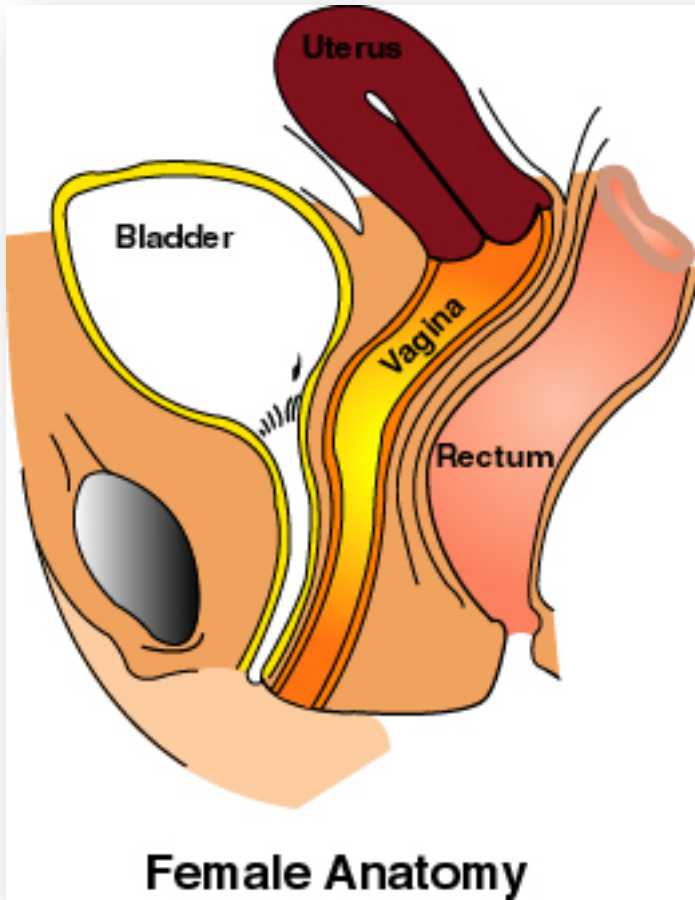
- Restaurer l'anatomie et les fonctions génitales
 - Future vie sexuelle
 - Reproduction (fertilité)
 - Concordance identité sexuelle individuelle et identité du genre (identité sociale)
- Construction identitaire
- Eviter la stigmatisation



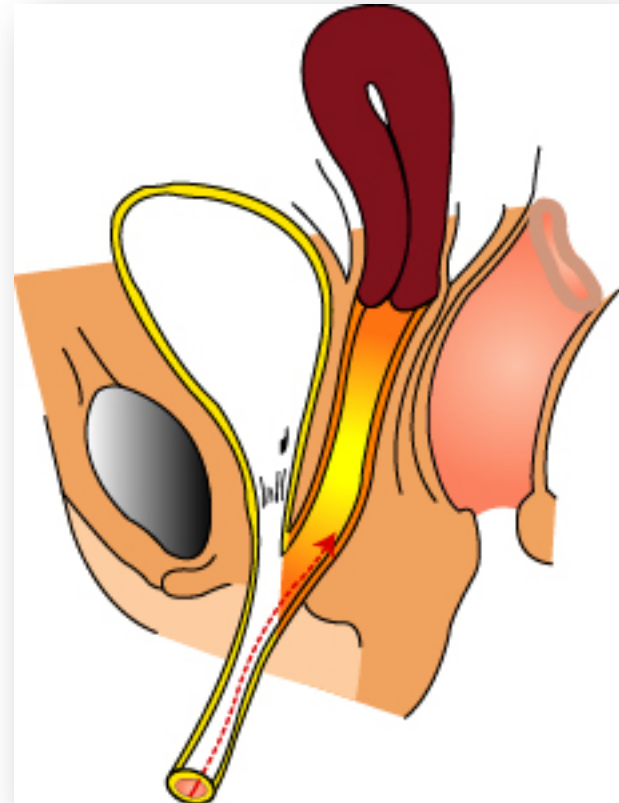
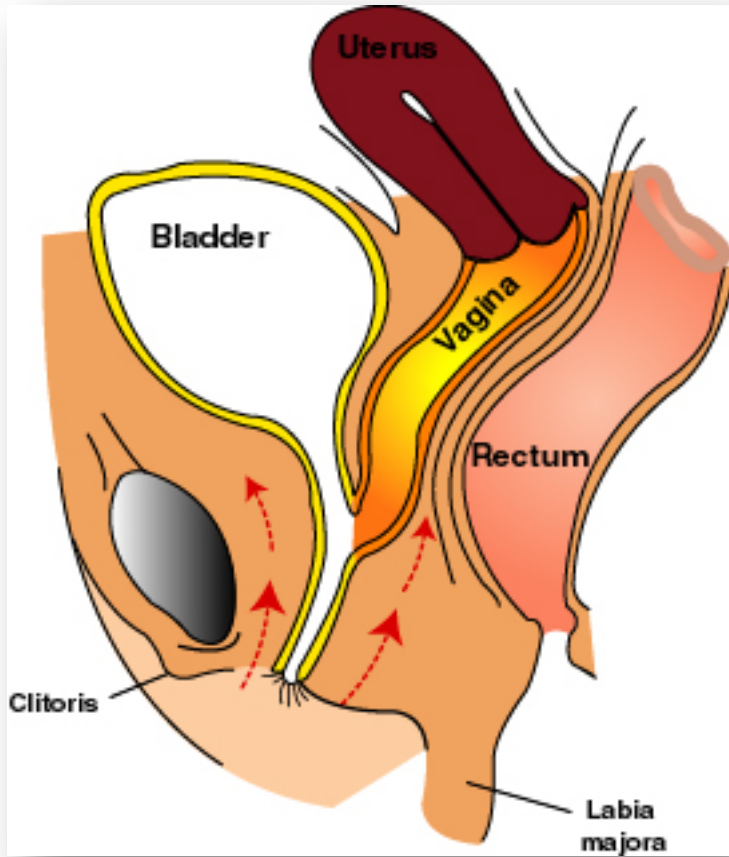
Chirurgie de « féminisation »

- Ouverture du vagin au périnée
- Création d'une cavité vaginale par substitution ou dilatation
- Réduction de la taille du bourgeon génital
 - Préservation de l'innervation clitoridienne
- Reconstruction de la vulve

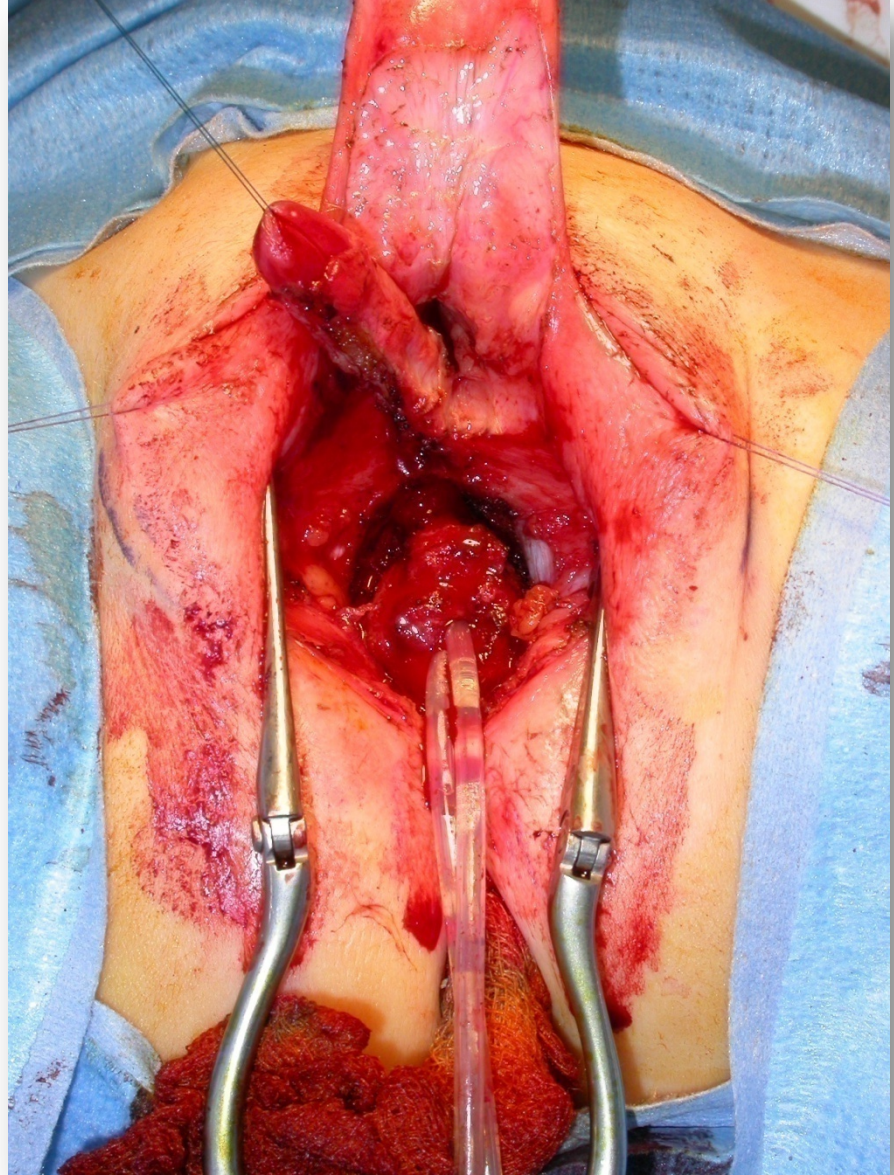
Anatomie



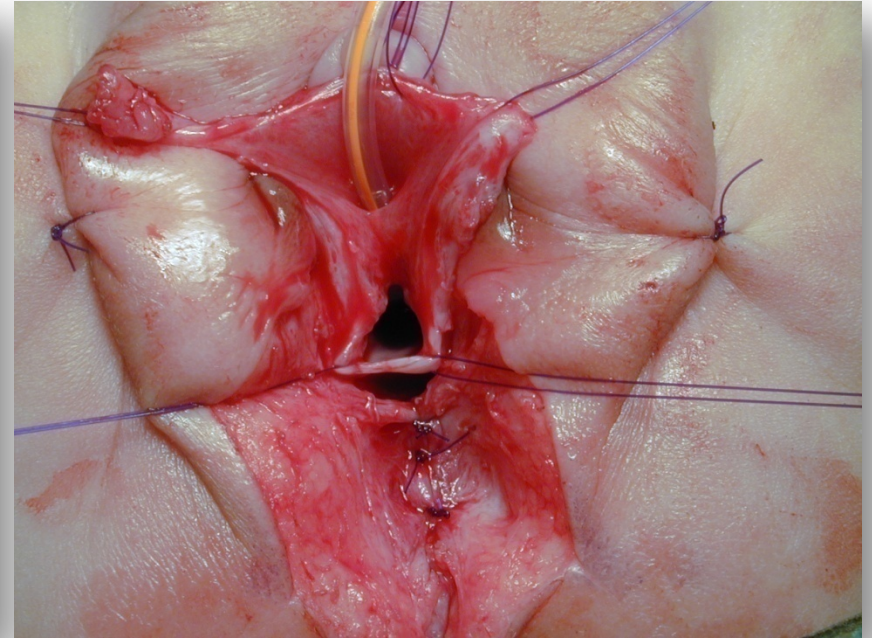
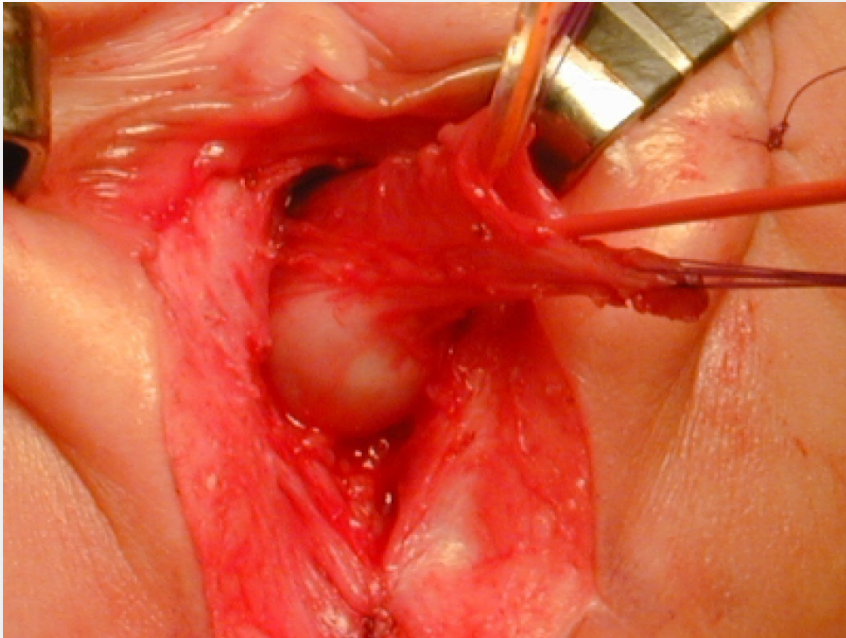
TUM –PUM: Top-down vaginoplasty



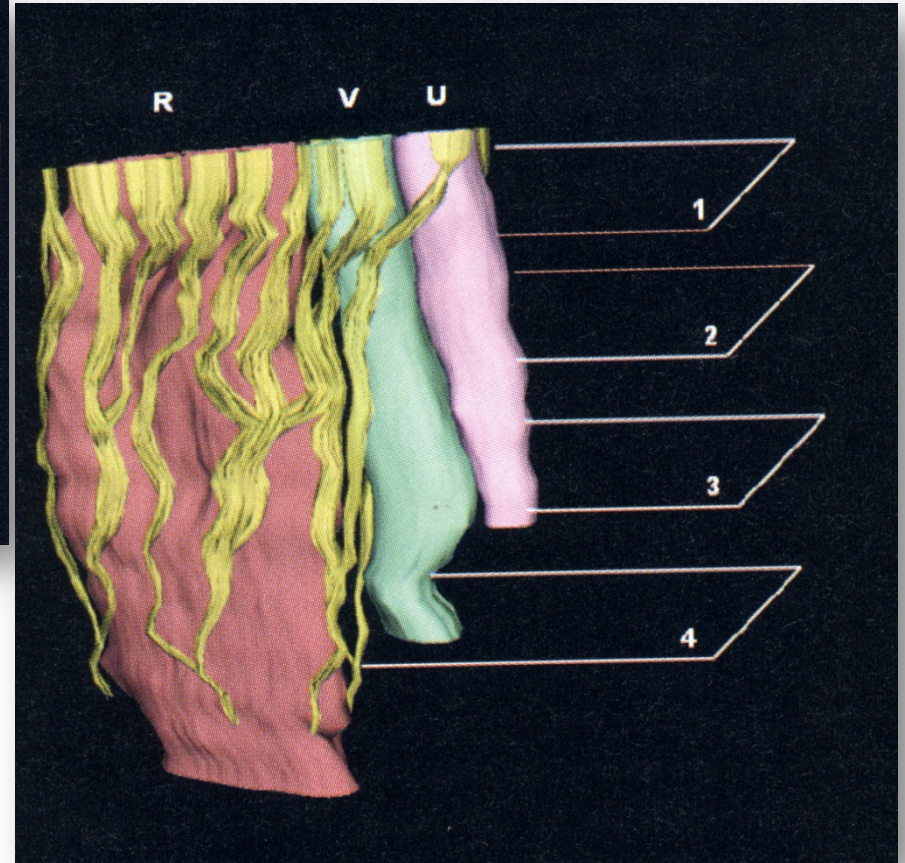
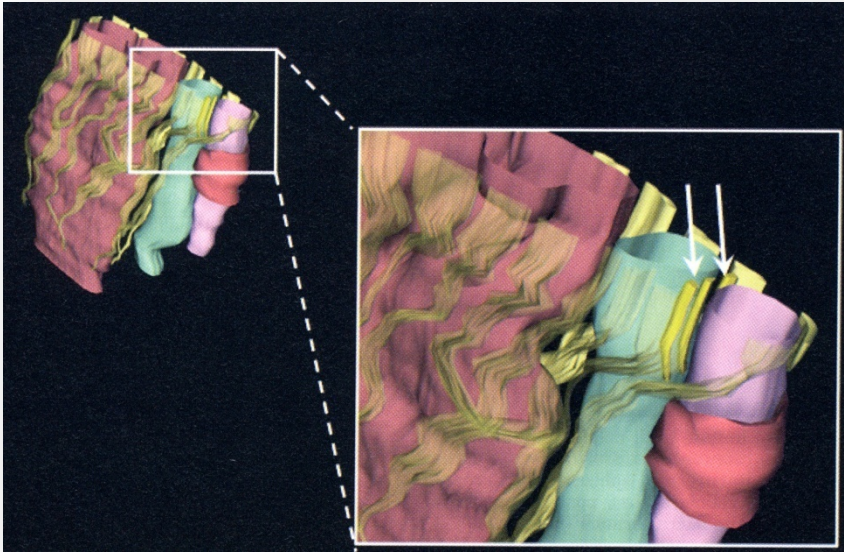
TUM-PUM



TUM-PUM



Pelvic neuroanatomy



Neuroanatomy

3-Dimensional Neuroanatomy of the Human Fetal Pelvis: Anatomical Support for Partial Urogenital Mobilization in the Treatment of Urogenital Sinus

Nicolas Kalfa, Benchun Liu, Mei Cao, Marcello Vilella, Michael Hsieh and Laurence S. Baskin*

From the Center for the Study and Treatment of Hypospadias, Department of Urology, University of California-San Francisco Children's Medical Center, University of California-San Francisco, San Francisco, California

Purpose: Retrospective reviews suggest that the functional outcomes of surgery of the urogenital sinus have often been unsatisfactory and to our knowledge the long-term results of newer surgical techniques have yet to be evaluated. A precise understanding of pelvic fetal neuroanatomy is germane for optimizing surgical correction of the urogenital sinus.

Materials and Methods: The pelves of 10 human female fetuses were serially sectioned. Masson's trichrome staining and immunochemistry for the neuronal marker S100 (Dako Corp., Carpinteria, California) along with anatomical computer reconstruction allowed 3-dimensional analysis of the nerves in relation to the pelvic structures as an animated motion picture.

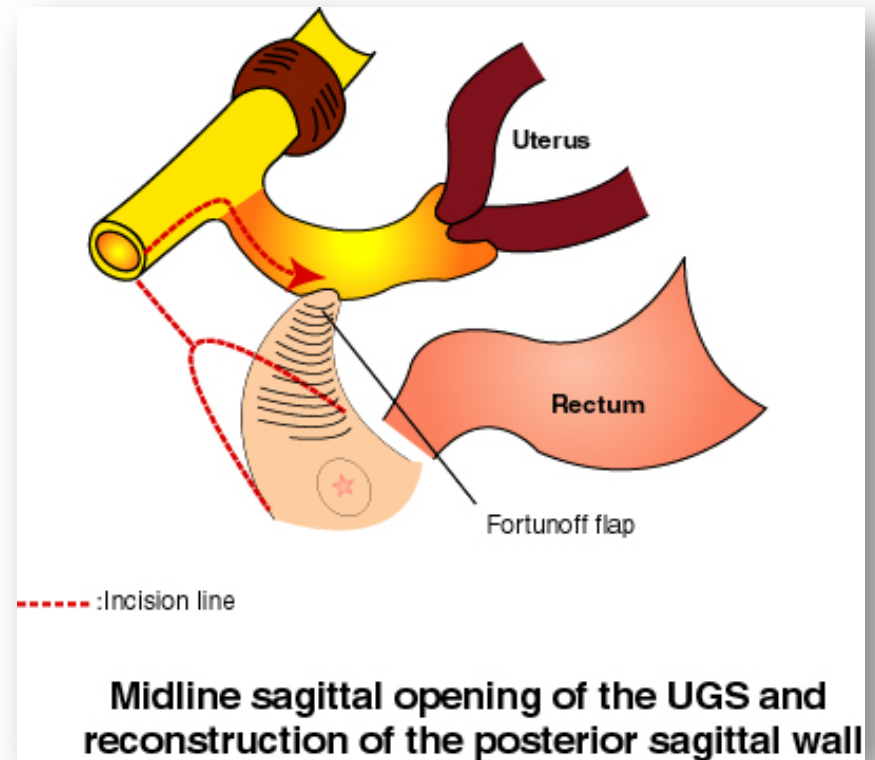
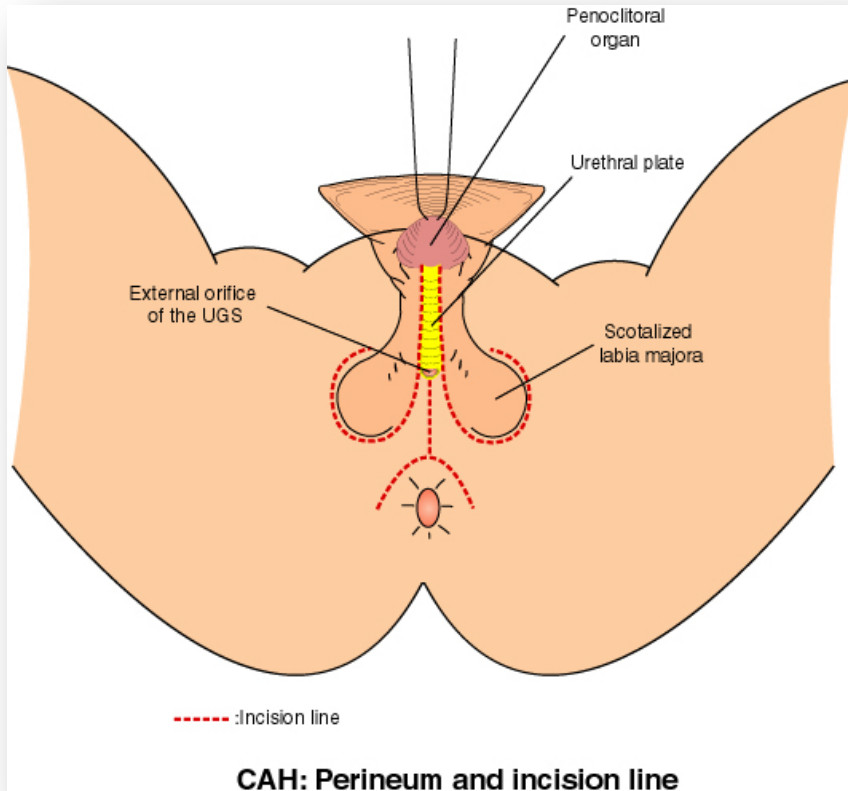
Results: Two types of neuronal structures were identified. 1) A dense perivisceral foil of branching nerves closely surrounded the pelvic organs. The localization of most nerves was on the external faces of the viscera with a limited fraction in the rectovaginal and urethrovaginal septa. This innervation was from the anterior cephalad periurethral area to the posterior caudal perirectal area. 2) A significant amount of nerves surrounded the cephalad urethra on its anterior and posterior faces.

Conclusions: Based on these anatomical data during surgical repair of a urogenital sinus we would advocate minimal mobilization of the lateral faces of the vagina, avoiding dissection of the proximal urethra above the pubic bone and electing a vaginal flap in severe cases.

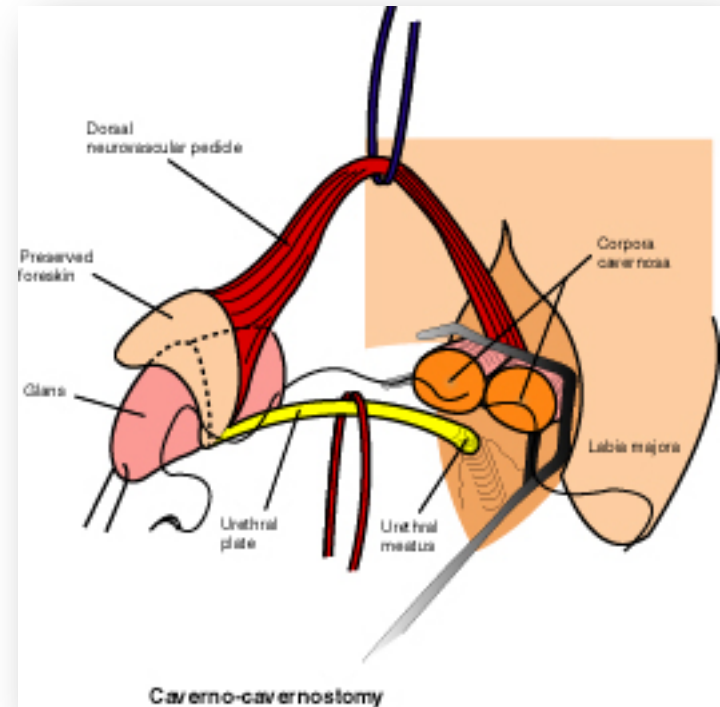
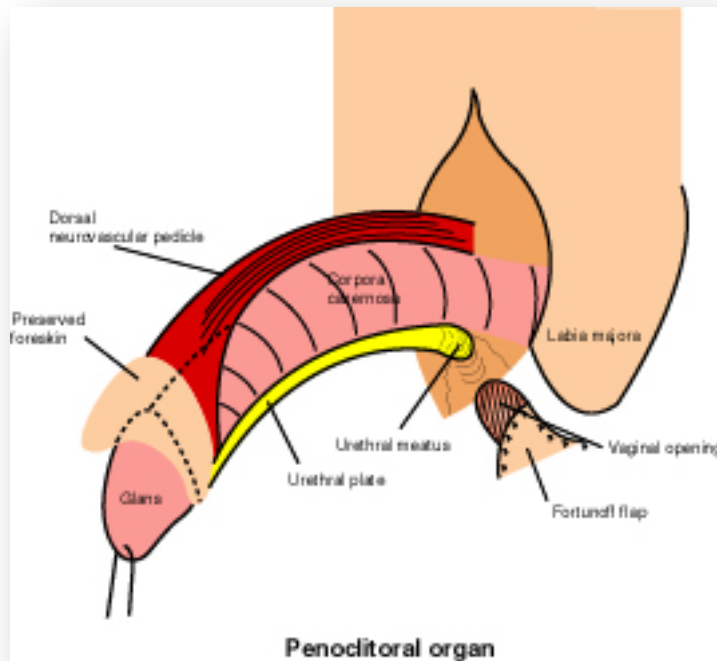
Commentaires

- La mobilisation de l'urèthre jusqu'à la confluence vaginale est-elle une menace pour l'innervation sphinctéro-vaginale ?
- R. Rink: Moins de Top-down mobilization
- Le travail de N. Kalfa chez L. Baskin plaide pour la non mobilisation de haut en bas.
- **Top-down vs.down-top vaginoplasty**

Approche classique



Clitorodoplastie P. Mollard



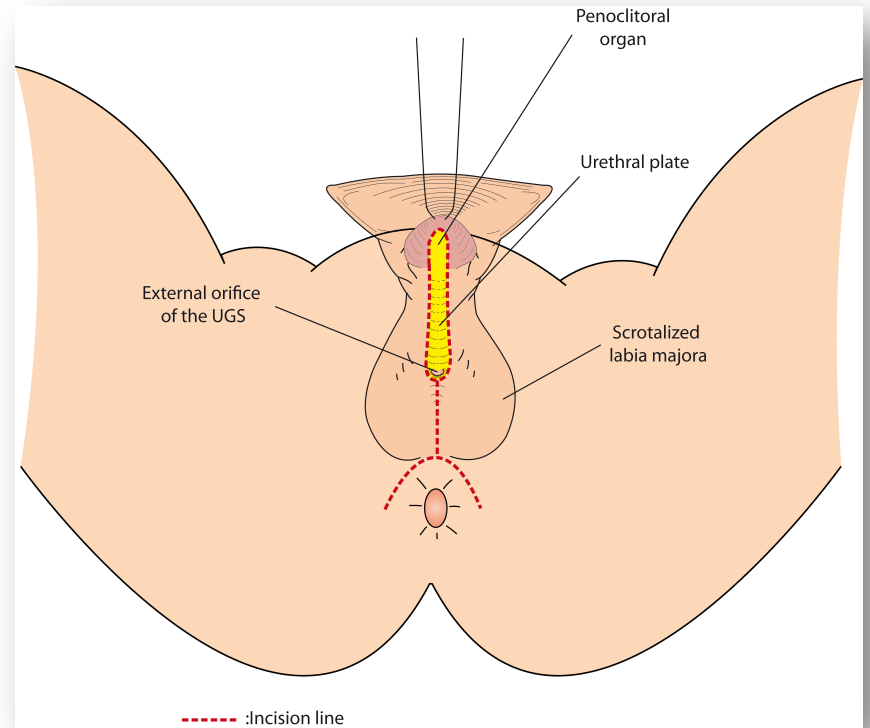
Résultats approche classique



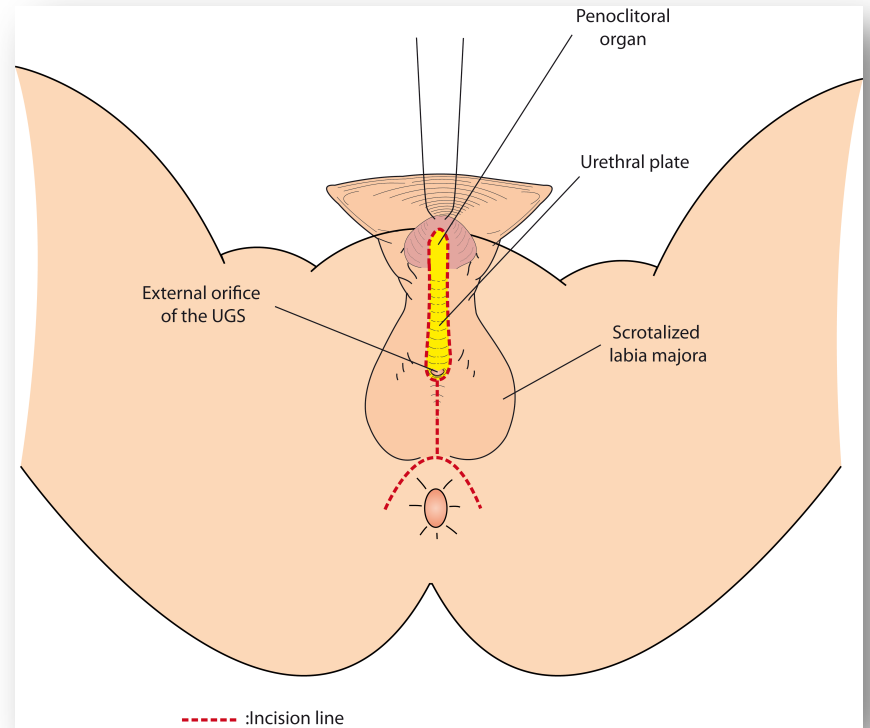
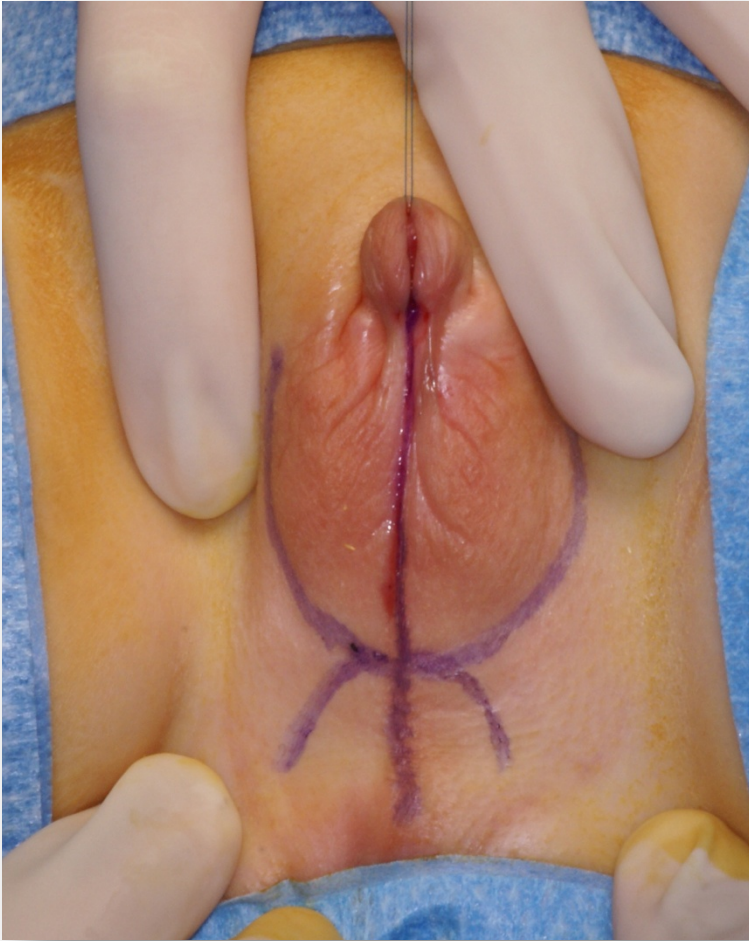
Chirurgie classique et réduction clitoridienne de Mollard

- Tobogan muqueux entre la base du clitoris et la lèvre antérieure du méat uréthral.
- Méat uréthral et ouverture vaginale très profonds, en « canon de fusil ».
- Reprise chirurgicale de l'introïtus à l'adolescence habituelle
- Résultat esthétique discutable: Pas de petites lèvres

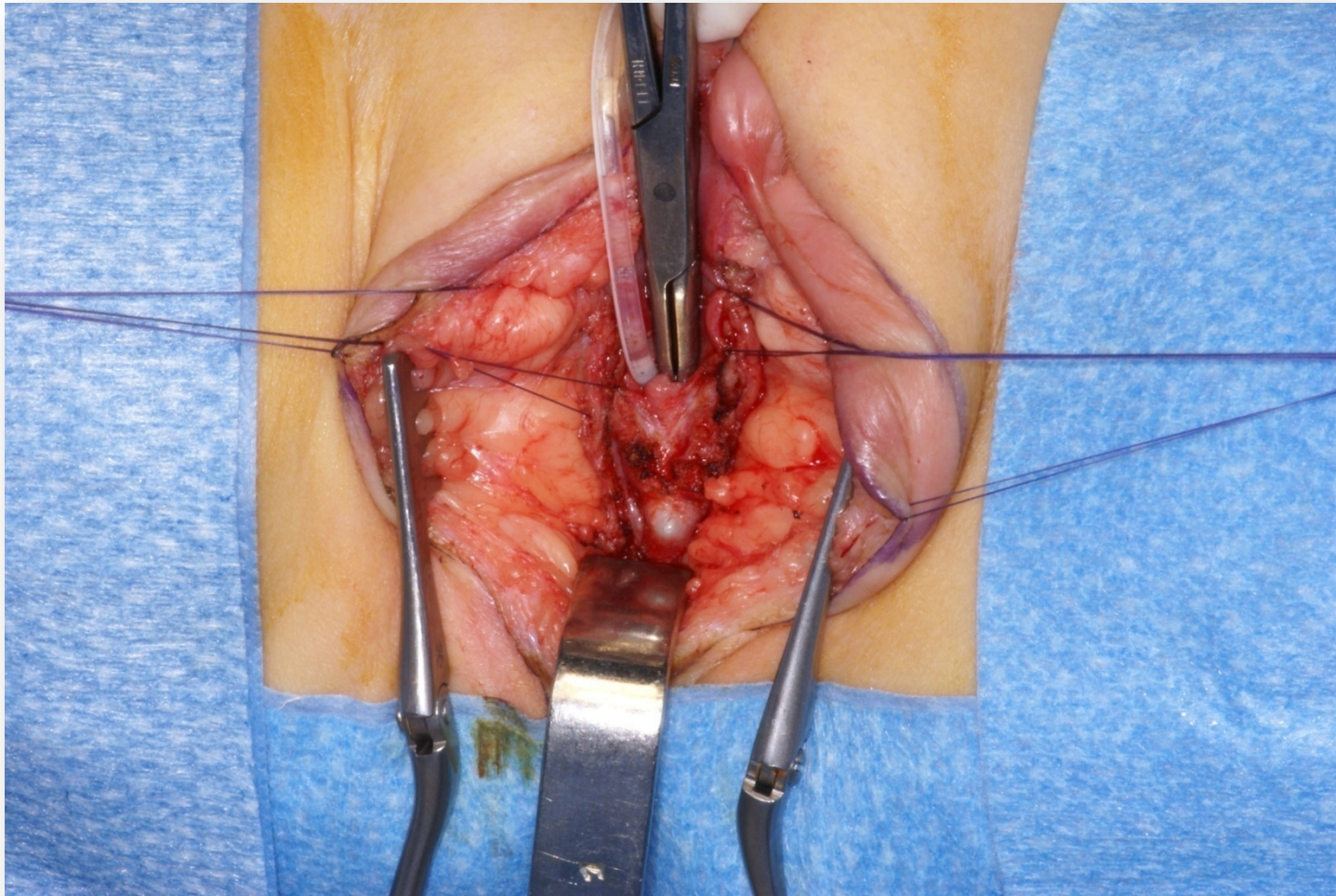
Technique actuelle



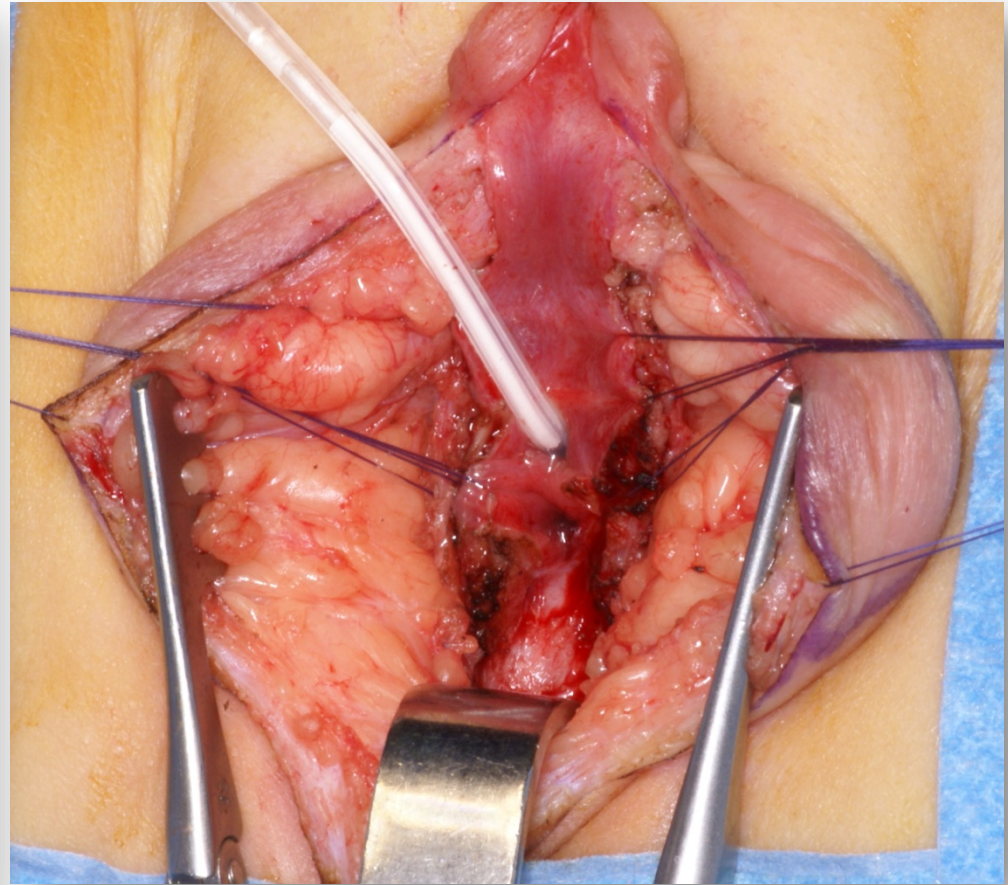
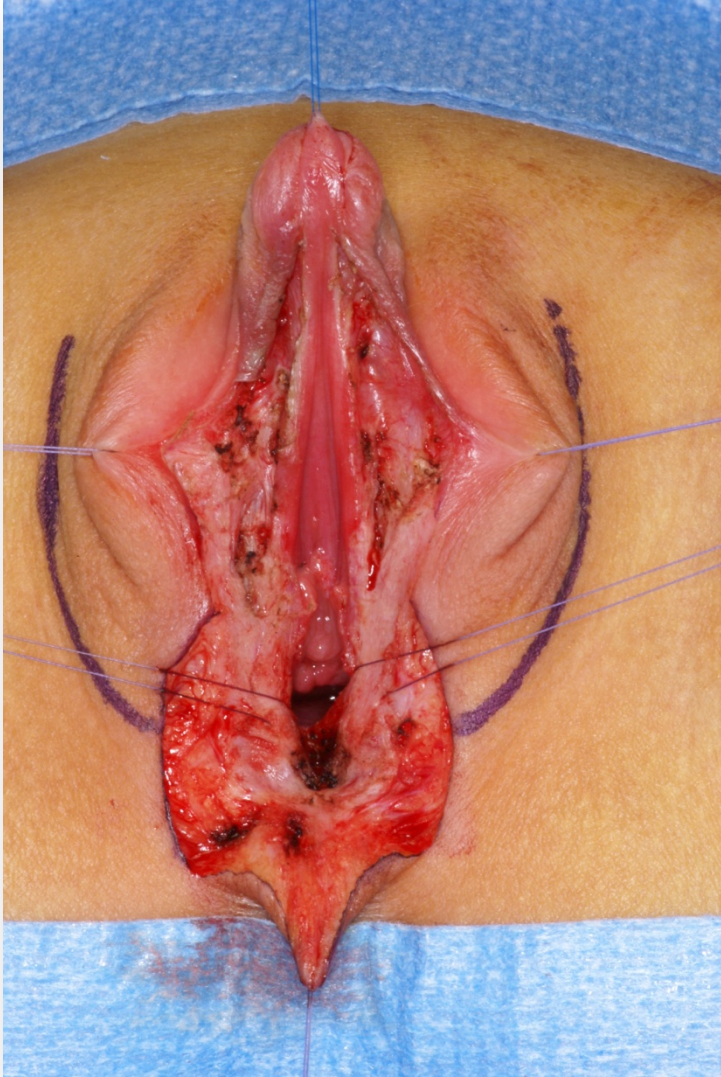
Incisions



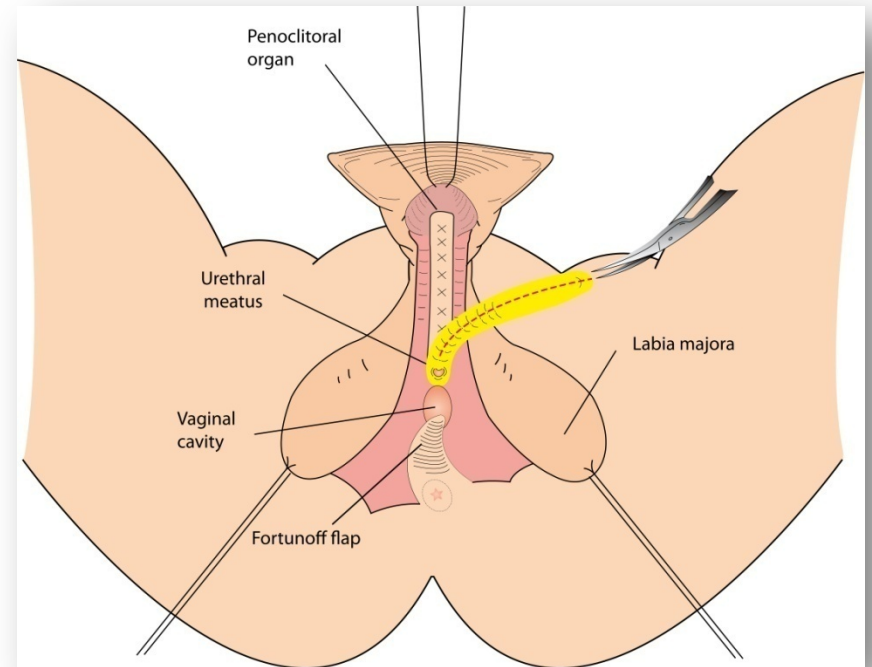
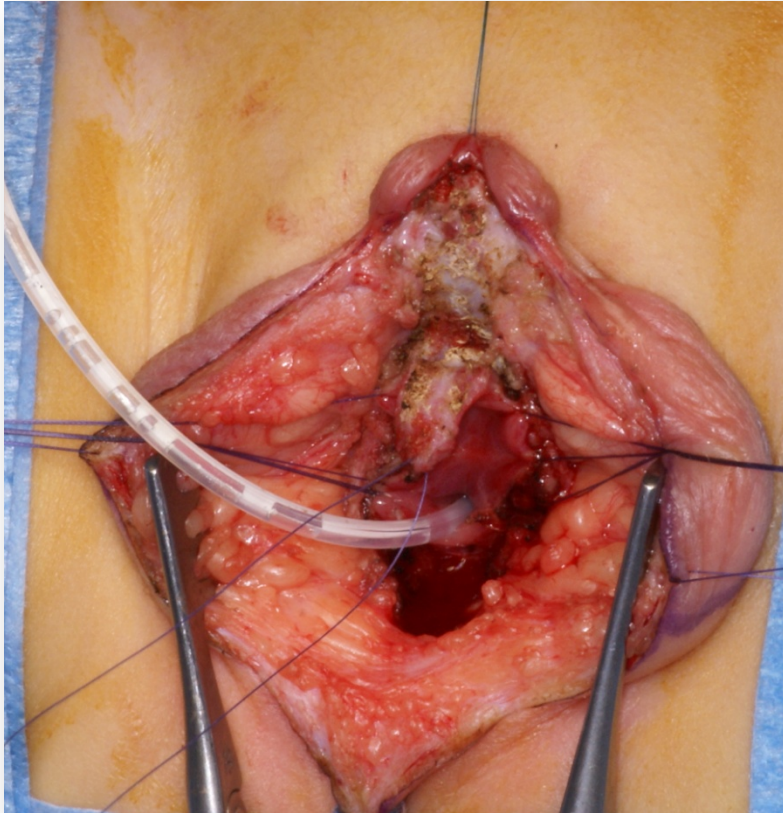
Ouverture de l'urètre jusqu'à la confluence



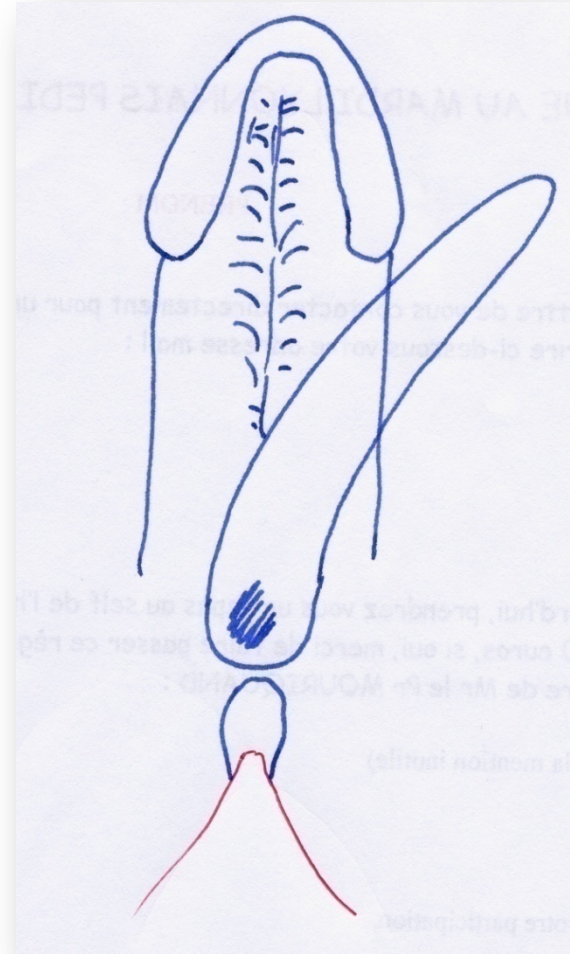
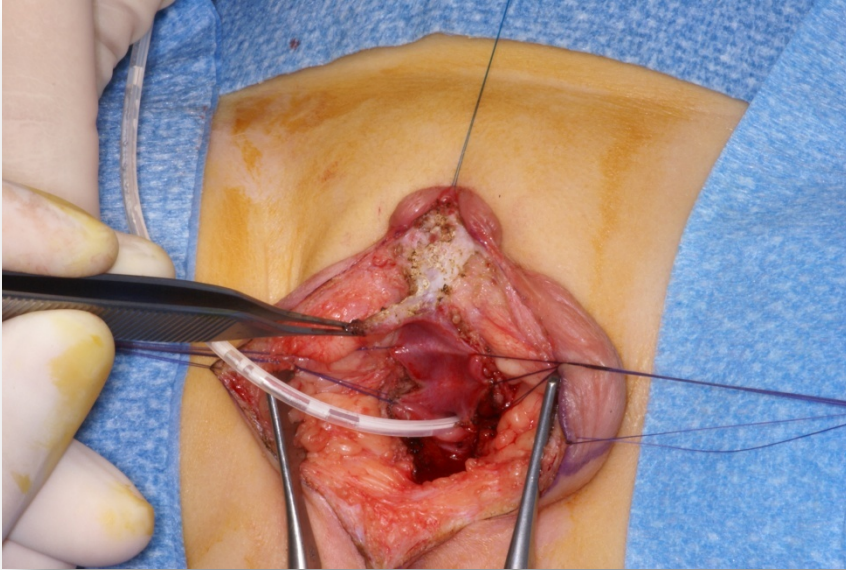
Gouttière uréthrale



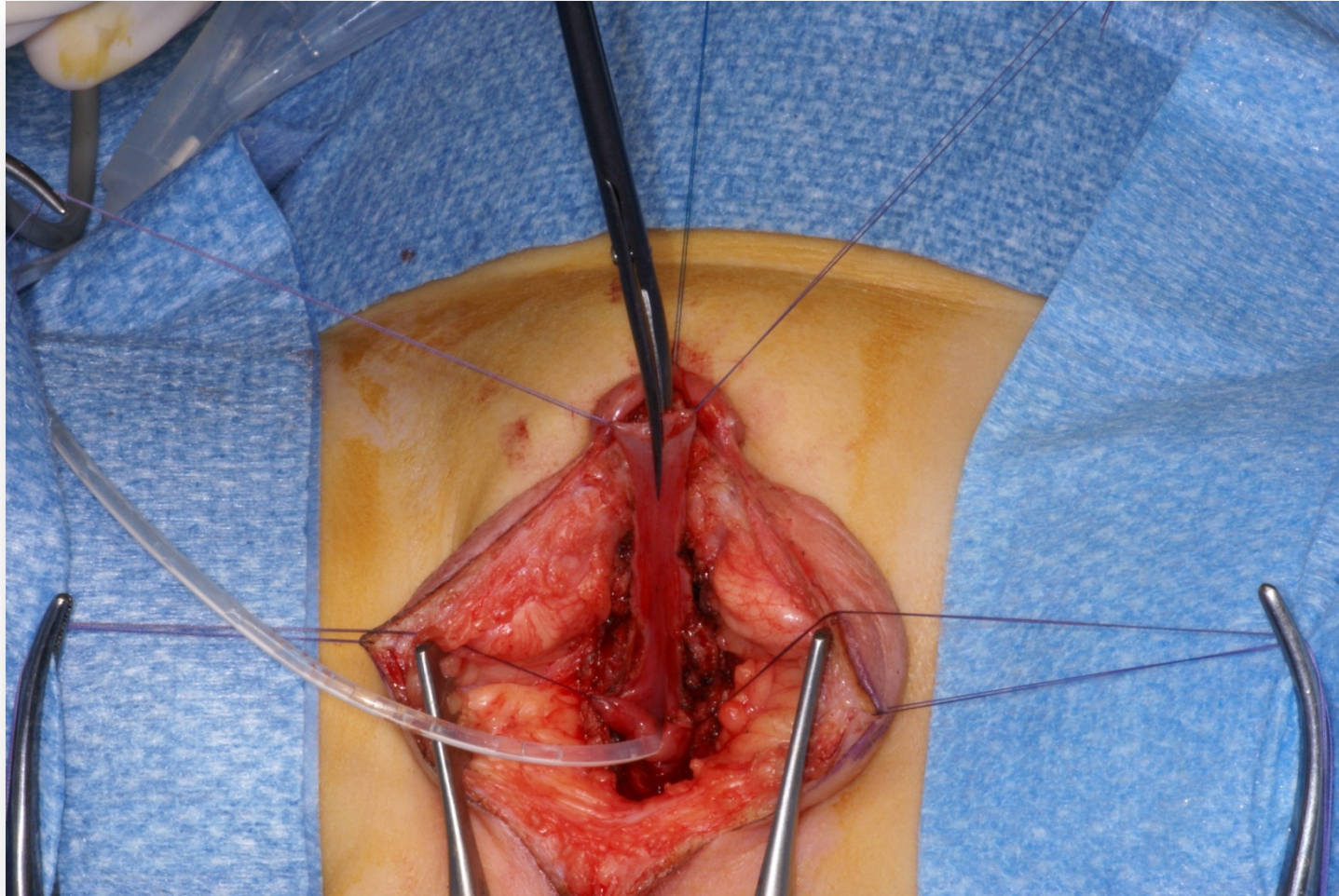
Détachement de la gouttière uréthrale



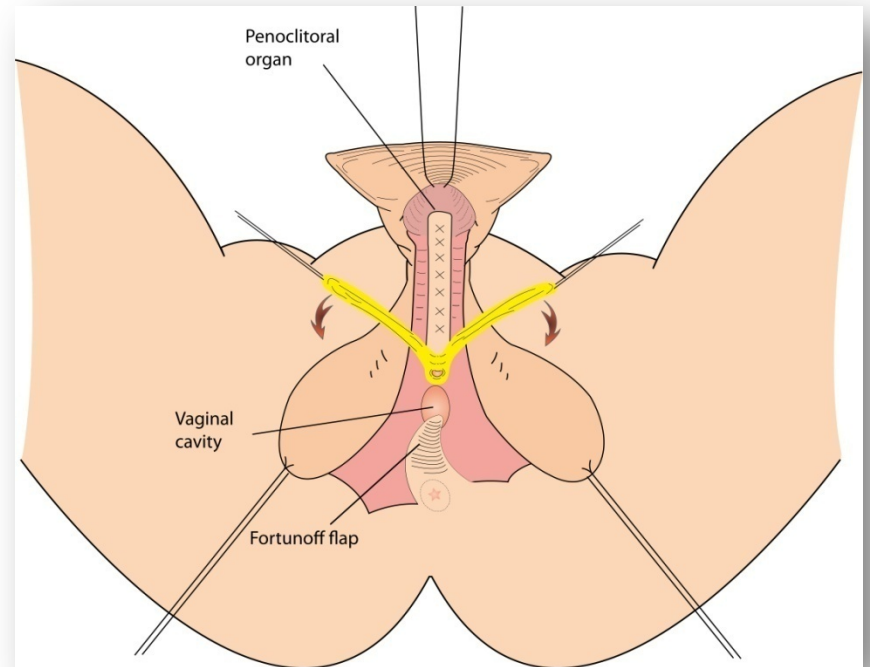
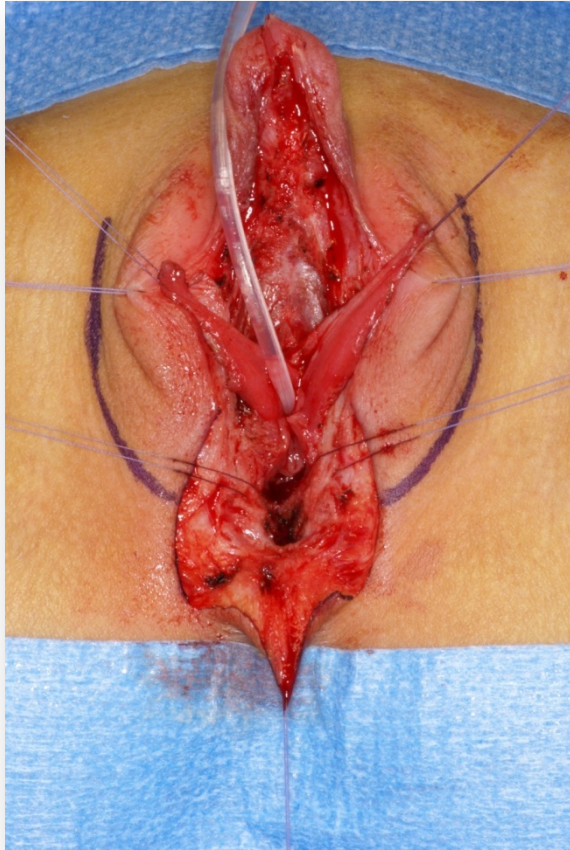
Détachement de la gouttière uréthrale



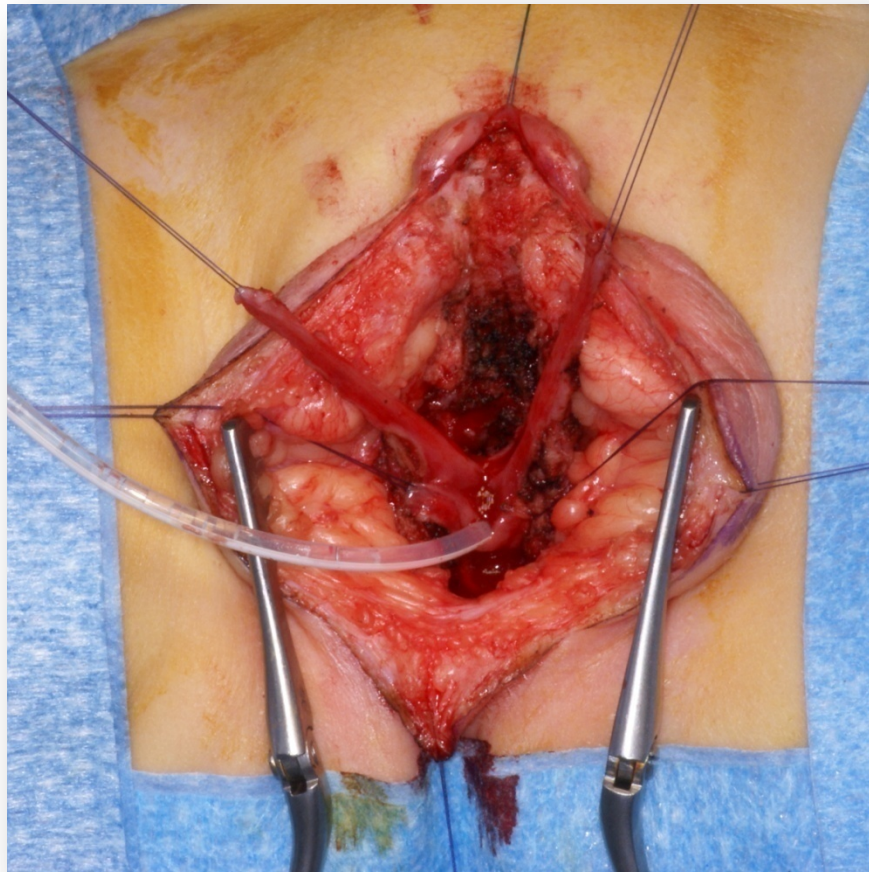
Division de la gouttière uréthrale



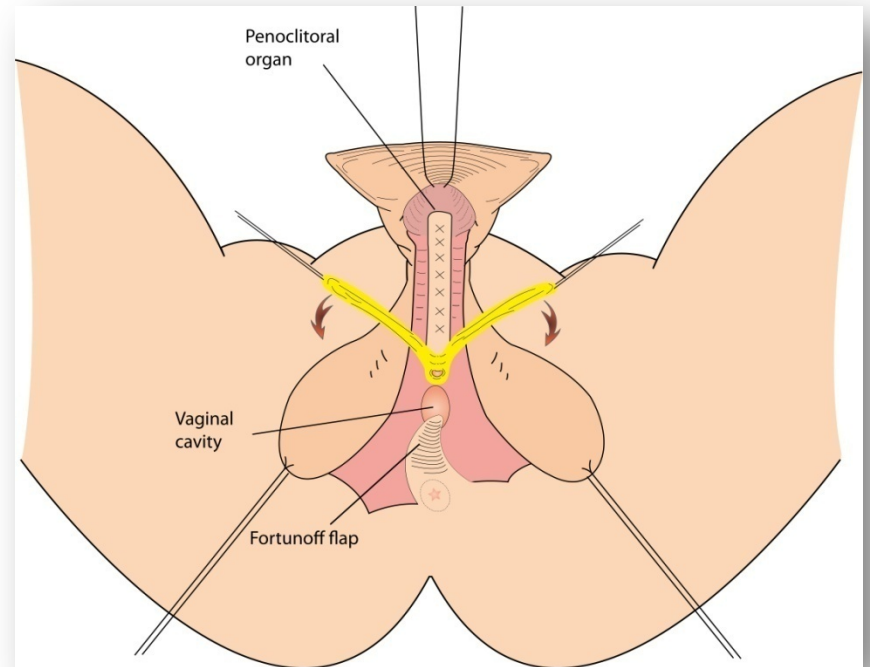
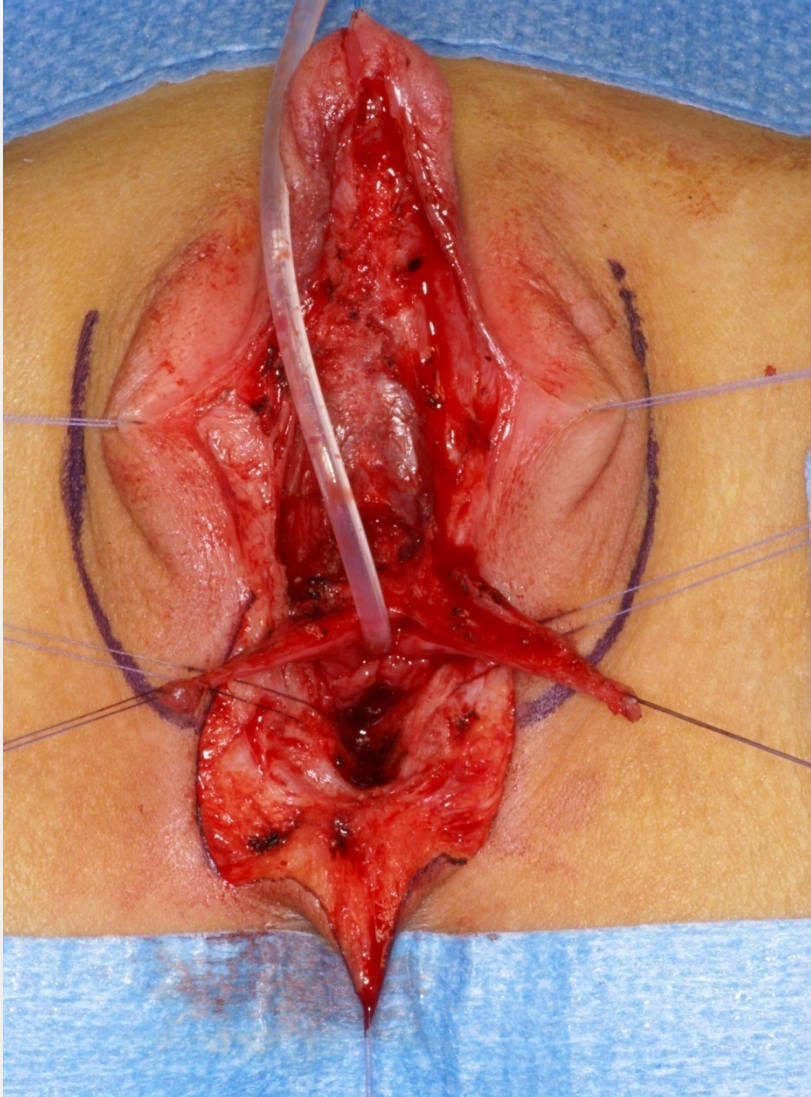
Introitoplastie (muqueuse uréthrale)



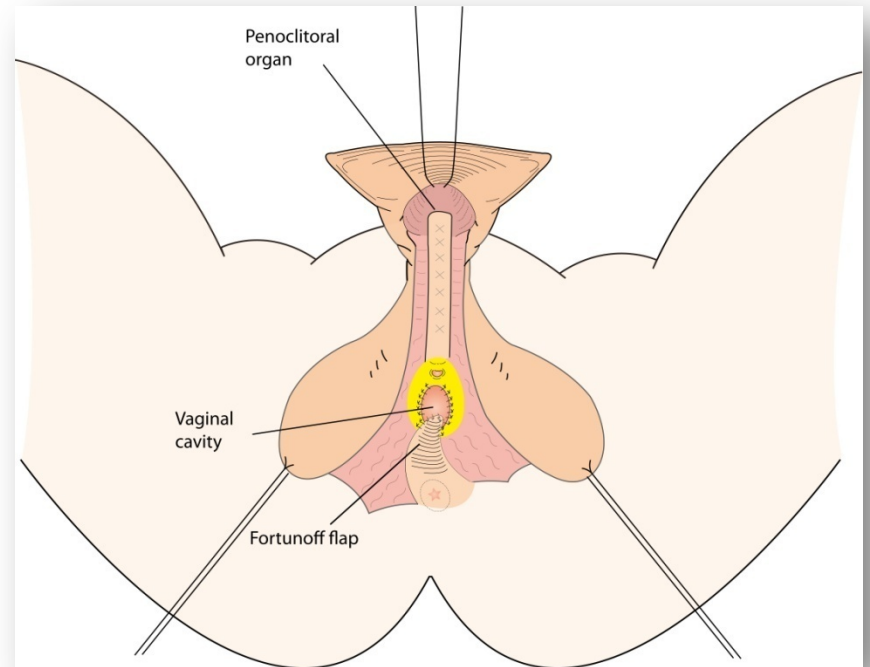
Introitoplastie



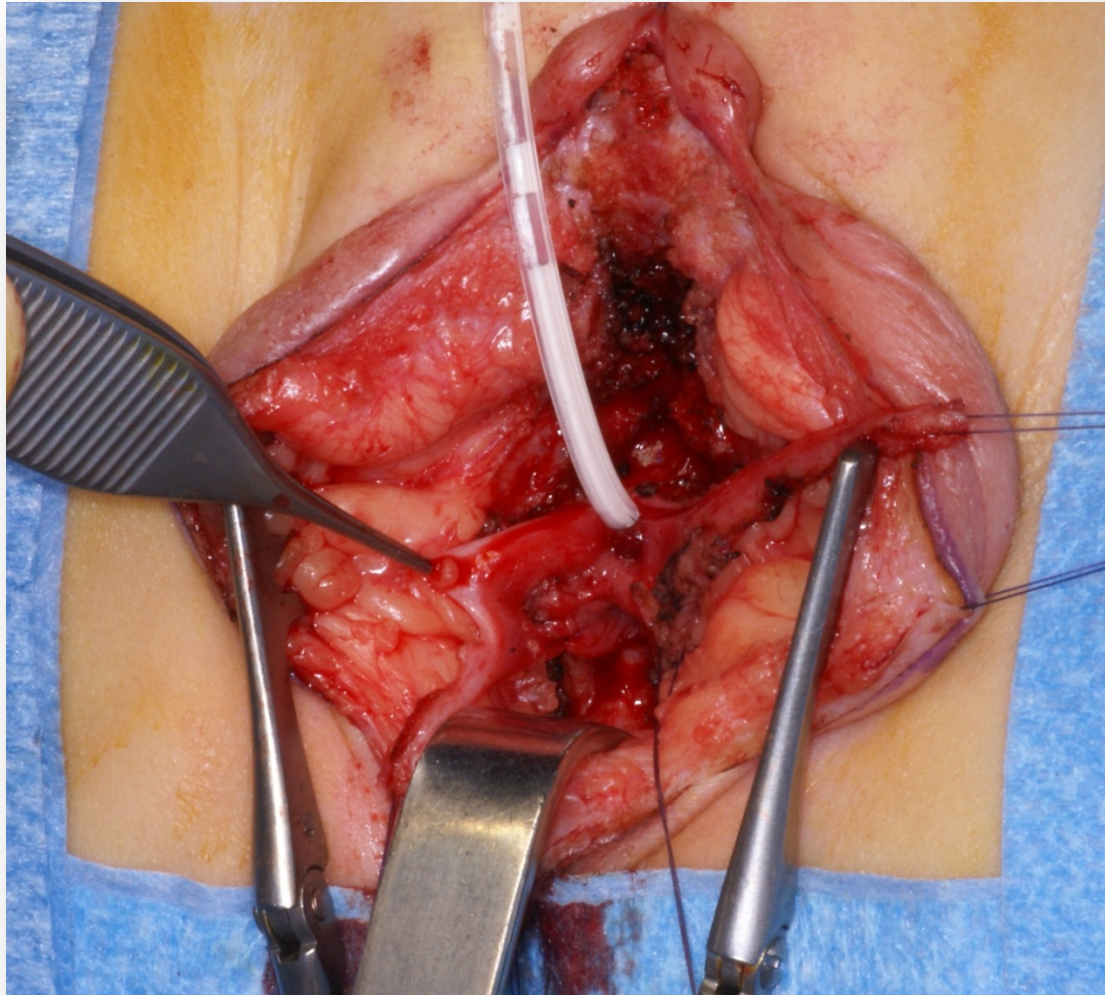
Introitoplastie



Introitoplastie



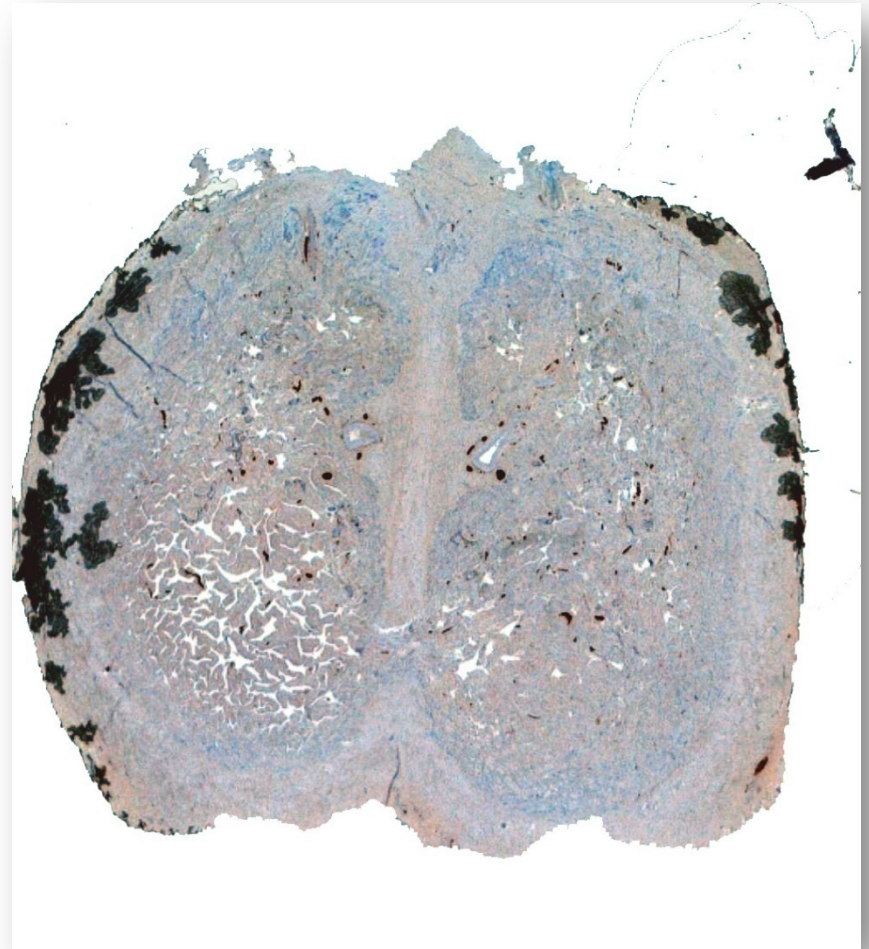
Introitoplastie



Neuroanatomie

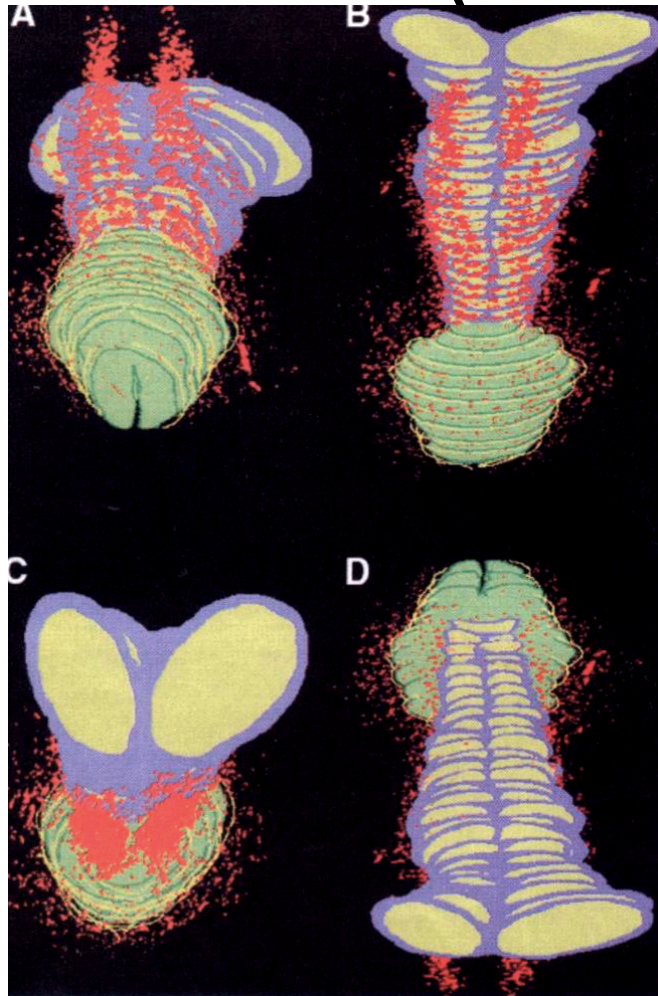


Larry Baskin

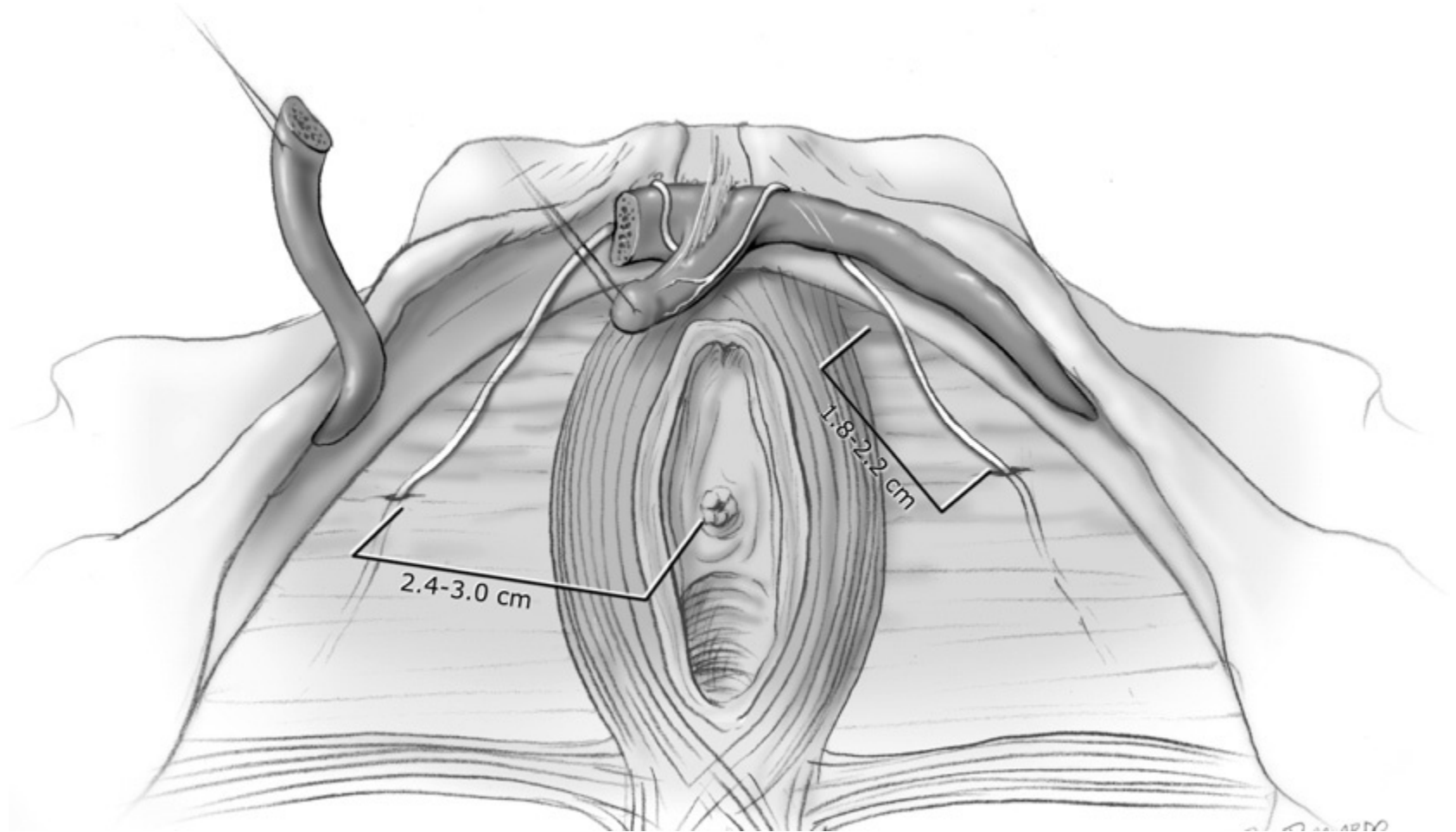


Frédérique Dijoud

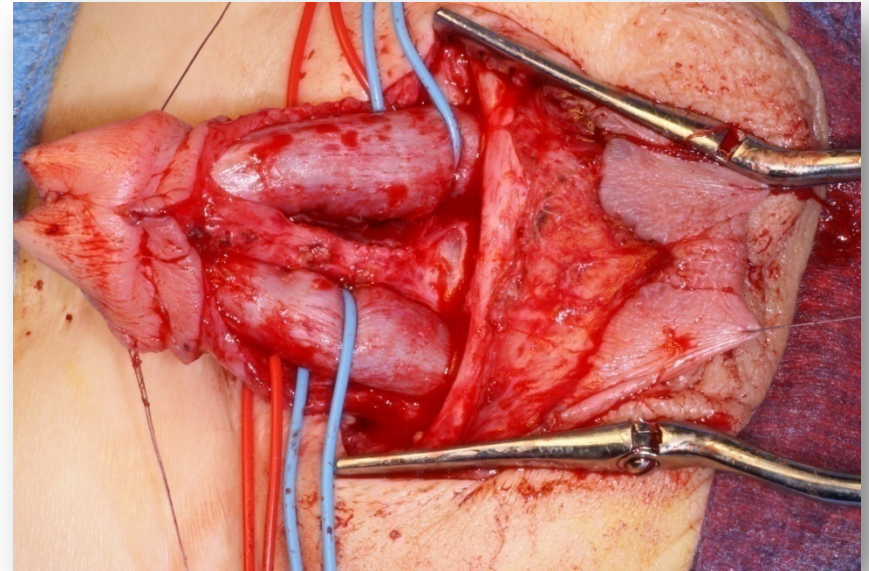
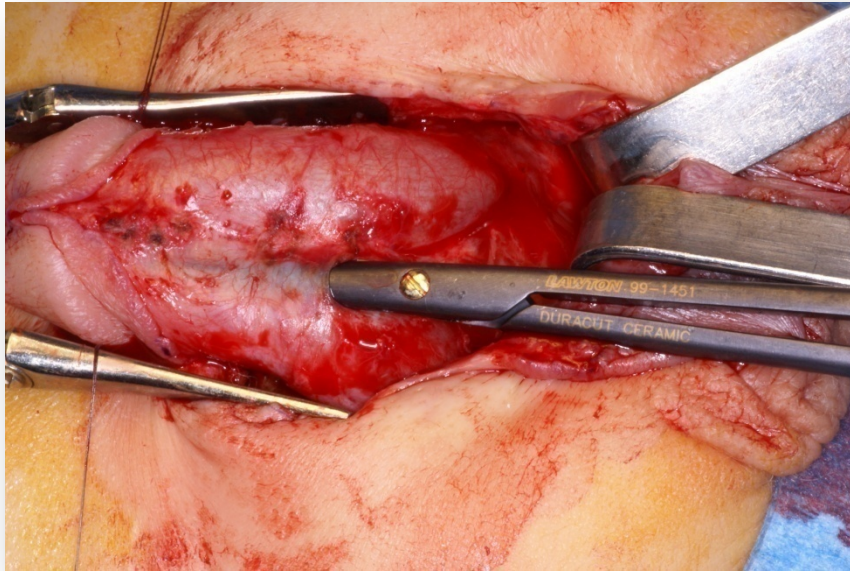
Distribution nerfs clitoris – L. Baskin (1999)



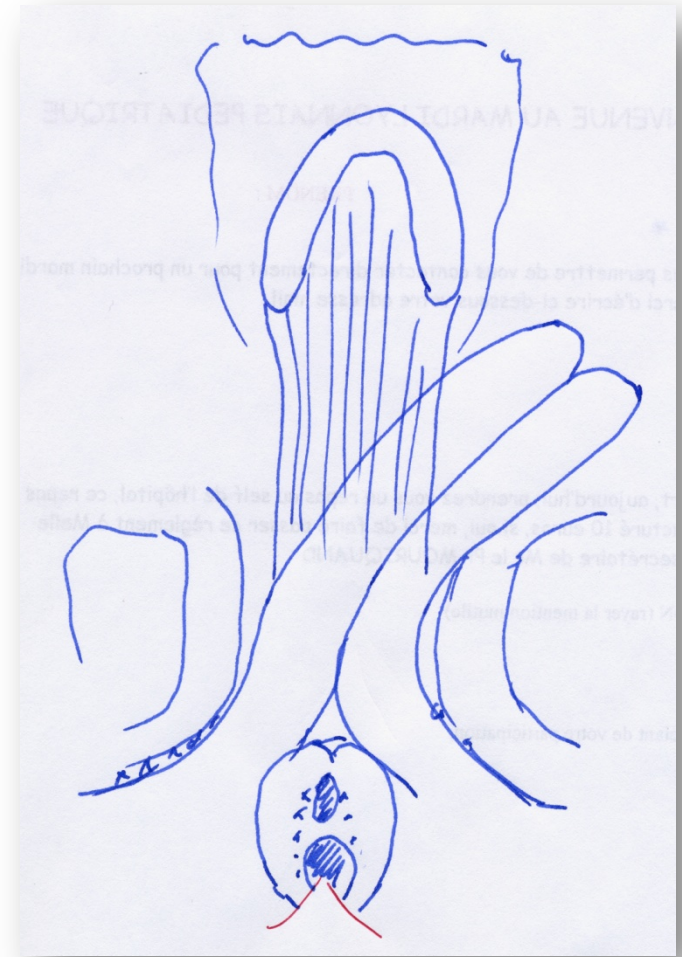
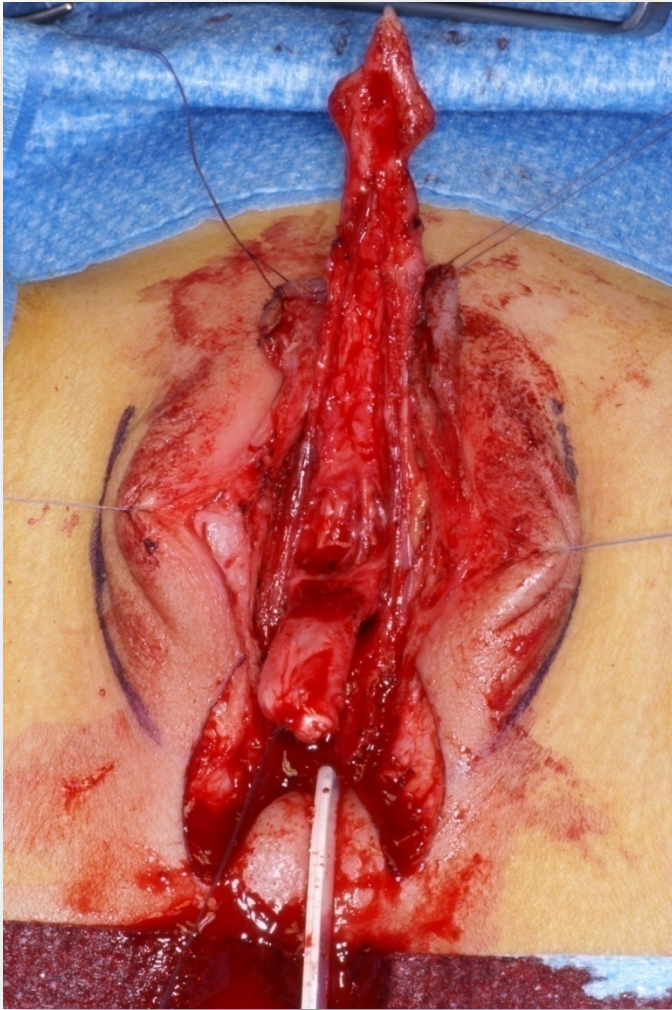
Misleading anatomy



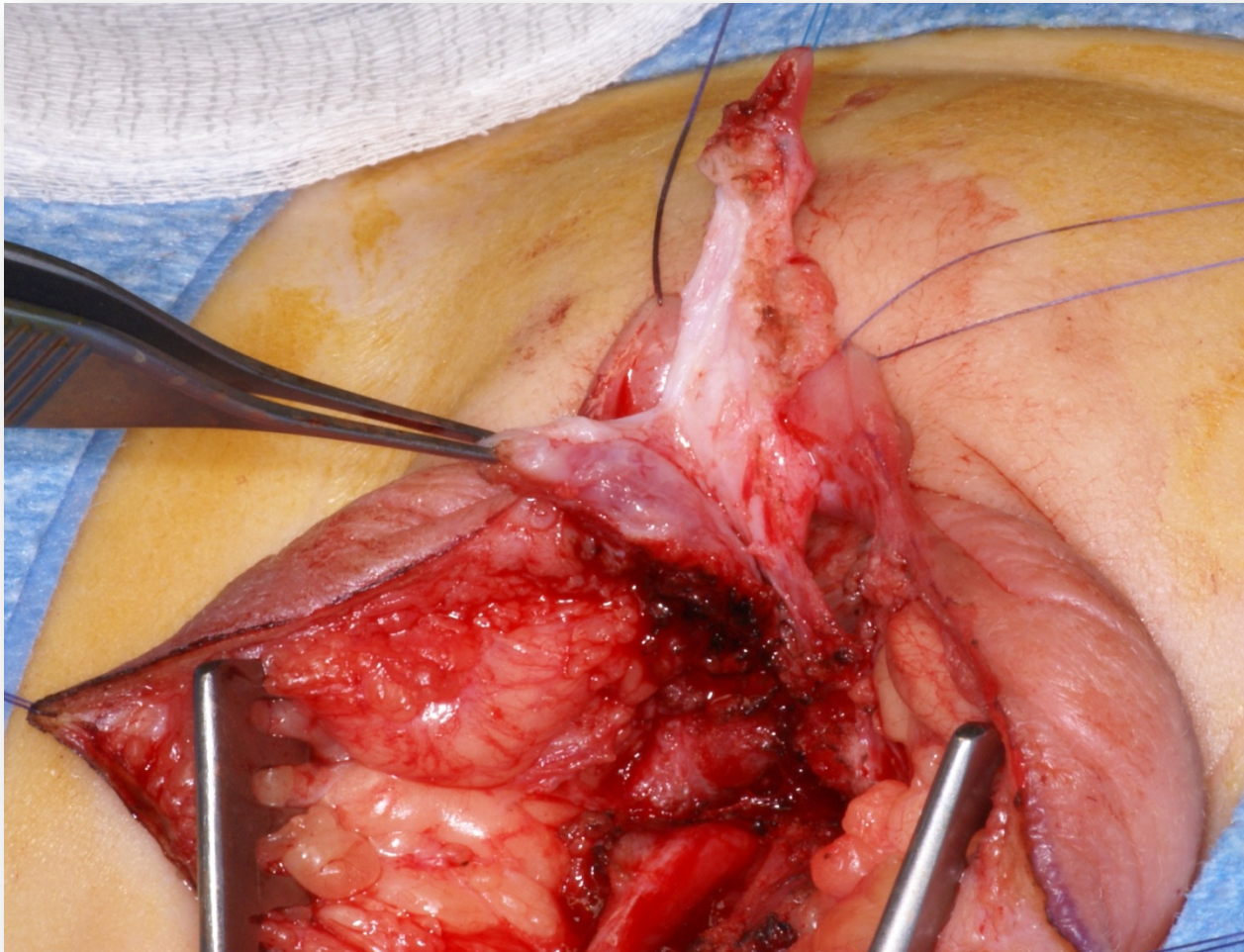
Epispadias Ransley



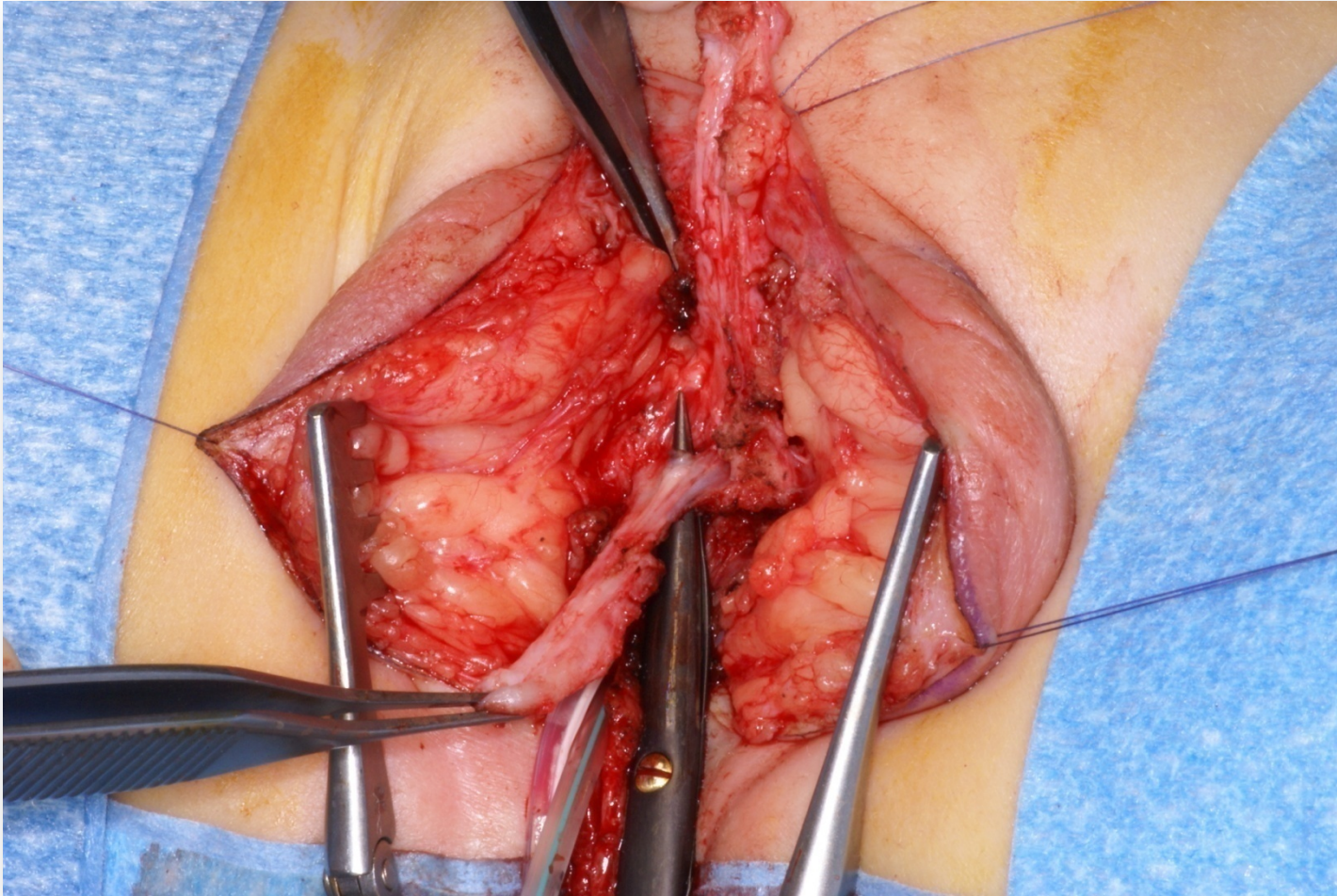
Enucléation des corps caverneux



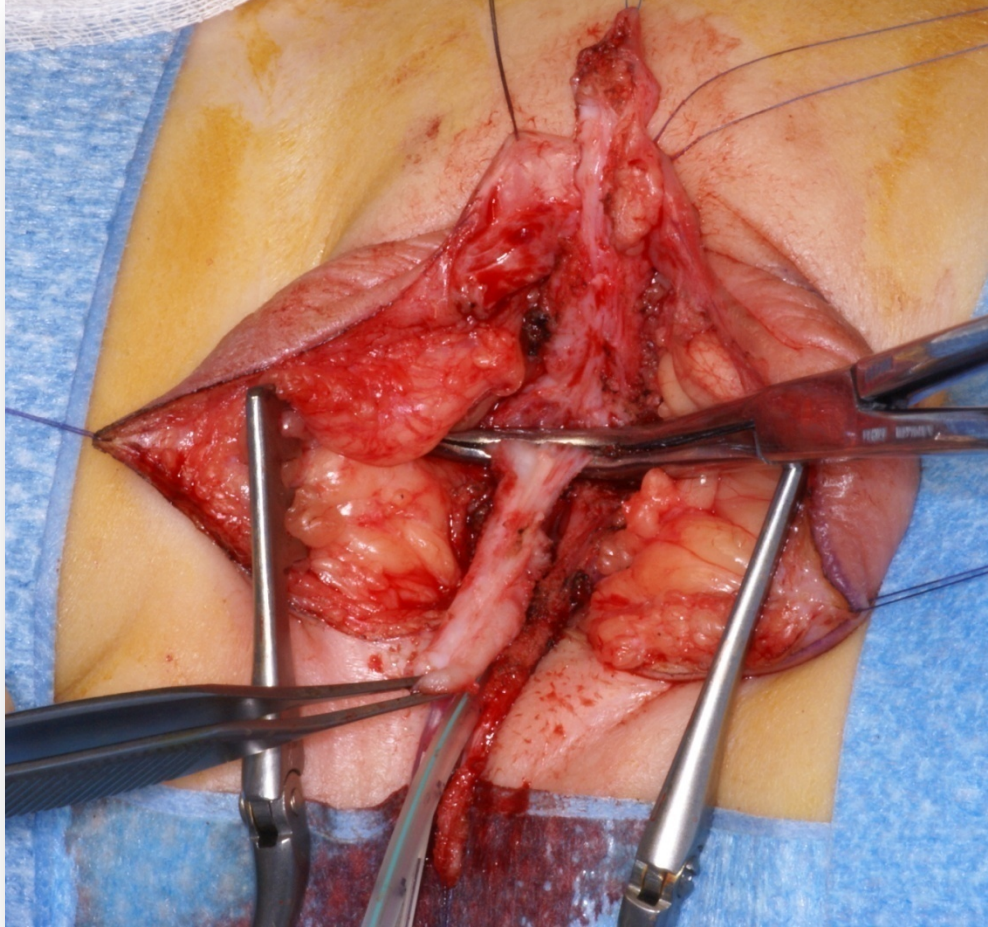
Enucléation des corps caverneux



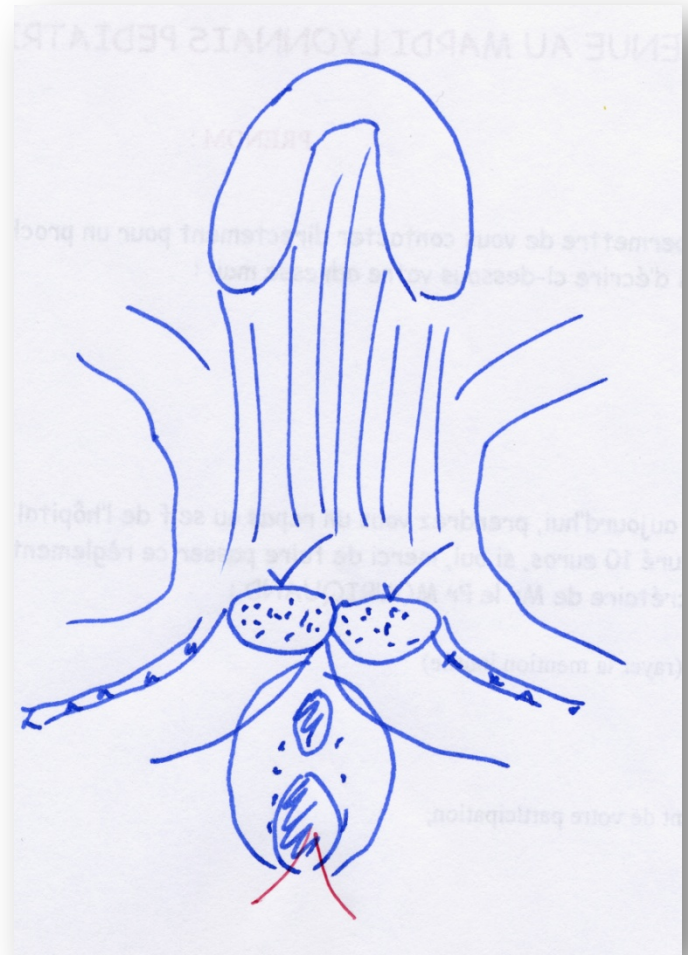
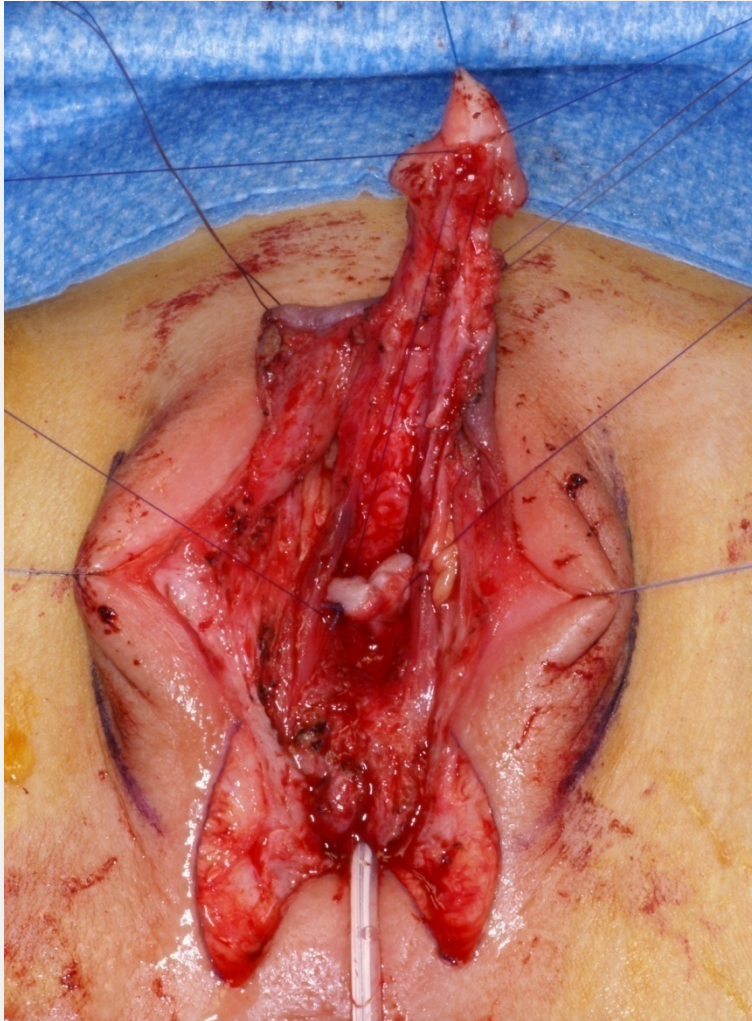
Enucléation des corps caverneux



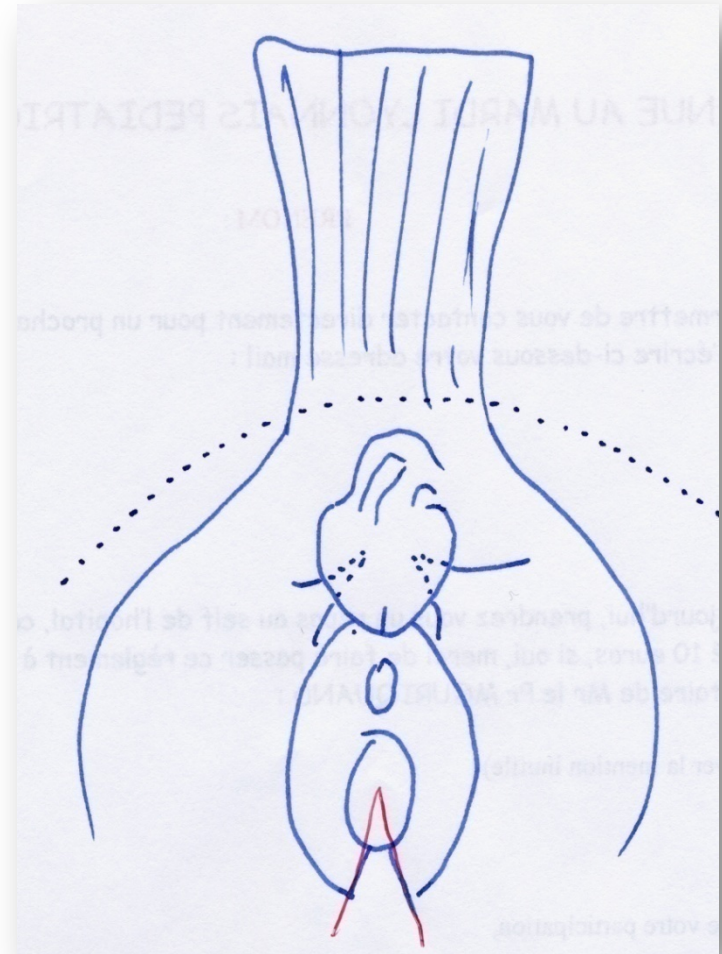
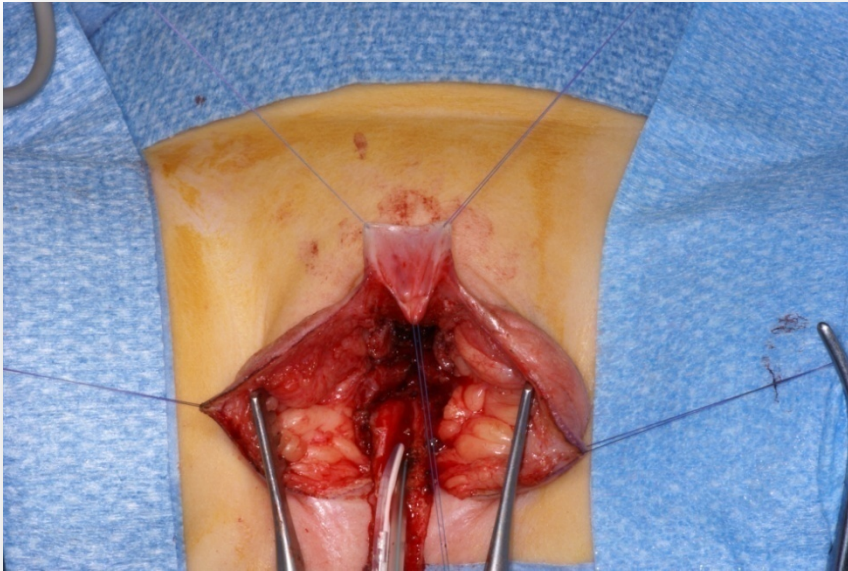
Enucléation des corps caverneux



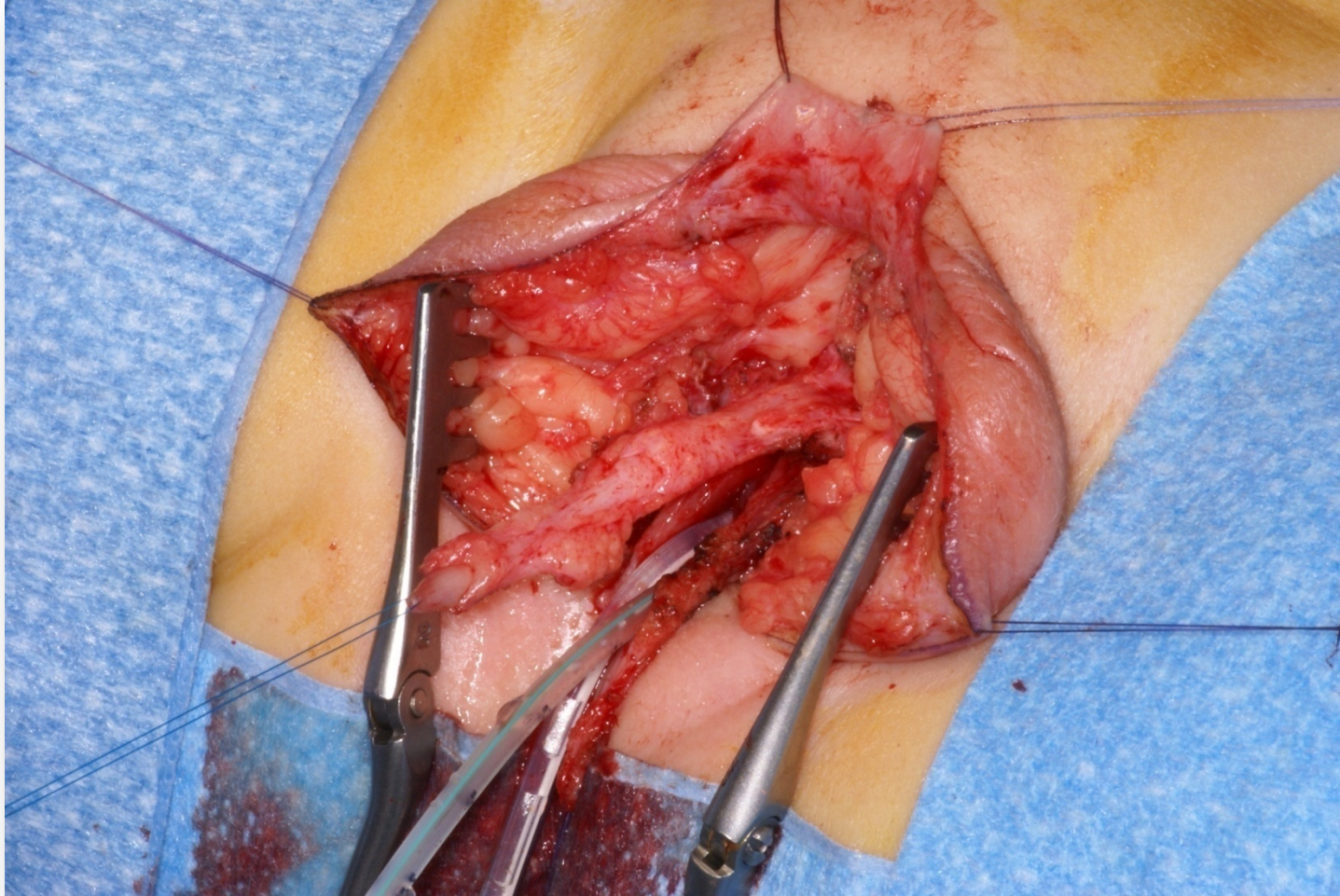
Enucléation des corps caverneux



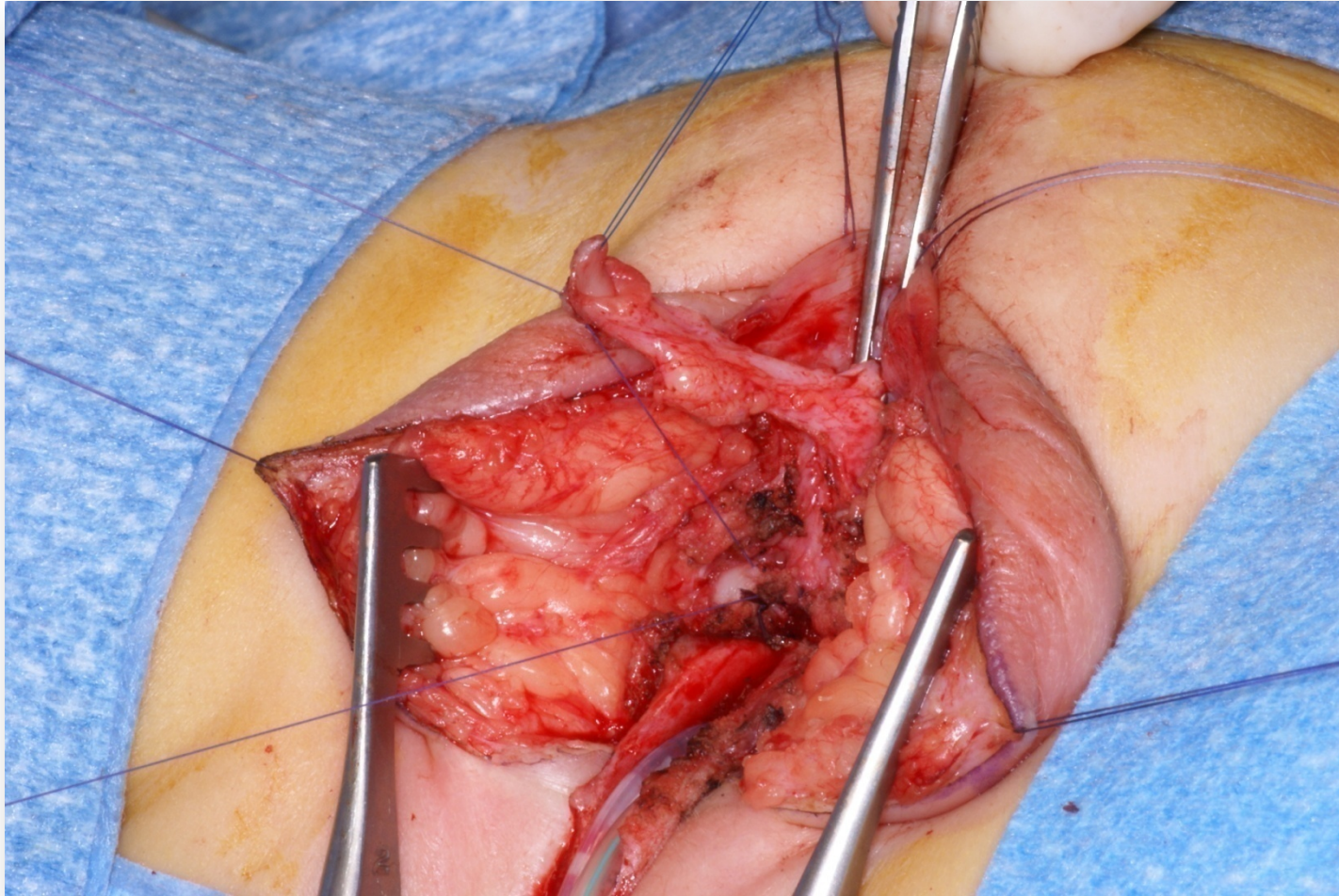
Ancrage du clitoris



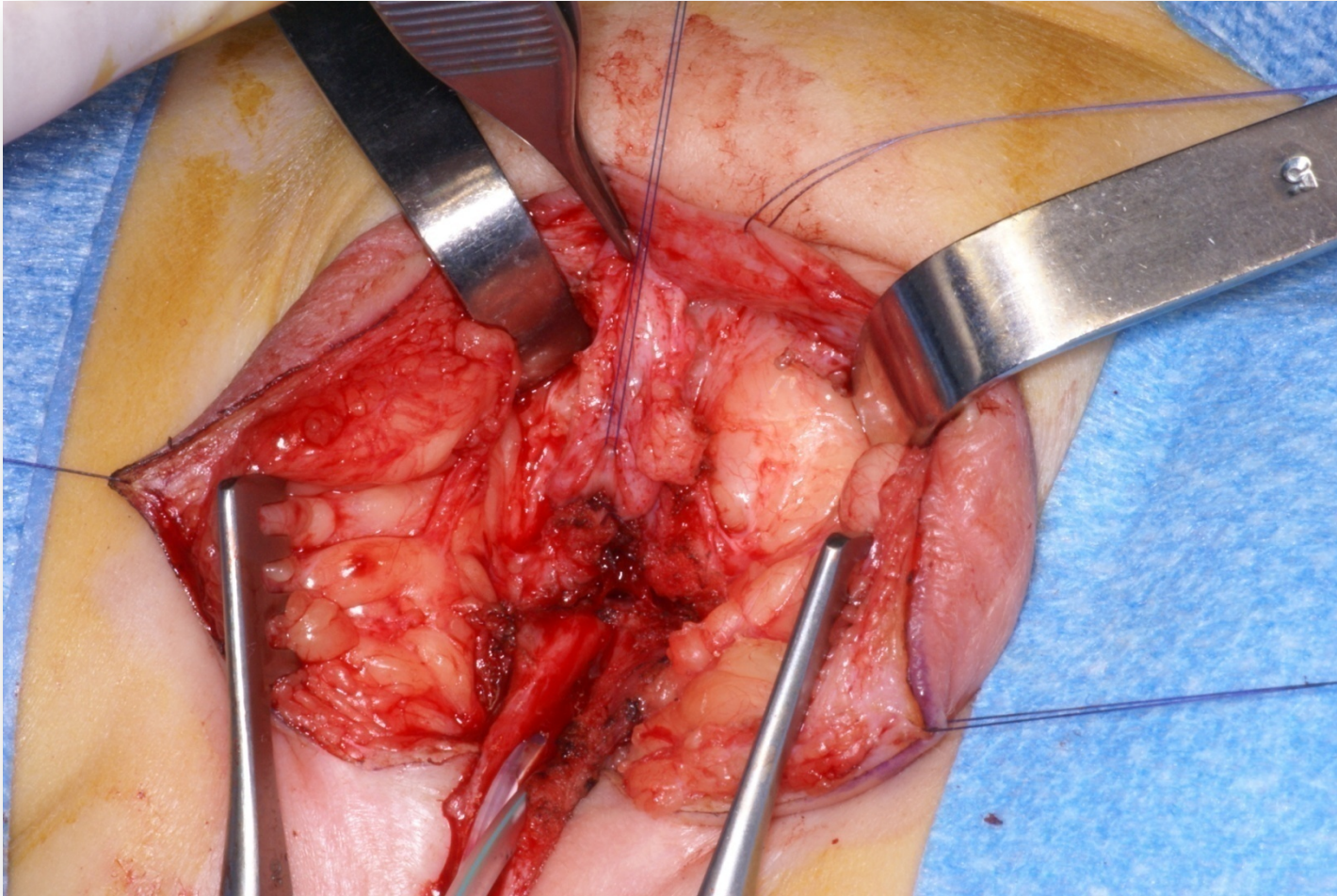
Ancrage du clitoris



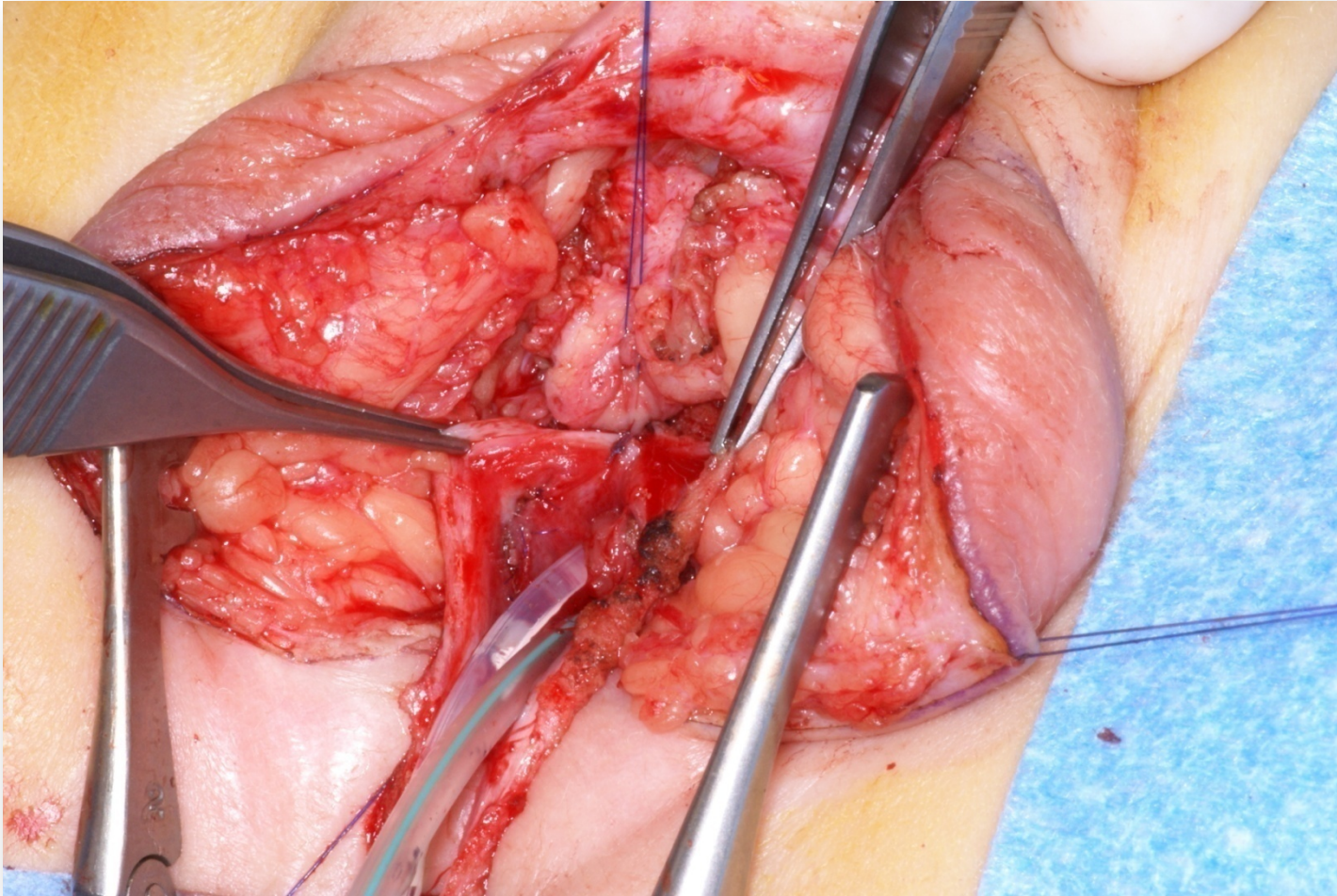
Ancrage du clitoris



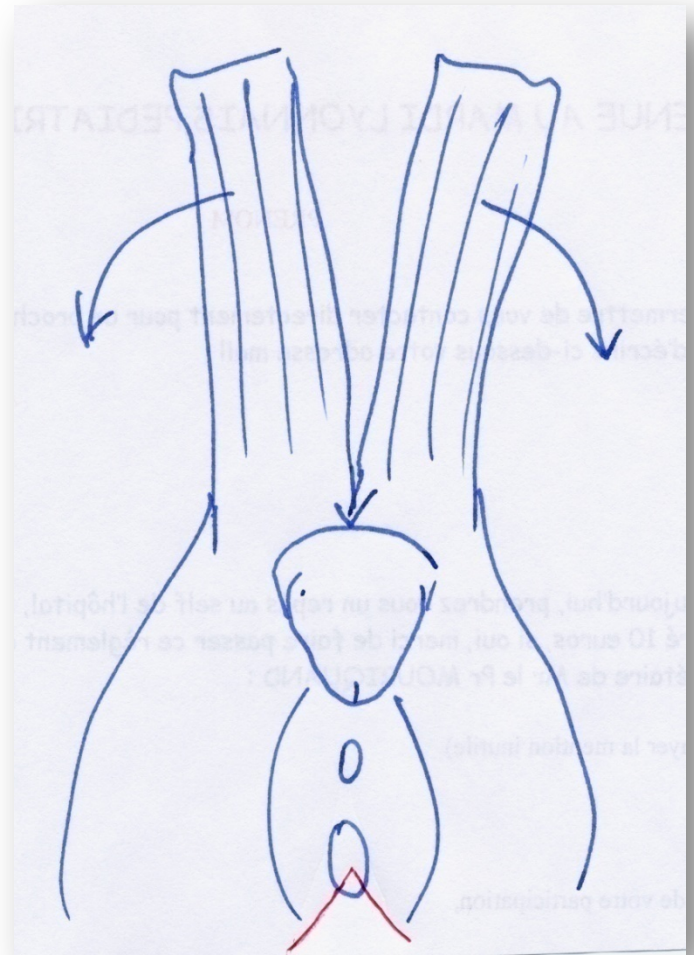
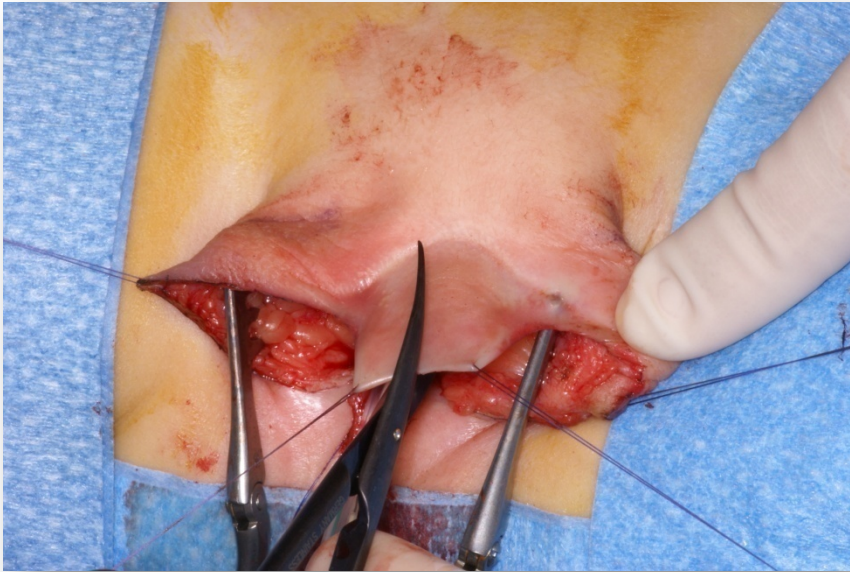
Ancrage du clitoris



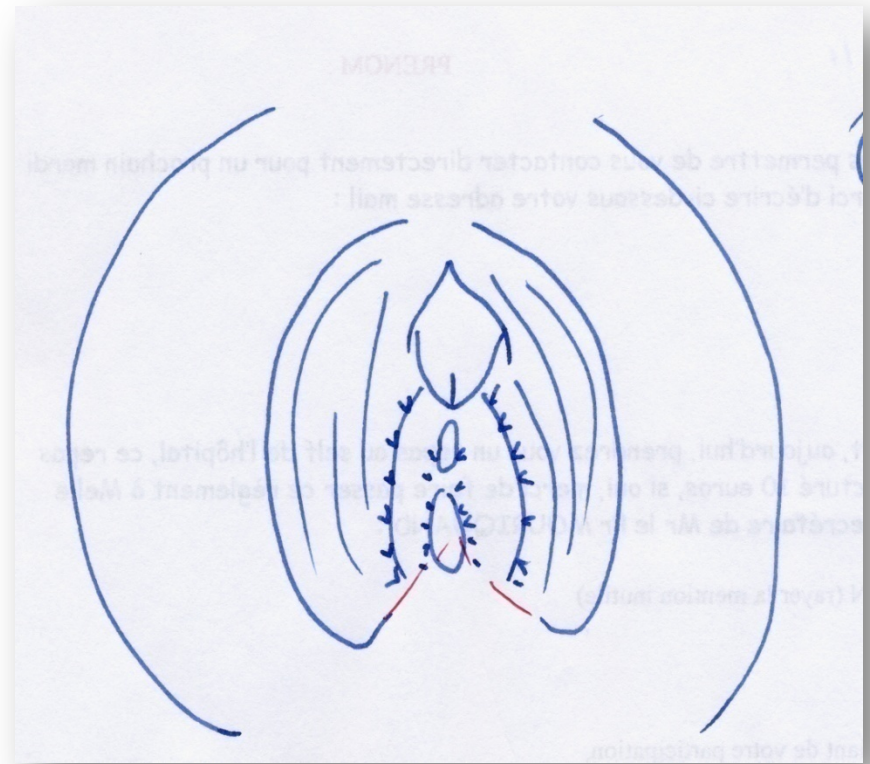
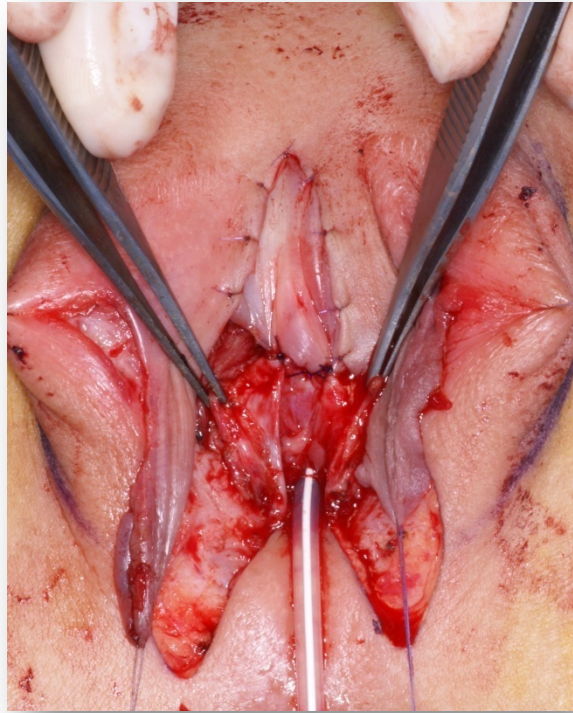
Ancrage du clitoris



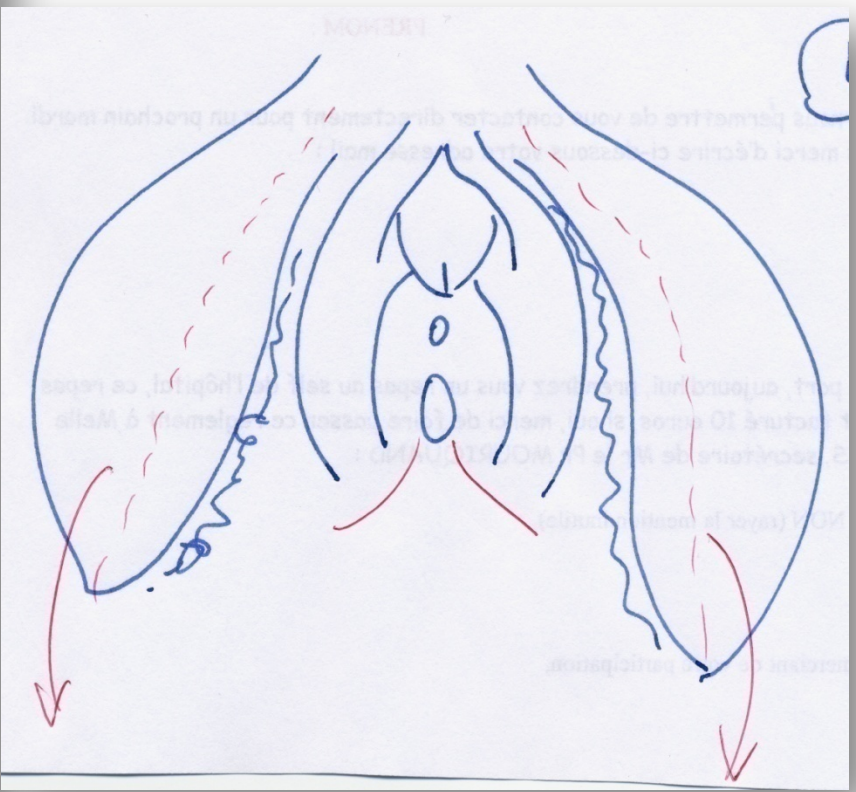
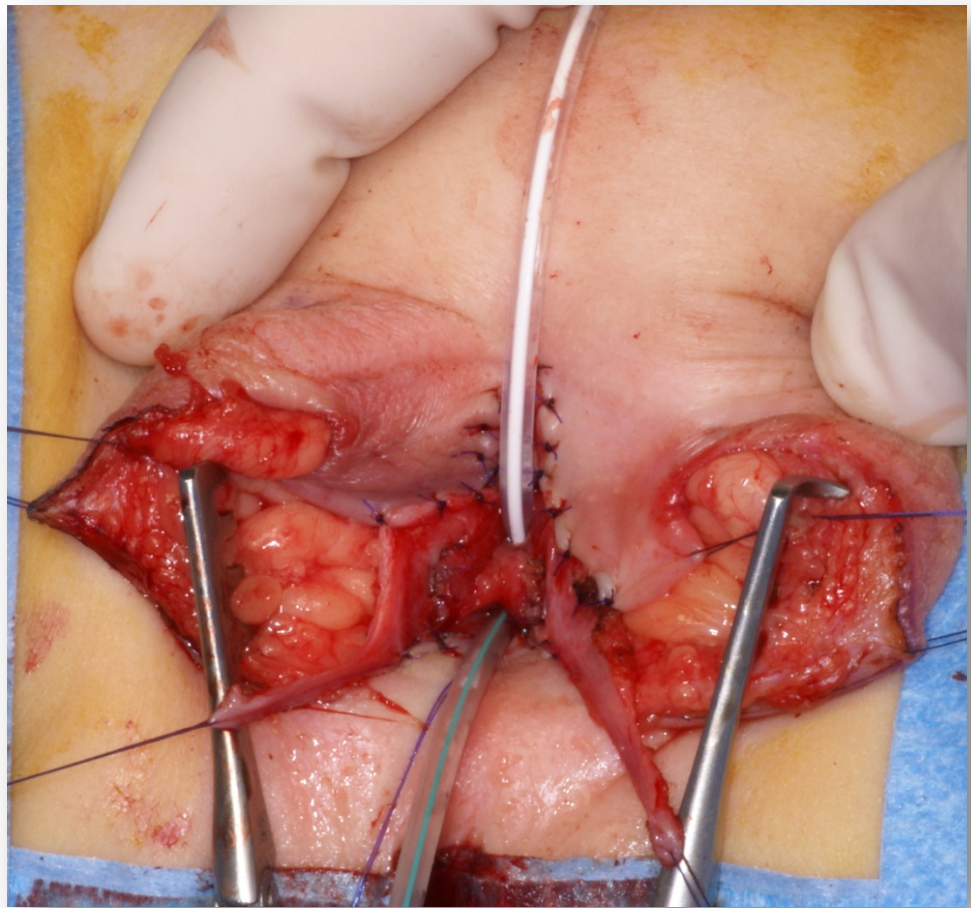
Petites lèvres



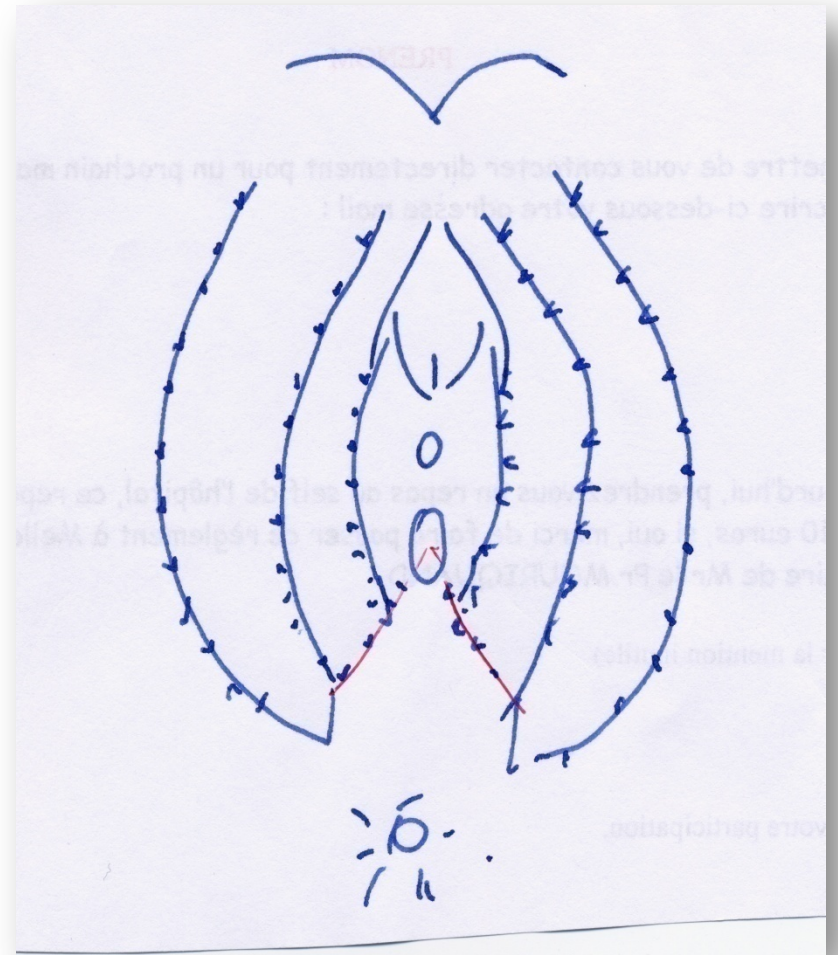
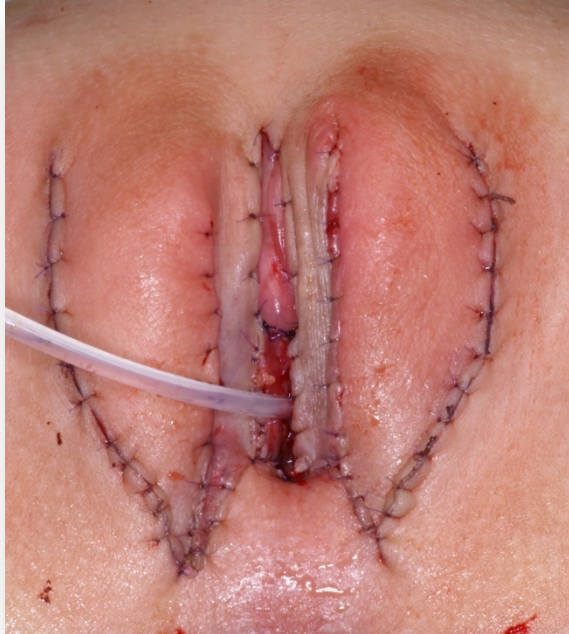
Abaissement des grandes lèvres



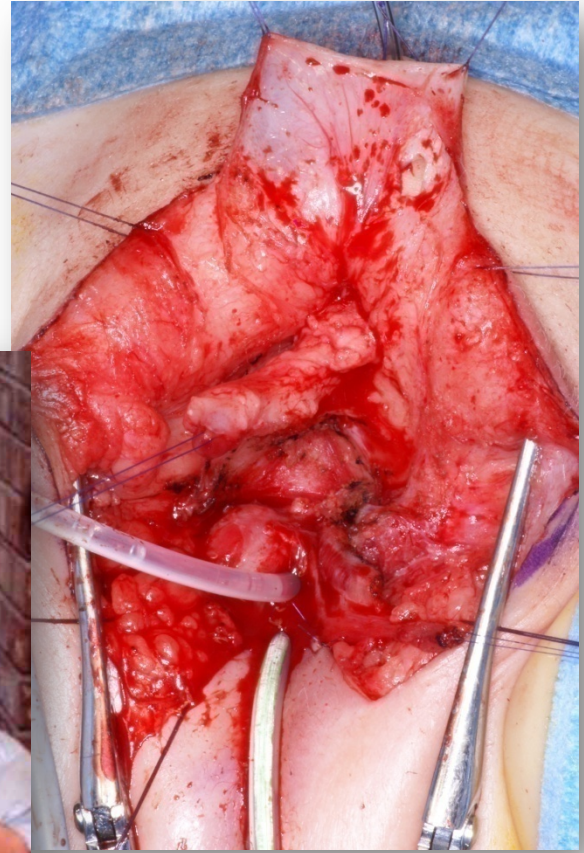
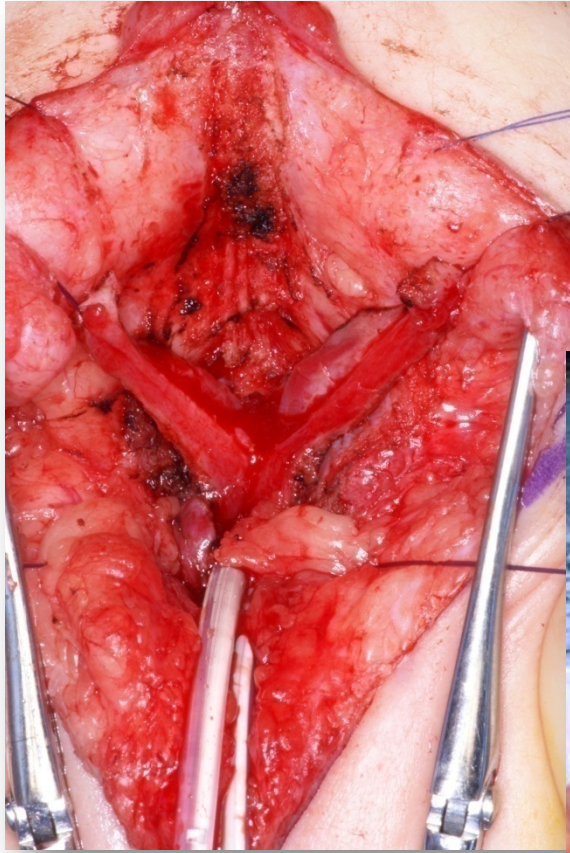
Abaissement des grandes lèvres



Aspect final



Modification de J. Pippi Salle



Chirurgie des gonades

- Ovaires
 - Habituellement préservés sauf si associés à tissus dysgénétiques (cancer)
- Testicules
 - Orchidectomie
 - Dysplasie (tumeur)
 - Virilisation à la puberté (timing)
 - Insensibilité complète aux androgènes: ?
 - Abaissement
 - Prothèse testiculaire

Chirurgie des résidus mullériens

- Déficit en AMH
 - Gonades dysgénétiques
 - Insensibilité à l'AMH
- Cavité utriculaire
- Utérus
- Exérèse si troubles urologiques ou gynécologiques



Les questions

- A la naissance: les seuls éléments d'évaluation dont nous disposons sont:
 - L'anatomie
 - La biologie
 - Le ressenti des parents
- Peut-on décider d'un « genre » (identité sociale) chez un individu non consulté dont les identités intimes sont encore invisibles ?
- Peut-on proposer une chirurgie précoce pour répondre à cette décision ?

Chirurgie précoce

– Pour:

- Qualité des tissus génitaux (climat hormonal)
- Expérience chirurgicale
- Pression des parents pour restaurer des OGE « normaux »
- Impact psychologique de la chirurgie
- Construction identitaire ?

– Contre:

- Irréversible
- Pas d'implication du patient
- Aucune indication en période néonatale sur la future identité sexuelle de l'individu
- Reprise chirurgicale courante avec les techniques utilisées il y a plus de 20 ans
- Effets délétères sur la sensibilité clitoridienne ?
- Challenges d'une chirurgie de reconstruction sur des organes en croissance

Chirurgie tardive

– Pour:

- Implication de l'individu dans la décision
- Chirurgie sur des organes ayant atteint la taille adulte

– Contre:

- Trauma psychologique de la chirurgie génitale à l'adolescence
- Morbidité de la chirurgie génitale de reconstruction inconnue
- Chirurgie beaucoup plus lourde
- Expériences chirurgicales faibles chez l'adolescente et l'adulte

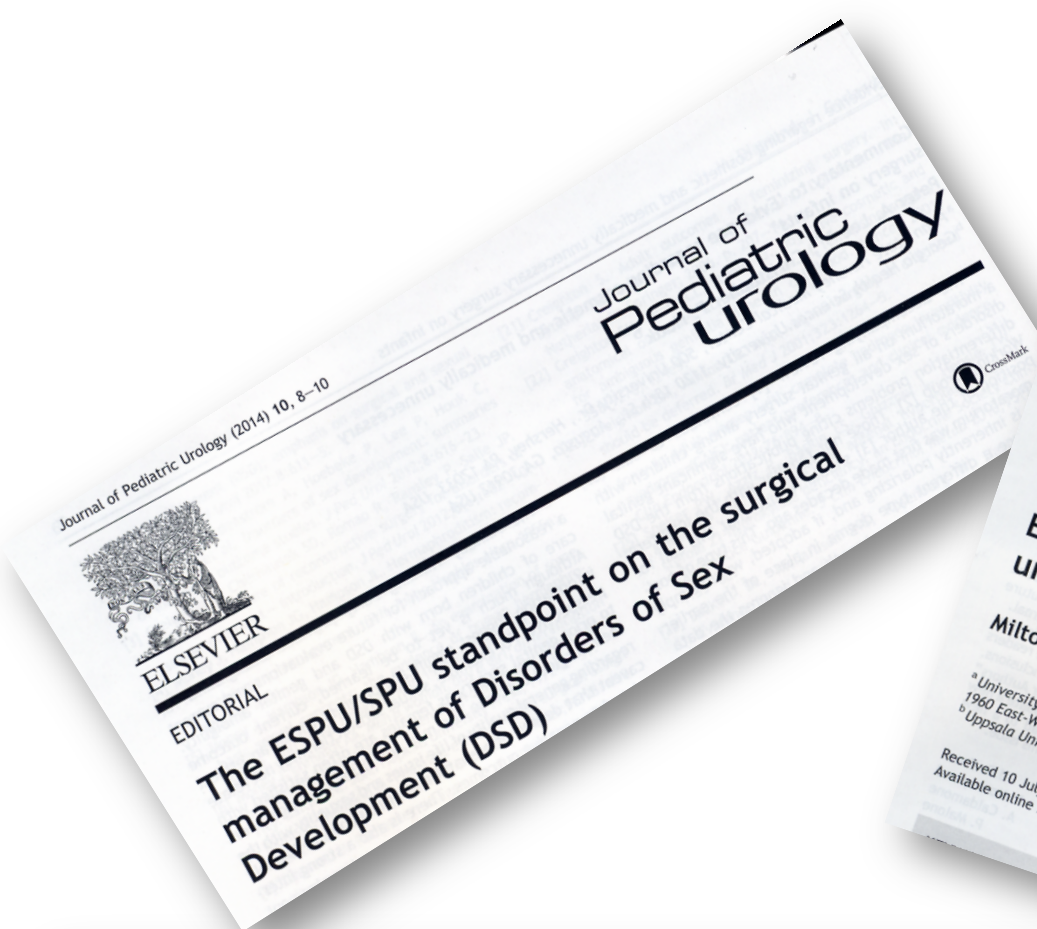
Pas de chirurgie ?

- Traitements prénataux par la Dexaméthasone
 - HCS
 - Pas de consensus
 - Morbidité maternelle et foétale ?
- Attendre l'âge de l'hypothétique conscience de l'individu sur ses choix sexuels

NE PAS PRENDRE DE DECISION EST UNE DECISION !

Confusions

- Amalgame de situations qui n'ont rien à voir entre elles
 - Nécessité de définir de qui et de quoi on parle
- Les résultats rapportés correspondent à des techniques chirurgicales pratiquées il ya 20 ans et plus et devenues obsolètes
- Les résultats des chirurgies pratiquées actuellement ne seront connus que dans 20 ans et plus
- Séries publiées courtes – Pas de critères objectifs d'analyse - Pas de contrôles
- Extraordinaire hétérogénéité des prises en charge des DSD à cause du saupoudrage des patients



Evidence regarding cosmetic and medically unnecessary surgery on infants

Commentary to 'Evidence regarding cosmetic and medically unnecessary surgery on infants'

Peter A. Lee ^{a,*}, Christopher P. Houk ^b

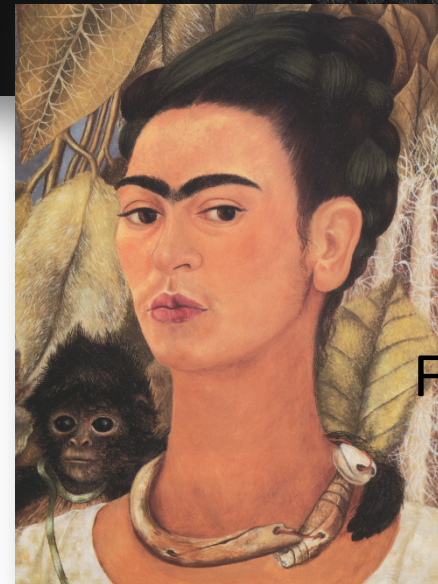
^a Penn State Hershey Medical Center, 500 University Dr., Hershey, PA 17033, USA

^b Georgia Health Sciences University, 1120 15th St., Augusta, GA 30912, USA

Comment évoluer à partir de là

- Vers une approche:
 - « Factuelle » et non émotionnelle, courtoise et sans parti pris
 - Comprenant que la complexité de ces situations nécessite une évolution des pensées et respectant le contexte de chaque époque
 - Etudes multicentriques, prospectives et contrôlées
 - Impliquant l'ensemble des acteurs concernés (médecins, chirurgiens, psy, associations, parents, patients ...) et des représentants de la société (éthiciens, philosophes, juristes ...)
- Parcours de soins identifiés
- Centres de référence DSD
- Programmes internationaux de recherche clinique
- Fichiers (inter)nationaux par pathologie

Contexte de l'époque ...



Frida Kahlo

God's triangle – Ian D. Richardson

- Il est des DSD où quelle que soit la décision prise, y compris l'abstention, les résultats ne seront pas à la hauteur des espérances.
- Accepter et accompagner la situation (« coping ») est essentielle
- Les vérités sont très éphémères



Anomalies du Développement
Génital
(DSD: Disorders of Sex
Development)

