

Mémoire de Maîtrise en médecine No 5574

Consultation interdisciplinaire des variations du développement sexuel au CHUV

Multidisciplinary team for differences of sex development at CHUV

Etudiant

Flores Borsari Sofia

Tuteur

Meyrat Blaise Julien
Dpt de Chirurgie Pédiatrique

Expert

Kraus Cynthia
Dpt de Sciences Sociales et Politiques

Lausanne, 14.12.2018

Je dédie ce mémoire à mon grand père Stefano, qui aujourd'hui aurait fêté ses 96 ans et qui, après tant d'efforts pour m'apprendre le français, aurait aimé pouvoir le lire.

Remerciements

Je tiens tout d'abord à remercier mon tuteur de mémoire le Dr. Meyrat PD, pour sa disponibilité, son soutien et ses conseils qui m'ont aidé dans la rédaction de ce travail.

J'aimerais également exprimer ma gratitude à toutes les personnes m'ayant accordé leur temps pour participer aux entretiens, sans qui ma recherche n'aurait pas pu être réalisée.

Un grand merci aussi à mes parents qui ont toujours cru en moi, pour leur soutien inconditionnel et leurs encouragements m'ayant permis d'arriver jusqu'à ici.

Abstract

Contexte : La prise en charge des personnes présentant une variation du développement sexuel (VDS) est très complexe et nécessite une équipe de professionnels formés et sensibilisés à cette thématique, étant donné l'impact et les enjeux éthiques que les décisions médicales peuvent avoir sur la vie de ces personnes. Le CHUV a mis en place depuis quelques années, une équipe interdisciplinaire qui agit selon les principes contenus dans les recommandations du Comité National d'Éthique éditées en 2012, proposant des pratiques moins agressives et plus attentives aux besoins du patient par rapport à celles du passé. Ce projet a débuté en 2010, grâce à la création du premier cours à option interdisciplinaire sur les VDS, offert aux étudiants de médecine et organisé par un chirurgien pédiatre et une philosophe des sciences. L'objectif du cours était de sensibiliser les futurs médecins à la thématique, mais aussi de réunir une première fois les différents acteurs impliqués dans la prise en charge, discuter des différentes approches et coordonner ainsi leurs actions. L'équipe, à présent formée par des spécialistes en endocrinologie pédiatrique, chirurgie pédiatrique, pédopsychiatrie, génétique, médecine fœtale, néonatalogie, radiologie, ainsi que par un éthicien et un juriste reste pourtant encore incomplète pour le moment et nécessite d'un ultérieur développement dans le futur.

L'objectif de ce travail est donc de contextualiser la prise en charge actuelle dans son parcours historique jusqu'à aujourd'hui et d'évaluer la consultation multidisciplinaire actuelle, par rapport aux guidelines et aux équipes d'autres centres universitaires suisses, afin d'offrir un guide pour perfectionner l'équipe existante.

Méthode

- Revue de littérature systématique sur livres, articles, sites internet et cours à option pour les étudiants en 3^{ème} année de médecine.
- Recherche qualitative basée sur des entretiens semi-dirigés avec 3 échantillons raisonnés :
 1. Personnel impliqué actuellement dans l'équipe multidisciplinaire au CHUV et possibles futurs acteurs concernés.
 2. Un à deux professionnels de santé par centre hospitalier universitaire suisse, faisant partie de l'équipe de prise en charge des VDS et pouvant décrire les pratiques adoptées dans leur hôpital, ainsi que les acteurs impliqués.
 3. 5-10 patients du CHUV présentant une VDS ou leurs parents acceptant de s'exprimer à propos des besoins ressentis par rapport à l'équipe de prise en charge.

Résultats : Un état des lieux de l'équipe actuelle, de la prise en charge périnatale, pendant l'enfance et lors de la transition a été réalisé par le moyen d'entretiens, permettant d'en apprécier les points forts et les points faibles, aussi en rapport à d'autres centres universitaires suisses et d'en tirer des propositions futures.

Conclusion : La prise en charge actuelle au CHUV adhère aux dernières guidelines européennes, mais des projets futurs pour la formation du personnel périnatal, de transition, pour une meilleure organisation des consultations et du team seraient à envisager, parallèlement à une meilleure coordination entre centres universitaires.

Mots clés : « DSD/ intersex* management », « history DSD/ intersex*/hermaphrodit* », « DSD multidisciplinary/ interdisciplinary team ».

Table des matières

Abstract	3
Sigles et abréviations	5
Introduction	6
Méthodologie	10
L'Echantillon	10
Le méthode d'enquête.....	11
La méthode d'analyse des données	12
Résultats	14
Description des participants aux entretiens	14
Codage des entretiens	14
Analyse et interprétation des codes	17
Les limites de l'étude	22
Discussion	24
Etat des lieux.....	24
Points forts de la prise en charge actuelle	25
Points faibles et propositions futures	25
Conclusion	27
Références bibliographiques	28
Annexes	30
Annexe 1 : Tableau sur le rôle des intervenants de l'équipe multidisciplinaire au CHUV.....	30
Annexe 2 : Canevas d'entretien pour les intervenants du CHUV	31
Annexe 3 : Canevas d'entretien pour les futurs intervenants au CHUV	32
Annexe 4 : Canevas d'entretien pour les autres Centres Universitaires Suisses.....	33
Annexe 5 : Canevas d'entretien pour les parents/patients.....	34
Annexe 6 : Résumé des réponses pour chaque code.....	35

Sigles et abréviations

- AGS : Adrenogenital Syndrome
- AS : Assistant social
- CHUV : Centre Hospitalier Universitaire Vaudois
- CNE : Commission Nationale d’Ethique pour la médecine humaine
- DSD : Disorders/difference of sex development
- HUG : Hôpitaux Universitaires Genève
- ISNA : Intersex Society of North America
- OGE : Organes génitaux externes
- OII : Organisation Internationale des Intersexués
- PEC : Prise en charge
- SwissPU : Swiss Society for Pediatric Urology
- VDS : Variations du développement sexuel

Introduction

La prise en charge des personnes avec une VDS a une longue évolution au cours des années. Jusqu'au 19^{ème} siècle il n'y avait pas de consensus sur ce qu'on considérait comme des traits masculins ou féminins normaux (présence de caractères sexuels secondaires et d'organes génitaux internes ou externes). Les nouveau-nés avec des organes génitaux « ambigus » se voyaient attribuer un sexe par les sages-femmes ou par les anciens du village (1).

Les progrès gynécologiques ont ensuite permis d'acquérir une meilleure connaissance des organes génitaux et de dévoiler ainsi beaucoup plus d' « anomalies » que ce que l'on attendait. Ceci posait des problèmes dans une société qui cherchait de diviser les personnes en deux sexes bien définis avec leur propre rôle, dans le but de s'opposer à l'émergence de courants homosexuels et féministes (2).

La solution a été apportée en 1896 par le pathologue T.A.E Klebs et par sa théorie des gonades qui, suite à la découverte d'une différenciation embryonnaire précoce entre ovaires et testicules, divisait les personnes en 5 sexes : femelle, pseudo femelle hermaphrodite (gonades féminines mais OGE mâles), vrai hermaphrodite (présence de tissu gonadique mâle et femelle), pseudo mâle hermaphrodite (tissu gonadique mâle mais OGE femelle) et mâle. Un diagnostic précoce était donc théoriquement possible selon le tissu gonadique trouvé par biopsie (3). En pratique cela était plus difficile car les techniques de biopsie n'étaient pas encore assez développées pour les pratiquer sur des corps vivants, et le diagnostic pouvait donc être posé seulement après la mort. Cela a ainsi permis de maintenir une division binaire des sexes puisque les vrais hermaphrodites ne pouvaient pas être diagnostiqués avant le décès, étant donné que leur diagnostic impliquait la présence des deux tissus gonadiques.

Avec le développement technique, les biopsies sur les vivants sont devenues possibles et cela a amené deux principaux problèmes : Premièrement, en pouvant diagnostiquer des hermaphrodites, la société ne pouvait plus être divisée en deux seuls sexes, et deuxièmement le diagnostic gonadique ne correspondait souvent pas du tout au phénotype de l'enfant.

En 1915 le chirurgien W. Blair Belle a donc proposé d'abandonner cette classification et de retourner à une définition du sexe selon les caractères sexuels prédominants (surtout secondaires), comme la fonctionnalité du pénis pour les garçons et la capacité reproductive pour les filles. Cette approche a introduit l'idée d'une possibilité de correction des anomalies des organes génitaux.

Dans les années 20, suite à l'apparition de la notion de genre (comme rôle social et pas synonyme de sexe biologique), des corrections des organes génitaux selon le genre assigné se faisaient de plus en plus sur des plus jeunes.

Ce fut pourtant dans les années 50 que la prise en charge médicale subit un changement radical, suite aux théories du psychologue John Money. En effet il estimait que les enfants à la naissance soient neutres au niveau psychosexuel et que le genre pourrait être donc facilement guidé pendant l'enfance selon l'éducation reçue. Il soutenait aussi qu'une correction précoce des organes génitaux était nécessaire pour protéger l'enfant du rejet d'une société binaire et pour qu'il puisse se développer avec une identité stable. Le nouveau paradigme de prise en charge comportait donc une assignation du sexe à la naissance par un team multidisciplinaire, une correction précoce chirurgicale et/ou hormonale (avant les 2 ans pour que l'enfant ne s'en rappelle pas) et une éducation selon le genre attribué, en cachant à l'enfant et à l'entourage la vérité sur le sexe de l'enfant (4).

Cependant, la nouvelle approche adoptée au niveau mondial durant la 2^{ème} moitié du XX siècle a dévoilé plusieurs aspects néfastes avec le temps. Tout d'abord l'absence de communication entre corps médical et parents les excluait de toute décision. Le deuxième grand problème concernait les résultats chirurgicaux qui étaient souvent insatisfaisants et laissaient des enfants avec des organes génitaux insensibles ou dysfonctionnels. En effet le développement des chirurgies de l'époque ne permettait pas encore de créer

des organes génitaux masculins « performants » et il était plus simple d'opter pour des vaginoplasties chez des enfants avec un sexe « atypique ». Le plus grand problème était par contre l'absence de participation de la personne concernée dans la décision du sexe qu'elle se voyait attribuer. Le fait que toutes les familles devaient maintenir le secret par rapport aux interventions sur leurs enfants a permis d'effacer les intersexués de la société et de maintenir les différentes personnes concernées isolées les unes des autres.

Le premier grand pas vers un changement radical de paradigme a été fait par l'activiste américaine Cheryl Chase, suite à la rédaction d'une lettre en réponse à l'article « *The Five Sexes* » publié sur *The Science* en 1993 (5). Dans cette lettre elle a annoncé la fondation de ISNA et dénoncé les pratiques exercées sur les intersexués par le monde médical afin d'arrêter les chirurgies sur des enfants. L'organisation ISNA avait pour but de réunir les intersexués pour qu'ils puissent partager leur vécu et agir comme groupe de support pour les autres personnes concernées, mais aussi pour informer le monde de l'existence des intersexués (6). La nouvelle approche souhaitée par les groupes d'intersexués consistait en une prise en charge dans une relation de confiance et une bonne communication entre le team multidisciplinaire et les familles, pour que toute intervention médicale soit faite avec le consentement éclairé du patient même. Un support psychologique pour les parents et un soutien par les groupes de support était aussi à envisager.

Le monde médical était pourtant dans la grande majorité encore convaincu du paradigme de Hopkins. En effet en 1996 l'*American Academy of Pediatrics* conseillait une correction précoce (avant les 15 mois) afin de minimiser les complications médicales et psychosociales pour l'enfant. En 2000 un pas en avant a été fait par rapport à l'inclusion des parents dans les décisions médicales et au soutien psychologique pour la famille. Par contre on recommandait encore un diagnostic précoce du sexe par un team spécialisé et une correction avant les 2 ans de vie (7).

D'autre part, grâce aux mouvements d'activistes pour les droits des intersexués, certains médecins ont commencé pour la première fois à se poser des questions sur la prise en charge actuelle et se déclaraient pour une médecine plus centrée sur le patient et éthiquement correcte.

Une importante remise en question de la prise en charge de l'époque a été apportée par le psychologue Milton Diamond en 1997, avec son article sur le suivi à long terme du case report de « John-Joan » qui était une preuve fondamentale en faveur des 2 principaux postulats du paradigme de Hopkins (1. les enfants sont neutres au niveau psychosexuels à la naissance et 2. pour un bon développement psychosexuel il leur faut des organes génitaux normaux). Le patient en question était un garçon qui avait subi une réassignation de sexe à 8 mois de vie, suite à une complication chirurgicale sur son pénis, et avait ensuite été élevé en fille. Le résultat était satisfaisant, selon l'équipe du Johns Hopkins Hospital, mais le bilan à long terme fait par le Dr Diamond et le psychiatre H.K Sigmundson a montré des conclusions différentes à celles attendues. En effet la fille, arrivée à l'adolescence, a rejeté son genre dans lequel elle avait été élevée et a repris son sexe masculin, en exprimant aussi une préférence pour les femmes. Ceci a permis de remettre en question les 2 postulats de Money et de conclure pour une première fois qu'il serait mieux d'opter pour un suivi régulier de la famille et à long terme, afin de comprendre le vrai genre de l'enfant, plutôt que d'intervenir avec une opération immédiate (8).

Suite à une contestation de plus en plus importante du vieux paradigme, plusieurs conférences internationales ont été organisées entre la fin du 20^{ème} et le début du 21^{ème} siècle, dans le but de réunir et évaluer les données des résultats à long terme de la prise en charge des intersexués. Deux conférences en particulier ont eu une influence considérable sur les changements de prise en charge à nos latitudes (9).

La première, appelée « Pediatric gender assignment : a critical reappraisal » a eu lieu à Dallas en 1999 (10), en réaction à la publication du Dr. Diamond, dans le but d'organiser une rencontre multidisciplinaire entre généticiens, endocrinologues, chirurgiens et éthiciens. Cette conférence a eu un grand impact sur la prise en charge au CHUV en particulier, car le chirurgien urologue pédiatre B. Meyrat, ayant assisté à cet événement, a pu entendre les multiples points de vue différenciant du paradigme de Hopkins. Ceci a permis de

remettre en question les interventions faites au CHUV jusqu'à ce moment et ç'a été le point de départ vers une nouvelle philosophie de prise en charge.

La deuxième, qui a contribué à mettre sur papier le nouveau standard de prise en charge, a été le symposium multidisciplinaire à Chicago en 2005, avec 50 experts dont des endocrinologues, chirurgiens, psychologues, généticiens mais aussi des membres de groupes de patients. Le but de ce congrès était de réévaluer la prise en charge et les résultats à long terme afin de formuler des propositions pour des nouvelles études. Cette rencontre a abouti en 2006, à l'élaboration du document « Consensus statement on management of intersex disorders »(11) qui contient plusieurs points de discussion, dont, entre autres :

- Une révision de la nomenclature et de la classification, adoptant comme standard le terme « Disorders of Sex Development ». Ce terme a été pourtant très contesté vu le caractère stigmatisant du mot « Disorder », qui favorise la perception de cette condition comme une maladie. Diamond a rapidement proposé une alternative préférant « Variation » ou « Difference » (12), qui est encore utilisée aujourd'hui et mieux acceptée.
- La constitution du team multidisciplinaire, composé idéalement par des endocrinologues, chirurgiens/urologues et gynécologues pédiatres, un pédopsychiatre et un néonatalogue ± un assistant social, un éthicien et des membres de groupes de patients. Ce team multidisciplinaire devrait s'occuper du suivi à long terme de l'enfant, en incluant les parents dans les décisions, former les équipes en salle d'accouchement et développer des guides pour la prise en charge initiale.
- Les interventions chirurgicales, déconseillées pour des raisons esthétiques, mais encore recommandées en âge pédiatrique en cas de risque de complications infectieuses, chirurgicales et de malignité. Toutefois ces interventions devraient garantir la préservation de l'innervation du clitoris, la fonction érectile et les possibilités de fertilité.
- La prise en charge psychosociale et le rôle des groupes de support dans le soutien de l'équipe. Cela est très important surtout lors de la prise de décision sur l'assignation du sexe, le timing des traitements et dans l'accompagnement des parents et de l'enfant dans son développement psychosexuel. Les groupes de soutien ont également un rôle lieu de rencontre pour les adolescents, afin qu'ils puissent partager leur expérience et/ou connaître d'autres pairs avec un vécu similaire.
- Des conseils pour des futures études sur les gènes impliqués dans les VDS, sur l'efficacité du partage d'information, sur la chirurgie de correction plus tardive vs. précoce. Ces études devraient être des études prospectives en collaboration entre plusieurs centres, à partir des registres de patients VDS des différents hôpitaux.

Au niveau suisse, une première prise de position sur la prise en charge des VDS a été publiée par la CNE en 2012 (13). Les recommandations comportent, entre autres, une révision de la terminologie, en préférant le terme « Variation du développement sexuel » plutôt que DSD. Elles se prononcent aussi sur la prise en charge qui devrait être assurée seulement par des centres spécialisés et menée par des experts. Les possibilités thérapeutiques devraient être discutées au sein de l'équipe multidisciplinaire, avec les parents et l'enfant concerné. Dans tous les cas aucun traitement irréversible visant à déterminer le sexe de l'enfant ne devrait être fait avant que l'enfant même puisse se prononcer. Toujours d'après ces recommandations, un accompagnement psychosocial pour les parents et l'enfant jusqu'à l'âge adulte devrait faire partie de la prise en charge. De plus la commission conseille de développer des études représentatives sur la satisfaction des patients non opérés et opérés pour comparer les résultats à long terme. En dernier la CNE se prononce sur le système juridique, qui devrait être changé de sorte que l'indication du sexe sur l'état civil puisse être modifié avec plus de facilité par les personnes présentant une VDS. Pour ce qui concerne les assurance la CNE a suggéré que l'AI prolonge ses prestations au-delà des 20 ans, afin de ne pas encourager des interventions trop précoces d'assignation sexuelle et d'allonger le délai de prescription pour des actions en justice concernant des opérations qui pourraient être considérées comme des mutilations génitales. Ces recommandations devaient servir de guide pour tous les centres hospitaliers suisses concernés, en attendant une réglementation officielle de la prise en charge et surtout des interventions chirurgicales sur les enfants avec une VDS.

A Lausanne, en 2005, la mise sur pieds d'un séminaire réunissant une philosophe des sciences, un pédopsychiatre, des somaticiens et des personnes concernées a été une première pierre dans la construction de l'équipe multidisciplinaires pour les VDS (14). En 2010, les mêmes acteurs ont mis en place un cours à option autour de l'intersexualité pour les étudiants en médecine de 3^{ème} et 4^{ème} année. Le but était de rassembler différents spécialistes s'occupant des VDS (jusqu'à ce moment-là la prise en charge n'étant pas multidisciplinaire), des sociologues et des psychologues. Deux membres de l'organisation *Zwischengeschlecht* ont aussi été invités au séminaire pour parler des luttes intersexes. Ceci a permis de faire un état des lieux des connaissances et des pratiques utilisées, mais aussi de remettre en question les motivations d'une chirurgie de correction précoce. Ce cours a abouti à la création du premier team multidisciplinaire prenant en charge les VDS au CHUV selon les recommandations du CNE. L'équipe décrite en 2016 (14) comprend un spécialiste en médecine fœtale, un néonatalogue, un généticien, un radiologue, un psychiatre, un chirurgien, un endocrinologue pédiatres qui interviennent à des moments différents, comme cela a été expliqué dans le schéma de l'article (Annexe 1). De plus des sociologues, juristes, éthiciens, pédiatres et groupes de patients devraient y être aussi intégrés.

L'équipe actuelle représente déjà un premier pas vers une prise en charge plus efficiente, plus éthique et centrée sur le patient, mais plusieurs lacunes et points encore à améliorer sont ressortis au cours des dernières années, raison pour laquelle un état des lieux de la prise en charge actuelle était nécessaire dans le but de proposer des améliorations futures dans le déroulement de la consultation. La recherche est réalisée par le moyen d'entretiens semi-dirigés avec les acteurs concernés, c'est-à-dire les membres de l'équipe, mais aussi certains patients ayant vécu la prise en charge et pouvant donner leur avis. De plus nous avons considéré important pouvoir connaître la prise en charge dans les autres centres universitaires suisses afin d'agir de façon plus coordonnée dans le futur et de prendre inspiration des autres équipes spécialisés pour des éventuelles améliorations. Pour conclure, comme cela a été recommandé par la CNE, nous avons comparé les résultats de ce bilan avec les guidelines internationaux actuels.

Méthodologie

Cette partie illustre la démarche et la méthodologie utilisées dans ce travail, en expliquant les raisons d'une recherche qualitative, le type d'échantillon et les questions des entretiens

Dans l'introduction nous avons voulu contextualiser le sujet dans son parcours historique jusqu'à aujourd'hui grâce à une recherche de littérature sur plusieurs sources d'information écrite.

La première immersion dans la thématique a eu lieu avec le cours à option pour les étudiants en 3^{ème} année de médecine « Ni fille ni garçon » organisé par le team multidisciplinaire des VDS au CHUV au printemps 2016. Ce cours a permis d'avoir une première vision globale sur ce qu'est la problématique de la prise en charge au fil du temps et sur ses enjeux médicaux, psychologiques mais aussi éthiques.

Dans un deuxième temps la recherche des articles a été faite, d'un côté suivant les lectures conseillées par l'expert du travail et de l'autre en recherchant sur Pubmed, Google Scholar, et Cochrane Library en utilisant les mots clés « DSD/ intersex* management », « history DSD/ intersex*/hermaphrodit* », « DSD multidisciplinary/interdisciplinary team ».

Nous avons ensuite consulté des monographies dans les bibliothèques de Lausanne par le moyen du moteur de recherche Renouvaud en utilisant les mêmes mots clés.

En ayant trouvé une grande quantité de littérature scientifique comprenant des approches médicales mais aussi anthropologiques et sociologiques nous avons utilisé, comme critères de sélection, les monographies les plus reconnues et les études de plus grande ampleur au niveau international.

Pour la partie analytique, qui nous permettra de répondre aux questions de recherche, nous avons choisi une méthode de recherche qualitative, puisqu'elle est la plus appropriée pour comprendre et évaluer la prise en charge actuelle à un niveau local (au vu du nombre assez restreint de patients avec une VDS), mais aussi pour rassembler des idées d'améliorations chez les différentes parties concernées grâce à une discussion plus ouverte. De plus, plusieurs programmes de recherche au niveau national et international sont actuellement déjà en cours (16) pour récolter une large base de données et faire des études quantitatives de plus grande échelle afin de produire des guidelines pour standardiser la prise en charge entre les différents centres.

Pour l'analyse qualitative nous nous sommes appuyés principalement sur des entretiens semi-dirigés différents pour 3 échantillons raisonnés et abordés en détails ci de suite.

L'Echantillon

1. Le premier échantillon est composé par le personnel impliqué actuellement dans l'équipe multidisciplinaire au CHUV et des possibles futurs acteurs concernés : un chirurgien pédiatre, une endocrinologue, une néonatalogue, deux gynécologues obstétriciens (un spécialisé en médecine fœtale et l'autre dans le domaine de l'adolescent), un généticien et une pédopsychiatre.

Nous avons choisi d'interviewer tous les membres du team dans le but de connaître la perception de chacun sur la prise en charge actuelle par rapport à ce qui est prévu en théorie et d'explorer les besoins et les conseils pour le futur de chaque spécialité concernée.

Pour ce qui concerne les futurs intervenant nous avons utilisé un autre canevas d'entretien différent avec des questions plus spécifiques à leur potentiel rôle futur. Pour choisir les personnes à interviewer nous avons comparé ce qui est prévu dans l'équipe du CHUV (bien décrit dans l'article de la *Revue Médicale Suisse* de 2016) et les intervenants effectivement présents à la consultation. Ceux qui n'ont pas encore été intégrés dans la pratique sont les personnes ciblées par cet entretien.

2. Le deuxième échantillon est composé par un à deux professionnels de santé par centre hospitalier universitaire suisse, faisant partie de l'équipe de prise en charge des VDS et pouvant décrire les pratiques adoptées dans leur hôpital, ainsi que les acteurs impliqués. Ceci dans le but de connaître plus en détail la façon de travailler des autres centres suisses, afin de se positionner par rapport aux autres et de trouver des aspects intéressants qu'on pourrait amener aussi dans la consultation à Lausanne. Les médecins contactés ont été choisis avec le chirurgien pédiatrique responsable du team du CHUV, par le moyen de la liste de médecins de la *SwissPU* et, pour ce qui concerne les endocrinologues, par le mail-listing des endocrinologues pédiatriques suisses s'intéressant aux VDS.
3. Pour le troisième échantillon, ciblant des patients/parents, il nous a fallu mener un travail préalable. En effet, afin de nous assurer de pouvoir contacter des parents/patients pour des entretiens semi-dirigés nous avons d'abord écrit à la commission d'éthique « *Swissethics* » en envoyant l'abstract et le canevas d'entretiens avec les questions abordées. Au vu de leur réponse nous disant que l'étude ne rentrait pas dans le champ d'application de la « Loi relative à la recherche sur l'être humain (LHR) », nous n'avons donc pas eu besoin de soumettre ce projet à la commission d'éthique.
Pour le choix des parents interviewés nous avons d'abord demandé leur accord et celui des médecins pour pouvoir assister à quelques consultations multidisciplinaires dans l'année 2017-2018, aussi dans le but de voir comment elles se déroulaient concrètement. Lors de ces consultations nous avons pu directement expliquer à 9 parents les raisons et l'intérêt de notre travail afin de leur demander leur accord à répondre aux questions dans un 2^{ème} temps. Nous avons ensuite envoyé un courrier (lettre/email) à tous ceux qui ont accepté avec une explication écrite du travail, une copie des questions et les coordonnées pour prendre contact avec nous s'ils étaient toujours d'accord de participer à l'étude.
Pour les patients interviewés n'étant plus suivis par l'équipe multidisciplinaire pédiatrique, il a fallu par contre demander directement le conseil du responsable du team pour qu'il puisse indiquer des personnes ouvertes à parler de leur prise en charge dans le cadre du travail de master. Deux patients ont donc été contactés pour demander leur accord avec les explications du travail, les questions abordées et les coordonnées.
Tous les patients contactés sont des personnes avec une histoire de prise en charge au CHUV d'au moins une année et avec des diagnostics et des âges différents (de 2 à 27 ans), ceci dans le but d'évaluer entre autres le changement de prise en charge selon l'âge et le diagnostic du patient.

Le méthode d'enquête

Pour chaque échantillon nous avons utilisé des canevas d'entretiens différents avec des questions spécifiques au groupe choisi, selon les informations que nous souhaitions obtenir de chaque partie, raison pour laquelle nous les aborderons séparément.

Canevas d'entretiens pour l'échantillon 1

1. **Entretien avec l'équipe actuelle du CHUV (Annexe 2) :**

Les questions s'inspirent en partie au modèle d'entretien proposé par l'anthropologue en bioéthique Katrina Karkazis, dans son article sur le développement d'un team multidisciplinaire (17). Etant donné que son questionnaire est conçu plutôt pour la formation d'une équipe (et pas pour son perfectionnement) et que les questions sont beaucoup trop nombreuses et détaillées pour ce travail, seulement les concepts plus globaux ont été repris.

L'entretien est composé par 13 questions qui sont structurées en 3 parties afin de comprendre comment est organisée la consultation actuelle du point de vu de l'interviewé et de quelle façon on pourrait la perfectionner :

- Une partie de description : les premières trois questions servent à décrire comment fonctionne la consultation aujourd'hui et quel rôle a l'interlocuteur dans l'équipe.

- Une partie d'évaluation : les questions 5 et 6 permettent d'apprécier l'importance d'une équipe multidisciplinaire et les points forts et faibles de la consultation actuelle.
- Une partie de réflexion et de propositions pour le perfectionnement du team : d'abord en général sur la façon d'améliorer l'équipe, puis par des questions plus précises sur d'autres acteurs à intégrer, la coordination à l'intérieur de l'équipe et l'interaction entre l'équipe des VDS et le personnel de terrain concerné.

2. **Entretien avec les futurs intervenants de l'équipe du CHUV (Annexe 3):**

Le canevas d'entretien choisi pour cet échantillon diffère de celui de l'équipe actuelle dans sa première partie. En effet les 9 questions dont il est composé sont organisées en 2 parties :

- La première partie est composée de 5 questions spécifiques au sujet interviewé en tant que potentiel nouveau membre, investiguant ses connaissances sur la prise en charge des VDS, sa position par rapport aux corrections précoces, son rôle et son intégration dans le team.
- La deuxième partie reprend des questions plus générales (comme pour les intervenants actuels) sur l'évaluation de l'équipe existante et sur des possibles améliorations.

Canevas d'entretien pour l'échantillon 2 (Annexe 4)

Les questions adressées aux soignants des autres hôpitaux universitaires suisses ont pour but de nous donner une idée plus précise sur la façon de travailler dans les centres autour de nous, en nous permettant de comparer les prises en charges, d'analyser les similitudes ou les différences et de tirer des conseils utiles sur la base de leur expérience. Plus précisément les 6 questions sont organisées en 2 parties :

- La première partie des questions permet de décrire leur expérience avec les VDS et l'organisation de l'équipe, de connaître les intervenants impliqués et des éventuelles formations pour le personnel concerné et d'évaluer la prise en charge avec ses aspects positifs et négatifs.
- La deuxième partie se focalise plus sur la coordination des hôpitaux au niveau suisse en investiguant quelle est leur position par rapport aux recommandations du CNE, quelles sont les connaissances par rapport aux pratiques de prise en charge dans les autres hôpitaux et les interactions avec des groupes d'entraide suisses.

Canevas d'entretien pour l'échantillon 3 (Annexe 5)

L'entretien pour les parents est organisé en une première partie avec une question très générale sur leur prise en charge, afin d'ouvrir la discussion, et puis plus précisément sur la communication du diagnostic qui est un moment crucial pour le vécu des parents et la relation avec les soignants.

La deuxième partie composée par 4 questions est aussi la plus importante et a pour but d'investiguer les conseils du patient/parent pour une prise en charge optimale et de nous indiquer les erreurs à éviter. La dernière question, plus spécifique (et optionnelle selon l'âge du patient), se concentre sur la transition à l'âge adulte, qui est un des moments très délicats pour la prise en charge des VDS car il existe souvent le risque d'une perte de suivi du patient (18).

La méthode d'analyse des données

L'analyse des entretiens a été faite selon la méthode du codage, suivant les phases décrites dans le cours d'introduction à la recherche qualitative faisant partie du module de préparation au travail de master (MMed1.5). Le codage consiste à repérer des thèmes d'analyse dans les différents verbatim pour un suite regrouper les passages en lien avec le même code. Ces étapes sont expliquées plus en détail dans l'article « Qualitative research in health care: analysing qualitative data » du professeur en sociologie médicale Catherine Pope (19).

Les entretiens ont été d'abord enregistrés afin de pouvoir faire une première immersion dans les données brutes à partir du matériel audio et d'identifier les discours pertinents aux questions et aux objectifs de recherche.

Une fois élaborés les résumés des entretiens, ils ont été renvoyés aux participants afin d'avoir une validation communicative, c'est-à-dire pour qu'ils puissent valider ou modifier ce qui a été écrit pour confirmer leur témoignage. Les personnes n'ayant pas répliqué avec des éventuelles suggestions ont été informées qu'en absence de réponse la version envoyée était considérée validée par les mêmes.

Les passages des entretiens en suite ont été regroupés en codes, interprétés d'abord séparément dans l'analyse des résultats puis de façon générale dans la discussion pour obtenir des réponses et des conclusions à la question de recherche.

Résultats

Description des participants aux entretiens

Les professionnels du CHUV qui ont finalement été contactés ne se sont pas avérés être tous les membres du team VDS. Nous avons interviewé le chirurgien pédiatre, l'endocrinologue pédiatre, le néonatalogue, le pédopsychiatre et l'obstétricien spécialisé en médecine fœtale, alors que les autres spécialistes n'ont pas participé à l'étude, soit par absence de personne remplissant le poste en question au moment de la récolte des données, soit par manque de réponse de leur part.

En ce qui concerne les futurs intervenants, nous avons interviewé une infirmière spécialisée actuellement en phase d'intégration dans le team et une éthicienne médicale, participant déjà au cours.

Pour l'échantillon concernant les autres hôpitaux nous avons reçu des réponses positives par les professionnels suivants: un chirurgien pédiatre du *Kinderspital* de Lucerne, un chirurgien pédiatre du *Kinderspital* de Zurich, un chirurgien pédiatre de l'*Universitäts- Kinderspital* de Bâle, un chirurgien pédiatre des HUG, une endocrinologue et une psychologue spécialisée de l'Hôpital de L'Île à Berne et une endocrinologue de l'Hôpital Cantonal de Fribourg.

Pour le troisième échantillon, les personnes ayant donné leur consentement éclairé et ayant accepté de s'exprimer à propos des besoins ressentis par rapport à l'équipe de prise en charge sont 2 patients du CHUV présentant une VDS et 4 parents. Concernant l'entretien, nous nous sommes aperçus que la première question menait à une partie narrative de leur vécu médical, raison pour laquelle nous avons décidé d'omettre une partie des réponses, ceci dans le but respecter la décision de la commission d'éthique, qui ne prévoit pas de narration des histoires personnelles dans mon travail.

Codage des entretiens

Dans les différents entretiens nous avons repérés les codes suivants, sous lesquels nous avons regroupé tous les passages des verbatim résumés qui s'y rapportent (Annexe 6). Le choix de ne pas mettre les réponses en entier est dû à deux raisons principales : en premier lieu à cause de la longueur de certains entretiens (qui ont duré plusieurs heures) et deuxièmement afin de respecter la confidentialité et l'anonymisation des données des personnes interviewées, surtout pour ce qui concerne les patients/parents.

1. Prise en charge prénatale et postnatale d'un enfant présentant une VDS
2. Suivi de l'enfant et de la famille dans l'enfance et adolescence
3. Transition à l'adolescence
4. Organisation de l'équipe et des consultations multidisciplinaires
5. Composition de l'équipe multidisciplinaire
6. Futurs intervenants et rôle correspondant
7. Formation pour le personnel de terrain dans la prise en charge périnatale
8. Collaboration avec des groupes de soutien
9. Avis sur la prise de position de la CNE
10. Coordination de la prise en charge entre les différents cantons
11. Points forts de l'équipe actuelle
12. Points faibles et conseils pour les améliorer

Avant d'analyser les codes de façon individuelle, nous avons résumé les réponses dans un tableau. Les réponses détaillées pour chaque code sont abordées dans le prochain chapitre. Les points faibles de la prise en charge au CHUV et les propositions, ne figurent pas dans ce tableau car ils comportent une discussion plus longue et ils sont discutés séparément par le moyen d'un autre tableau dans l'analyse du 12^{ème} thème.

	Zurich	Bâle	Berne	Lucerne	Fribourg	Genève	CHUV	Pt/Parents
Equipe MD	EP*, CUP, PS, GN, ET + NN, AS MGS	NN, EP, CUP/NP, GN ± PS	- Noyau (EP*, CUP, GP, GN, PP et PS) + MP, NN, AS et EA + GY	- CUP/GP* et EP, PD, PG et AS	Pas de team	EP, CUP ± PP, GN, GY, AS	- Noyau (EP, CUP*, PP), - autres membres ponctuels (OSF, NN, GA) - Pas actuellement : GN	Favorables à une intégration sur appel de ET/PU/SC et surtout du MGS
Fréquence rencontres	Rencontres tous les 2 mois sans pt	Meetings irréguliers, si il y a des patients.	Consultations ambulatoires + DSD board en fin de journée toutes les 6 semaines	Rencontres prévues tous les 3 mois, mais pas assez de pt pour être régulières		Consultations toutes les 4-6 semaines d'1h avec l'EP et le CUP. ± autres si besoin.	1x/mois rencontre principalement du noyau	
PEC périnatale à la naissance	NN appelle l'EP pour une rencontre dans la journée (pour problèmes urgent et explications aux parents)	NN appelle le noyau de l'équipe après le 1 ^{er} examen physique pour discuter des investigations à faire	NN appelle l'EP/CUP/GP ± PS pour voir la famille, rencontre avec tout le team dans 2 ^{ème} temps.	Le team se rassemble pour discuter des investigations. L'AS intervient pour retarder l'inscription du sexe.	Pas de team	Le team se présente dans la journée et fait bilan initial	- Si dx en anténatal : OSF appelle le GN, EP, CUP ± NN pour rencontrer parents et discuter des examens dx - Si dx à la naissance : appel de la personne de piquet le 1 ^{er} jour qui en suite appelle les autres membres du team.	Séparation initiale du nouveau-né et délai trop long pour les explications souhaitées. Suivi rapproché après la naissance.
Suivi	Suivi psychosocial à fréquence variable selon besoins et avec spécialiste plus pertinent.	Suivi jusqu'à l'adolescence mais pas par toute l'équipe	Suivi individualisé, en ambulatoire par le spécialiste plus pertinent + PS	Pas régulier, selon besoins du patient, surtout par l'EP	Suivi des adolescents /adultes par EA seul	Individualisé, par EP + CUP) plus rapproché à l'adolescence	Suivi psychosocial avec le noyau 1x/année plus consultations individuelles si besoin.	
Transition					Suivi par EA depuis la transition		Consultations de transition à partir de 13 ans par EP ± PG	Suivi moins structuré et individuel perçu comme soulagement par pt

	Zurich	Bâle	Berne	Lucerne	Fribourg	Genève	CHUV	Pt/Parents
Formation pour personnel de salle d'accouchement	Pas de formation spécifique, informés sur personnes à appeler	Sensibilisation mais de façon irrégulière	Coaching cas par cas + infos de contact et présentation de cas dans formation pédiatrique 1x/année	Pas de formation, NN sait qui appeler	Pas de formation		Personnel informé cas par cas, par les rapports de consultation anténatale transmis au chef de salle d'accouchement, quelques dias dans les formations des NN	
Collaboration avec MGS	Collaboration avec <i>Zwischengeschlecht, Klinefelter, AGS</i> : invités aux meetings en cas de questions		Bon contact avec groupes diagnostic-orientés pour offrir un contact avec des personnes avec le même vécu	Pas de contact	Bon contact avec associations Klinefelter et AGS	Infos sur les blogs et les sites de groupes de soutien	Développement d'une collaboration avec la nouvelle association non diagnostic-orientée <i>InterAction</i>	
Coordination entre cantons	A connaissance de l'existence d'autres équipes multidisciplinaires . Les EP suisses se retrouvent pour discuter des PEC.	Intention de former des guidelines suisses pour coordonner les PEC	Au courant des PEC dans les autres centres suisses et coordination parmi les EP (cohorte suisse, sans Lausanne ni Genève)	Discussion des PEC parmi les PUC lors des rencontres de la Swiss PU	Pas de contact	Au courant de ce qui est fait à Zürich et Lausanne		
Points forts	Apport des sciences humaines, partage de décision avec famille		Visibilité du team, coopération entre acteurs non/médicaux			Bon contact initial	Enseignement étudiants en médecine avec patients, cohésion anté/post natal et protocoles pour néonatalogues, sensibilisation du personnel, collaboration avec MGS et intégration IS, apport MD	présence d'une PP, d'une ET (pour la partie de formation) discussion avec tous les médecins, apport MD

Tableau 1 : Etat des lieux de la prise en charge au CHUV et comparaison avec les autres centres universitaires. Légende :

- = leader
- AS = assistant social
- CUP = chirurgien urologue pédiatre
- dx = diagnostic
- EP = endocrinologue pédiatre
- EA = endocrinologue adulte
- ET = éthicien
- GN = généticien
- GP = gynécologue pédiatre
- GA= gynécologue pour adolescents
- GY= gynécologue adulte
- IS = infirmier spécialisé
- JU= juriste
- MGS = membre de groupe de soutien
- MP = médecin prénatal
- MD = multidisciplinaire
- NN = néonatalogie
- NP = néphrologue pédiatre
- OSF= obstétricien spécialiste foetal
- PD = pédiatre
- PG= psychologue
- PP = pédopsychiatre
- PS = psychologue spécialisé
- pt = patient
- SC= sociologue

Analyse et interprétation des codes

1. Prise en charge pré et post natale d'un enfant présentant une VDS :

Nous constatons que dans les autres hôpitaux suisses, comme aussi à Lausanne, la tendance est de voir les parents et l'enfant le 1^{er} jour de vie. Ce qui varie par contre selon le lieu, sont les professionnels concernés. En effet dans certains endroits, seulement une partie du groupe voit les parents la première fois tandis que dans d'autres c'est l'équipe en entier. Au CHUV, si le diagnostic se fait en prénatal, l'obstétricien appelle l'équipe pour qu'au moins une partie de celle-ci (chirurgien et/ou endocrinologue pédiatres) puisse rencontrer les parents déjà avant la naissance. Si par contre, l'on ne connaît pas le diagnostic en prénatal, il devrait toujours y avoir un membre de l'équipe lors de la naissance. Ceci serait censé voir l'enfant dans la journée et faire idéalement un examen clinique avec le reste de l'équipe et les parents, afin de leur expliquer l'anatomie. Cependant ce qui est observé jusqu'à présent, lors d'une naissance VDS inattendue, est un personnel de salle d'accouchement non préparé, souvent sidéré face à cette situation, ne sachant pas comment communiquer aux parents, par faute de connaissances et de formation. Les parents interviewés soulignent aussi d'avoir été séparés de leurs enfants plusieurs jours après leur naissance, sans avoir les informations souhaitées et avoir attendu longtemps avant d'avoir un diagnostic. De plus le personnel dans les hôpitaux périphériques serait encore moins à l'aise que les hôpitaux universitaires dans la prise en charge initiale.

2. Suivi de l'enfant et de la famille dans l'enfance :

Le suivi durant l'enfance est plutôt psychosocial, dans le but d'accompagner la famille dans les premières années, d'aider les parents à faire face aux situations qui peuvent se présenter et répondre aux questions survenues. Dans les autres centres universitaires suisses, le suivi est souvent variable selon l'hôpital et personnalisé selon les besoins du patient, qui est vu par le/s professionnel/s le/s plus pertinent/s afin d'éviter d'être trop nombreux aux consultations. A Berne par exemple, une psychologue spécialisée est aussi présente lors des consultations de suivi. Au CHUV on retrouve en grandes lignes le même modèle, mais le suivi est plus strict. En effet le noyau du team (endocrinologue et chirurgien pédiatres + pédopsychiatre) et les autres éventuels acteurs pertinents voient les enfants et leurs parents 1-2 fois par année pour des questions plutôt psychosociales. De plus, en cas de problème spécifique, des consultations individuelles peuvent être ajoutées avec le spécialiste concerné. Au passé

par contre le suivi était moins organisé, et il était vécu par les patients interviewés comme imposé, sans les concerner vraiment puisque c'était plutôt une discussion entre adultes, n'incluant pas l'enfant.

3. Transition à l'adolescence :

Lors de l'adolescence le suivi est plus rapproché et une consultation de transition devrait être mise en place par l'endocrinologue, normalement à partir de 13 ans. Dernièrement une psychologue vient d'être intégrée pour cette fonction. Cependant, ici comme dans d'autres hôpitaux suisses, beaucoup reste encore à développer pour cette période, car il est difficile de trouver un compromis entre l'accompagnement de l'adolescent dans les différentes problématiques à aborder et une non pathologisation de sa situation. En effet d'après l'avis de patients interviewés, le fait d'avoir un suivi moins intensif serait vécu comme un soulagement.

4. Organisation de l'équipe et des consultations multidisciplinaires :

Les rencontres du team dans les autres hôpitaux interviewés ont lieu environ tous les 1-3 mois. Elles sont généralement régulières dans les grands centres comme Zürich, Berne, Lausanne ou Genève, tandis que à Bâle ou Lucerne la fréquence varie selon le nombre de patients présents. Les rencontres avec tout le team, à Zürich ou à Berne par exemple, se font en absence du patient, afin de pouvoir partager les informations sur les patients et coordonner la prise en charge, tous les professionnels n'étant pas forcément présents aux consultations. A Lausanne par contre les consultations ont lieu une fois par mois. Dans l'équipe du CHUV le chirurgien pédiatre est à la tête de l'équipe, bien que ce rôle soit confié à l'endocrinologue dans la plupart des hôpitaux.

5. Composition de l'équipe multidisciplinaire :

Nous constatons que la composition des équipes, bien qu'elle soit similaire elle varie selon le centre universitaire. Au CHUV l'équipe est composée d'un noyau, comprenant l'endocrinologue et le chirurgien pédiatres et le pédopsychiatre qui sont toujours présents aux consultations, tandis que le néonatalogue et le spécialiste en médecine fœtale interviennent seulement dans la période périnatale. D'autres intervenants sont prévus mais n'ont pas encore participé ou ne participent plus, pour l'instant, dans la dernière formation de l'équipe, soit par manque d'opportunité (comme le néonatalogue ou l'éthicien) ou par l'absence d'une personne couvrant la charge (généticien). Normalement nous comptons aussi sur une gynécologue pour la période de l'adolescence et une psychologue qui s'occupe surtout de la transition. Une infirmière spécialisée est aussi en cours d'intégration dans le noyau de l'équipe pour le suivi à long terme des patients. L'équipe peut aussi faire appel à un assistant social ne faisant par contre pas partie de l'équipe formellement.

6. Futurs intervenants et rôle correspondant

Une infirmière spécialisée, avec un cahier de charges précis, est en cours d'intégration dans l'équipe. Pour ce qui est la période périnatale, l'infirmière pourrait avoir un rôle important dans le passage (pas encore optimal) de la prise en charge pré à postnatale. Elle s'occuperait de la formation et du coaching des équipes de terrain du CHUV (dans un futur aussi des hôpitaux périphériques) et elle serait un soutien supplémentaire pour les sages-femmes à domicile. Pour ce qui concerne le suivi, elle s'occuperait de la coordination des journées de consultation VDS et des contacts entre famille et l'équipe multidisciplinaire et serait la personne de contact en cas de questions psychosociales ou

logistiques. De plus elle pourrait intervenir dans la transition pour garantir un meilleur suivi dans l'âge adulte.

En ce qui concerne les autres intervenants, selon la plupart des interlocuteurs interviewés au CHUV, il faudrait une meilleure intégration de l'éthicien, du juriste et d'un sociologue, dont la présence est encore méconnue par plusieurs membres, bien qu'elle soit essentielle dans certaines discussions. Leur rôle serait d'intervenir sur appel en cas de problème spécifique et au moins 1 fois par année, lors d'une rencontre avec toute l'équipe. Un membre du groupe de soutien est aussi à envisager et très sollicité par les familles, comme personne de contact en cas de questions et qui soit intégrée dans la rencontre annuelle. Une assistante sociale avec une sensibilisation plus spécifique sur les VDS est aussi mentionnée par certains comme acteur à intégrer dans l'équipe. Il faut pourtant rester attentif au nombre de personnes présentes aux consultations, car il n'est pas forcément nécessaire que tout le monde soit en contact direct avec les patients.

7. Formation du personnel de terrain et personnel non médical dans la prise en charge périnatale :

Dans les autres centres universitaires suisses il existe en général une certaine sensibilisation de l'équipe de terrain, surtout par du coaching cas par cas, mais pour l'instant, des formations régulières pour tout le personnel de salle d'accouchement restent à développer. A Lausanne l'équipe de terrain vit encore ces accouchements de façon stressante, par faute de formation et de connaissances pour une communication optimale avec la famille. Pour l'instant, le passage d'information à l'équipe de salle d'accouchement se fait par la transmission des rapports des consultations anténatales, dans le cahier d'information du service, à disposition de tous les collaborateurs en cas d'arrivée de la patiente. Des cours pour les sages-femmes sont donnés auprès de l'Ecole Cantonale de Sages-Femmes depuis 2010 mais il n'y aurait pas encore de formation continue sur le terrain.

8. Collaboration avec les groupes de soutien :

En Suisse allemande, les centres universitaires collaborent surtout avec des groupes diagnostic-orientés comme *AGS* ou *Klinefelter*, soit pour leur adresser les patients et vice versa, soit pour les inviter aux meetings en cas de besoin. A Genève, l'équipe met à disposition les informations sur des blogs et des sites internet. En Suisse Romande, un nouveau groupe de soutien non diagnostic-orienté, appelé *InterAction* vient de se créer en 2017. Une meilleure collaboration entre groupes de soutien et corps médical et une mise en contact avec les patients est souhaitée par les patients mais aussi par les soignants. Parmi les objectifs du groupe de soutien on retrouve la volonté de créer des espaces non médicaux où exprimer son vécu, pour faire réfléchir sur les implications des opérations et leur montrer la possibilité d'une vie comme intersexué avec un travail d'acceptation de soi. Il a été envisagé aussi de renforcer la collaboration avec le corps médical en participant aux congrès médicaux, en travaillant de façon étroite avec eux, en incluant les coordonnées du groupe de patients dans la brochure d'information pour les parents et en promouvant une formation continue à l'équipe donnée par le groupe, afin de les garder attentifs sur la position des patients par rapport à certaines problématiques.

9. Avis sur la prise de position de la CNE :

Globalement, en Suisse, les grands centres universitaires ont adopté ces recommandations, qui restent pourtant encore à raffiner car cette première version est perçue comme naïve et peu précise par certains. Pour ce qui concerne les opérations il y a un consensus général par rapport à l'attente jusqu'au consentement de l'enfant, mais parmi quelques uns, une perplexité par rapport aux

conséquences de l'abstention de toute opération persiste encore. Un désaccord par rapport aux diagnostics rentrant dans ces consultations a aussi été mis en évidence, puisque souvent les hypospadias isolés seraient considérés différemment des autres VDS et les opérations seraient vues comme des chirurgies « d'adaptation » et non de correction.

10. Coordination de la prise en charge entre les différents cantons :

Il existe une certaine communication entre les différents centres par les rencontres de *Endo suisse* ou de la *SwissPU*, et une cohorte dans laquelle les endocrinologues suisses insèrent leurs patients a été lancée, mais pas encore une réelle coordination au niveau suisse. Selon l'entretien avec le chirurgien pédiatre de Bâle, il existerait une intention de créer des guidelines suisses pour améliorer cet aspect.

11. Points forts de l'équipe actuelle au CHUV :

Les points forts relevés dans les autres hôpitaux étaient surtout l'apport et la collaboration avec les sciences humaines, la visibilité du team et le contact initial. Ces aspects sont aussi retrouvés dans l'équipe de Lausanne, dont la visibilité reste par contre un point à développer.

Au CHUV les aspects positifs sont variables selon les interlocuteurs, mais l'apport d'une équipe multidisciplinaire est perçu comme positif de façon unanime. Les points forts retrouvés sont les suivants :

- La présence d'un cours pour les étudiants en médecine auquel participent aussi des parents ou des membres de groupes de soutien, défendant les intérêts des intersexués.
- La cohésion entre la prise en charge pré/postnatale et la mise en place rapide d'un suivi périnatal
- L'existence d'un protocole pour les néonatalogues (pour savoir quand et qui appeler)
- La collaboration avec l'association de patients en développement
- La présence d'une infirmière spécialisée se mettant en place, d'une pédopsychiatre ouverte et à l'écoute et la participation de l'éthicienne au cours pour les étudiants de médecine pour une analyse critique des études
- L'intégration de l'enfant dans les décisions,
- La présence et le contact avec tous les médecins (qui ne changent pas) aux entretiens

12. Points faibles et conseils pour les améliorer :

Les points à améliorer peuvent aussi être retrouvés dans d'autres codes car ils touchent plusieurs sous arguments et varient en fonction des interlocuteurs. Cependant certains aspects sont mentionnés par plusieurs personnes interviewées. Le choix du tableau a pour but de montrer le nombre de personnes ayant fait la même remarque et d'illustrer tous les points à améliorer, chaque point étant pertinent et à prendre en considération dans l'avenir. Les propositions faites ont été regroupées par catégories thématiques, qui ont été discutés aussi dans les autres codes plus en détail. Les aspects ressortant le plus souvent seraient la nécessité d'un meeting une fois par année avec tous les intervenants, après le cours à option par exemple, afin de refaire le point de la situation et de renforcer les synergies. De plus il faudrait mieux structurer les entretiens VDS, idéalement coordonnés par l'infirmière spécialisée et limiter le nombre d'intervenants qu'y participent. Dans ce but il a été proposé d'introduire un colloque en début de matinée (pour revoir les situations et organiser la consultation) et un autre en fin de journée (pour synthétiser les situations et envisager leur suite).

La coordination de la prise en charge périnatale et le contact initial sont aussi des points à développer d'avantage. En effet les membres de l'équipe proposent d'améliorer les connaissances des

professionnels de terrain par l'intégration de l'infirmière spécialisée afin de leur offrir du coaching. Une fiche d'information sur le team qui soit disponible sur l'intranet devrait également être créée. La formation continue pourrait aussi être améliorée en introduisant un cours pour les sages-femmes et infirmiers concernés avec une présentation de cas et/ou simulation pratique. Il a été aussi proposé d'offrir 1-2 demi-journées par année de conférence sur les VDS pour tous les soignants. Pour les médecins assistants en néonatalogie il faudrait prévoir une heure de formation continue toutes les années. De plus, l'intégration dans la prise en charge prénatale du néonatalogue, du pédopsychiatre et surtout de l'infirmière spécialisée serait à développer pour permettre un meilleur relais avec celle du post natal.

En ce qui concerne les consultations de transition, le projet serait d'y insérer l'infirmière spécialisée afin de favoriser un passage à la médecine adulte plus harmonieux.

Le dernier aspect signalé à plusieurs reprises est le manque de contact avec des personnes ayant un vécu similaire ou d'un membre des groupes de patients à qui pouvoir s'adresser pour avoir un soutien non médicalisé.

Coordination Suisse	Pas assez de coordination entre centres universitaires	ZH
	Manque de registres	GE
L'équipe	Meilleur développement du team	BS
	Plus de visibilité du team	LU, ET CHUV
	Officialisation du poste d'infirmière spécialisée à 20%	IS CHUV
	Absence de personne de contact pour les questions des patients → l'idéal serait une prise de contact par l'infirmière 1 mois après 1 ^{ère} consultation	IS CHUV
	Pas d'intégration des pédiatres → présentation par infirmière au groupement annuel pédiatrique	NN CHUV
	Manque de meetings 1 fois par année avec tous intervenants après cours à option x expliquer qui fait quoi et discuter de situations compliquées	NN, EP, CUP, ET CHUV
Pédopsychiatre	Manque de groupe de parole pour les patients 1x/mois	PP CHUV
	Manque soutiens financiers pour le poste de pédopsychiatre	PP CHUV
	Consultation pédopsychiatre pas régulière	Mère de L
	Suivi pédopsychiatrique imposé	Mère de G, A
PEC périnatale	Améliorer formation de l'équipe de terrain périnatal	ZH et GE
	Communication entre la PEC anté/post natale sous-optimale → intégration d'une infirmière pour garantir une continuité	IS, NN CHUV
	Meilleure intégration du néonatalogue et infirmière en prénatal	CUP. CHUV
	Nécessité d'une formation spécifique sur la communication pour des obstétriciens intéressés afin d'agir en cas d'absence du spécialiste foetal	OSF CHUV
	Contact initial: explications peu claires, délai d'attente du diagnostic et séparation de l'enfant prolongée	Mères de L et N, D

Transition	Formation des médecins adultes pour une meilleure transition	BE et LU
	Améliorer la transition en restant attentif aux besoins de l'ado, par l'intégration de l'inf. spécialisée qui fasse le relais	EP, CUP CHUV.
Suivi	Consultations peu structurés, absence de moment de réflexion → colloque le matin pour étudier les dossier et décider quels intervenants voient le patient + colloque en fin de journée pour faire le point situation et élaborer un document de retour → Coordination des journées VDS par infirmière	IS, NN, CUP CHUV
	Trop de participants aux consultations, qui changent → mêmes propositions → avertir les parents → maintenir mêmes personnes	PP, OSF, EP, mère L, N et G, D
	Suivi trop structuré ou rigide → plus individualisé	EP
	Trop de médicalisation du corps par des examens physiques tous les ans	A
Matériel	Disposition salles : pas de lit adapté pour les nourrissons/enfants, disposition de chaises en rangée et pas en cercle	Mère L
	Pas de matériel didactique exprès pour les enfants et de rdv avec les proches pour leur expliquer les VDS	A
Communication	Informations insuffisantes sur la réelle nécessité et les vraies conséquences et résultats des opérations, avec réévaluation de l'indication pour chaque personne	Mère G, D
	Manque de transparence et de partage d'infos	D, A
Communauté intersexe	Manque de contact avec un membre des groupes de patients ou quelqu'un avec le même vécu	Mère S, D, A
	Invisibilité communauté intersexe	A

Tableau 2 : Points à améliorer et conseils. Légende :

- → = proposition
- BE = Berne
- BS = Bâle
- CUP = chirurgien urologue pédiatre
- EP = endocrinologue pédiatre
- ET = éthicien
- GE = Genève
- IS = infirmier spécialisé
- LU = Lucerne
- Mère de G/S/L/N, D/A = parents/patients
- OSF = obstétricien spécialiste fœtal
- ZH = Zürich

Les limites de l'étude

Les échantillons choisis ne peuvent pas être considérés comme représentatifs car le nombre insuffisant de participants ne nous a pas permis d'arriver à une saturation thématique.

De plus pour ce qui concerne les autres centres suisses il pourrait y avoir un biais de sélection par rapport aux participants aux entretiens car la plupart étaient des chirurgiens pédiatres, tandis que deux seulement étaient des endocrinologues.

La validité interne de l'étude a été testée par une validation communicative (entretiens renvoyés aux participants pour valider ce qui a été dit) et par la triangulation de certaines questions, c'est-à-dire en comparant les résultats obtenus à partir de deux sources de données (deux échantillons différents). Cependant, le canevas d'entretien variant selon l'échantillon, pas toutes les questions n'ont été posées à plusieurs échantillons et elles n'ont pas pu donc être validées par triangulation.

Discussion

Etat des lieux

La composition et l'organisation de l'équipe multidisciplinaire du CHUV actuelle répondent de façon satisfaisante à ce qui a été recommandé par la Commission Nationale d'Ethique pour la Médecine Humaine. En effet l'équipe comporte un noyau constitué d'un endocrinologue, d'un chirurgien pédiatres et d'un pédopsychiatre présents à toutes les consultations de suivi, et d'autres intervenants comme le l'obstétricien spécialiste fœtal, le néonatalogue, le psychologue de transition et le gynécologue qui interviennent de façon ponctuelle. L'intégration dans le travail clinique d'un infirmier spécialisé, un assistant social avec une sensibilisation spécifique, un généticien intéressé par la thématique, un éthicien médical et un membre du groupe de patients avec une formation spécifique reste pourtant encore à développer. Nous avons aussi remarqué que les membres de l'équipe cités varient en fonction de la personne interviewée. Cela témoigne d'une mauvaise intégration de certains professionnels dans l'équipe.

De plus, suite à la création en 2017 d'un groupe de patients non diagnostic- orienté dans le suisse romande, *InterAction*, une collaboration future est envisagée, afin d'offrir une prise en charge plus centrée sur le patient (20). En Suisse allemande une collaboration avec des groupes diagnostic-orientés comme Klinefelter ou AGS existerait déjà.

Pour ce qui est le fonctionnement du team, le rôle de leader était jusqu'à présent couvert par le chirurgien urologue pédiatre, bien qu'au niveau international il est plus fréquent que l'endocrinologue prenne cette charge. Dans le futur on envisage confier le rôle de personne de contact pour la famille à l'infirmière spécialisée qui devrait aussi aider l'endocrinologue pour la coordination des consultations, comme l'ISNA le recommande dans ses guidelines (21). Les rencontres sont faites de manière régulière 1x/mois, mais seul le noyau y prend part, et pour l'instant elles se font en présence du patient. Dans les autres centres elles sont souvent plus espacées et elles sont faites en absence du patient pour éviter qu'il y ait trop de monde à la consultation et permettre en même temps que tout le monde soit au courant des situations.

En ce qui concerne la prise en charge périnatale, si la détection d'une VDS est faite en prénatal, le chirurgien et l'endocrinologue pédiatres rencontrent la famille à quelques reprises avant la naissance pour prévoir l'accouchement au CHUV. Ces professionnels se rassemblent ensuite pour discuter de la prise en charge du nouveau-né et des examens à réaliser, décrits en détails par Mc Namara en 2016 (22). Il faut pourtant souligner, que contrairement à ce qui est écrit dans cet article, des investigations par cystoscopie ou vaginoscopie, ne sont pas considérées comme nécessaires à la naissance, puisqu'elles ne changent pas l'attitude immédiate. Le plan de prise en charge est donc documenté et transmis, par le moyen des rapports des consultations anténatales, à l'équipe de salle d'accouchement, afin de pouvoir guider l'équipe de terrain lors de l'accouchement. Si la VDS est remarquée à la naissance, un représentant du team devrait être en tous temps atteignable. Toutefois, ce que nous observons parfois est un personnel de salle d'accouchement, manquant de ressources face à la communication avec les parents. En outre, les parents sont souvent séparés de leur enfant sans les informations souhaitées. La formation de l'équipe de terrain est donc à présent encore insuffisante.

Après la période néonatale où beaucoup de bilans diagnostics sont effectués, un suivi plus psychosocial est mis en place. Celui-ci consiste en des rencontres régulières 1x/année avec le noyau du team, afin de garder un contact avec la famille, répondre à leurs questions et de discuter des moyens pour faire face aux situations qui peuvent se présenter. De plus, en cas de problème spécifique à un domaine, des

consultations individuelles sont ajoutées. Il est à noter que dans d'autres centres (à Berne par exemple), une psychologue spécialisée participe aux consultations de suivi et est désignée comme personne de contact, ce qui est aussi recommandé dans les guidelines britanniques de 2015 (23) et démontré dans l'étude de l'European Endocrinology Society (20).

Lors de l'adolescence une consultation de transition devrait se faire à partir de 13 ans par l'endocrinologue. A cet effet une psychologue vient d'être intégrée dans le suivi. Beaucoup de travail reste pourtant encore à faire pour une transition optimale, surtout dans la formation des médecins adultes, comme cela a été constaté dans le *Consensus Statement* publié dans *Nature* en 2018 (18). De plus une difficulté à trouver un compromis entre une bonne continuité des soins et une non pathologisation de la condition de ces adolescents a été mise en évidence. En effet un des patients interviewés aurait vécu le fait d'avoir un suivi moins strict comme un soulagement.

Points forts de la prise en charge actuelle

L'existence d'une équipe multidisciplinaire est perçue comme très positive par tous les groupes interviewés et la possibilité de communiquer directement avec tous les soignants autour de l'enfant serait valorisée par les parents. La présence d'un pédopsychiatre est spécialement appréciée par ces derniers. Les participants trouvent aussi positif l'existence d'un cours sur les VDS pour les étudiants en médecine avec la participation de personnes concernées. De plus parmi les professionnels, certains repèrent comme point fort la cohésion entre la prise en charge pré/post natale, ou la présence d'une infirmière spécialisée et d'une éthicienne. Ce qui est intéressant par contre, c'est que certains de ces aspects, mentionnés comme points forts par quelques intervenants, seraient vus comme des aspects à améliorer par d'autres. Deux exemples seraient la prise en charge périnatale ou la présence de tous les médecins aux consultations. Cela pourrait donc être interprété comme une satisfaction par rapport à ce qui a déjà été fait jusqu'à présent mais une constatation qu'il y a encore des améliorations à apporter. Autrement on pourrait encore expliquer cela par le fait que la prise en charge est vécue de façon différente par chaque famille et que malgré les guidelines elle devrait être personnalisée.

Points faibles et propositions futures

Tout d'abord la coordination au niveau suisse reste encore insuffisante, bien qu'une certaine communication existe, par le moyen des conférences suisses d'endocrinologie pédiatrique ou les rencontres de la *SwissPU* et la présence de registres de patients chez les endocrinologues (n'incluant par contre pas encore Lausanne et Genève). Des guidelines au niveau suisse seraient à envisager selon le *Consensus Statement* de 2018.

En ce qui concerne l'équipe multidisciplinaire, il faudrait améliorer sa visibilité au niveau des soignants et du public général. De plus, la composition de l'équipe serait à perfectionner par l'intégration d'une **infirmière spécialisée**, avec un pourcentage assuré, ce qui est en cours de finalisation. Son rôle dans la prise en charge périnatale serait de garantir la continuité entre prise en charge pré et post natale, de former les équipes de terrain en salle accouchement et de fournir un soutien aux sages-femmes extra hospitalières. Elle serait aussi l'intervenant idéal pour participer dans la coordination des journées de consultation de suivi VDS et pourrait être une personne de contact pour les familles. De plus elle pourrait avoir un rôle dans la transition pour garantir une continuité avec les soins adultes. Le poste de **pédopsychiatre** devrait dans un futur aussi pouvoir obtenir un pourcentage fixe. Ceci lui permettrait d'avoir un rôle plus actif dans la prise en charge et de mettre en place des nouveaux projets comme la création

d'un groupe de parole pour les patients tous les mois, tout en restant un choix des familles. **L'assistant social** travaillant avec le team devrait aussi pouvoir bénéficier d'une formation spécifique. Parmi les autres intervenants, le **juriste**, **l'éthicien** et le **sociologue** participent déjà au cours pour les étudiants en médecine, mais plusieurs membres de l'équipe ne seraient pas au courant de leur participation dans l'équipe. Il serait donc à envisager une meilleure intégration de ces intervenants, par exemple par un meeting annuel (après les cours) où tous les membres seraient présents afin de faire le point de la situation, d'expliquer le rôle de chacun et de discuter de situations difficiles. La communication entre l'équipe et le **pédiatre traitant** serait un autre point à développer, car ceci aurait de même un rôle très important dans le suivi de l'enfant, comme expliqué dans les *Clinical Guidelines for the Management of DSD in Childhood* élaborées par l'ISNA (21). Dans cette idée il pourrait être envisagé de l'inviter lors de la discussion entre soignants en absence du patient et de présenter le team aux congrès pédiatriques annuels.

Lors des consultations VDS ayant lieu une fois par mois, les professionnels remarquent une structure insuffisante et une absence de moment de réflexion. De plus familles et soignants seraient de l'avis qu'il y a trop de participants peu pertinents. Pour cela il a été proposé de laisser la coordination de ces journées aux soins de l'endocrinologue et de l'infirmière spécialisée et d'insérer un colloque le matin avant de voir les patients, afin de s'accorder sur les points à aborder et de décider qui assiste aux consultations. En fin de journée il serait aussi souhaitable d'avoir un moment de rencontre pour une synthèse et pour fixer la prise en charge future et rédiger un court rapport de consultation. Le lieu des consultations pourrait aussi être emménagé de manière plus optimale, par exemple par une disposition différente des chaises (en cercle, afin de favoriser une discussion ouverte) ou par la mise à disposition pour un lit de nouveau-nés (qui permettrait aux parents de se concentrer mieux sur les discussions). Du matériel didactique adapté, pour expliquer les VDS aux enfants pourrait aussi être intéressant à développer.

En ce qui concerne la prise en charge périnatale il faudrait d'abord améliorer la formation de l'équipe de terrain. Les propositions données par les professionnels comportent du coaching de l'infirmière spécialisée, un cours par année pour les soignants de la salle d'accouchement, 1-2 demi-journées par année de conférence ouvertes à tous les soignants et à tout le publique ou une heure de formation continue pour les médecins assistants en néonatalogie. De plus on pourrait créer une fiche avec les informations de contact du team sur l'intranet. La communication entre équipe anté et post natal serait aussi à développer, par exemple par une meilleure intégration du néonatalogue et de l'infirmière spécialisée aux consultations prénatales.

La continuité de soins dans la transition pourrait être optimisée, par exemple par la participation aux consultations de transition de l'infirmière spécialisée qui suit les patients tout au long de leur vie, des spécialistes en médecine « adulte » ayant une formation sur la thématique (endocrinologues, urologues, gynécologues) et d'un chirurgien plastique si besoin.

Enfin, la visibilité et le contact avec la communauté intersexe seraient encore insuffisants. Comme cela a été recommandé par le *Consensus Statement* de 2018 et par les guidelines britanniques de 2015 il faudrait que les personnes en collaboration avec l'équipe multidisciplinaire bénéficient d'une formation spécifique afin de donner un support sans jugement. La mise en contact devrait être faite de façon active par les soignants, en expliquant aux familles le rôle de ces groupes et leur donnant une information écrite sur eux. Les objectifs du groupe récemment formé dans le canton Vaud seraient entre autres, de créer des espaces de parole non médicalisé, de renforcer la collaboration avec le corps médical par leur participation aux

congrès médicaux et par la mise en place d'une formation pour le team, donnée par le groupe de soutien dans le but de les rendre attentifs aux besoins des patients.

Conclusion

L'état des lieux de l'équipe actuelle a montré que celle-ci adhère aux dernières guidelines européennes et qu'elle a appliqué plutôt fidèlement les recommandations suisses faites par la CNE. En effet plusieurs spécialistes et soignants sont regroupés autour de l'enfant et de la famille à partir de la période prénatale. Ils les suivent ensuite tout au long de l'enfance par des rencontres annuelles régulières où un soutien psychosocial est en première ligne. Un apport spécialisé par le pédopsychiatre est également à disposition et une collaboration avec un groupe de soutien de la région est en cours de développement. Cependant il reste encore plusieurs aspects à améliorer, surtout en ce qui concerne la structure des consultations, l'intégration efficace de tous les intervenants, la formation du personnel de terrain périnatal et les consultations de transition, comme aussi constaté dans d'autres centres universitaires suisses. Au niveau national une meilleure coordination entre les différents centres de référence reste à développer. Avec cette étude nous espérons donc représenter un point de départ et d'inspiration pour les améliorations futures de la prise en charge pour les variations du développement sexuel au CHUV.

Références bibliographiques

1. ISNA [Internet]. Isna.org. 1993. Disponible sur: <http://www.isna.org/faq/history>
2. Dreger AD. *Intersex in the Age of Ethics*. 1st edition. Hagerstown, M.D: University Publishing Group.; 1999. 10-21, 119-136 p.
3. Dreger AD. *Hermaphrodites and the medical invention of sex*. Harvard University Press; 2000. 145 p.
4. Money J, Hampson JG, Hampson JL. Hermaphroditism: recommendations concerning assignment of sex, change of sex and psychologic management. *Bull Johns Hopkins Hosp*. 1955;97(4):284-300.
5. Fausto-Sterling A. The five sexes. *The sciences*. 1993;33(2):20-4.
6. Chase C. Hermaphrodites with Attitude: Mapping the Emergence of Intersex Political Activism. *GLQ J Lesbian Gay Stud*. 1998;4(2):189-211.
7. Evaluation of the Newborn With Developmental Anomalies of the External Genitalia. *Pediatrics*. 1 juill 2000;106(1):138.
8. Diamond M, Sigmundson HK. Sex reassignment at birth: Long-term review and clinical implications. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1997;151(3):298-304.
9. Abate D. *Variations du Développement Sexuel (VDS) : Sortir du paradigme Hopkins, les évolutions de la place du patient dans la prise en charge biomédicale des VDS [Mémoire de Master en Sciences Sociales]*. Université de Lausanne; 2017.
10. Zderic SA, Canning DA, Carr MC, Snyder III HM. *Pediatric gender assignment: A critical reappraisal*. Vol. 511. Springer Science & Business Media; 2002.
11. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA, Society LWPE. Consensus statement on management of intersex disorders. *J Pediatr Urol*. 2006;2(3):148-62.
12. Diamond M, Beh HG. Variations of sex development instead of disorders of sex development. *Arch Dis Child*. 2006;91:554-63.
13. NEK-CNE. *Attitude à adopter face aux variations du développement sexuel [Internet]*. NEK-CNE; 2012. Disponible sur: https://www.nek-cne.admin.ch/inhalte/Themen/Stellungnahmen/fr/NEK_Intersexualitaet_Fr.pdf
14. Kraus C, Perrin C, Rey S, Gosselin L, Guillot V. Démédicaliser les corps, politiser les identités: convergences des luttes féministes et intersexes. *Nouv Quest Féministes*. 2008;27(1):4-15.
15. Phan-Hug F, Kraus C, Paoloni-Giacobino A, et al. Patients avec variation du développement

sexuel : un exemple de prise en charge interdisciplinaire. *Révue Médicale Suisse*. 2016;12:1923-9.

16. DSD-LIFE. Clinical European study on the outcome of surgical and hormonal therapy and psychological intervention in disorders of sex development (DSD) [Internet]. CORDIS. 2017. Disponible sur: https://cordis.europa.eu/project/rcn/105711_en.html
17. Moran ME, Karkazis K. Developing a multidisciplinary team for disorders of sex development: planning, implementation, and operation tools for care providers. *Adv Urol*. 2012;2012.
18. Cools M, Nordenström A, Robeva R, Hall J, Westerveld P, Flück C, et al. Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a Consensus Statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2018;1.
19. Pope C, Ziebland S, Mays N. Qualitative research in health care: analysing qualitative data. *BMJ*. 2000;320(7227):114.
20. Sandberg DE, Gardner M, Callens N, Mazur T, DSD-TRN Psychosocial Workgroup the DAAN and Accord Alliance. Interdisciplinary care in disorders/differences of sex development (DSD): The psychosocial component of the DSD—Translational research network. In *Wiley Online Library*; 2017. p. 279-92.
21. ISNA. Clinical guidelines for management of disorders of sex development in childhood [Internet]. 2006. Disponible sur: <http://www.dsdguidelines.org/files/clinical.pdf>
22. McNamara ER, Swartz JM, Diamond DA. Initial management of disorders of sex development in newborns. *Urology*. 2016;101:1-8.
23. Ahmed SF, Achermann JC, Arlt W, Balen A, Conway G, Edwards Z, et al. Society for Endocrinology UK guidance on the initial evaluation of an infant or an adolescent with a suspected disorder of sex development (Revised 2015). *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2016;84(5):771-88.