

Royaume du Maroc المملكة المغربية



كلية الطب والصيدلة
+02436611 +0151111 8 +060X01
FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

**GENITOPLASTIE FEMINISANTE CHEZ LES FILLES VIRILISEES PAR
HYPERPLASIE CONGENTALE DES SURRENALES**

Mémoire présenté par

Docteur IDRISSA SALAHOUDINE

Né le 07 octobre 1984 à TERA (NIGER)

Pour l'obtention du

Diplôme Médical de Spécialité

Option : Chirurgie Pédiatrique

Sous la direction du Professeur **Bouabdellah Youssef**

Session de mai 2019

TABLE DES MATIERES

RESUME.....	4
INTRODUCTION.....	7
PATIENTS ET METHODES.....	:12
I. Type et période d'étude.....	12
II. Critères de non inclusion.....	12
III. Paramètres cliniques.....	12
IV. Diagnostic positif.....	12-13
V. Traitement chirurgical.....	13
1. Principe.....	13-14
2. Installation.....	14
3. Vaginoplastie.....	16
4. Clitoridoplastie.....	..20
5. Périnéoplastie et labioplastie.....	21
6. Suites postopératoires.....	23
7. Suivi postopératoire.....	24
8. Evaluation des résultats.....	25
VI. Traitement des données.....	29
RESULTATS.....	30

DISCUSSION.....	33
CONCLUSION.....	38
REFERENCES.....	40
ANNEXE.....	45

RESUME

Introduction

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) désigne un groupe d'affections autosomiques récessives résultant d'un trouble de la biosynthèse du cortisol par déficit en 21-hydroxylase dû à une mutation du gène CYP21A2. Si le diagnostic positif ne pose aucun problème car facilement posé à la naissance devant une ambiguïté des organes génitaux externes et un taux sérique anormalement élevé de 17-hydroxyprogestérone, il n'en demeure pas autant pour le traitement. En effet, à ce jour, il n'existe pas de consensus concernant la prise en charge chirurgicale de ces enfants, et le débat reste ouvert qu'en aux indications, la techniques et sur le timing de la chirurgie. Certaines équipes préfèrent réaliser une reconstruction chirurgicale complète dès les premiers mois de vie, alors que d'autres proposent de repousser ultérieurement la vaginoplastie. L'objectif de cette étude est d'évaluer les résultats de la génitoplastie féminisante précoce par mobilisation du sinus urogénital (SUG) et montrer ses avantages dans le traitement des filles virilisées par hyperplasie congénitale des surrénales dans une population aux pratiques sexuelles conservatrices.

Patients et méthodes

Il s'agit d'une étude prospective portant sur douze filles virilisées par HCS ayant bénéficié d'une génitoplastie féminisante par la technique de mobilisation totale du SUG au CHU Hassan II de Fès entre Mars 2015 et février 2018. Sur le plan clinique nous avons stadifiées les patientes selon la classification clinique de Prader. Toutes les patientes étaient opérées par le même chirurgien et selon la même technique combinant clitoridoplastie, vaginoplasie par mobilisation totale du sinus urogénital et labioplastie. Le suivi postopératoire comportait pour chaque patiente au moins trois contrôles dont le premier à 1 mois, le deuxième à 6 mois et le troisième à 12 mois. Un examen sous anesthésie générale est réalisé lors du 3^{ème} contrôle pour évaluer l'état de la vulve, du clitoris et du vagin. Le resultats sont jugés sur des critères

objectifs (le résultat esthétique selon les critères de creighton modifiés et la présence ou non de dysfonctionnement urinaire) et subjectifs (satisfaction des parents).

Résultats

L'âge médian au moment de la chirurgie était de 4 ans (1,5- 18). Six patientes (50%) étaient classées type III de Prader, cinq (41,7%) type IV et une patiente (8,3%) type V. Le sinus urogénital mesurait plus de 3 cm chez sept patientes (58,3%) et moins de 3 cm chez cinq (41,7%). La taille et la forme du clitoris étaient satisfaisantes chez toutes les patientes. Les résultats esthétiques globaux étaient bons chez six patientes (54,5%), acceptables chez quatre (36,4%) et mauvais chez une (9,1%). Les résultats fonctionnels étaient plutôt médiocres avec la persistance d'un sinus urogénital chez sept patientes (63,6%) soit par sténose vaginale (n= 5) ou rétractions de la suture (n=2). Les parents étaient satisfaits dans plus de 90% (n=10) de cas. La fonction urinaire était conservée chez toutes les patientes (n=11). Les complications postopératoires étaient une nécrose de la petite lèvre gauche chez une patiente (au 5^{ème} jour) et une synéchie des petites lèvres chez une autre (1 mois). Une chirurgie ultérieure est envisagée chez ses sept patientes et consistera en une vaginoplastie seule (n=5) ou associée à une labioplastie (n=2).

Conclusion

Cette étude vient corroborer les avantages d'une génitoplastie féminisante précoce. Etant donné le rôle fondamental de l'apparence externe du corps pour l'acquisition de l'identité d'un enfant, cette étude par ses bons résultats esthétiques globaux et la satisfaction quasi-totale des parents permet de considérer la technique de mobilisation du sinus urogénital comme une technique sûre et efficace pour la génitoplastie féminisante liée à hyperplasie congénitale des surrénales.

INTRODUCTION

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) désigne un groupe d'affections autosomiques récessives caractérisées par un trouble de la biosynthèse du cortisol [1]. En effet, 90 à 95 % des cas d'HCS résultent d'un déficit en 21 hydroxylase par mutation du gène CYP21A2 [1, 2]. Les causes rare d'HCS sont représentées par le déficit en 11 beta-hydroxylase et le déficit en 3 beta-déhydrogenase [3]. Le déficit en 21-hydroxylase empêche la conversion du 17-hydroxyprogesterone (17-OHP) en 11-déoxycortisone et la conversion du progesterone en déoxycorticosterone conduisant à la diminution ou l'absence de production du cortisol et de l'aldostérone et une production exagérée d'androgènes surrénaliennes [4]. L'incidence globale de la maladie varie entre 1/14 000 à 1/18 000 naissances [5], avec des énormes disparités régionales. A la naissance, le diagnostic positif d'un déficit en 21 hydroxylase se fait devant une ambiguïté des organes génitaux externe associé à un taux anormalement élevé de 17-hydroxyprogestérone [1, 2]. Le dépistage prénatal chez les femmes enceintes à risque de porter un enfant atteint d'HCS, est possible grâce à la détection précoce de l'ADN fœtal dans le serum maternel entre la 6^{ème} et 7^{ème} semaines de gestation [6], suivie de l'analyse par génétique moléculaire de prélèvement d'échantillons des villosités chorionales obtenus sur du tissu fœtal entre la 10^{ème} et 11^{ème} semaines de gestation [7, 8]. Le traitement prénatal de tel enfant par dexaméthasone initié par David et Forest [9] et utilisé par d'autres équipes [10, 11], aurait des effets néfastes pour le fœtus et la mère [12, 13]. C'est pourquoi, certains auteurs [5], considèrent ce traitement comme expérimental et recommandent qu'il soit intégré dans un protocole thérapeutique approuvé par un comité d'éthique institutionnel. Il est important de distinguer les <<formes classiques >> ou sévères de HCS, des <<formes non classiques>> ou modérées, de diagnostic plus tardif. La prise en charge de ces enfants est assurée par une équipe multidisciplinaire spécialisée et demande une étroite collaboration entre endocrinologues pédiatres, chirurgiens pédiatriques, pédopsychiatres et les parents des

enfants. Le traitement médicamenteux est hormonal substitutif à vie associant l'hydrocortisone, la 9-alpha-fludrocortisone en cas de perte de sel, ainsi qu'une supplémentation sodée durant les premiers mois de vie [2]. Le but étant, la prévention des crises d'insuffisance surrénalienne aigue, l'optimisation de la croissance, la maturation sexuelle et de la fonction reproductive [4]. La chirurgie de l'HCS ne devrait être envisagée qu'après obtention d'un équilibre métabolique et endocrinien [2]. Cependant, à ce jour, il n'existe pas de consensus concernant la prise en charge chirurgicale de ces enfants, et le débat reste ouvert qu'en aux indications, les techniques et sur le timing de la chirurgie [14]. La tendance actuelle est la reconstruction chirurgicale néonatale, car plus aisée à réaliser avec des résultats meilleurs et semble diminuer la stigmatisation de l'enfant et de sa famille [15–17]. L'incapacité d'avoir le consentement de l'enfant et le désir ultérieur de changer de sexe sont les principaux inconvénients de cette reconstruction précoce. C'est pourquoi, d'autres préfèrent repousser cette reconstruction chirurgicale à l'âge de la majorité [18].

Le contexte socioculturel et religieux dans le quel nous avons entrepris cette étude est particulier. Le Maroc est un pays de l'Afrique du Nord peuplé par environ 35.000.000 habitants de confession majoritairement musulmane (98%), chrétienne et juive. La population marocaine est conservatrice, et la religion musulmane est profondément ancrée dans la loi et le style de vie des Marocains. Il s'agit d'un islam modéré et tolérant respectant la liberté d'autres cultes, mais la compréhension du genre est dichotomique et binaire, et les lois islamiques défendent ce point de vue. Ainsi, au Maroc comme dans plusieurs pays majoritairement musulman [19], l'assignation de genre à la naissance est obligatoire pour des considérations sociales, culturelles et religieuses. En plus, dans la littérature, nous n'avons pas trouvé d'études scientifiques contre l'assignation préférentielle dans le sexe féminin des jeunes filles virilisées par HCS en raison de leur caryotype 46, XX et leur capacité de procréer en tant que femme [19]. Des auteurs ont rapporté que les patients atteints HCS ne souhaitent

pas être classés parmi des patients souffrant d'un trouble du développement sexuel (ou DSD) [14]. C'est pourquoi nous estimons qu'une génitoplastie féminisante précoce associée à un traitement médicamenteux rigoureux aiderait ces enfants et leurs parents à surmonter non seulement le traumatisme psychologique mais surtout, leur permettrait un bon développement psychosocial. L'objectif de cette étude est d'évaluer les résultats de la génitoplastie féminisante précoce par mobilisation du sinus urogénital (SUG) et montrer ses avantages dans le traitement des filles vilirisées par hyperplasie congénitale des surrénales dans une population aux pratiques sexuelles conservatrices.

PATIENTS ET METHODES

I. Type et période d'étude

Il s'agit d'une cohorte prospective incluant douze filles virilisées par HCS ayant bénéficié d'une génitoplastie féminisante selon la technique de mobilisation totale du SUG au CHU Hassan II de Fès entre Mars 2015 et février 2018.

II. Critères de non inclusion

Nous avons exclu de cette étude les autres formes de trouble du développement sexuel [20].

- Ovotesticular DSD (ovotestis)
- 46, XY insuffisamment virilisée (déficit en 5-alpha-réductase, 17-bêta-hydroxylase, insensibilité aux androgènes complète ou partielle, etc.)
- Mosaïque : dysgénésie gonadique mixte : 45, X/46, XY

III. Paramètres cliniques

- Les patientes sont incluses au fur et à mesure de la période d'étude (2015-2018)
- Pour chaque patiente, une fiche d'observation médicale est créée sur le logiciel hosix du CHU hassan II de Fès.
- Les paramètres suivants sont recueillis à l'admission: l'âge au diagnostic et l'âge à la chirurgie, ATCD de cas similaires dans la famille, ATCD de décès et les circonstances, la consanguinité, le traitement et son observance, le poids et la taille.
- Chaque patiente est examinée et stadifiée selon la classification de Prader modifier (annexe 1) [21] avec mesure de la taille du clitoris.

IV. Diagnostic positif

- Cliniquement, le diagnostic positif est fait à la naissance sur la constatation d'organes génitaux externes ambigus.

- Biologiquement, un taux sérique anormalement élevée de 17-hydroxyprogestérone (plus de 242nmol/L; normal < 3nmol/L à 3 jours chez un nouveau né à terme) fait le diagnostic d'un déficit en 21-hydroxylase [1].
- Dosage testostérone, DHA (Δ 4-androstènedione), ACTH et du cortisol si besion.
- La démarche diagnostic est celle des recommandations 2010 de la société d'endocrinologie [5].
- Un caryotype systématique est réalisé pour établir la formule chromosomique.
- L'échographie abdominale permet l'étude de la topographie des organes génitaux internes.
- L'imagerie par résonance magnétique n'est pas systématique.

V. Traitement chirurgical

1. Principes

- Toutes les patientes chez qui le diagnostic d'HCS est rétenu sont prises en charge par une équipe multidisciplinaire composée de l'endocrinologue, du chirurgien et du psychologue pédiatre.
- Sur un document sont détaillés, informations sur la chirurgie, ses complications éventuelles et le consentement de l'inclusion du patient à cette étude. Il s'agit de préparer les parents sur les principales complications imputables à la génitoplastie féminante : notamment l'incontinence urinaire, les infections urinaires répétées, la nécrose ou l'infection du lambeau, un aspect global inesthétique, les fistules urétrovaginales, la sténose ou la fibrose vaginale, une hypo voire insensibilité clitoridienne, un traumatisme psychologique lié à la chirurgie et ou à examen clinique de l'enfant. Les parents sont également informés de la nécessité d'un suivi régulier de l'enfant et aux possibilités d'éventuelles dilatations vaginales postopératoires jusqu'à la puberté (dilatations que nous avons cessées de faire depuis un certain temps car d'une part elles sont très mal vécues par

l'enfant et d'autre part parcequ'elles ne dispensent que rarement d'une chirurgie ultérieure).

- Le document est ensuite approuvé et signé par les parents avant la chirurgie
- Toutes les patientes incluses dans cette étude sont opérées par le même chirurgien
- Nous réalisons une génitoplastie féminisante en une seule étape combinant vaginoplastie (mobilisation totale du sinus urogénital), clitoridoplastie, labioplastie et périnéoplastie

2. Installation (Figure 1)

- Installation en position de lithotomie
- Une cystoscopie peropératoire est réalisée pour évaluer la longueur du canal commun et la distance périnée -confluence urétovaginale.
- Une sonde de Foley est introduite dans la vessie.
- Une sonde siliconée est placée comme guide dans le vagin en préparation de la mobilisation du sinus urogénital.
- Les différentes étapes de l'intervention sont schématisées sur le tracé.



Figure 1 : installation de la patiente et tracé d'incision cutané

3. La vaginoplastie (Figure 2)

- Elle commence par une incision en forme de U inversé au niveau du périnée selon le principe de Fortunoff
- Le sommet du U se situe à l'emplacement où devrait se situer l'orifice vaginal.
- Une incision médiane est réalisée entre l'orifice externe du sinus urogénital et le sommet du lambeau en U.
- Latéralement, les lignes d'incision suivent les bords des grandes lèvres (bourrets génitaux).
- En avant du sinus urogénital, les lignes d'incision suivent les bords de la plaque uréthrale comme le montre la figure 1.
- Le lambeau cutané en U est libéré avec son tissu cellulaire sous cutané et est maintenu en bas par un fil tracteur (Fig 2a).
- Le sinus urogénital est dissequé à travers sa paroi postérieure et progressivement mobilisé.
- Antérieurement la dissection atteint le bord inférieur du pubis (Fig 2b).
- La traction sur la sonde siliconée intravagin facilite cette dissection.
- Par une incision longitudinale le SUG et la paroi postérieure du vagin sont ouverts.
- Puis est suturé le lambeau en U au vagin et selon le principe de la plastie Y-V.
- La muqueuse du SUG est réséquée.
- Un drain intravaginal remplace la sonde siliconée pour quelques jours

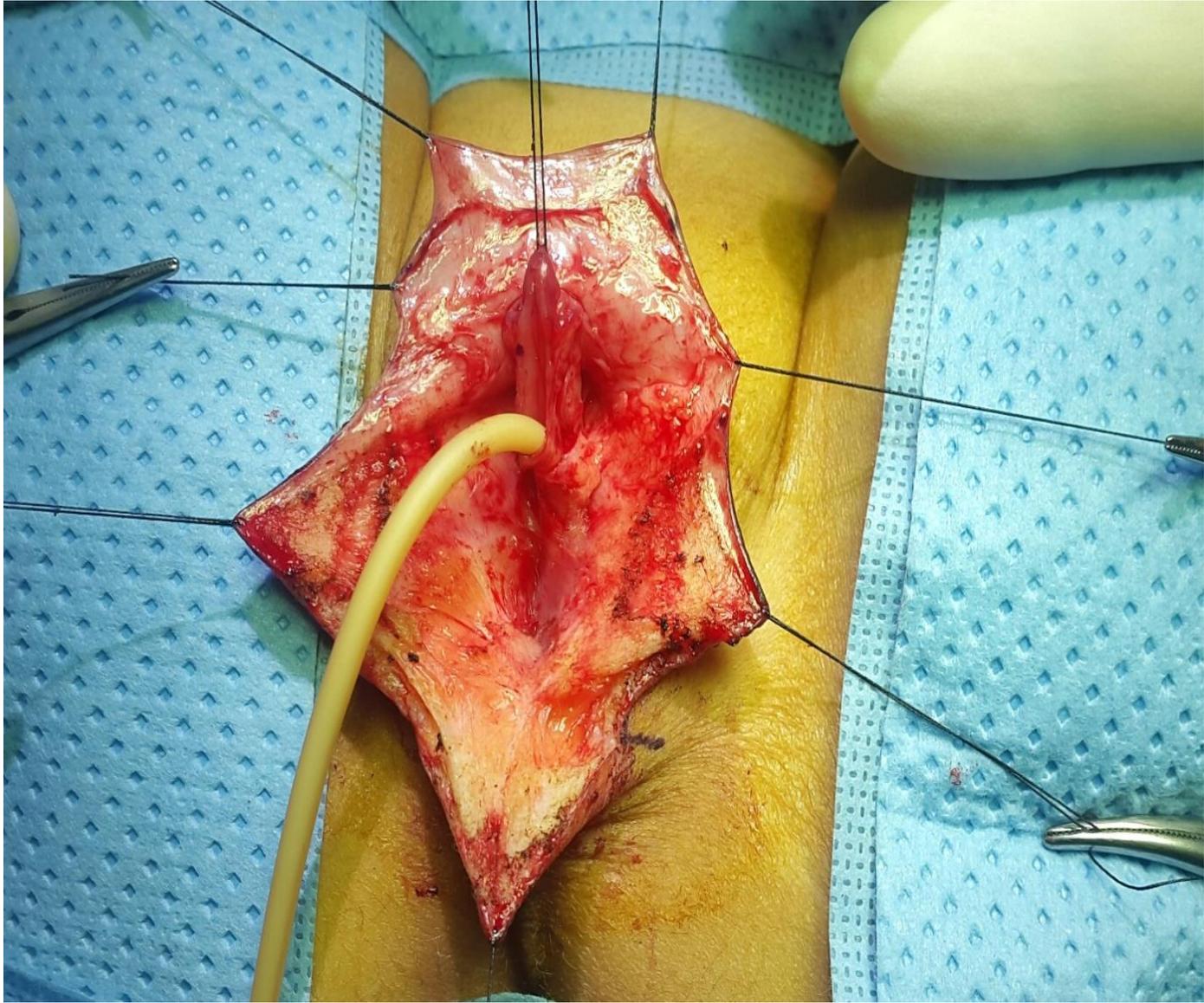


Figure 2a (vaginoplastie): vaginoplastie debut de la dissection du SUG

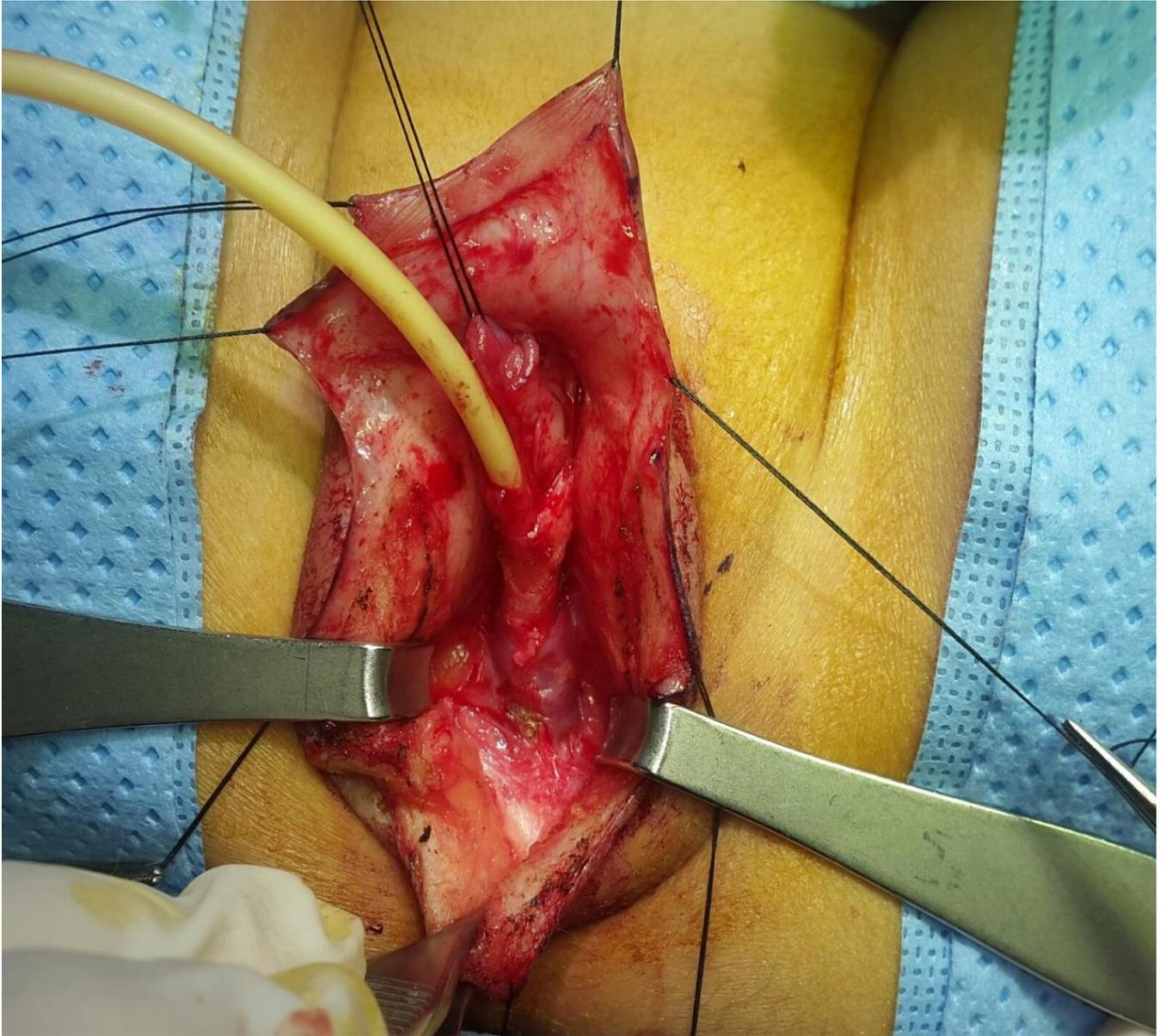


Figure 2b (vaginoplastie) : dissection circonférentielle du SUG

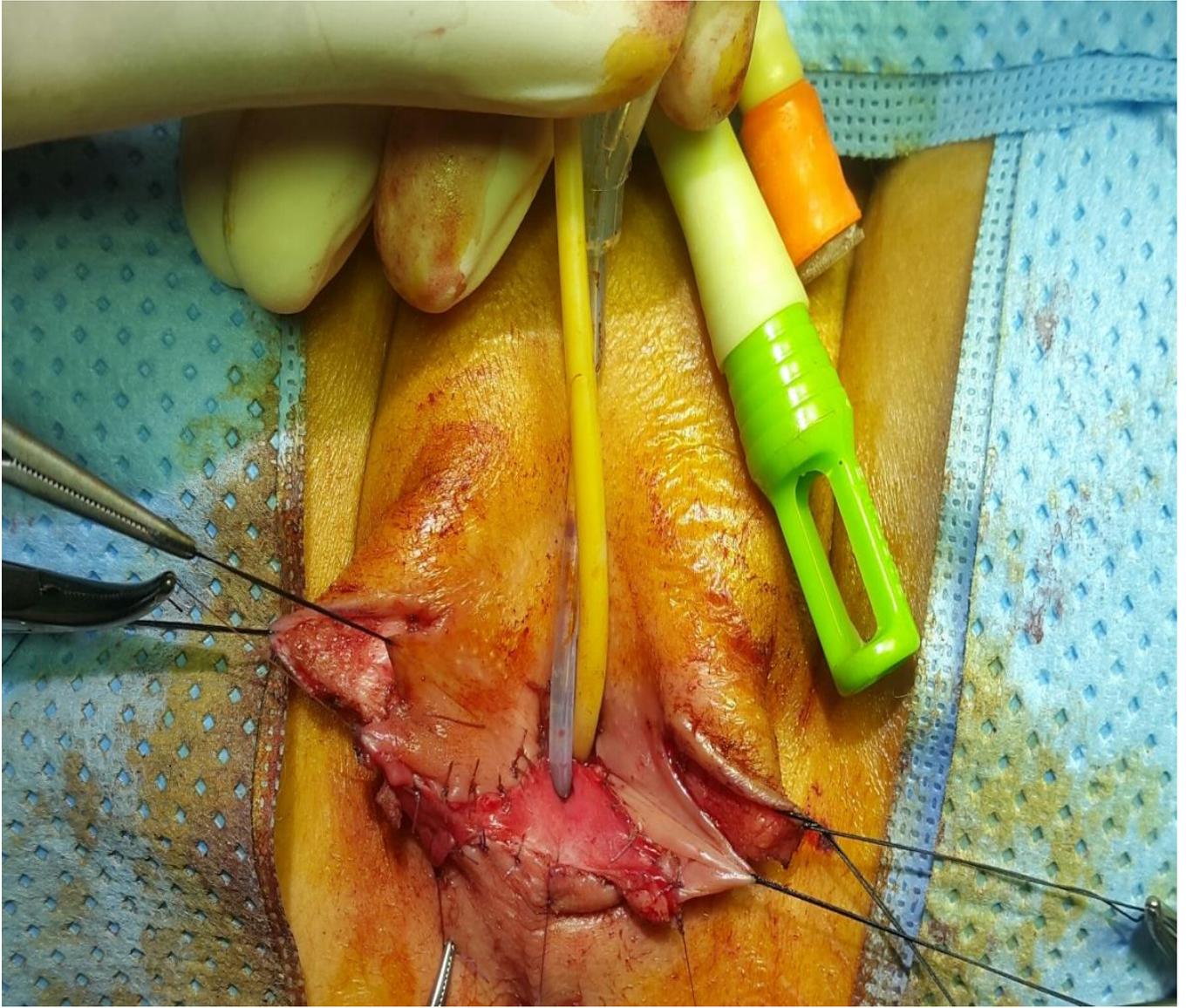


Fig 2c (vaginoplastie) : mobilisation du SUG et suture au lambeau de fortunoff

4. Clitoridoplastie (Figure 3)

- Un fil de traction est placé sur le sommet du gland
- On réalise une incision à type de circoncision sur le prépuce à 5 mm en dessous du gland.
- On libère le prépuce et on dégante complètement le fourreau de la verge.
- Sur la face dorsale le pédicule vasculonerveux dorsal (au niveau de fascia de Bruck) et le gland sont disséqués et séparés complètement des corps caverneux.
- On réalise ensuite une résection des corps caverneux (longueur de la résection dépend de taille de corps caverneux) de façon à pouvoir suturer le gland (qui peut être réséqué à son tour si besoin est) sur la partie proximale des corps carveneux.



Figure: dissection du pédicule vasculo-nerveux dorsal

5. Périnéoplastie et labioplastie (Figure 4)

- La reconstruction des petites lèvres fait appel au fourreau cutané du bourgeon génital qui est incisé longitudinalement jusqu'au pubis pour créer deux lambeaux (Fig. 4a).
- Ces lambeaux cutanés sont abaissés de part et d'autre du clitoris, du néovagin et amarrés aux angles du lambeau en U.
- De chaque côté, les grandes lèvres sont largement libérées avec leur tissu cellulaire sous cutané et restent seulement attachées en avant par deux ponts de tissu cutané.
- leur sommet est suturé à l'extrémité inférieure de chacune des branches verticales du U.
- Les parois latérales du vagin sont suturées au bord médian de chacune des petites lèvres.
- L'aspect postopératoire final (Fig.4b) et l'aspect à un an (Fig.4c).

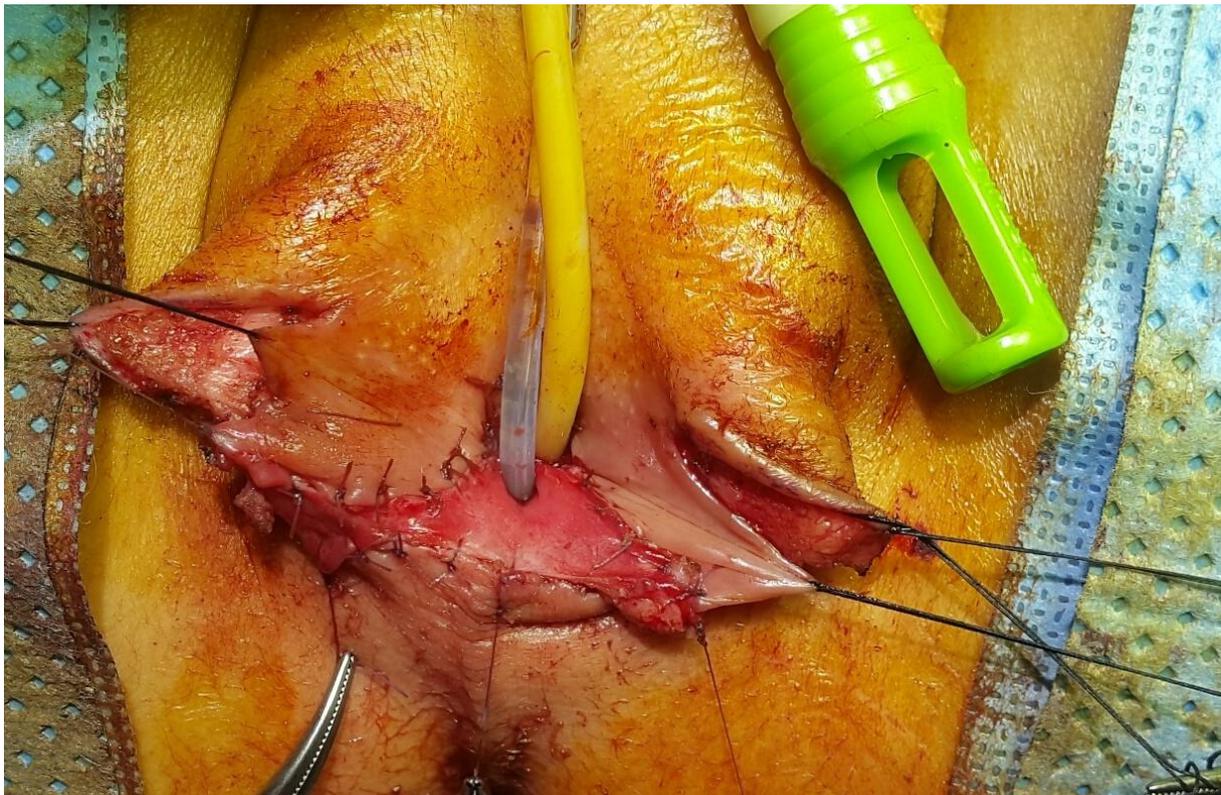


Figure 4a: La reconstruction des petites lèvres et suture du lambeau de fortunoff au vagin largement ouvert



Figure 4b : fin de l'intervention chirurgicale



Figure 4c : aspect de la vulve un an après la chirurgie

6. Suites postopératoires

- Le clitoris et les lèvres deviennent souvent cyanosés et oedémateux dans les heures voire les jours (Figure 5) qui suivent la chirurgie mais, quelques jours plus tard, Leur aspect redeviennent tout à fait normal.
- La sonde de Foley est laissée en place pendant 7 jours.
- Un drain intravaginal qui est retiré au 2^{ème} ou 3^{ème} jour postopératoire (Figure 5).
- Analgesie postéroire par de la paracetamol intraveineux \pm morphine pendant 48 heures.
- Une antibiothérapie de couverture est préconisée pendant l'intervention et sera poursuivie pendant 10 jours.
- Deux antiseptiques locaux sont appliqués (eosine aqueuse et bactospray) sur la plaie opératoire après chaque change.



Figure 5 : oedème de la vulve à J2 postopératoire

7. Suivi postopératoire

- Le 1^{er} contrôle à 1 mois on examine la vulve et la cicatrisation opératoire.
- Le 2^{ème} contrôle à 6 mois on cherche l'absence de fibrose ou sténose vaginale, une incontinence urinaire, dysurie ou infection urinaire.
- Le 3^{ème} contrôle (au moins) à 1 an on réalise un examen sous anesthésie générale pour évaluer les résultats esthétique et fonctionnels. C'est également le moment d'interroger les parents de l'enfant quant à leur satisfaction du résultat de la chirurgie.

8. Evaluation des résultats

L'évaluation objective du résultat esthétique est possible en utilisant les critères de Creighton et al [22] modifié par Braga et al [23]. Ces critères sont les suivants : La symétrie globale et génitale externe (la vulve), la position et la forme du clitoris, l'apparence et la position de l'orifice vaginal et la qualité de la peau génitale (cicatrisation, pigmentation, rugosité). Chaque patiente est classée dans l'une des trois catégories selon son aspect esthétique : l'aspect génital est bon (semble normal, il n'a pas d'élément anormal : figure 6a et 6b), satisfaisant (moins de 2 critères anormaux, peu probable pour être jugé anormal pour une personne non soignante figure 7a et 7b) ou mauvais (aspect génital anormal, ≥ 3 éléments anormaux figure 8). L'examen sous anesthésie générale est indiqué chez les patientes qui présentent à l'examen ambulatoire un orifice vaginal et urétral bien séparé dans la vulve (Figure 9) pour calibrer le vagin (mesure du diamètre et la profondeur) par une bougie de Hegar. Ce n'est qu'à la puberté que les dilatations proprement dites sont entreprises si nécessaire. La dilatation n'est pas nécessaire en cas de sinus urogénital persistant (Figure 10), et peut être dangereuse en cas de fibrose ou sténose vaginale importante. Le deuxième critère est subjectif basé sur la satisfaction des parents de l'enfant du résultat de la chirurgie. Les réponses sont classées en très satisfaites, satisfaites ou pas du tout satisfaites. Le troisième critère est l'évaluation de la continence urinaire sur le calendrier mictionnel (diurne et nocturne) de l'enfant. Une patiente est considérée continentale lorsque ses parents rapportent une propreté complète c'est-à-dire l'absence d'incident urinaire diurne et d'exceptionnels incidents nocturnes (moins de deux par mois) après l'âge de 3 ans [24].



Figure 6 a et b : aspect génital normal



Figure 7 a et b : peu probable pour être jugé anormal pour une personne non soignante



Figure 8 : aspect génital anormal

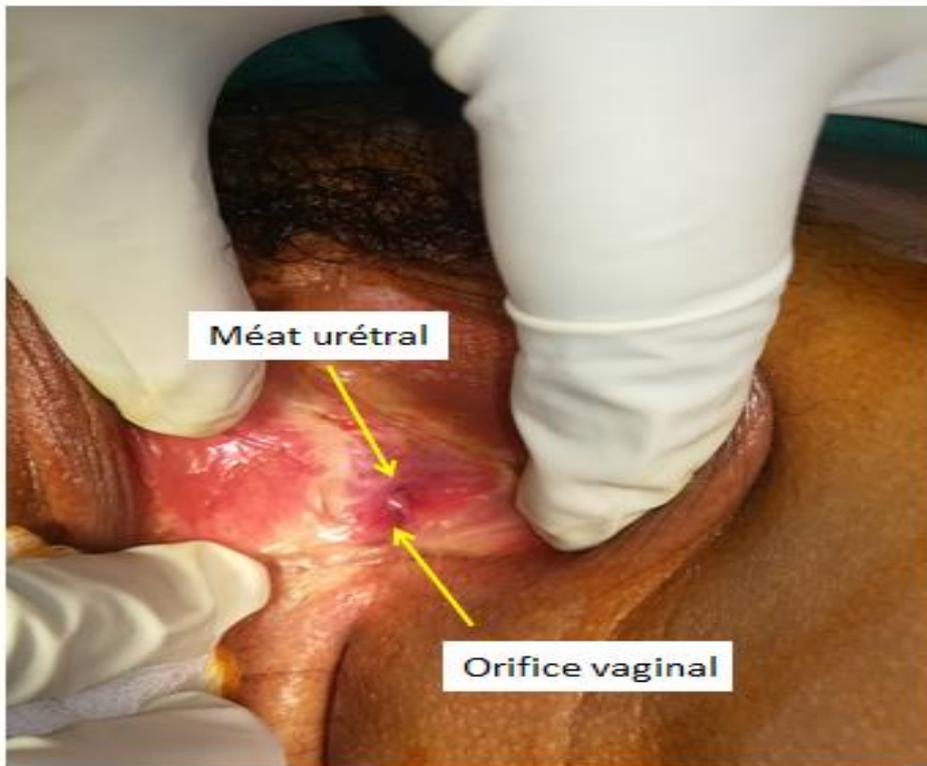


Figure 9 : orifice vaginal et urétral séparés dans la vulve



Figure 10 : sinus urogénital persistant

VI. Traitement des données

Les données ont été saisies sur excel puis analysées par le logiciel SPSS version 21.0 (IBM SPSS Statistics 21.0) pour windows. Les variables quantitatives ont été exprimés par la médiane ou la moyenne avec les extrêmes et les variables qualitatives par des fréquences et des pourcentages.

RESULTATS

Dans cette étude, le diagnostic néonatal d' HCS concernait plus de 80% (n=9) des cas et dans plus de 90% (n=11) des cas, il s'agissait d'un déficit en 21 hydroxylase. Cependant, seul 25% (n=3) des patientes étaient opérées avant l'âge de 3 ans. L'âge médian au moment de la chirurgie était de 4 ans (1,5- 18). Six patientes (50%) étaient classées type III de Prader, cinq (41,7%) type IV et une patiente (8,3%) type V. La cystoscopie préopératoire a permis d'évaluer le sinus urogénital à plus 3 cm chez sept patientes (58,3%) et moins de 3 cm chez cinq (41,7%). Le suivi médian était de 24 mois (12-48 mois). Nous avons exclu une patiente chez qui l'examen sous anesthésie générale à un an n'a pas été réalisé. A l'examen sous anesthésie générale, la taille et la forme du clitoris étaient satisfaisantes dans tous les cas. Le résultat esthétique global était bon chez six patientes (54,5%), acceptable chez quatre patientes (36,4% figure) et mauvais chez une patiente (9,1% figure). Le résultat fonctionnel était plutôt médiocre avec la persistance d'un sinus urogénital chez sept patientes (63,6%) soit par sténose vaginale (n= 5) ou rétractions de la suture (n=2). Une chirurgie ultérieure est envisagée chez ses sept patientes et consistera en une vaginoplastie seule (n=5) ou associée à une labioplastie (n=2). Les parents étaient satisfaits de la chirurgie dans plus de 90% (n=10) de cas. La fonction urinaire était conservée chez toutes patientes (n=11). Aucun cas d'incontinence urinaire, de dysurie ou d'infection urinaire n'a été rapporté en postopératoire. Les complications postopératoires étaient une nécrose de la petite lèvre gauche chez une patiente (Figure 11) et une synéchie des petites lèvres chez une autre (Figure 12).

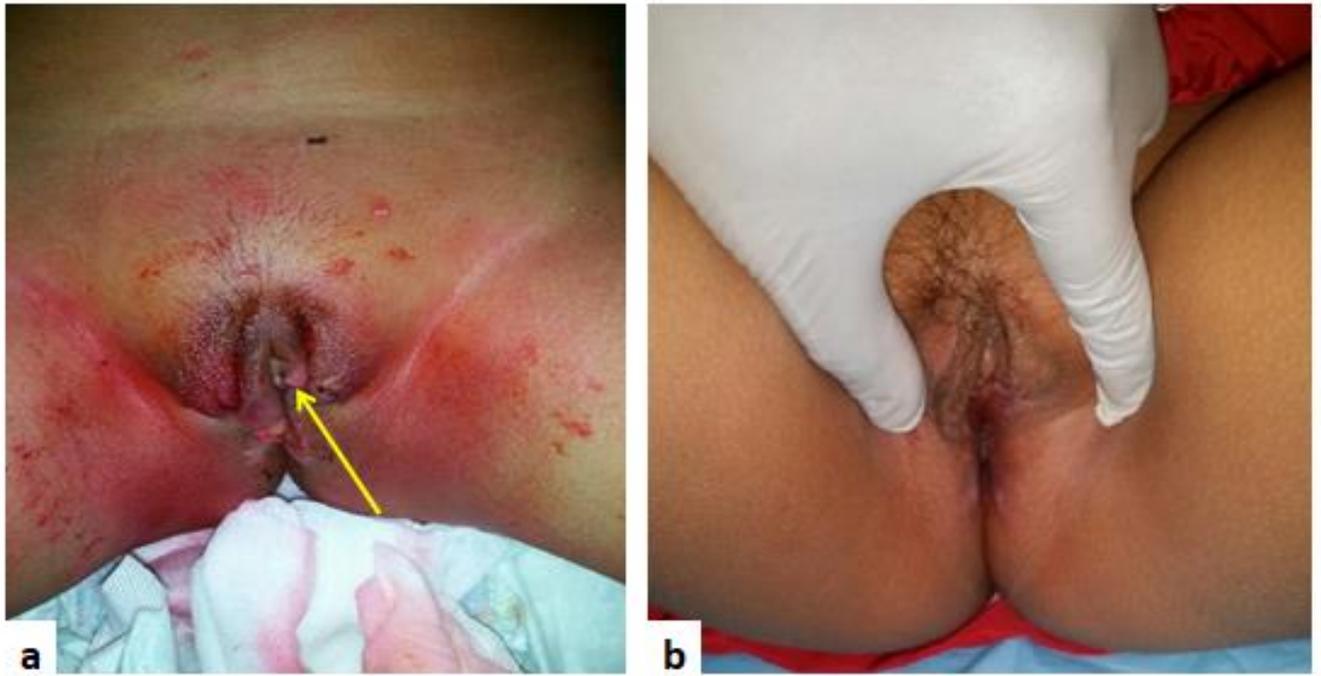


Figure 11 / a : nécrose de la petite lèvre gauche à J7 postopératoire ; **b :** Aspect à 6 mois



Figure 12: synéchie des petites lèvres

DISCUSSION

Les techniques de génitoplasties féminisantes utilisées dans la chirurgie des anomalies congénitales du développement génitosexuel (DSD : disorders of sex development) ont été pendant longtemps un sujet de controverse. Cependant, les consensus actuels dans la prise en charge de ces anomalies recommandent une reconstruction génitale infantile chez les enfants qui ont une virilisation sévère des organes génitaux externes (Prader III-V) pour éviter la présumée souffrance psychologique qu'induirait un aspect ambigu des organes génitaux externes [20, 25].

Pour ce qui est du contexte marocain, la génitoplastie féminisante est demandée par les parents des filles, qui souhaitent que celle-ci soit réalisée le plus tôt possible pour des raisons non seulement religieuses mais surtout pour échapper à la stigmatisation des leurs filles à l'école et par la société. Les mêmes préoccupations ont été soulevées par Marei et al [19] en Egypt. Une conférence de consensus récente [26], recommande d'opérer ces enfants entre 2-6 mois, arguant que la chirurgie à cet âge est techniquement plus aisée qu'à un âge tardif. Dans notre étude, bien que le diagnostic ait été posé chez plus de la moitié des patientes à la naissance, la médiane d'âge au moment de la chirurgie était de 4 ans. Cela s'explique essentiellement par la difficulté d'obtenir un équilibre hormonal (par inobservance thérapeutique ou difficulté de suivi) nécessaire avant la chirurgie. Des moyennes d'âge au moment de la chirurgie supérieures aux normes recommandées par le précédent consensus ont également été trouvées dans la littérature [19, 24, 27]. Les effets bénéfiques des oestrogènes sur les tissus dans l'enfance, la prévention des complications liées aux anomalies anatomiques, les résultats satisfaisants, la réduction des préoccupations et les souffrances des familles justifient la reconstruction génitale précoce [20, 25]. En plus, la génitoplastie féminisante réalisée dans l'enfance confère une apparence physique qui concorde avec le sexe d'élevage de l'enfant et semble infliger moins de traumatisme psychologique que lorsqu'elle

est réalisée tard dans la vie [28]. L'incapacité d'avoir le consentement du malade et le risque d'une reprise chirurgicale ultérieure sont les principaux inconvénients de cette chirurgie.

Notre étude a pour but d'évaluer les résultats de la génitoplastie féminisante dans l'HCS selon la technique de mobilisation totale du SUG. Cette technique a été décrite en 1997 par Alberto Peña [29] chez 11 patientes porteuses d'une malformation cloacale dans le but de palier aux complications à type de fistule urétrovaginal, de sténose vaginale et d'atrésie vaginale occasionnées par les techniques utilisées auparavant [30–33]. Cependant, Peña décrit les limites de cette technique lorsque le canal commun mesure plus de 3 cm, où même après mobilisation du SUG, l'ouverture urétrale et vaginale reste très haut pour permettre leur abaissement au périnée. Il suggère alors l'utilisation de la technique pour les SUG court c'est-à-dire de moins de 2,5 cm. Ludwikowski et al [34] étaient les premiers à utiliser la mobilisation totale du SUG pour traiter des patientes souffrant d'HCS et ont prôné sa réalisation par voie périnéale lorsque le SUG n'est pas associé à une malformation cloacale. En effet, des auteurs [35–37] ont émis des inquiétudes concernant la dissection agressive lors de la mobilisation du SUG qui s'accompagne d'une section du ligament pubourétral. Pour ces derniers, cette région jouerait un rôle fondamental dans la continence urinaire et la sensibilité clitoridienne, et est susceptible d'être endommagée par une telle dissection. Pour répondre à ces préoccupations, Rink et al [27] proposaient une mobilisation partielle du sinus urogénital dans laquelle la dissection antérieure et sous pubienne s'arrête au niveau du ligament pubourétral. Son avantage théorique serait par conséquent de préserver la fonction sexuelle et éviter les complications urinaires. Braga et al [23], ont utilisé cette technique chez 24 patientes souffrant d'HCS. Ils conclurent qu'elle garantirait une continence urinaire, d'excellent résultat esthétique et une séparation adéquate du vagin et de l'urètre. L'approche sagittale antérieure transanorectale décrite par Salle et al [38] est également une technique alternative dans le SUG long. Toute fois, il ne s'agit que de théories spéculatives, puisqu'il

n'existe pas à notre connaissance dans la littérature d'étude scientifique ayant montré une association entre la mobilisation totale du SUG et le risque d'incontinence urinaire [35]. Actuellement, la mobilisation totale du SUG est l'une des techniques chirurgicales les plus répandues de génitoplasie féminisante utilisée pour traiter l'ambiguïté sexuelle due à l'HCS [24, 35, 39–42]. Il s'agit d'une technique aisée permettant d'obtenir des bons résultats esthétiques et fonctionnels [43]. Nos résultats viennent appuyer ces affirmations, car la satisfaction des parents (plus de 90%), s'explique essentiellement par les bons résultats esthétiques de nos patientes. La mobilisation totale du SUG répond de ce fait, aux recommandations conjointes des sociétés " Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Pediatric Endocrinology"[26], selon les quelles, l'objectif de la génitoplastie féminisante dans le traitement de l'hyperplasie congénitale des surrénales due à un déficit en 21-hydroxylase devrait être de créer une apparence génitale externe de type féminin, de créer une vidange urinaire adéquate, de prévenir le risque d'incontinence et l'infection urinaire, de permettre une fonction sexuelle et reproductive à l'âge adulte. Cependant, la majorité des travaux scientifiques publiés sur les génitoplasties féminisante sont des études rétrospectives et manquent de recul suffisant pour évaluer la fonction sexuelle et reproductive. C'est d'ailleurs, l'une des limites de notre étude, car si nous avons pu évaluer les résultats esthétiques à court et moyen terme de nos patientes, il nous manque un recul suffisant (suivi moyen de 31 mois) pour prouver les avantages de la génitoplastie sur le développement psychologique et l'intégration sociale de ces enfants. En effet, bien qu'il n'y ait pas de nécrose clitoridienne dans notre série, le doute sur d'éventuels troubles sensitifs clitoridiens demeure. Les résultats fonctionnels globaux sont décevants en raison de la persistance d'un SUG chez sept patientes alors candidates à une reprise chirurgicale. En plus, l'éventualité d'une chirurgie complémentaire n'est pas formellement exclue même pour les quatre patientes chez qui l'orifice urètre et le vagin étaient séparés dans la vulve à l'examen

sous anesthésie générale. Récemment, Alizai et al [44] ont rapporté des résultats à long-terme décevant de la génitoplastie féminisante chez 14 filles virilisées par HCS dont 13 ont subi une génitoplastie féminisante dans la petite enfance. Une chirurgie vaginale supplémentaire était nécessaire chez toutes les patientes pour espérer des rapports sexuels confortables. Ils ont conclu que même dans des mains expertes, il est illusoire de prétendre réaliser une correction unique et définitive dans l'enfance. Ils ont ainsi recommandé de différer la reconstruction définitive après la puberté dans les SUG intermédiaires et hautes. Notre approche s'intègre dans cette logique et consiste à offrir à ces enfants la meilleure apparence génitale externe, tout en optimisant les complications de la chirurgie, quitte à envisager une reprise chirurgicale ultérieure. C'est pourquoi même après constatation cystoscopique peropératoire d'un SUG long, la dissection reste moins invasive, ce qui logiquement diminuerait le risque de fibrose vaginale ou de complications urinaires. En revanche, récemment, Fagerholm et al [45], ont comparé la sexualité et les effets de la chirurgie chez 24 patientes ayant subi une vaginoplastie féminisante à un groupe témoin. Ils ont rapporté une sexualité globale similaire dans les deux groupes notamment du point de vue désire sexuelle, orgasme ou douleur lors de la pénétration. Ils ont conclu que les patientes préfèrent une chirurgie précoce et qu'une satisfaction sexuelle est possible à l'âge adulte.

CONCLUSION

Cette étude corrobore les avantages d'une génitoplastie féminisante précoce. D'une part, par la satisfaction totale des parents des filles quant aux résultats de la chirurgie. D'autre part, étant donné le rôle fondamental de l'apparence externe du corps pour l'acquisition de l'identité d'un enfant, les bons résultats esthétiques faciliteraient sans doute l'intégration sociale de ces filles et atténueraient leur souffrance psychologique. La mobilisation total du sinus urogénital est une technique sûre et efficace pour la génitoplastie féminisante liée à hyperplasie congénitale des surrénales.

REFERENCES

- [1] Merke DP, Bornstein SR. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet Lond Engl* 2005; 365: 2125–2136.
- [2] Guide médecin – PNDS. Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase. *www.has-sante.fr*, https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2011-05/ald_hors_liste_-_pnnds_sur_lhyperplasie_congenitale_des_surrenales.pdf (2011, accessed 21 January 2019).
- [3] Werder EA, Siebenmann RE, Knorr-Mürset G, et al. The incidence of congenital adrenal hyperplasia in Switzerland--a survey of patients born in 1960 to 1974. *Helv Paediatr Acta* 1980; 35: 5–11.
- [4] Merke Deborah P. Treatment of classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency in infants and children. *uptodate*, <https://www.uptodate.com/contents/treatment-of-classic-congenital-adrenal-hyperplasia-due-to-21-hydroxylase-deficiency-in-infants-and-children> (2018, accessed 21 January 2019).
- [5] Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, et al. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab* 2018; 103: 4043–4088.
- [6] Bartha JL, Finning K, Soothill PW. Fetal sex determination from maternal blood at 6 weeks of gestation when at risk for 21-hydroxylase deficiency. *Obstet Gynecol* 2003; 101: 1135–1136.
- [7] Mercado AB, Wilson RC, Cheng KC, et al. Prenatal treatment and diagnosis of congenital adrenal hyperplasia owing to steroid 21-hydroxylase deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 1995; 80: 2014–2020.
- [8] Forest MG, Tardy V, Nicolino M, et al. 21-Hydroxylase deficiency: an exemplary model of the contribution of molecular biology in the understanding and management of the disease. *Ann Endocrinol* 2005; 66: 225–232.
- [9] David M, Forest MG. Prenatal treatment of congenital adrenal hyperplasia resulting from 21-hydroxylase deficiency. *J Pediatr* 1984; 105: 799–803.
- [10] Tardy-Guidollet V, Menassa R, Costa J-M, et al. New management strategy of pregnancies at risk of congenital adrenal hyperplasia using fetal sex determination in maternal serum: French cohort of 258 cases (2002-2011). *J Clin Endocrinol Metab* 2014; 99: 1180–1188.
- [11] Gorduza D, Tardy-Guidollet V, Robert E, et al. Late prenatal dexamethasone and phenotype variations in 46,XX CAH: concerns about current protocols and benefits for surgical procedures. *J Pediatr Urol* 2014; 10: 941–947.
- [12] Hirvikoski T, Nordenström A, Lindholm T, et al. Cognitive functions in children at risk for congenital adrenal hyperplasia treated prenatally with dexamethasone. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92: 542–548.

- [13] Pang S, Clark AT, Freeman LC, et al. Maternal side effects of prenatal dexamethasone therapy for fetal congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab* 1992; 75: 249–253.
- [14] Mouriquand PDE, Gorduza DB, Gay C-L, 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.
- [15] Creighton S, Chernausk SD, Romao R, et al. Timing and nature of reconstructive surgery for disorders of sex development - introduction. *J Pediatr Urol* 2012; 8: 602–610.
- [16] Wisniewski AB, Migeon CJ, Malouf MA, et al. Psychosexual outcome in women affected by congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *J Urol* 2004; 171: 2497–2501.
- [17] Nordenskjöld A, Holmdahl G, Frisé L, et al. Type of mutation and surgical procedure affect long-term quality of life for women with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93: 380–386.
- [18] D’Alborton F. Disclosing disorders of sex development and opening the doors. *Sex Dev Genet Mol Biol Evol Endocrinol Embryol Pathol Sex Determ Differ* 2010; 4: 304–309.
- [19] Marei MM, Fares AE, Musa N, et al. Timing and Outcome Concerns regarding Feminizing Genitoplasty from the Perspective of Egyptian Families of Girls with Virilized External Genitalia. *Horm Res Paediatr* 2016; 85: 49–57.
- [20] Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, et al. Consensus statement on management of intersex disorders. *J Pediatr Urol* 2006; 2: 148–162.
- [21] Wang LC, Poppas DP. Surgical outcomes and complications of reconstructive surgery in the female congenital adrenal hyperplasia patient: What every endocrinologist should know. *J Steroid Biochem Mol Biol* 2017; 165: 137–144.
- [22] Creighton SM, Minto CL, Steele SJ. Objective cosmetic and anatomical outcomes at adolescence of feminising surgery for ambiguous genitalia done in childhood. *Lancet Lond Engl* 2001; 358: 124–125.
- [23] Braga LHP, Lorenzo AJ, Tatsuo ES, et al. Prospective evaluation of feminizing genitoplasty using partial urogenital sinus mobilization for congenital adrenal hyperplasia. *J Urol* 2006; 176: 2199–2204.
- [24] Palmer BW, Trojan B, Griffin K, et al. Total and partial urogenital mobilization: focus on urinary continence. *J Urol* 2012; 187: 1422–1426.
- [25] Houk CP, Hughes IA, Ahmed SF, et al. Summary of consensus statement on intersex disorders and their management. International Intersex Consensus Conference. *Pediatrics* 2006; 118: 753–757.
- [26] Joint LWPES/ESPE CAH Working Group. Consensus statement on 21-hydroxylase deficiency from the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology. *J Clin Endocrinol Metab* 2002; 87: 4048–4053.

- [27] Rink RC, Metcalfe PD, Kaefer MA, et al. Partial urogenital mobilization: a limited proximal dissection. *J Pediatr Urol* 2006; 2: 351–356.
- [28] Justin, M S. Feminization (surgical aspects). In: *Pediatric Surgery and Urology: Long-term Outcomes*. United States of America by Cambridge University Press, New York: Cambridge University Press, 2006, pp. 595–610.
- [29] Peña A. Total urogenital mobilization--an easier way to repair cloacas. *J Pediatr Surg* 1997; 32: 263–267; discussion 267-268.
- [30] Hendren WH, Donahoe PK. Correction of congenital abnormalities of the vagina and perineum. *J Pediatr Surg* 1980; 15: 751–763.
- [31] Passerini-Glazel G. A new 1-stage procedure for clitorovaginoplasty in severely masculinized female pseudohermaphrodites. *J Urol* 1989; 142: 565–568; discussion 572.
- [32] Peña A. The surgical management of persistent cloaca: results in 54 patients treated with a posterior sagittal approach. *J Pediatr Surg* 1989; 24: 590–598.
- [33] Peña A. Anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 1995; 4: 35–47.
- [34] Ludwikowski B, Oesch Hayward I, González R. Total urogenital sinus mobilization: expanded applications. *BJU Int* 1999; 83: 820–822.
- [35] Jesus VM, Buriti F, Lessa R, et al. Total urogenital sinus mobilization for ambiguous genitalia. *J Pediatr Surg* 2018; 53: 808–812.
- [36] Davies MC, Creighton SM, Woodhouse CRJ. The pitfalls of vaginal construction. *BJU Int* 2005; 95: 1293–1298.
- [37] Davies MC, Crouch NS, Woodhouse CRJ, et al. Congenital adrenal hyperplasia and lower urinary tract symptoms. *BJU Int* 2005; 95: 1263–1266.
- [38] Salle JLP, Lorenzo AJ, Jesus LE, et al. Surgical treatment of high urogenital sinuses using the anterior sagittal transrectal approach: a useful strategy to optimize exposure and outcomes. *J Urol* 2012; 187: 1024–1031.
- [39] Bailez MM, Cuenca ES, Dibenedetto V. Urinary Continence Following Repair of Intermediate and High Urogenital Sinus (UGS) in CAH. Experience with 55 Cases. *Front Pediatr* 2014; 2: 67.
- [40] Kryger JV, González R. Urinary continence is well preserved after total urogenital mobilization. *J Urol* 2004; 172: 2384–2386.
- [41] Hamza AF, Soliman HA, Abdel Hay SA, et al. Total urogenital sinus mobilization in the repair of cloacal anomalies and congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr Surg* 2001; 36: 1656–1658.
- [42] Gosalbez R, Castellan M, Ibrahim E, et al. New concepts in feminizing genitoplasty--is the Fortunoff flap obsolete? *J Urol* 2005; 174: 2350–2353, discussion 2353.

- [43] Eroğlu E, Tekant G, Gündoğdu G, et al. Feminizing surgical management of intersex patients. *Pediatr Surg Int* 2004; 20: 543–547.
- [44] Alizai NK, Thomas DF, Lilford RJ, et al. Feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: what happens at puberty? *J Urol* 1999; 161: 1588–1591.
- [45] Fagerholm R, Santtila P, Miettinen PJ, et al. Sexual function and attitudes toward surgery after feminizing genitoplasty. *J Urol* 2011; 185: 1900–1904.

ANNEXE

Stage	Appearance
0	Normal female external genitalia
1	Mildly enlarge clitoris and slightly reduced vaginal opening size. This degree may go unnoticed or may be simply assumed to be within normal variation.
2	Genitalia are obviously abnormal on exam, with an intermediate clitoral size and a small vaginal opening with separate urethral opening. Posterior labial fusion will be present.
3	Additional enlargement of the clitoris, with a single urogenital sinus opening and almost complete fusion of the labia majora.
4	Appears more male than female, with complete labial fusion appearing as an empty scrotum and a clitoris the size of a normal penis, but with downward curvature known as chordee that prevents the clitoris from pointing straight. The single small urogenital sinus opening is located at the base or on the proximal shaft of the enlarged clitoris and is similar to proximal hypospadias in the male.
5	Complete male virilization, with a normally formed phallus with the urethral opening at or near the tip. The scrotum is normally formed but empty. These infants are not visibly ambiguous are usually assumed to be ordinary boys with bilateral nonpalpable undescended testes. In most cases, the diagnosis of CAH is not suspected until salt-wasting develop or the newborn screening returns positive for Classical CAH.
6	Normal male presentation, with no hypospadias present and normal testes.

Annexe : classification de Prader