



AVIS132

QUESTIONS ETHIQUES SOULEVEES PAR
LA SITUATION DES PERSONNES AYANT DES
VARIATIONS DU DEVELOPPEMENT SEXUEL



COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ÉTHIQUE
POUR LES SCIENCES DE LA VIE ET DE LA SANTÉ

QUESTIONS ETHIQUES SOULEVEES PAR LA SITUATION DES PERSONNES AYANT DES VARIATIONS DU DEVELOPPEMENT SEXUEL

Avis adopté le 19 septembre 2019, à l'unanimité des membres présents

TABLE DES MATIERES

RESUME.....	5
INTRODUCTION.....	8
LES CONSTATATIONS	10
1 Le sujet est difficile à cerner en raison d'une extrême diversité des variations du développement sexuel	10
2 La terminologie révèle la difficulté d'appréhender le sujet de manière unanime	11
3 La question des variations du développement sexuel suscite de grandes tensions .	13
4 Le manque d'évaluation des interventions passées et de données chiffrées rend difficile la réflexion éthique.....	15
LES RECOMMANDATIONS	18
1 Les cas doivent être traités au sein de structures spécialisées, compte tenu de leur rareté.....	18
2 La formation doit être améliorée	19
3 Intervenir ou ne pas intervenir ?	19
4 Quelles considérations éthiques doivent guider les professionnels de santé dans leur prise de décision?.....	23
5 Il faut former et accompagner.....	25
6 Pour aider à la décision, il faut constituer des bases de données.....	28
7 Favoriser le dialogue : créer des structures de dialogue permettrait de passer du dissensus au consensus.....	29
8 Un défi éthique : l'évolution du regard de la société vers une plus grande acceptation de la différence.....	30
ANNEXES	31
Annexe 1 : Membres du groupe de travail.....	31
Annexe 2 : Personnalités auditionnées	32
Annexe 3 : Lettre de saisine	33
Annexe 4 : Liste détaillée des Anomalies du Développement Génital (ADG) avec leur prévalence connue pour 100 000 habitants (Centre de référence DEVGen Lille 2017).....	36

RESUME

Le CCNE a conduit une réflexion sur la situation des personnes concernées par des variations du développement sexuel (qualificatif retenu par le CCNE, plutôt que celui de « personnes intersexes »). Pour le Haut-commissariat aux droits de l'homme des Nations-Unies, « *les personnes intersexes sont nées avec des caractères sexuels (génitaux, gonadiques ou chromosomiques) qui ne correspondent pas aux définitions binaires types des corps masculins ou féminins* ».

Le présent avis, répondant à une saisine du Ministère des solidarités et de la santé, a principalement centré son analyse sur l'accueil de l'enfant, l'accompagnement des parents, l'évolution des pratiques médicales et les modalités d'un consensus entre les personnes concernées et les médecins.

Des manifestations de ces variations hétérogènes et complexes : les effectifs correspondants varient fortement selon les points de vue : très importants pour les associations de personnes intersexes (1,7 % à 2 %, voire plus, pour certaines d'entre elles), mais considérés par les médecins comme relevant des catégories des « maladies rares », soit 0,02% des naissances. Par ailleurs, la majorité des cas de variations du développement sexuel ne pose pas de problème d'assignation à un sexe et ne met pas en jeu le pronostic vital.

La souffrance et la colère de personnes concernées : les auditions ont mis en lumière la très grande souffrance et la colère de personnes ayant fait l'objet d'interventions précoces. Celles-ci ont insisté sur les traumatismes physiques, psychologiques, sexuels et sociaux ressentis dans leur enfance et leur adolescence comme à l'âge adulte, sur leur conflit avec nombre de médecins spécialistes.

Le malaise des professionnels : les auditions ont également mis en lumière le malaise des médecins, chirurgiens et endocrinologues, face à leur mise en cause par les associations de personnes intersexes, ainsi que leurs interrogations sur leurs pratiques. À cet égard, les médecins insistent sur le fait qu'au fil des décennies, les interventions chirurgicales ou hormonales précoces ont diminué.

Le manque d'évaluation des interventions passées et le déficit de données rendent délicate la réflexion éthique confrontée aux réalités suivantes : l'irréversibilité des interventions sur des jeunes enfants en l'absence de leur consentement; une réalité difficile à vivre pour les parents et les enfants; les divergences fondamentales d'approche de la question. Néanmoins, le CCNE considère qu'une réflexion éthique devrait permettre de favoriser le dialogue entre toutes les parties.

Des questionnements éthiques complexes : l'éthique est, dans ce type de configuration, interrogée par le doute, l'incertitude et l'embarras, notamment lorsqu'il y a des interrogations sur la détermination du sexe à donner, une question qui n'est pas seulement réductible aux données chromosomiques, génétiques, endocriniennes et morphologiques. L'éthique est également interrogée par la conduite à tenir au sein des équipes médicales, par les tensions qui peuvent naître entre les avis médicaux et ceux des parents, par la place du consentement et la compréhension par les parents de la portée du consentement, par la portée des interventions (ou de la non intervention) sur l'évolution de l'enfant et sur ce que pourra être son choix.

Pour le CCNE, les tensions sont susceptibles d'être atténuées par une réflexion en aval de cet avis dans la perspective de dépasser les dissensus actuels, tout en renforçant l'accompagnement, l'information et en développant la formation et la recherche dans ce domaine complexe.

Recommandations

1. La nécessité de centraliser les consultations et les interventions dans **une structure unique s'impose**, pour faciliter le rapprochement des points de vue et pour concentrer l'expertise sur un nombre limité de personnes. Pour le CCNE, il est fondamental que les enfants et leurs parents soient pris en charge dans l'un des quatre sites qui composent le **Centre de référence des maladies rares (CRMR) relatif au développement génital**, par une équipe multidisciplinaire spécialisée et expérimentée.

2. **La formation et le perfectionnement** des professionnels, y compris dans leur dimension psychologique, doivent être améliorés, notamment pour ceux exerçant dans les services d'obstétrique et de néonatalogie. Le CCNE suggère que le Ministère de la santé, la Haute Autorité de santé et des organisations professionnelles compétentes élaborent des bonnes pratiques dans ce domaine.

3. **Les actes médicaux et chirurgicaux**, qu'ils soient précoces ou tardifs, **doivent répondre à une nécessité médicale en présentant un bénéfice thérapeutique.**

Dans les cas où un caractère particulier du phénotype nécessite un délai d'assignation à un sexe, il s'agit que soit respectée la possibilité, qu'à l'exception des cas répondant à une nécessité médicale, la personne concernée soit associée aux choix thérapeutiques qui lui sont proposés lorsque son degré de maturité le permet, dès lors qu'en raison de leur irréversibilité, ils mettent en jeu son intégrité physique.

Pour toutes les autres situations de variations de développement sexuel, pour lesquelles la réalisation d'un acte médical et/ou chirurgical est discutée, la décision devrait être prise après concertation et délibération au sein de l'équipe pluridisciplinaire du Centre de référence avec le consentement des parents et de la personne concernée, dès lors que

celle-ci dispose d'un degré suffisant de maturité. La décision devrait être documentée, intégrée dans le dossier médical, signée de tous les intervenants et inscrite sur un registre placé sous la responsabilité du Ministère de la santé.

4. **Une information claire et compréhensible** sur la situation des personnes ayant des variations du développement sexuel se doit d'être dispensée. L'annonce donnée par le Centre de référence aux parents et aux personnes concernées doit prendre en compte toutes les possibilités de traitement et d'absence de traitement. Ils doivent bénéficier d'un délai de réflexion suffisamment long avant qu'une décision ne soit prise.

Plus généralement, une information doit être incluse dans le cursus scolaire (cours de biologie) et développée auprès de la population.

5. **La nécessité de constituer des bases de données exhaustives et de soutenir une recherche internationale** dans ce champ s'avère essentielle. La documentation complète de toutes les mesures de traitement comme des absences de traitement et de leurs conséquences éventuelles doit être assurée. Le CCNE recommande la création d'une base de données anonymes en France et en Europe à des fins de recherche, avec l'objectif de définir des directives thérapeutiques cliniques au niveau national et international.

6. **L'accompagnement** des enfants et des parents devrait être assuré au sein du Centre de référence de la naissance à l'âge adulte et l'accès à l'information, aux soins et aux conseils doit demeurer largement ouvert.

7. Pour **favoriser un dialogue essentiel** entre les professionnels de santé, les associations de personnes concernées et les parents, le CCNE propose de créer, avec le Centre de référence et les vingt centres de compétence (qui, en relation avec le Centre de référence, peuvent aussi assurer le suivi des personnes concernées au plus près de leur domicile), un **Forum des pratiques et de leurs conséquences**, associant les différentes parties, dans le but de trouver un dispositif leur permettant d'échanger, de dialoguer et d'entendre les différents points de vue.

Le CCNE propose aussi d'organiser régulièrement, à l'échelle nationale, des **assises interdisciplinaires, conférences périodiques de consensus éthique**, rassemblant toutes les parties – professionnelles, scientifiques, associations de personnes concernées – afin que soient créées les conditions de réflexions communes sur les pratiques.

Ces initiatives, ouvertes également à la société civile, devraient permettre de **faire évoluer le regard que la société** porte sur la différence.

INTRODUCTION

Longtemps ignorées, les « personnes intersexes »¹ ont entrepris de sortir de leur silence au milieu des années 2000 grâce à l'important travail de leurs associations auprès des médias destinés à faire connaître les difficultés qu'elles vivaient et les séquelles de leurs interventions chirurgicales précoces. Dans les années 2010, ces associations se font connaître du monde politique tandis que se développait une réflexion juridique axée sur les notions d'autodétermination et de consentement n'excluant pas des actions contentieuses et des demandes d'indemnisation.

On assiste parallèlement à une évolution des réflexions internationales et des positions prises par des institutions nationales², notamment par le Conseil d'État dans son étude remise au Premier ministre en 2018, ainsi qu'à une forte mobilisation des associations concernées, qui ont également invité le CCNE³ à mener une réflexion sur les variations du développement sexuel⁴ et leurs conséquences.

C'est dans ce contexte, faisant écho à la recommandation n° 5 du rapport d'information du Sénat⁵ qui recommandait sa saisine, que le CCNE a procédé à des auditions entre les mois de janvier et de mai 2019 dont il a dégagé des constatations et des axes de réflexion, en les centrant sur l'accueil de l'enfant, l'accompagnement des parents, l'évolution des pratiques médicales et les modalités d'une mise en place d'un consensus entre les personnes concernées et les médecins. Il a décidé, à ce stade, de ne pas étudier les questions liées à l'état civil, très bien analysées par le rapport du Sénat

¹ Expression à laquelle le CCNE privilégie celle de « personnes ayant des variations de développement sexuel ».

² Notamment : Conseil de l'Europe (2013). Le droit des enfants à l'intégrité physique. Rapport de M. Rupprecht, doc. 13297, 19 p.

Comité pour l'élimination de la discrimination à l'égard des femmes (2016). Observations finales concernant le rapport de la France valant septième et huitième rapports périodiques. CEDAW/OHCHR, 20 p.

Agence des droits fondamentaux de l'Union européenne (2015). The fundamental rights – situation of intersex people, 9 p.

Conseil de l'Europe (2017). Promouvoir les droits humains et éliminer les discriminations à l'égard des personnes intersexes. Assemblée parlementaire, résolution 2191, adoptée le 12 octobre 2017, 3 p.

Défenseur des Droits (2017). Le respect des droits des personnes intersexes. Avis n° 17-04, 17 p.

Conseil d'État (2018). Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ? Section du rapport et des études ; étude adoptée par l'assemblée générale du Conseil d'État le 28 juin 2018, 262 p.

³ Le CCNE a reçu un courrier d'un cabinet d'avocats lui demandant notamment « de rappeler le caractère inutile et intolérable des atteintes subies » par les personnes intersexes, « de fournir des réponses adaptées et efficaces à celles-ci », « de reconnaître l'intersexuation » et de faire « cesser toute intervention médicale mutilante sur les personnes intersexuées ».

⁴ Toutefois, le rapport de synthèse du CCNE sur les États généraux de la bioéthique, publié en juillet 2018, se borne à mentionner « le respect de la différence et de la singularité de la personne, rappelé notamment par les personnes intersexes », les questions liées aux variations du développement sexuel ayant été peu évoquées au cours des États généraux de la bioéthique, même si une association de personnes intersexes a été auditionnée à cette occasion. L'avis n° 129 de septembre 2018 sur la révision des lois de bioéthique n'aborde pas le sujet.

⁵ Sénat (2017). Les variations du développement sexuel : lever un tabou, lutter contre la stigmatisation et les exclusions. Rapport d'information n° 441 de M. Blondin et C. Bouchoux, fait au nom de la délégation aux droits des femmes et à l'égalité des chances entre les hommes et les femmes, enregistré le 23 février 2017, 236 p.

(propositions n° 14 et 15 de ce rapport) et sur lesquelles il a estimé que son apport serait assez limité.

Il a été ensuite saisi par la ministre des solidarités et de la santé, sous le timbre de la Direction générale de la santé, d'une demande d'avis (*voir annexe 1 : saisine reçue le 1^{er} juillet 2019*), dans le cadre d'une réflexion sur l'édiction d'un arrêté visant à diriger systématiquement les enfants concernés vers le Centre de référence des maladies rares relatif au développement génital⁶, à réviser le cahier des charges de ce Centre et à définir de bonnes pratiques.

Trois questions lui ont été posées :

- Au regard des principes d'intégrité, d'autonomie et d'accès aux soins, et hors urgence vitale, est-il possible de différencier les actes qui peuvent être pratiqués précocement ou être différés, en prenant en compte la diversité des situations, l'objectif de ces actes à court, moyen et long terme ainsi que l'absence de certitude scientifique et de consensus professionnel ? Doit-on considérer que seuls les actes répondant à une nécessité vitale peuvent être pratiqués précocement ou bien que des actes répondant à une nécessité médicale peuvent être justifiés précocement et dans quels buts ?

- Dans ce contexte d'incertitude scientifique, liée à la rareté des études disponibles, et d'absence de consensus, quelles considérations éthiques doivent guider les professionnels de santé et les parents pour prendre une décision (qu'elle soit d'abstention ou d'intervention thérapeutique) qui garantisse l'autonomie de leur enfant sans pour autant constituer une perte de chance ?

- Comment informer les parents de manière claire, complète et éclairante, y compris sur les considérations éthiques, et les accompagner pour garantir que leur décision ne soit pas dictée par la perception que leur enfant est porteur d'une anomalie devant être à tout prix réparée, qui plus est rapidement ?

Le présent avis entend, pour répondre à ces questions, formuler les constatations et les recommandations que lui ont inspirées tant les auditions que l'analyse de divers articles et études sur le sujet.

⁶ Voir arrêté du 9 mai 2017 portant labellisation de centres de références pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Ministère des Affaires sociales et de la santé.

LES CONSTATATIONS

1 Le sujet est difficile à cerner en raison d'une extrême diversité des variations du développement sexuel

Les manifestations de ces variations, qui apparaissent très hétérogènes, sont recensées de façon complète dans la littérature médicale, les données les plus récentes provenant d'une conférence de consensus internationale de 2018⁷ qui mentionne plus d'une vingtaine de types de grandes variations (*voir aussi annexe 2 : tableau du Centre de référence DEV-GEN Lille 2017*).

Compte tenu du caractère complexe pour des non-spécialistes de la classification retenue par cet article, le CCNE propose, pour les besoins du présent avis, de regrouper différemment, de manière schématique et nécessairement imparfaite, les principales variations du développement sexuel, afin de rendre plus facile l'appréhension des cas les plus fréquents comme celle des situations les plus exceptionnelles. Cette classification est conforme à celle à laquelle se sont référés les médecins auditionnés et rejoint largement celle adoptée par le Conseil d'État dans son étude sur la révision des lois de bioéthique, ainsi que celle mentionnée par le rapport du Sénat.

Elle regroupe :

- les personnes présentant un caryotype 46 XX, avec des atypies du développement génital, principalement représentées par les filles atteintes d'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), qui se manifeste dans la forme la plus simple d'hyperandrogénie par une hypertrophie clitoridienne, mais pouvant mettre en jeu leur pronostic vital par une insuffisance surrénalienne avec « perte de sel », soit environ 25 cas par an parfaitement répertoriés ;
- les personnes présentant un caryotype de type 46 XY, avec notamment une insensibilité aux androgènes partielle ou complète (dans ce dernier cas : 1/20 000 à 1/60 000 naissances) ou des dysgénésies gonadiques (1/20 000 naissances) ; les insensibilités partielles aux androgènes, qui peuvent poser des questions d'assignation de sexe chez le nourrisson, sont des maladies génétiques rares, caractérisées par un défaut de sensibilité plus ou moins important des tissus à la testostérone, responsable d'un spectre d'expression clinique allant d'un défaut plus ou moins complet de masculinisation à un tableau d'infertilité isolé chez un individu 46 XY ;

⁷ M. Cools, A. Nordenström, R. Robeva, J. Hall, P. Westerveld, C. Flück, B. Köhler, M. Berra, A. Springer, K. Schweizer, V. Pasterski (2018). Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a consensus statement. *Nature Reviews Endocrinology*, 14, 415-429.

- les personnes présentant un mosaïcisme 45 X/46 XY avec des anomalies des organes génitaux externes (2/100 000 naissances) ;
- les cas très exceptionnels de personnes 46 XX/46 XY ayant les organes masculins et féminins ;
- les personnes présentant des atypies non hormonales très variées et rares (1/60 000 à 1/270 000 naissances).

S'ajoutent à cette énumération simplifiée, les hypospadias, très fréquents (1/150 naissances) pour lesquels l'ouverture de l'urètre n'est pas localisée à la partie terminale de la verge, mais sur sa face inférieure, à une distance plus ou moins éloignée de l'extrémité.

Les hypospadias postérieurs sévères sont souvent associés à d'autres anomalies génétiques, gonadiques ou endocriniennes et sont classés dans les maladies rares (7/10 000). Les cas d'hypospadias moins graves ne posent pas de question d'assignation sexuelle.

Selon les sources médicales, les effectifs concernés par les variations du développement sexuel posant des problèmes d'assignation de sexe sont très faibles, même si l'on ne dispose pas de données officielles précises.

Très rarement, les médecins doivent intervenir de toute urgence en cas de pronostic vital, par un traitement hormonal pour certaines formes d'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) ou par la chirurgie pour des malformations physiques gravissimes. Ainsi, **la majorité des cas de variations du développement sexuel ne pose pas de problème d'assignation à un sexe.**

Si les associations de personnes intersexes préfèrent éviter les catégorisations médicales qui vont, pour elles, dans le sens d'une « pathologisation » de l'intersexualité, il paraît cependant difficile, dans le cadre du présent avis, d'en faire l'impasse, les différentes variations du développement sexuel n'étant pas toutes, et de loin, liées à un problème d'assignation sexuelle.

2 La terminologie révèle la difficulté d'appréhender le sujet de manière unanime

Que recouvre la notion de « personnes intersexes »⁸ et qu'entend-on par variations du développement sexuel ?

⁸ Voir T. Lundberg, P. Hegarty, K. Roen (2018). Making sense of "intersex" and "DSD": how laypeople understand and use terminology, 9, 161-173.

Pour le Haut-commissariat aux droits de l'homme des Nations-Unies, « *les personnes intersexes sont nées avec des caractères sexuels (génitaux, gonadiques ou chromosomiques) qui ne correspondent pas aux définitions binaires types des corps masculins ou féminins* »⁹.

Se considérer comme « une personne intersexuée » renvoie à des situations difficiles à identifier tant elles sont imprécises. La taille de ce groupe varie fortement selon les points de vue, faute de référence claire.

Elle est très importante pour les associations de personnes intersexes : 1,7 à 2% des naissances, voire 10% de la population selon l'une d'entre elles¹⁰. Le terme de « personnes intersexes » retenu par les associations militantes met l'accent sur les caractéristiques physiques et exclut toute notion de désordre ou de maladie : le groupe des personnes intersexuées ne pose pas, selon ces associations, de problème de prise en charge médicale et se caractérise par un développement sexuel atypique, sans qu'il y n'ait nécessairement d'incertitude quant à l'assignation à un sexe. La « dépathologisation » des variations du développement sexuel au sein de recommandations (*guidelines*), de protocoles et de classifications médicales telles que la Classification internationale des maladies (CIM) de l'Organisation mondiale de la santé et la classification commune des actes médicaux (CCAM) de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés, est explicitement revendiquée.

Toutefois, il n'y a pas, à ce stade, de volonté d'écarter la mention du sexe à l'état civil. Les associations rejoignent en effet les médecins pour distinguer le thème de l'intersexualité de celui des transitions de genre dans le cadre de la trans-identité, qui renvoie au choix d'un sexe par des personnes ne présentant pas nécessairement de variations du développement sexuel¹¹.

En revanche, la plupart des médecins français a une acception très restrictive de la notion d'intersexe, le corps médical se référant à des catégories scientifiques, estimant qu'il s'agit de « maladies rares » (0,02 % des naissances) et n'appliquant le qualificatif d'intersexe qu'aux personnes auxquelles il ne peut être assigné de sexe à la naissance, sans effectuer d'examen complémentaires, compte tenu de la présence d'organes génitaux féminins et masculins, rendant difficile l'assignation à un sexe.

⁹ https://unfe.org/system/unfe-67-UNFE_Intersex_Final_FRENCH.pdf

¹⁰ « La question est avant tout celle d'une autodéfinition. L'intersexualité n'est donc pas un questionnement sur le genre binaire, c'est la conscience de ne pas faire partie de celui-ci ». In V. Guillot (2008), *Intersexes : ne pas avoir le droit de dire ce que l'on ne nous a pas dit qui nous étions. Nouvelles questions féministes*, Éditions Antipodes, 27, 37-48.

¹¹ Néanmoins, cette distinction n'exclut pas une convergence dans l'expression de revendications entre les mouvements LGBT et intersexes.

S'agissant d'un sujet intimement lié à l'identité sexuelle et à la sexualité, la sémantique est révélatrice de ce que les termes retenus ont des implications subjectives qui vont au-delà du seul descriptif de l'appareil génital. Le CCNE a choisi de retenir les termes de « **variations du développement sexuel** », adoptés en Suisse¹², qui n'engagent pas l'identité sexuelle future et excluent la notion de maladie, mais sous-entendent l'existence d'une atypie.

3 La question des variations du développement sexuel suscite de grandes tensions

Les auditions ont mis en lumière **la très grande souffrance et la colère de personnes ayant fait l'objet d'interventions précoces** ; elles ont insisté sur les traumatismes physiques, psychologiques, sexuels et sociaux ressentis dans leur enfance et dans leur adolescence comme à l'âge adulte, sur leur conflit avec nombre de médecins spécialistes de cette question et sur la diversité des situations.

Les associations de personnes intersexes refusent la « médicalisation » de leur situation, critiquent avec virulence les traitements hormonaux ou les interventions chirurgicales sans le consentement de la personne concernée et demandent l'arrêt de toute intervention non vitale sans le consentement des enfants¹³. Les parents sont peu présents dans leurs discours, laissant penser qu'ils sont implicitement exclus de tout pouvoir de décision. Seule, l'association Surrénales, composée de parents et de personnes atteintes d'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), a fait entendre une voix contraire, insistant d'ailleurs sur le fait qu'elle ne se reconnaît pas dans le terme d'intersexe.

Les auditions ont également mis en lumière **les difficultés rencontrées par les médecins, chirurgiens et endocrinologues, face à leur mise en cause par les associations de personnes intersexes, ainsi que leurs interrogations sur leurs pratiques**. Leur action passée s'est inscrite dans un contexte donné, selon les préconisations alors en vigueur, ce qu'ils reconnaissent, mais ils insistent sur le fait qu'au fil des décennies, leur appréhension du sujet a évolué et que les interventions chirurgicales ou hormonales précoces ont considérablement diminué¹⁴. Cependant, dans certaines situations, l'apport des interventions précoces leur apparaît fondamental pour la construction de l'identité

¹² Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine (2012). Attitude à adopter face aux variations du développement sexuel. Questions éthiques sur l'« intersexualité ». Prise de position n° 20/2012, 26 p., Berne, www.nek-cne.ch.

¹³ B. Moron-Puech (2017). Le droit des personnes intersexuées. Chantiers à venir. La Revue des droits de l'homme, 11, 29 p. DOI : 10.4000/revdh.2815

¹⁴ P.D.E. Mouriquand, D.-B. Gorduza, C.-L. Gay, H.F.L. Meyer-Bahlburg, L. Baker, L.S. Baskin, C. Bouvattier, L. Braga, A.C. Caldamone, L. Duranteau, A. El Ghoneimi, T. W. Hensle, P. Hoebeke, M. Kaefer, N. Kalfa, T.F. Kolon, G. Manzoni, P.-Y. Mure, A. Nordenskjöld, J.L. Pippi Salle, D.P. Poppas, P.G. Ransley, R.C. Rink, R. Rodrigo, L. Sann, J. Schober, H. Sibai, A. Wisniewski, K.P. Wolfenbuttel, P. Lee (2016). Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: if (why), when, and how ? *Journal of pediatric urology*, 12, 139-149. DOI: 10.1016/j.jpuro.2016.04.001.

sexuelle des enfants et/ou pour des raisons chirurgicales, qu'il y ait ou non des difficultés d'assignation à un sexe. D'autres médecins auditionnés, français ou étrangers, ont fait entendre une voix plus proche de celle des associations de personnes intersexes.

Chaque parole entendue, qu'elle ait été douloureuse, indignée ou défensive, a nourri la réflexion du CCNE qui s'est aussi appuyé sur la documentation disponible pour identifier les enjeux éthiques de ces situations et essayer de dégager des propositions axées sur la recherche d'un consensus. L'audition de spécialistes étrangers de ces questions a beaucoup enrichi la réflexion.

L'absence de consensus sur les solutions à adopter est indéniable. Les points de vue si différents des personnes concernées et des professionnels de santé sont révélateurs à la fois de la sensibilité et de la complexité du sujet, rendant les certitudes impossibles ; le sujet n'est pas appréhendé de la même manière selon que l'on se place du point de vue des associations, des médecins, des parents et de l'enfant¹⁵.

Une constante ressort des auditions : **le poids du traumatisme ressenti par les parents** à la naissance d'un enfant dont il est difficile de déterminer avec assurance s'il est une fille ou un garçon, dès lors qu'il ne présente pas tous les signes de conformité avec les attributs génitaux attendus de son sexe. Toute incertitude sur l'identité sexuelle crée une situation très difficile pour eux. Au-delà de ces situations très exceptionnelles, la souffrance des parents est également immense lorsqu'un enfant, sans présenter de problème d'assignation sexuelle, a des caractéristiques génitales singulières. L'irruption inattendue de la différence bouleverse les parents qui s'interrogent sur le futur de leur enfant dans un contexte sociétal marqué par la binarité des sexes.

Se sont donc exprimées, à plusieurs titres, des souffrances s'inscrivant dans des temporalités différentes : celle des parents qui se manifeste dès la naissance de l'enfant, celle des enfants devenus adultes qui s'exprime à travers leur vécu et celle des médecins qui s'interrogent au regard de la déontologie médicale et de l'évolution des pratiques.

Au-delà de cette constante, comment aborder ces tensions d'un point de vue éthique ? Le raisonnement est confronté aux réalités suivantes :

- l'absence d'assignation ou l'ambiguïté sexuelle qui reste difficile à vivre pour les parents et les enfants ;
- l'irréversibilité des interventions sur des jeunes enfants ;
- la souffrance et les interrogations des parents et des enfants ;
- l'absence de possibilité de consentement de la personne intéressée ;
- les divergences fondamentales d'approche de la question.

¹⁵ M. Mottet-Caisson (2019). Les variations du développement sexuel. Problème public émergent aux enjeux complexes. Diplôme de Master en Sciences sociales de l'EHESS ; mention : recherches comparatives en anthropologie, histoire et sociologie, Marseille, 154 p.

Ces divergences traversent le monde médical. Les recommandations (protocoles de soins ou *guidelines*) sont rares ; il n'y a pas d'unanimité en France sur l'adoption de certaines recommandations internationales qui tendent à exclure les interventions précoces. Ces divergences rendent difficiles les relations entre les associations de personnes intersexes et la plupart des chirurgiens et endocrinologues français : les unes nient le bénéfice, pour la construction de l'identité sexuelle de l'enfant, d'une intervention chirurgicale ou d'un traitement hormonal, dénonçant leurs séquelles physiques et psychiques à long terme, tandis que les médecins justifient les interventions par leurs fins réparatrices et fonctionnelles et font valoir, pour certains, que, pour des raisons psychologiques, le corps doit, dans la mesure du possible, correspondre à une identité sexuelle.

Des psychologues auditionnés observent l'enjeu crucial de l'assignation sexuelle et de l'absence d'ambiguïté des organes sexuels pour l'établissement du lien parents-enfants, dont la qualité est essentielle dès la naissance.

Cependant, comment permettre au regard des parents et de la société d'évoluer vers un accueil inconditionnel de ces enfants si la seule solution proposée est une conformation, aussi rapide que radicale, à la norme établie ?

L'endocrinologie et la chirurgie sont-elles indispensables pour aider à la construction subjective de l'identité sexuelle ? Comment apporter une réponse dans un contexte où les tensions sont aussi fortes, alors que sont en cause des interventions irréversibles sur le corps d'un nourrisson ou d'un jeune enfant dont on ne peut prévoir le jugement qu'il portera sur ces interventions lorsqu'il sera adulte ? Ces tensions devraient cependant pouvoir être atténuées par le développement de **la formation, de l'accompagnement, de l'information et du dialogue.**

4 Le manque d'évaluation des interventions passées et de données chiffrées rend difficile la réflexion éthique

Une mise à jour en 2016¹⁶ du Consensus de Chicago de 2006¹⁷, lequel était revenu sur des pratiques antérieures d'interventions assez systématiques, inspirées notamment par

¹⁶ P.A. Lee, A. Nordenström, C.P. Houk, S. F. Ahmed, R. Auchus, A. Baratz, K. Baratz Dalke, L.-M. Liao, K. Lin-Su, L.H.J. Looijenga, T. Mazur, H.F.L. Meyer-Bahlburg, P. Mouriquand, C.A. Quigley, D.E. Sandberg, E. Vilain, S. Witchel and the Global DSD update Consortium (2016). Global disorders of sex development update since 2006: perceptions, approach and care. *Horm. Res. Paediatr.* DOI: 10.1159/000442975, 23 p.

¹⁷ I.A. Hughes, C. Houk, S.F. Ahmed, P.A. Lee, LWPES/ESPE Consensus group (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Journal of Pediatric Urology*, 2, 148-162. DOI: [10.1016/j.jpuro.2006.03.004](https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2006.03.004).

P.L. Lee, C.P. Houk, S.F. Ahmed, I.A. Hughes (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics*, 118, e488-e500. DOI: 10.1542/peds.2006-0738.

Consortium on the management of disorders of sex development (2006). Clinical guidelines for the management of disorders of sex development in childhood. Intersex society of North America, 63 p.

John Money¹⁸, psychologue, théoricien du genre, insistait sur l'approche personnalisée et sur « *une communication honnête et ouverte avec les patients et les parents* ». Cette mise à jour relève que « *La temporalité, la notion de choix individuel et l'irréversibilité des interventions chirurgicales sont sources d'inquiétudes. Il n'existe aucune étude comparative entre l'hypothèse avec traitement médical sur l'enfant et l'hypothèse sans traitement par la chirurgie de trouble du développement sexuel au cours de l'enfance, et les conséquences sur les personnes, les parents, la société ou sur le risque de stigmatisation* ».

Les critères objectifs d'ordres très variés, tels que l'influence de la société, de la religion et des cultures, la santé psychique et physique, la fertilité et la sexualité, la prise en charge passée ou actuelle, et les critères subjectifs, tels que l'intégration sociale, l'adaptation, l'autonomie, la qualité de la vie et la satisfaction relative à la prise en charge médicale et notamment l'insertion dans la société sont mal connus et mériteraient des études systématiques, scientifiques et pluridisciplinaires plus nombreuses.

Les chirurgiens, qui continuent à opérer précocement des enfants atteints de variations du développement sexuel, font valoir que les techniques chirurgicales ont beaucoup évolué, entraînant moins de séquelles, en particulier cicatricielles (modification des techniques de chirurgie clitoridienne, de plastie du vagin) et qu'ils opèrent beaucoup moins que par le passé (grande prudence en ce qui concerne les gonadectomies et report de certaines interventions).

Mais, le CCNE ne dispose d'aucune précision sur le nombre actuel des opérations dans les premières années de la vie et sur leur nature, sinon pour les personnes atteintes d'hyperplasie congénitale des surrénales. **Ce manque de repères précis** et l'absence d'études sur la manière dont des personnes n'ayant pas fait l'objet d'opérations appréhendent leur qualité de vie **ne permettent pas d'asseoir une réflexion éthique sur des données indiscutables.**

5 Le rôle des parents est fondamental : la réflexion éthique devrait permettre de le conforter

La réflexion éthique doit aider à faire évoluer, à la lumière de ce qu'expriment les personnes concernées, le rôle des parents, des associations et des professionnels de santé, compte tenu de l'incertitude scientifique sur le bénéfique des interventions

¹⁸ J. W. Money (1952). Hermaphroditism : an inquiry into the nature of a human paradox. Harvard University, Cambridge, Ma, USA. Ph. D., part 1 (231 p.) and part 2 (207 p.). Voir également: J. Colapinto (2000). As nature made him: the boy who was raised as a girl. HarperCollins Publishers, New York, USA, 289 p.

irréversibles¹⁹. Certaines des pratiques antérieures ont infligé à des personnes ayant des variations du développement sexuel des séquelles irréversibles tant sur le plan physique que psychologique. La perspective éthique actuelle conduit à réfléchir aux droits fondamentaux de la personne, notamment le droit au respect de son intégrité physique et psychique, ainsi que son droit à l'information et à l'autodétermination.

Toute décision est rendue complexe tant par la difficulté d'obtenir un consentement parental pleinement éclairé, qui est extrêmement dépendant de l'information donnée, du diagnostic et des pronostics envisageables, que par l'absence de consentement possible de l'enfant et par la diversité des points de vue.

Le rôle des parents est fondamental dans la construction de l'identité de l'enfant.

La parentalité naît tout au long de la grossesse et dans les premiers jours de l'enfant et les parents, dont la place dans le devenir des nouveau-nés est essentielle, doivent prendre des décisions déterminantes, qu'il y ait ou non une perspective d'intervention, alors qu'ils ne connaissent souvent que peu ou pas les variations du développement génital à la naissance, la différenciation sexuelle étant un sujet scientifiquement complexe dont on parle encore peu. Les parents ont besoin de temps pour le découvrir et s'adapter émotionnellement à la naissance de leur enfant. L'avenir de celui-ci peut apparaître d'emblée très sombre pour les parents ; l'enfant qu'ils découvrent est en décalage par rapport aux idéaux et à l'« enfant imaginaire » qu'ils attendaient.

La tentation est alors grande de vouloir modifier son apparence physique pour qu'elle se conforme davantage aux représentations binaires, sexuelles et genrées. Selon cette conception, se joueraient non seulement l'intérêt de l'enfant, avec le but d'atténuer le traumatisme né de sa confrontation à l'intersexualité, mais aussi l'objectif de rassurer les parents quant à sa vie sexuelle et reproductrice. La fertilité est nettement réduite dans presque toutes les formes de variations du développement sexuel. Les questions éthiques sont très délicates en raison de la nature des organes en cause, de leur symbolique et des représentations culturelles des parents.

¹⁹ Voir K. Gueniche, M. Jacquot, E. Thibaud, M. Polak (2008). L'identité sexuée en impasse...À propos de jeunes adultes au caryotype XY nées avec une anomalie du développement des organes génitaux et élevées en fille. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 56, 377-385.

A.-M. Rajon (2008). Ce que nous apprennent les parents d'enfants porteurs d'ambiguïté génitale. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 56, 370-376.

J.C. Streuli, E. Vayena, Y. Cavicchia, J. Huber (2013). Shaping parents: impact of contrasting professional counseling on parents' decision making for children with disorders of sex development. *J. Sex Med*, 10, 1953-1960

M. Gardner, D.E. Sandberg (2018). Navigating Surgical Decision Making in Disorders of Sex Development (DSD). *Front. Pediatr.*, 6:339. DOI: 10.3389/fped.2018.00339.

LES RECOMMANDATIONS

1 Les cas doivent être traités au sein de structures spécialisées, compte tenu de leur rareté

Le CCNE ne peut qu'adhérer aux intentions exprimées dans la lettre de saisine sur la nécessité de centraliser les consultations et les interventions dans une structure unique, pour faciliter le rapprochement des points de vue et pour concentrer l'expertise sur un nombre limité de personnes.

Il est en effet apparu **fondamental que les enfants et leurs parents soient pris en charge dans l'un des quatre sites du Centre de référence des maladies rares (CRMR) relatif au développement génital**, par une équipe multidisciplinaire spécialisée et expérimentée, afin d'aider les parents à accueillir leur enfant et de créer les conditions nécessaires à l'établissement du lien parental²⁰. La nécessité d'une centralisation des cas est essentielle, en raison de leur très grande spécificité et du faible nombre d'occurrences critiques. Le savoir-faire, l'approche pluridisciplinaire, un nombre suffisant de cas nécessaire pour favoriser le discernement dans la prise de décision, sont autant de facteurs qui justifient que toutes les situations, examinées au cas par cas, soient centralisées sur le Centre de référence, qui peut faire aussi appel aux vingt centres de compétences qui ont développé une expertise particulière dans ces domaines.

Il s'agit d'éviter à tout prix une prise en charge par des personnels peu ou pas formés. Toutefois, il est fortement recommandé que les quatre sites rapprochent leurs pratiques, dans le sens de ce qui sera préconisé ci-dessous, pour arriver à une position commune respectueuse de bonnes pratiques, sans exclure des questionnements inhérents à toute pratique médicale.

Ce Centre de référence à travers ses quatre sites doit réunir **des compétences spécifiques dans un cadre interdisciplinaire** associant des médecins et des experts des disciplines concernées (gynécologue-obstétricien, échographiste, néonatalogue, chirurgien pédiatrique, endocrinologue, généticien, pédopsychiatre, psychologue, éthicien, généticien-clinicien, chirurgien urologue, andrologue, juriste, sociologue). Des questionnements éthiques et des délibérations sur les bonnes pratiques doivent y être menés. Les associations de malades doivent participer aux activités et à la définition des objectifs. Il importe de proposer aux parents de rencontrer les associations et des familles ayant un vécu similaire, car elles peuvent leur apporter une aide appréciable.

²⁰ Voir notamment : F. Phan-Hug, C. Kraus, A. Paolini-Giacobino, F. Fellmann, S-A Typaldou, F. Ansermet, L. Alamo, N. Eggert, O. Pelet, Y. Vial, V. Muehlethaler, J. Birraux, P. Ramseyer, S-C Renteria, A. Dwyer, N. Pitteloud, B. Meyrat (2016). Patients avec variation du développement sexuel : un exemple de prise en charge interdisciplinaire. *Rev. Med. Suisse*, 12, 1923-1929.

H.F.L. Meyer-Bahlburg (2008). Lignes de conduite pour le traitement des enfants ayant des troubles du développement du sexe. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 56, 339-344.

2 La formation doit être améliorée

À l'heure où les programmes de l'enseignement médical vont être revus, les diverses dimensions des variations du développement sexuel devraient être intégrées à la formation initiale et continue des professionnels.

La qualité de l'annonce aux parents de l'existence d'une variation du développement sexuel chez leur enfant étant essentielle, il est impératif que les échographistes comme les personnels des maternités, en néonatalogie ou en pédiatrie, soient formés à cette information de la façon la plus pertinente avant que les familles ne soient orientées vers le Centre de référence. Toutes les auditions menées conduisent à ce constat : le choix des mots sur un sujet si sensible est absolument déterminant pour la vie de la famille au moment de la naissance comme sur le très long terme.

En prénatal, l'obstétricien et la sage-femme sont concernés au premier chef : il leur faut informer sans avancer de diagnostic et diriger les parents vers des personnes qualifiées. Seul un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal peut diffuser une information complète de la découverte d'une variation du développement sexuel, que ce soit lors d'examens prénatals ou à la naissance. En néonatal, les sages-femmes, les obstétriciens et les pédiatres doivent impérativement diriger les familles vers le Centre de référence. Les équipes médicales à la naissance doivent appréhender la relation de soins dans le respect des bonnes pratiques professionnelles, porter une attention particulière au langage utilisé et aider les parents à surmonter leur anxiété en les mettant en contact avec des professionnels de santé connaissant ce type de situation. Compte tenu du caractère complexe et sensible de la problématique et des exigences élevées auxquelles la prise de décision pluridisciplinaire doit satisfaire, le CCNE suggère que le Ministère de la santé, la Haute Autorité de santé et autres organisations professionnelles compétentes élaborent des bonnes pratiques pour la formation et le perfectionnement des spécialistes impliqués.

3 Intervenir ou ne pas intervenir ?

Dans ses deux premières questions, la Ministre demande au CCNE s'il est possible de différencier les actes qui peuvent être pratiqués précocement ou être différés, en prenant en compte la diversité des situations, l'objectif de ces actes à court, moyen et long terme, ainsi que l'absence de certitude scientifique et de consensus professionnel. Des actes répondant à une nécessité médicale peuvent-ils être justifiés précocement ou doit-on considérer que seuls les actes répondant à une nécessité vitale le sont ?

Une réponse précise du CCNE n'est pas possible, car la question englobe des considérations de techniques et d'approches médicales, notamment empiriques, qui dépassent les seuls aspects éthiques. Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) sur les insensibilités aux androgènes partielle (IPA) ou complète (ICA) consultable sur le site de la Haute autorité de la santé²¹, n'exclut pas toute intervention, mais est cependant d'une extrême prudence en la matière : il « *ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques ou complications, toutes les particularités thérapeutiques et tous les protocoles de soins hospitaliers. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient* ».

Comment définir les limites des interventions entre ce qui s'impose médicalement, ce qui est préférable médicalement, ce qui est sujet à interrogation lorsqu'on quitte le médical pour rentrer dans le sociétal ? Le respect de l'identité de la personne et de sa différence est au cœur de la décision. L'unicité et la singularité de chaque situation appellent à une analyse au cas par cas, dans une temporalité déterminée en lien avec l'intérêt supérieur des enfants.

Le cadre juridique, qui a été rappelé par le Conseil d'État dans son avis sur la révision de la loi relative à la bioéthique, peut servir de repère à une réflexion éthique dans ce domaine. Il s'agit de concilier différents impératifs.

L'article 3.1 de la Convention relative aux droits de l'enfant met l'accent sur l'intérêt supérieur de l'enfant : « *Dans toutes les décisions qui concernent les enfants, qu'elles soient le fait des institutions publiques ou privées de protection sociale, des tribunaux, des autorités administratives ou des organes législatifs, l'intérêt supérieur de l'enfant doit être une considération primordiale* ».

L'article 16-3 du code civil issu de la loi du 6 août 2004 relative à la bioéthique dispose qu'« *il ne peut être porté atteinte à l'intégrité du corps humain qu'en cas de nécessité médicale pour la personne ou à titre exceptionnel dans l'intérêt thérapeutique d'autrui* ». La notion de consentement est, en l'espèce, délicate à appréhender. Le même article précise que « *le consentement de l'intéressé doit être préalablement recueilli hors le cas où son état rend nécessaire une intervention thérapeutique à laquelle il n'est pas à même de consentir* ». En principe, ce texte n'exclut pas des décisions médicales très

²¹ Haute Autorité de santé (2017). Insensibilités aux androgènes – PNDS Centre de référence du développement génital: du fœtus à l'adulte, 38 p. https://www.has-sante.fr/jcms/c_2818977/fr/insensibilites-aux-androgenes

ponctuelles, au cas par cas, dans certaines hypothèses, alors même que le risque vital n'est pas en cause.

L'article 41 du code de déontologie (article R. 4127-41 du code de la santé publique) précise qu'« aucune intervention mutilante ne peut être pratiquée sans motif médical très sérieux et, sauf urgence ou impossibilité, sans information de l'intéressé et sans son consentement ».

Si l'article 371-1 du code civil attribue l'autorité parentale aux parents jusqu'à la majorité, et s'ils décident des traitements à faire aux enfants selon l'article R. 1112-35 du code de la santé publique, l'article R. 4127-43 du même code rappelle le rôle prédominant du médecin qui « est le défenseur de la santé de l'enfant lorsqu'il estime que l'intérêt de sa santé est mal compris ou mal préservé par son entourage ». L'article L. 1111-4 du même code prend aussi en compte la parole de la personne concernée en préconisant que le consentement du mineur soit systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision.

Les actes, qu'ils soient précoces ou plus tardifs, doivent répondre à une nécessité médicale en présentant un bénéfice thérapeutique.

D'une part, dans les cas où un caractère particulier du phénotype nécessite un délai d'assignation à un sexe, il faut respecter la possibilité, qu'à l'exception des cas répondant à une nécessité médicale, la personne concernée soit associée aux choix thérapeutiques qui lui sont proposés lorsque son degré de maturité le permet, dès lors qu'en raison de leur irréversibilité, ils mettent en jeu son intégrité physique.

En conséquence, dans un contexte très particulier d'incertitude scientifique sur les avantages et les inconvénients des opérations précoces, la décision relative à ces interventions, lorsqu'elles ont un caractère irréversible et qu'elles suppriment ou modifient de manière substantielle un organe sexuel, ne devrait, en principe, être prise que par les personnes concernées, une fois qu'elles sont en capacité de faire un choix éclairé. D'où la nécessité d'attendre, sauf urgence ou situation particulière, qu'elles soient en capacité de décider ou, le cas échéant, d'être associées de manière éclairée à la prise de décision²².

Dans ces conditions, l'élément essentiel doit rester l'autodétermination du sujet et, en ce sens, il s'agit d'assurer la protection de l'intégrité physique de l'enfant jusqu'à ce qu'il soit en âge de se prononcer, même s'il est difficile de déterminer cet âge, car il variera en

²² B.M. Dickens (2018). Management of intersex newborns: legal and ethical developments. *Int. J. Gynecol. Obstet.*, 143, 255-259. DOI: 10.1002/ijgo. 12573.

S.F. Ahmed, J.C. Achermann, W. Art, A. Balen, G. Conway, Z. Edwards, S. Elford, I.A. Hughes, L. Izatt, N. Krone, H. Miles, S. O'Toole, L. Perry, C. Sanders, M. Simmonds, A. Watt, D. Willis (2016). Society for Endocrinology UK guidance on the initial evaluation of an infant or an adolescent with a suspected disorder of sex development (Revised 2015). *Clinical Endocrinology*, 84, 771-788. DOI: 10.1111/cen.12857.

fonction des personnes et de la variation du développement sexuel en cause, certaines interventions irréversibles pouvant être, tant que leur bénéfice sur le plan physique et psychique n'aura pas été démontré, reportées à l'âge adulte.

Actuellement, compte tenu des incertitudes scientifiques, une indication motivée par des considérations psychosociales ne saurait justifier à elle seule une opération liée à une assignation sexuelle pratiquée sur les organes génitaux d'un enfant incapable de discernement. Lorsqu'une décision d'intervention sur un organe sexuel est prise, elle doit être le fruit d'une réflexion pluridisciplinaire au sein d'un des sites du Centre de référence. L'inconnue réside dans le regard que l'adulte portera sur des décisions de non-intervention. Depuis les années 90, un certain nombre de témoignages très négatifs de médecins américains²³ ont conduit à une critique du caractère trop systématique des interventions.

D'autre part, pour toutes les autres situations de variations du développement sexuel, qui ne posent pas la difficulté d'une assignation sexuelle, mais pour lesquelles la réalisation d'un acte médical et/ou chirurgical est discutée, par exemple, certaines formes d'hyperplasie congénitale des surrénales, il faut rappeler, comme le fait le Conseil d'État, qu'un acte chirurgical précoce doit relever d'une nécessité médicale pour la personne avec un bénéfice thérapeutique après étude de la balance avantages/risques. L'exigence d'un motif médical très sérieux suppose que des raisons impérieuses et fermement établies justifient le caractère précoce d'interventions chirurgicales effectuées avant que l'enfant ne soit en mesure de participer à la décision si elles n'ont pas pour stricte finalité d'éviter des complications médicales.

Il convient en conséquence que la décision finale d'un acte chirurgical précoce soit prise par l'équipe pluridisciplinaire du Centre de référence, après avis des parents, cette décision pouvant être celle d'un report de l'intervention jusqu'à ce que le mineur soit en état de participer lui-même à la décision, et notamment d'exprimer une éventuelle souffrance qu'il associe à la variation de son développement sexuel, alors qu'il est à même de mesurer les bénéfices et les risques de l'acte envisagé ²⁴.

La décision dépendant du cas précis qui est soumis aux équipes médicales du Centre de référence, que ce soit un traitement hormonal ou chirurgical, **devrait faire l'objet d'un**

²³ Par exemple : M. Diamond, K. Sigmondson (1997). Sex reassignment at birth: long-term review and clinical implications *Arch. Pediatr. Adolesc. Med.* 151, 298-304.

²⁴ Voir J.A. Greenberg (2017). Legal, ethical, and human rights considerations for physicians treating children with atypical or ambiguous genitalia. *Seminars in Perinatology*, 41, 252-255.

C. Wiesemann, S. Ude-Koeller, G.H. Sinnecker, U. Thyen (2010). Ethical principles and recommendations for the medical management of differences of sex development (DSD)/intersex in children and adolescents. *Eur. J. Pediatr.*, 169, 671-679. DOI 10.1007/s00431-009-1086-x.

document, signé par les médecins comme par les parents, qui serait intégré au dossier médical, et serait conservé dans une institution sous la responsabilité du ministère de la santé afin d'être tenu à tout moment à la disposition des parents comme de la personne concernée.

En définitive, par une pratique « au cas par cas », qui évite une « universalisation » du sujet dans une catégorie, **le CCNE exclut toute modification du code civil** dans le sens d'un ajout disposant que les actes d'assignation sexuée sans motif urgent et vital ne répondent pas à une nécessité médicale.

Il exclut aussi toute modification de la réglementation relative au remboursement d'actes sur des personnes présentant des variations du développement sexuel, dès lors qu'ils sont inscrits sur la classification commune des actes médicaux (article L. 162-1-7 du code de la sécurité sociale).

En revanche, il relève que des protocoles de soins et des guides de bonnes pratiques permettent aux médecins de disposer de cadres de référence.

4 Quelles considérations éthiques doivent guider les professionnels de santé dans leur prise de décision?

Dans sa deuxième question, la Ministre demande au CCNE quelles sont les considérations éthiques qui doivent guider les professionnels de santé et les parents pour prendre une décision (abstention ou intervention) qui garantisse l'autonomie de leur enfant sans constituer une perte de chance.

L'irréversibilité de l'intervention dans une situation d'absence de consentement de l'enfant est, comme on l'a dit, l'interrogation majeure. La question est sensible pour les médecins parce qu'elle concerne, d'une part, une personne qui n'est pas autonome, le nourrisson ou le jeune enfant, et, d'autre part, les parents, qui ont la responsabilité de l'enfant. Particulièrement sensible est la question de l'assignation à un sexe.

La difficulté n'est pas spécifique aux variations du développement sexuel puisqu'il peut y avoir des interventions lourdes qui sont décidées en accord avec les parents et dont les conséquences seront irréversibles : chirurgie cardiaque, digestive, orthopédique, correction d'une fente labio-palatine. Mais, ces hypothèses concernent la plupart du temps des cas d'urgence vitale, ce qui n'est généralement pas le cas pour les interventions pratiquées sur des enfants présentant une variation du développement sexuel.

Cette absence de nécessité médicale vitale modifie le rapport entre les séquelles douloureuses et irréversibles de telles interventions et le bénéfice qui en résulte. En effet, c'est le bilan risque - avantage qui est fortement discuté par les personnes

concernées, dès lors que les conséquences douloureuses et définitives, notamment en matière de procréation, leur semblent excéder les inconvénients vraisemblables d'une absence d'intervention précoce. Les interventions vont bien au-delà d'un traitement médical au sens strict du terme puisqu'elles atteignent le plus profond de l'être. Elles peuvent toucher aux potentialités procréatives qui sont, pour certains, un enjeu important.

L'évaluation des risques et des avantages est fondamentale et doit conduire, en l'état actuel des connaissances et compte tenu de la spécificité des variations du développement sexuel, à éliminer tout acte qui pourrait constituer une perte de chance. Mais cette perte de chance aura dû être évaluée au préalable tant à l'aune du caractère irréversible d'une intervention, qui peut être mesuré, que, dans une plus faible proportion, à la lumière d'autres éléments tout aussi fondamentaux²⁵.

L'éthique est, dans ce type de configuration, interrogée par le doute, l'incertitude et l'embarras, notamment :

- lorsqu'il y a des interrogations sur la détermination du sexe à donner ; la question n'est pas toujours réductible aux données chromosomiques, génétiques, endocriniennes et morphologiques ;
- sur la conduite à tenir au sein des équipes médicales ou entre les équipes ;
- par les tensions qui peuvent naître entre les avis médicaux et ceux des parents ;
- sur la compréhension par les parents de la portée du consentement ;
- sur les limites de la délégation aux parents des interventions et de l'assignation à un sexe ;
- sur l'évolution de l'enfant et sur ce que pourra être son choix.

Le dilemme est très bien illustré par cette citation²⁶: « *Bien que les cliniciens aient le devoir d'agir dans l'intérêt supérieur de leurs patients, les normes objectives de l'intérêt supérieur pour les enfants peuvent être difficiles à définir isolément. Dans les DSD, il peut y avoir des tensions entre les obligations potentiellement contradictoires de respecter le droit d'un enfant ou d'un adolescent de faire des choix volontaires éclairés (autonomie) et de fournir un traitement à l'enfant qui porte plus d'avantages que de mal. En outre, toute considération de l'intérêt supérieur d'un enfant doit inclure l'obligation de respecter la famille et les relations parents-enfants* ».

²⁵ Telle la construction d'une identité ou encore la difficulté d'un enfant de ne pouvoir se situer quelque part dans les classifications qui prévalent dans la société, mais qui sont plus difficiles à évaluer et dans une certaine mesure plus évolutives. De ce fait, le choix d'une décision mettra en balance des éléments mesurables et d'autres qui le sont moins facilement.

²⁶ C.E. Brain, S.M. Creighton, I. Mushtaq, P.A. Carmichael, A. Barnicoat, J.W. Honour, V. Larcher, J.C. Achermann (2010). Holistic management of DSD. *Best Pract. Res. Clin. Endocrinol. Metab.*, 24, 335–354.

Il faut noter l'importance de l'assignation la plus logique et évidente qui reste possible dans la majorité des cas au regard des bilans effectués.

Faut-il reconnaître un droit de l'enfant ou de l'adolescent à faire des choix éclairés, au nom du principe d'autonomie, alors qu'il n'est qu'imparfaitement apte à prendre des décisions de cette importance, ou faut-il plutôt renoncer à toute intervention en attendant que la personne concernée atteigne l'âge de la majorité ?

L'intérêt de l'enfant à chaque étape de la vie implique de repenser **la relation parents-enfants**, pour que les parents acceptent l'enfant tel qu'il est et non tel qu'ils le souhaitaient, pour qu'ils sachent renoncer à la tentation d'interventions chirurgicales quand elles ne sont pas nécessaires et établissent avec leur enfant une relation sereine.

Dans un souci de respect des principes éthiques, l'accent doit être mis sur **les modalités de l'annonce**, les informations données pouvant influencer le positionnement parental et sur **l'accompagnement** des parents dans leur confrontation à de telles situations et leur questionnement sur **le développement identitaire de leur enfant**.

L'éthique ne peut faire abstraction de la nécessité de repenser les relations entre les différentes composantes du corps médical et paramédical concernés, ainsi que les relations entre ceux-ci, les chercheurs, les associations, les parents et les enfants.

La question du rapport à la société est aussi essentielle. Les personnes concernées vivent au sein d'une société qui porte un certain regard sur les atypies. Le regard de la société qui, actuellement, accepte mal la différence, peut blesser et conduire à une normalisation forcée.

Le CCNE ne peut qu'acquiescer aux préconisations éthiques du rapport Belmont²⁷ concernant la protection des sujets humains dans le cadre de la recherche : non-nuisance, bienfaisance, pertinence (nécessité médicale et thérapeutique), respect de la vie privée, de l'autonomie, recueil du consentement libre et éclairé.

5 Il faut former et accompagner

Dans sa troisième question, la Ministre questionne le CCNE sur les modalités d'une information claire, complète et éclairante des parents, y compris sur les considérations éthiques, et sur la manière de les accompagner pour garantir que la décision ne soit pas dictée par la perception que leur enfant est porteur d'une anomalie devant être, à tout prix, réparée.

²⁷ Office of human research protections (1979). The Belmont report. Ethical principles and guidelines for the protection of human subjects of research. U.S. Department of Health, education and welfare, 10 p.

Ainsi, le CCNE a identifié comme deux des quatre piliers fondamentaux de la prise en charge, **l'information et l'accompagnement**, car le consentement des parents doit être éclairé. Sur ce point, un article très documenté de Katrina Roen²⁸ met l'accent sur l'équilibre entre une approche médicale purement physiologique et une approche plus psychologique et sociale.

S'agissant de l'information, le consentement ne peut être éclairé que si l'information donnée aux parents est loyale, claire, et compréhensible, c'est-à-dire accessible à leur degré de compréhension. La manière dont est faite l'annonce des décisions à prendre, qu'il s'agisse ou non d'une intervention, est déterminante pour que les parents établissent une relation avec l'enfant en l'acceptant tel qu'il est ; elle est aussi fondamentale pour sa bonne prise en charge par les médecins. Les termes techniques ne peuvent que contribuer au traumatisme des parents, tandis qu'une information qui laisse aussi part à la psychologie et à la sociologie peut leur permettre de prendre en compte le problème dans son ensemble et de participer à la prise de décision ou à mieux l'accepter. La charge émotionnelle associée au diagnostic est telle que l'information ne peut être univoque.

L'information donnée par le Centre de référence devrait prendre en compte toutes les conséquences physiologiques et psychologiques possibles, à court terme et à long terme, d'un traitement ou d'une absence de traitement, sans négliger les problèmes cicatriciels et l'incertitude scientifique sur le bienfait des interventions. Elle devrait être guidée par les principes qui ont été dégagés pour les actes médicaux pouvant être réalisés et pour ceux qui ne répondent pas à une nécessité médicale. Les parents et, ultérieurement les enfants quand ils seront en âge de comprendre ou d'être associés à des décisions, devraient bénéficier d'un délai de réflexion suffisamment long avant qu'une décision ne soit prise ; une décision rapide n'est envisageable qu'en cas d'urgence médicale. La question de la déclaration à l'état civil ne doit pas conduire les uns et les autres à faire preuve de précipitation. L'information sera d'autant plus crédible qu'elle passera par la parole de différents membres de l'équipe multidisciplinaire permettant aux parents d'appréhender la question à travers le prisme des différentes spécialités médicales concernées ; l'information doit émaner tant des médecins endocrinologues et des chirurgiens que des psychologues et des psychiatres spécialisés dans ce type de question. Comme cela semble être le cas actuellement dans les sites du Centre de référence, les parents ne peuvent que trouver avantage à être informés de l'existence d'associations de personnes présentant des variations du développement sexuel et à être incités à rentrer en contact avec des parents ayant connu ce type d'expérience.

Certains parents peuvent se sentir incapables de vivre avec un enfant présentant des caractéristiques sexuelles ambivalentes.

²⁸ K. Roen (2019). Intersex or Diverse Sex development: Critical Review of Psychosocial Health Care Research and Indications for Practice. *The Journal of sex research*, 56, 511-528.

Là encore, l'information ne peut être à sens unique et les équipes médicales doivent indiquer les risques, les controverses et l'absence d'unanimité. La détresse des parents ne doit pas être négligée : refuser toute intervention dans certains cas aura des conséquences sur les relations entre les parents et l'enfant. Il peut y avoir des malformations des organes génitaux externes, voire internes, jetant un tel trouble sur l'assignation du sexe du bébé à la naissance que les parents ne supporteront pas l'absence d'une intervention. Les équipes devront essayer d'expliquer que des opérations lourdes et complexes, destinées à rendre les organes génitaux conformes aux souhaits des parents, ne faciliteront pas nécessairement la construction identitaire de l'enfant et que celui-ci, une fois devenu adulte, pourra leur reprocher d'avoir accepté des opérations douloureuses et irréversibles.

Dans ces hypothèses, alors même que les chirurgiens n'entendent pas intervenir, il devrait être bien précisé aux parents que de tels gestes réalisés sans le consentement de l'enfant peuvent avoir de lourdes conséquences. Un bilan bénéfices/risques aussi précis que possible devra être établi.

Si une intervention irréversible est justifiée médicalement, la décision devra être prise par les médecins responsables de la prise en charge des enfants après concertation et délibération au sein de l'équipe pluridisciplinaire dans un Centre de référence en accord avec les parents et les personnes concernées, si elles sont en âge de donner leur avis, après information et discussion²⁹.

Cette information ne doit pas rester ponctuelle, mais doit être renouvelée bien au-delà de la naissance de l'enfant, au cours de consultations régulières.

Pour ce qui est des soins médicaux dont pourront avoir besoin tout au long de l'enfance et de l'adolescence les personnes concernées, leurs parents doivent être dirigés vers les vingt centres de compétence rattachés au Centre de référence, lorsqu'il n'apparaît pas nécessaire que le suivi soit assuré en permanence dans ce dernier.

L'accompagnement doit être assuré au sein du Centre de référence de la naissance à l'âge adulte et l'accès à l'information, aux soins et aux conseils doit demeurer largement ouvert. L'enfant aura besoin d'un soutien psychologique et social, afin, d'une part, de pouvoir parler de sa situation et, d'autre part, de pouvoir participer aux décisions le concernant lorsqu'il sera capable de discernement. Un suivi psychologique spécialisé devrait être offert aux parents tout au long de l'enfance et de l'adolescence de leur enfant, afin qu'ils ne soient pas laissés seuls, qu'ils ne dépendent pas des seules consultations de médecins pédiatres, endocrinologues ou chirurgiens et qu'ils puissent

²⁹ Notamment, toute décision pourra être soumise au principe de révocabilité pouvant surgir à tout moment.

parler des problèmes rencontrés. Il serait aussi opportun que le Centre de référence puisse garder des contacts avec les personnes devenues adultes pour continuer à les accompagner si elles le souhaitent et documenter les cas, notamment en étudiant les questions qui se seront posées en cas de non-intervention.

Le conseil et l'accompagnement ne peuvent faire l'impasse sur les inquiétudes et les besoins de l'enfant, ainsi que de celui de ses parents, lesquels peuvent varier fortement en fonction du diagnostic posé mais aussi du pronostic et de la situation familiale. Une analyse scrupuleuse de la situation constitue donc un préalable nécessaire et indispensable.

6 Pour aider à la décision, il faut constituer des bases de données.

Il apparaît d'abord nécessaire de constituer des bases de données, afin de pouvoir suivre les évolutions dans le domaine des variations du développement sexuel et d'engager des discussions sur le fondement d'études précises et fiables.

La documentation complète de toutes les mesures de traitement (chirurgie et traitements hormonaux), comme des absences de traitement et de leurs conséquences éventuelles doit être assurée. Cette base documentaire est rendue nécessaire par les effets secondaires possibles tout au long de la vie des personnes présentant des variations du développement sexuel, qu'elles aient fait l'objet d'un traitement ou pas. Il faut préserver leur droit d'accès aux traitements qui leur ont été administrés ou aux décisions qui ont conduit à une absence de traitement. La documentation doit être conservée pendant au moins 40 ans et elle ne doit être accessible qu'aux seules personnes concernées. Après anonymisation, les données ainsi conservées seront également une source précieuse d'études pour les chercheurs et médecins, permettant d'optimiser les approches médicales et psychosociales pour chaque situation de variation du développement sexuel.

C'est pourquoi le CCNE recommande **la création d'une base de données en France et en Europe à des fins de recherche**, laquelle permettrait de procéder à des études qui aideraient à définir des directives thérapeutiques cliniques à l'échelle française et internationale. Ces bases de données, dont la confidentialité devrait naturellement faire l'objet d'une protection vigilante, pourraient à terme permettre de réduire les divergences d'approche entre les différents centres spécialisés dans le traitement des variations du développement sexuel.

7 Favoriser le dialogue : créer des structures de dialogue permettrait de passer du dissensus au consensus

Au terme de ces réflexions et propositions, il apparaît nécessaire de revenir à ce qui est ressorti le plus nettement des auditions : le dissensus existant entre les personnes concernées et la plupart des médecins et, dans une moindre mesure, le dissensus entre médecins.

Créer des structures de dialogue constitue une priorité éthique tant il **paraît essentiel que le regard change sur la question des variations du développement sexuel**, dans une société où beaucoup de jeunes n'ont plus les mêmes *a priori* que leurs aînés sur les questions liées au sexe ou aux genres et évoluent, certes pas toujours unanimement, vers une plus grande acceptation de la différence, voire une plus grande fluidité des genres. La tolérance dans ce domaine doit être encouragée par des campagnes d'information. Il faut sans doute évoluer, s'agissant de ces situations, vers une autre vision de la différence des sexes, ce qui touche aussi aux repères symboliques. Mais cette évolution souhaitable est aussi liée à une nouvelle approche médicale et ce changement doit d'abord toucher les principales personnes intéressées qui, pour beaucoup, ne peuvent se rencontrer sans se heurter, parfois violemment.

Devant le constat en 2019 d'une absence de consensus sur la délimitation du champ des variations du développement sexuel et du vocabulaire employé, d'une absence de dialogue entre professionnels et associations de personnes intersexes, d'une absence d'accord sur les bonnes pratiques dans l'intérêt de l'enfant entre les équipes médicales et parfois entre les quatre sites du Centre de référence, sans parler des points de vue d'autres équipes ayant des compétences particulières, de l'engagement de procédures juridictionnelles par les associations militantes et par des personnes ayant été opérées, le CCNE propose :

- de créer avec le Centre de référence et ses vingt centres de compétence un **Forum des pratiques et de leurs conséquences**, qui permette aux personnes concernées, aux parents, aux professionnels de la santé, aux juristes et autres intervenants engagés dans ce champ spécifique, de trouver un dispositif leur permettant d'échanger, de dialoguer et d'entendre les différents points de vue ;

- d'organiser régulièrement à l'échelle nationale des **assises interdisciplinaires, conférences périodiques de consensus éthique**, incluant les différents professionnels impliqués dans le champ de la santé, mais aussi les associations de patients et de personnes intersexes, ainsi que des spécialistes de l'éthique, du droit, et des études sur le genre, afin que soient créées les conditions de réflexions communes sur les pratiques. Ces réunions pourraient permettre des avancées majeures et favoriser le changement du

regard et des représentations de la société sur les enfants et/ou adultes présentant des variations du développement sexuel, ce qui est d'une importance capitale.

8 Un défi éthique : l'évolution du regard de la société vers une plus grande acceptation de la différence

Ce point apparaît fondamental lorsqu'on parle « d'enfants différents ». Mais pour que le regard de la société change, il faut **former, informer et dialoguer**. Cette problématique des variations du développement sexuel à la naissance et leurs conséquences devrait être incluse dans le cursus scolaire (cours de biologie). Plus généralement, il serait utile de développer auprès de la population une information sur la réalité de l'intersexualité. Le regard qu'une société porte sur les normes et les différences n'étant pas irréversible, le CCNE appelle de ses vœux les mesures nécessaires pour que ce regard évolue dans le sens d'un accueil inconditionnel de ces enfants dans leur singularité. L'Agence nationale de Santé Publique France pourrait être chargée de délivrer à cet égard les messages appropriés.

ANNEXES

Annexe 1 : Membres du groupe de travail

Mounira Amor-Guélet
François Ansermet (rapporteur)
Pierre-Henri Duée
Florence Gruat
Karine Lefeuvre
Martine Le Friant
Caroline Martin (rapporteure)
Marion Muller-Colard
Francis Puech (rapporteur)

Annexe 2 : Personnalités auditionnées

Lise Duranteau et Claire Bouvattier (CHU Kremlin-Bicêtre)

Loé Petit et X. (Collectif Intersexes et Allié.e.s)

Martine Cools (Université de Gand)

Raphaël Rappaport, Michel Polak, Karinne Gueniche, Yves Aigrain (CHU Necker-Enfants malades)

Pierre Mouriquand (CHU Lyon)

Blaise Meyrat (CHUV Lausanne) et Cynthia Kraus (Université de Lausanne)

Vincent Guillot (Organisation internationale des Intersexes)

Christine Roujeau, Claudine Colin, Nathalie Colin (Association Surrénales)

Alphératz (linguiste)

Anne-Marie Rajon (CHU Toulouse)

Mika Petkova, Benjamin Pitcho, Benjamin Moron-Puech (GISS-Alter Corpus)

Annexe 3 : Lettre de saisine



MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

LE DIRECTEUR GÉNÉRAL DE LA SANTÉ

DIRECTION GÉNÉRALE DE LA SANTÉ

Secrétariat général

Division droits des usagers
et affaires juridiques et éthiques

Affaire suivie par Frédéric Séval/Sarah Rueda

Tél. 01 40 56 49 36

frederic.seval@sante.gouv.fr

n° D-19- 016289

Paris, le 1 JUIL. 2019

Monsieur le Président,

La problématique de la prise en charge médicale précoce des enfants présentant des variations du développement génital présente d'importants enjeux, qui ont été abordés par le Conseil d'Etat, à la demande du Premier ministre, dans son étude « Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ? » de juin 2018¹, et par la mission d'information parlementaire sur la révision de la loi relative à la bioéthique, dans son rapport rendu le 15 janvier 2019².

Plusieurs organismes de défense des droits de l'homme du Conseil de l'Europe^{3 et 4}, de l'Union européenne⁵ et de l'ONU^{6 et 7} ont dénoncé les opérations chirurgicales précoces de « conformation sexuée » pratiquées sur des enfants n'étant pas en âge d'exprimer leur volonté.

En France, certaines associations représentant des personnes dites « intersexes » appellent à l'interdiction législative de tous les actes qui ne répondraient pas à une nécessité vitale. En particulier, elles considèrent tous les actes chirurgicaux réalisés sans nécessité vitale comme des mutilations, et demandent à ce qu'ils soient, sauf urgence vitale démontrée par le professionnel de santé, différés à un âge où l'enfant peut exprimer sa volonté. A l'inverse, le ministère a été alerté par d'autres voies (professionnels de santé et associations de patients) sur les conséquences délétères que pourrait avoir une telle interdiction pour les enfants concernés, qui seraient alors privés d'actes, dont la réalisation précoce serait préférable, en termes de résultats fonctionnels et d'acceptabilité par l'enfant, à la réalisation différée au moment où il peut faire part de sa volonté.

Monsieur le Professeur Jean-François DELFRAISSY
Président du comité consultatif national d'éthique
66 rue de Bellechasse
75700 PARIS

¹ <https://www.conseil-etat.fr/ressources/etudes-publications/rapports-etudes/etudes/revision-de-la-loi-de-bioethique-quelles-options-pour-demain>

² <http://www.assemblee-nationale.fr/15/pdf/rap-info/i1572.pdf>

³ Le droit des enfants à l'intégrité physique, Résolution 1952 (2013)

⁴ Droits de l'homme et personnes intersexes, Document thématique, juin 2015

⁵ Parlement européen dans sa résolution du 14 février 2017 sur la promotion de l'égalité des genres en matière de santé mentale et de recherche clinique (2016/20196(INI)).

⁶ Concluding observations on the fifth periodic report of France, CRC/C/FRA/CO/5 (29 janvier 2016)

⁷ Comité contre la torture, Rapport de juin 2016 *Observations finales concernant le 7e rapport périodique de la France*, CAT/C/FRA/CO/7

Afin d'identifier les suites à donner aux rapports et aux sollicitations précités, la direction générale de la santé, avec l'appui de la direction générale de l'offre de soins (DGOS) et de la direction des affaires civiles et du sceau (DACs), a conduit une série d'entretiens avec les parties prenantes, notamment les médecins experts du centre de référence maladies rares relatif au développement génital (CRMR DEV GEN), labellisé par la DGOS en 2017, qui comprend 4 sites principaux et dispose d'un réseau de centres de compétence sur tout le territoire, l'association Amnesty international, l'association Surrénales, le GISS Alter-Corpus et le collectif intersexes et allié.e.s.

A l'issue de ces rencontres avec les principales parties prenantes, l'administration réfléchit à prendre un arrêté sur le fondement de l'article L. 1151-1 du code de la santé publique⁸ visant à instaurer un recours systématique de chaque enfant concerné au centre de référence, qui soit assurerait directement sa prise en charge et son suivi, soit en déterminerait les modalités. Cela garantirait que chaque enfant bénéficie d'une démarche diagnostique optimale et que les propositions thérapeutiques émises, y compris d'abstention thérapeutique, reposent sur une concertation d'experts pluridisciplinaires et hautement spécialisés, privilégient, à chaque fois que cela est possible, le report des actes médicaux à un âge où l'enfant peut participer à la décision, et que les enfants et leurs familles bénéficient d'une information complète et d'un accompagnement approprié dès le début de la prise en charge.

Cet arrêté pourrait procéder à une révision du cahier des charges du centre de référence et définir les règles de bonnes pratiques diagnostiques et concernant la réalisation de toute acte altérant les caractéristiques sexuelles des enfants présentant de telles variations du développement génital.

La direction générale de la santé sollicite l'avis du CCNE, qui examine actuellement cette problématique dans le cadre d'une auto-saisine faisant suite à une demande formulée par le GISS, afin de proposer des questions éthiques dont les réponses sont susceptibles d'aider à la rédaction de l'arrêté ou ses documents annexes. Elle s'interroge notamment sur les problématiques suivantes :

- au regard des principes d'intégrité, d'autonomie et d'accès aux soins, et hors urgence vitale, est-il possible de différencier les actes qui peuvent être pratiqués précocement ou être différés, en prenant en compte la diversité des situations, l'objectif de ces actes à court, moyen et long terme ainsi que l'absence de certitude scientifique et de consensus professionnel ? Doit-on considérer que seuls les actes répondant à une nécessité vitale peuvent être pratiqués précocement ou bien que des actes répondant à une nécessité médicale peuvent être justifiés précocement et dans quels buts ?

⁸ Article L. 1151-1 du code de la santé publique : « La pratique des actes, procédés, techniques et méthodes à visée diagnostique ou thérapeutique, ainsi que la prescription de certains dispositifs médicaux et l'utilisation de médicaments nécessitant un encadrement spécifique pour des raisons de santé publique ou susceptibles d'entraîner des dépenses injustifiées peuvent être soumises à des règles relatives :

- à la formation et la qualification des professionnels pouvant les prescrire ou les mettre en œuvre conformément au code de déontologie médicale ;

- aux conditions techniques de leur réalisation.

Elles peuvent également être soumises à des règles de bonne pratique.

Ces règles sont fixées par arrêté conjoint des ministres chargés de la santé et de la sécurité sociale, après avis de la Haute Autorité de santé.

L'utilisation de ces dispositifs médicaux, de ces médicaments et la pratique de ces actes, procédés, techniques et méthodes à visée diagnostique ou thérapeutique peuvent être limitées pendant une période donnée à certains établissements de santé.

Les ministres chargés de la santé et de la sécurité sociale arrêtent, après avis de la Haute Autorité de santé, la liste de ces établissements ou précisent les critères au vu desquels les agences régionales de santé fixent cette liste.

Les dispositions du présent article s'entendent sans préjudice des dispositions relatives aux recherches impliquant la personne humaine définies au titre II du présent livre et de celles relatives aux autorisations, aux conditions d'implantation de certaines activités de soins et aux conditions techniques de fonctionnement définies aux chapitres II, III et IV du titre II du livre Ier de la sixième partie. »

- dans ce contexte d'incertitude scientifique, liée à la rareté des études disponibles, et d'absence de consensus, quelles considérations éthiques doivent guider les professionnels de santé et les parents pour prendre une décision (qu'elle soit d'abstention ou d'intervention thérapeutique) qui garantisse l'autonomie de leur enfant sans pour autant constituer une perte de chance ?
- comment informer les parents de manière claire, complète et éclairante, y compris sur les considérations éthiques, et les accompagner pour garantir que leur décision ne soit pas dictée par la perception que leur enfant est porteur d'une anomalie devant être à tout prix réparée, qui plus est rapidement ?

Je vous prie de croire, Monsieur le Président, en l'expression de ma considération distinguée.

Jérôme SALOMON



Annexe 4 : Liste détaillée des Anomalies du Développement Génital (ADG) avec leur prévalence connue pour 100 000 habitants (Centre de référence DEVGen Lille 2017)

46 XX ADG	Hyperplasie Congénitale des Surrénales (déficit en 21 hydroxylase forme classique et non classique, déficit en 11 hydroxylase, déficit en 3 bêta ol déshydrogénase) prévalence 10/100 000, 50 naissances/an en France dont 25 filles
	Excès d'androgènes (déficit en P450 oxydoréductase (POR), déficit en aromatasé) rare, prévalence inconnue
	Anomalie de développement de la gonade (46 XX testicular VDG, insuffisance ovarienne prématurée (IOP), 46 XX ovotestis) prévalence 1 à 9/100 000; IOP XX touche 1% des femmes adultes, rare chez l'enfant
	Anomalie du développement des canaux de Müller (MRKH, MURCS, aplasie müllérienne et hyperandrogénie WNT4), 1 femme / 4500
	Dysgénésie gonadique par mutation récepteur FSH, prévalence inconnue
46 XY ADG	Dysgénésie gonadique XY (dysgénésie complète, dysgénésie partielle, régression gonadique ou anorchidie congénitale, syndrome de Denys-Drash, syndrome de Frasier, mutation SF1 – DAX1 – Sox9 – SRY – WT1), rare, 5/100 000
	Hypospadias pénien ou postérieur (scrotal) sans anomalie biologique ou génétique décelée, prévalence 70 / 100 000
	Anomalie de la biosynthèse des androgènes : déficit en 17 HSD, déficit en 5 alpha réductase, mutation StAR, déficit combiné 17-20 lyase / 17 alpha-hydroxylase, déficit 17-20 lyase isolé, déficit 3 bêta ol deshydrogénase, méthémoglobinémie type IV, déficit en POR, mutation CYB5A, syndrome de Smith Lemli Opitz (SLO), anomalie de la réceptivité à la LH rare, prévalence inconnue
	Trouble de la réceptivité aux androgènes (modérée : MAIS, partielle : PAIS et complète : CAIS) prévalence 1 à 5 / 100 000 pour la forme complète, prévalence inconnue pour la forme partielle
	Anomalies de l'hormone antimüllérienne (AMH) par mutation de son gène ou de son récepteur, rare, prévalence inconnue; 180 cas décrits dans la littérature
	Micropénis sans anomalie biologique ou génétique décelée ou micropénis dans le cadre d'un hypogonadisme isolé ou associé à d'autres atteintes endocrinienne et neurologique, cryptorchidie bilatérale, prévalence inconnue
Anomalies de nombre ou de structure des chromosomes sexuels ADG	Mosaïque X0/XY rare, prévalence 1 / 100 000
	Syndrome de Klinefelter (47XXY et mosaïques) prévalence 80 / 100 000
	Syndrome de Turner (45X0 et mosaïques) prévalence 20 / 100 000
	Ovotestis 46 XX/46XY rare, prévalence inconnue; 400 cas rapportés dans la littérature
ADG non hormonale	Exstrophie vésicale - épispadias, rare, prévalence inconnue
	Malformations cloacales, prévalence 3 / 100 000
ADG hormonale	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital, prévalence 20 / 100 000

