

I Revues générales

Le choix de sexe dans les variations du développement génital : quelles avancées ?

RÉSUMÉ : L'aspect des organes génitaux du nouveau-né est le critère de déclaration du sexe à la naissance. Le choix de sexe est une situation rare en pratique clinique chez les enfants nés avec des organes génitaux atypiques, la question ne se posant que pour les enfants chez lesquels l'apparence des organes génitaux externes est tellement inhabituelle que la déclaration de sexe à l'état civil n'est pas possible à la naissance et chez les enfants dont l'apparence est non congruente avec le sexe génétique prénatal.

La prise en charge de ces enfants se coordonne dans des centres maladies rares et fait intervenir des équipes pluridisciplinaires (pédiatres, psychologues et psychiatres, radiologues, généticiens, chirurgiens...). Les avancées récentes juridiques, diagnostiques et thérapeutiques sont décrites dans cet article.



L. BRUNET¹, C. BOUVATTIER²

¹ Juriste, Université Paris 1.

² Service d'Endocrinologie pédiatrique, hôpital Bicêtre, Université Paris Saclay. Centre de référence du développement génital DEVGEN CRMR.

C'est l'aspect des organes génitaux du nouveau-né qui constitue le critère de déclaration du sexe à la naissance. Les enfants au phénotype masculin sont déclarés garçons, les enfants au phénotype féminin sont déclarés filles. Le diagnostic de variation du développement génital (VDG) est évoqué à la naissance, plus souvent qu'en prénatal, devant un hypospade et/ou des testicules non palpés chez un nouveau-né d'aspect plutôt masculin, devant un orifice vaginal non visible et/ou une fusion postérieure des bourrelets génitaux, une hypertrophie du clitoris ou des gonades palpées chez un nouveau-né d'apparence plutôt féminine.

Chez les enfants nés avec des organes génitaux atypiques, le choix de sexe est une situation rare en pratique clinique : la question se pose pour les enfants chez lesquels l'apparence des organes génitaux externes est tellement inhabituelle que la déclaration de sexe à l'état civil n'est pas possible à la naissance et pour ceux dont l'apparence est

non congruente avec le sexe génétique prénatal.

Quels changements terminologiques ?

Alors que les termes "ambiguïté sexuelle", "pseudohermaphrodisme"... ont disparu du langage médical en 2006 [1], à la suite d'une conférence de consensus où les associations de patients ont exprimé leurs difficultés face aux mots employés par les médecins, on les retrouve dans la circulaire du 28 octobre 2011 relative aux règles particulières à divers actes de l'état civil concernant la naissance et la filiation. Il y est ainsi fait référence à la situation où le sexe du nouveau-né est "incertain" ou aux "cas d'ambiguïté sexuelle". De plus, ce texte conseille aux parents "de choisir pour l'enfant un prénom pouvant être porté par une fille ou par un garçon". On sait pourtant que donner un prénom mixte est récusé par beaucoup de psychologues et pédopsychiatres s'occupant d'enfants porteurs de VDG.

On ne sait pas encore si cette circulaire sera abrogée ou non, à la suite de la nouvelle loi de bioéthique.

La terminologie reste débattue : intersexuation, intersexualité, anomalies du développement génital, DSD (*disorder of sex development* ou développement sexuel différent), variations du développement génital. Elle a finalement été arbitrée par le législateur qui a inclus dans la nouvelle loi de bioéthique du 2 août 2021 (art. 30) la question des enfants dont les caractéristiques sexuées sont inhabituelles. Sous l'impulsion du Comité consultatif national d'éthique (avis 132) et du Conseil d'État (rapport 2018, p. 129), la dénomination qui a été privilégiée est celle de "variation du développement génital" (ou sexuel), "qui n'engage pas l'identité sexuelle future et exclut la notion d'une maladie, mais sous-entend l'existence d'une atypie" (CCNE, avis précité, p. 13).

■ Quelles évolutions juridiques ?

C'est par son acte de naissance que le nouveau-né acquiert une existence juridique. En droit français, l'enfant doit être déclaré à l'officier d'état civil dans les 5 jours qui suivent l'accouchement (Code civil, art. 55). Le jour de l'accouchement n'est pas compté dans le délai de déclaration de naissance. Lorsque le dernier jour du délai est un samedi, un dimanche, un jour férié ou chômé, ce délai est prorogé jusqu'au premier jour ouvrable (décret n° 2017-278 du 2 mars 2017). Ces délais sont courts mais permettent souvent les explorations complémentaires rapides pour déterminer le sexe de l'enfant né avec une variation du développement génital et éviter ainsi de devoir suspendre la déclaration de naissance.

L'acte de naissance doit en effet énoncer le jour, l'heure, le lieu de la naissance, le sexe, les prénoms donnés, la filiation de l'enfant ainsi que le nom de famille. Il tiendra lieu de "conservatoire" de l'identité civile de la personne : y seront

consignés les événements qui viendront au cours du temps modifier ou compléter cette identité. Une copie complète de cet acte, et pas seulement un extrait, devra être produite dans certaines occasions (divorce, adoption, changement de nationalité...). Cet acte ne peut être complété ou modifié que par ajouts successifs et aucune mention déjà inscrite ne peut être effacée. Jusqu'à présent, en cas d'erreur sur le sexe d'un enfant porteur de VDG, l'assignation initiale ne disparaissait pas, une correction était apportée sous la forme d'une mention marginale. Il en était de même si la désignation du sexe n'avait pas été possible dans le délai légal de déclaration ou si un report – jusqu'à 2 ans – avait été demandé au procureur de la République, comme la circulaire du 28 octobre 2011 précitée l'autorisait. L'absence de mention initiale restera définitivement visible [2].

Toutes les familles concernées et tous ceux qui prennent en charge les nouveau-nés porteurs de VDG souhaitent que le changement de sexe à l'état civil, lorsqu'il est nécessaire, ne comporte plus de mentions révélant les hésitations qui ont eu lieu sur le sexe de l'enfant à sa naissance, comme c'est le cas aujourd'hui. La modification de la mention du sexe sur l'acte de naissance doit être une procédure simple, rapide et invisible, surtout lorsque la déclaration de l'enfant a été erronée en raison d'une erreur médicale (par exemple, la sortie de la maternité d'un nouveau-né féminin virilisé par une hyperplasie congénitale des surrénales non diagnostiquée et déclaré de sexe masculin). C'est ce qui devrait résulter de la loi relative à la bioéthique du 2 août 2021 : un dispositif est prévu pour faciliter le report de la déclaration (jusqu'à 3 mois) et la rectification de la mention du sexe, sans qu'il reste de trace de ces modifications dans les copies intégrales de l'acte de naissance.

Malgré ces avancées, le droit continue de ne penser l'humain que de façon binaire. Les deux catégories de sexe (masculin et féminin) sont profondément ancrées

dans notre société. Par exemple, lors de l'établissement d'une carte nationale d'identité, il est précisé que le sexe qui est mentionné sur l'acte de naissance doit être indiqué par la lettre M (masculin) ou F (féminin ; circulaire du 10 janvier 2000, rubrique 49).

Cette obligation de déclarer le sexe à la naissance, en France où n'existent que deux sexes possibles, est considérée par certaines personnes comme une atteinte aux droits des enfants nés avec des organes génitaux différents, au respect de leur identité. Ces militants ne sont pas tous d'accord : certains souhaitent la suppression de la mention du sexe sur l'acte de naissance, d'autres prônent la création d'une troisième catégorie "indéterminé" ou "neutre". C'est ainsi qu'en août 2015, une personne de 60 ans, rattachée au sexe masculin sur son acte de naissance, mariée et ayant adopté un enfant, se présente comme une personne intersexuée dont les organes génitaux "ne correspondaient pas à la norme habituelle de l'anatomie masculine ou féminine" et invoque son impossibilité tout au long de sa vie de s'identifier soit au sexe masculin, soit au sexe féminin. Cette personne a introduit une requête en demandant la rectification de son acte de naissance et sa déclaration dans le sexe neutre. Le 20 août 2015, les juges du TGI de Tours ont décidé que "le sexe qui lui a été assigné à la naissance apparaît comme une pure fiction, qui lui aura été imposée pendant toute son existence, sans que jamais il n'ait pu exprimer son sentiment profond" et lui ont accordé le changement demandé.

Néanmoins, cette première décision a été censurée en appel et l'affaire a abouti devant la Cour de cassation qui, le 4 mai 2017, a tranché en affirmant que "la loi française ne permet pas de faire figurer dans les actes de l'état civil l'indication d'un sexe autre que masculin ou féminin". Selon la Haute Cour, "la dualité des énonciations relatives au sexe dans les actes de l'état civil poursuit un but légitime en ce qu'elle est nécessaire à

I Revues générales

l'organisation sociale et juridique dont elle constitue un élément fondateur". Le droit français ne laisse donc pas de place à une troisième catégorie de sexe. La bi-catégorisation masculin/féminin demeure, en l'état du droit positif, exclusive de toute autre choix.

Quelle autre option reste-t-il dans une société si binaire pour les personnes qui ne se sentent appartenir ni au masculin ni au féminin ? Pourquoi faut-il que le sexe apparaisse sur les documents officiels d'identification et les actes de l'état civil ? Quelle est encore son utilité à l'heure de l'égalité entre les hommes et les femmes ? Le sexe est-il encore un moyen pertinent de différencier les individus ?

■ Quels progrès diagnostiques ?

Les principales avancées diagnostiques concernent la génétique des VDG. Les panels NGS de gènes impliqués dans les VDG, utilisés dès que les premières explorations cliniques et biologiques ne permettent pas de diagnostic évident (comme dans l'hyperplasie congénitale des surrénales, par exemple), sont utilisés en routine dans les centres experts [3]. Cependant, même les panels les plus récents ne permettent que la moitié environ des diagnostics étiologiques des VDG 46, XY. Il est probable que les analyses d'exome/génome soient les techniques d'avenir et qu'elles permettront d'élucider les causes des VDG demeurées inconnues.

■ Quelles avancées thérapeutiques ?

Depuis les années 1950, les décisions concernant le choix de sexe et la chirurgie génitale étaient guidées par la politique du choix de sexe "optimal", correspondant à une identité de genre stable, une bonne adaptation psychosociale et la possibilité d'une fonction sexuelle "normale". Cette approche avait comme postulats que l'identité

POINTS FORTS

- Tout questionnement sur les organes génitaux d'un nouveau-né doit faire demander un avis spécialisé.
- L'impossibilité de dire le sexe d'un nouveau-né doit faire surseoir à la déclaration de l'enfant à l'état civil.
- Même si les progrès diagnostiques sont réels, beaucoup de questions thérapeutiques traversent la prise en charge des nouveau-nés aux organes génitaux atypiques.

de genre (c'est-à-dire l'identification de soi comme une fille/une femme ou un garçon/un homme) n'est pas établie à la naissance mais est surtout la résultante de l'éducation ("*nature vs nurture*"), qu'une identité de genre stable et une bonne adaptation psychologique nécessitent que l'apparence des organes génitaux externes soit en adéquation avec le genre assigné dès le plus jeune âge. Une identité sexuée stable et la capacité d'une sexualité "normale" (c'est-à-dire hétérosexuelle) seraient des prérequis à une qualité de vie de "bonne qualité".

Les défenseurs de cette approche pensaient que cette politique du choix de sexe appelait une adhésion totale à la décision de choix de sexe, tant de la part de l'enfant lui-même que de ses parents. Parfois, pour décourager toute impression d'incertitude sur le choix du sexe, certaines informations médicales étaient dissimulées aux parents et au patient. Le cadre juridique français demeure, pour partie, étalonné sur une telle approche dans la mesure où il délègue encore explicitement au pouvoir médical la mission de déterminer définitivement le sexe "*à la suite de traitements appropriés*" lorsque la déclaration de sexe a été reportée (circulaire du 28 octobre 2011, précitée).

L'ensemble de ces pratiques médicales et de ces normes est questionné depuis plusieurs années sous l'impulsion des associations de personnes qui se revendiquent

comme intersexes et viennent bouleverser les représentations communes [4].

Au-delà des questions juridiques soulevées, la naissance d'un enfant aux organes génitaux atypiques reste un grand traumatisme pour les parents qui doivent être accompagnés pour pouvoir accepter l'enfant tel qu'il est et non tel qu'il était attendu. La prise en charge médico-chirurgicale de l'enfant ne doit pas avoir pour préoccupation de conformer ses organes génitaux aux standards masculin ou féminin afin de favoriser son intégration psychosociale. Cette prise en charge doit être évaluée et proposée dans le respect des droits de l'enfant, de son intégrité physique et de sa capacité à participer aux décisions thérapeutiques qui le concernent. Chez ces enfants, un choix de sexe (juridique et social) est fait et la prise en charge est ensuite discutée en réunion de concertation pluridisciplinaire. Cette procédure, organisée à un niveau national, est le cadre légal retenu dans le projet de loi relatif à la bioéthique.

Si toutes les équipes sont aujourd'hui d'accord pour surseoir à tout geste définitif (gonadectomie), pour d'autres indications (chirurgie d'hypospade sévère, chirurgie du clitoris...), les positions sont plus variables. Certaines équipes proposent une chirurgie précoce, d'autres une chirurgie décalée ou plus tardive, dans l'attente que l'enfant puisse participer aux gestes qui seront pratiqués sur son corps [3, 5, 6].

Quelle importance revêt la taille du pénis ou celle du clitoris ? Faut-il se préoccuper de l'aspect des organes génitaux externes, de la présence ou non d'un utérus (dont la qualité est imprévisible à la naissance, mais qui est porteur de potentielles possibilités de grossesse), des possibilités, avec un traitement médical (testostérone) et chirurgical, d'obtention d'un phénotype masculin adulte qui permette une sexualité épanouie ? Quel est l'impact sur l'identité sexuée de l'imprégnation hormonale cérébrale pendant la grossesse ? Doit-on attendre que l'enfant participe à toute prise en charge chirurgicale et ne faire qu'encadrer avec bienveillance et psychologie les parents dans l'éducation d'un enfant aux organes génitaux différents ? Aucune de ces questions n'est actuellement résolue.

■ Conclusion : un monde idéal

“Le savoir gagné au XIX^e siècle et au XX^e siècle sur l'embryologie et l'endocrinologie du développement sexuel nous permet de comprendre que les humains hommes et femmes commencent toute leur vie avec les mêmes structures : la totale masculinité et la totale féminité représentent les extrêmes d'une gamme de types corporels possibles. Que ces extrêmes soient les plus fréquents a donné créance à l'idée qu'ils ne seraient pas seulement naturels (produits par la nature), mais normaux (représentant un idéal statistique et social). Mais la connaissance de la variation biolo-

gique nous permet de conceptualiser les espaces moyens, comme naturels, même s'ils sont statistiquement peu courants” (A. Fausto-Sterling) [7].

En France, un enfant aux organes génitaux différents, dont la déclaration de sexe est difficile ou impossible à la naissance, doit néanmoins être rattaché à un sexe social, masculin ou féminin, dans lequel ses parents l'élèveront. Dans notre société si binaire, la question d'élever un enfant de façon neutre paraît difficile ou néfaste. Nous devrions néanmoins être capables, parents, médecins, pys et travailleurs sociaux, de choisir de ne faire ni traitement médical ni chirurgical sans la participation, l'assentiment, voire le consentement de l'enfant. Le suivi médical/psychologique pourrait être dédié à la croissance staturo-pondérale, l'évolution spontanée des organes génitaux externes, ainsi qu'à la tolérance individuelle, familiale et sociétale (crèche, école...) de cette situation. En période péri-pubertaire et peut-être avant, un choix sera fait par l'enfant. Nous n'en sommes pas encore là, mais gardons à l'esprit que les débats sur la pluralité des corps et les variations du développement génital sont toujours des débats éthiques et politiques sur l'égalité sociale et sur les moyens de la faire progresser.

BIBLIOGRAPHIE

1. HUGHES IA, HOUK C, AHMED SF *et al.*; LWPE Consensus Group; ESPE Consensus Group. Consensus state-

ment on management of intersex disorders. *Arch Dis Child*, 2006;91:554-563.

2. BRUNET L. La mention du sexe à l'état civil: enjeux et chausse-trappes. In: BOUVATTIER C, BOILEAU P (dir.). *Endocrinologie périnatale*. Doin-John Libbey Eurotext, 2020:353-362.
3. VAN BEVER Y, BRÜGGENWIRTH HT, WOLFFENBUTTEL KP *et al.* Under-reported aspects of diagnosis and treatment addressed in the Dutch-Flemish guideline for comprehensive diagnostics in disorders/differences of sex development. *J Med Genet*, 2020;57:581-589.
4. MOURIQUAND PDE, GORDUZA DB, GAY CL *et al.* Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: If (why), when, and how? *J Pediatr Urol*, 2016;12:139-149.
5. FOURNIER V, SPRANZI M, FOUREUR N *et al.* The “Commitment Model” for Clinical Ethics Consultations: Society's Involvement in the Solution of Individual Cases. *J Clin Ethics*, 2015; 26:286-296.
6. WIESEMANN C, UDE-KOELLER S, SINNECKER GH *et al.* Ethical principles and recommendations for the medical management of differences of sex development (DSD)/intersex in children and adolescents. *Eur J Pediatr*, 2010;169:671-679.
7. FAUSTO-STERLING A. *Corps en tous genres. La dualité des sexes à l'épreuve de la science*. La Découverte-Institut Émilie du Châtelet, 2012.

Les auteures ont déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.