

Présentations adultes  
atypiques du  
développement sexuel chez  
les individus présentant la  
dysphorie du genre :  
études de cas

TREVOR CORNEIL BA MD MHSc CCFP FRCPC  
UNIVERSITY OF BRITISH COLUMBIA

# Désordres du développement sexuel

- développement congénital des organes génitaux ambigus (ex : 46,XX hyperplasie surrénale congénitale virilisante; clitoromégalie; micropénis)
- disjonction congénital de l'anatomie sexuelle interne et externe (ex : Syndrome de l'insensibilité totale aux androgènes; déficience en 5-alpha reductase)
- développement incomplet de l'anatomie sexuelle (ex : agénésie vaginale; agénésie des gonades)
- anomalie des chromosomes sexuels (ex: Syndrome de Turner; Syndrome de Klinefelter; mosaïsme des chromosomes sexuels)
- désordres du développement des gonades (ex: ovotestis)

# Association avec la variance du genre

- Description non-spécifique d'association, ex : GID-NOS (désordre de l'identité de genre non-spécifique)
- Aussi un critère d'exclusion pour le GID dans les «case definitions»
- Il en résulte que la documentation n'est pas utile.
- «Les différences dans le phénomène, l'étiologie, le contexte de présentation, et les traitements sont si grands que les diagnostics identiques et les approches des traitements ne sont pas justifiés et peuvent être nuisibles...» (Meyer-Bahlburg H, 2009 IJT)

# Pertinence clinique des désordres du développement sexuel chez les adultes

- Diagnostiques chez les enfants : *haute pénétrance phénotypique*, l'assignation du genre est souvent le choix fait par les parents et les cliniciens (le plus tard possible pour permettre le genre réel de se consolider), risquant de provoquer le désordre de l'identité de genre iatrogénique
- Diagnostiques chez les adultes : souvent présent en tant que dysphorie de genre et sont mal diagnostiqués avec le GID dû à la *basse pénétrance phénotypique* combiné avec une évaluation clinique limitée
- Est-ce que ça importe ? Certains patients veulent connaître le pourquoi, les implications sur la santé de certains syndromes, la désignation du sexe a changé avec le diagnostic, accès aux chirurgies accrues

# Outils d'évaluation clinique

Ces derniers devraient être standards :

- Historique prénatal
- Historique de l'enfance
- Examen physique incluant Étapes de Tanner
- LH/FSH baseline






Ces derniers sont optionnels (tel qu'indiqué) pour recherche de DSD :

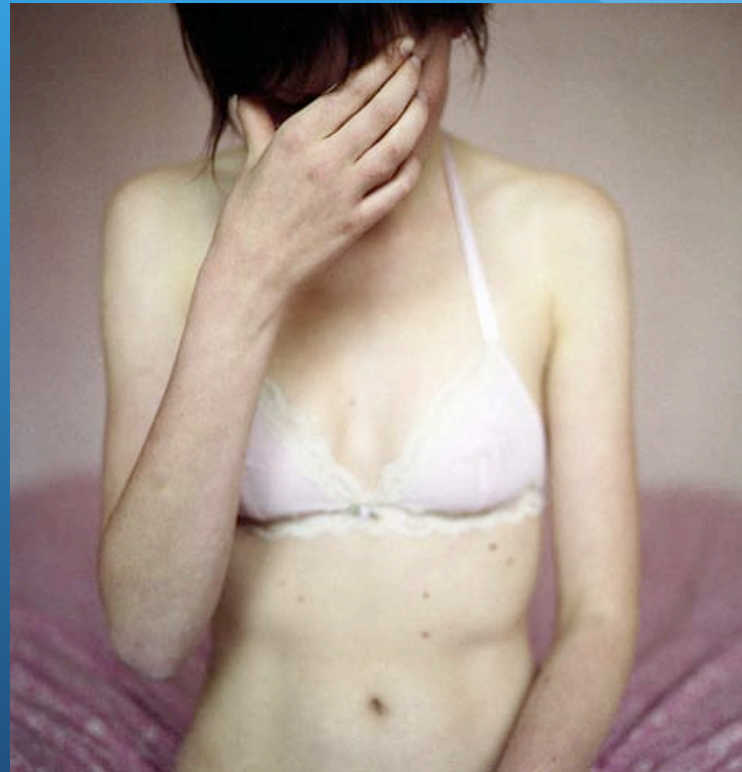
- Imagerie par ultrasons
- Caryotype
- Autres tests génétiques, hormonaux, et de récepteurs

# Cas A: Syndrome de Russell Silver



# Cas B: Insensibilité aux androgènes

I		3	<2.5
II		4	2.5-3.2
III		10	3.6
IV		16	4.1-4.5
V		25	>4.5

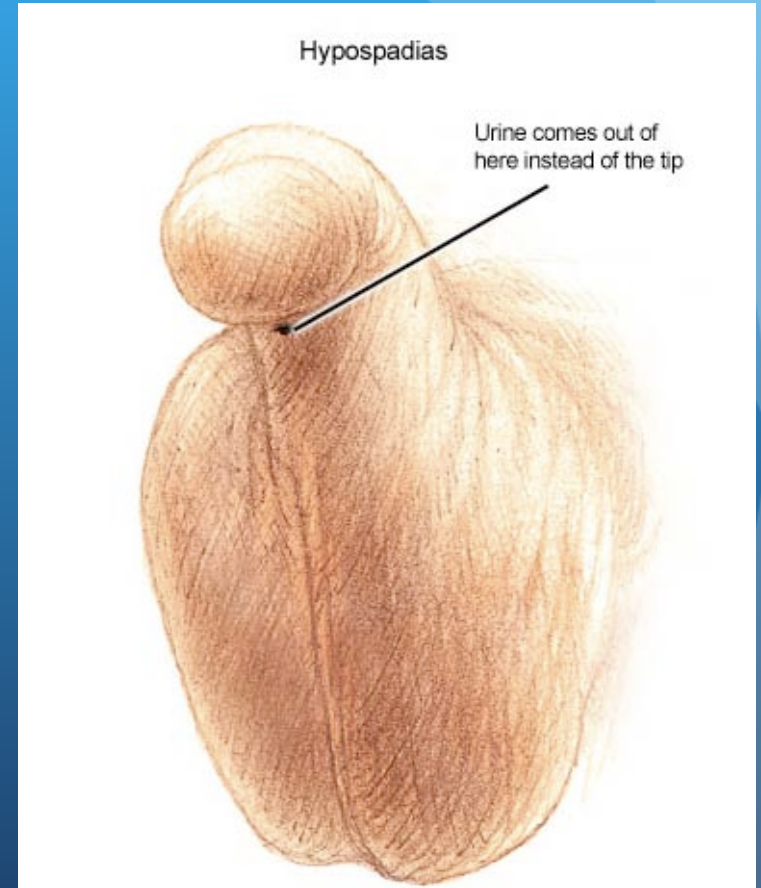


# Cas C: syndrome des ovaires polykystiques





# Cas D: organes génitaux ambigus



# Conclusion

- Les personnes présentant un désordre du développement sexuel de l'expression de basse pénétrance phénotypique souffrent de dysphorie de genre à l'âge adulte
- Un historique complet et un examen physique sont essentiels si nous voulons les trouver, et confirmer la congruence du genre
- Il y a plusieurs raisons pour lesquelles une personne veut savoir, mais le plus important est l'accès au traitement