

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION

Arrêté du 15 novembre 2022 fixant les règles de bonnes pratiques de prise en charge des enfants présentant des variations du développement génital en application de l'article L. 2131-6 du code de la santé publique

NOR : SPRP2232078A

La ministre déléguée auprès du ministre de la santé et de la prévention, chargée de l'organisation territoriale et des professions de santé,

Vu le code civil, et notamment ses articles 16-3 et 371-1 ;

Vu le code de la santé publique, et notamment ses articles L. 1110-5, L. 1151-1 et L. 2131-6 ;

Vu l'avis de la Haute Autorité de santé en date du 10 mars 2022,

Arrête :

Art. 1^{er}. – Sont homologuées les règles de bonnes pratiques relatives à la prise en charge des enfants présentant des variations du développement génital figurant en annexe du présent arrêté.

Art. 2. – Le directeur général de la santé est chargé de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait le 15 novembre 2022.

AGNÈS FIRMIN LE BODO

ANNEXE

Préambule

Les variations du développement génital regroupent des situations potentiellement semblables sur le plan morphologique mais très différentes dans les mécanismes biologiques sous-jacents. Une prise en charge au cas par cas, collégiale et multidisciplinaire est nécessaire.

Les présentes règles de bonnes pratiques constituent un ensemble de dispositions opposables visant à assurer la meilleure prise en charge médicale des patients présentant des variations du développement génital.

Elles définissent un cadre déontologique destiné à assurer la qualité des pratiques notamment pour la délivrance d'une information claire, loyale et adaptée aux enfants porteurs de variations du développement génital et à leurs parents. Elles précisent le caractère collégial et concerté des processus de décisions médicales et l'orientation systématique de ces enfants vers un centre de référence, afin de diminuer le risque de décision unilatérale, non éclairée et aux conséquences irréversibles.

Elles s'imposent à l'ensemble des professionnels de santé et aux établissements de santé participant à la prise en charge des patients présentant des variations du développement génital, depuis la suspicion diagnostique et tout au long de leur prise en charge.

Ces règles de bonnes pratiques sont applicables sans préjudice des autres législations et réglementations en vigueur, notamment les cahiers des charges des filières et des centres de référence et de compétences de maladies rares concernés.

Pour l'application des présentes règles, sont entendus comme « centres experts », les centres de référence et centres de compétences DEV-GEN (Développement génital du fœtus à l'adulte) et CMERCD (Maladies endocriniennes de la croissance et du développement) de la filière de maladies rares endocriniennes (FIRENDO).

I. – Prise en charge initiale

Le diagnostic de variation du développement génital est généralement fait en période périnatale ou durant la petite enfance par un professionnel de proximité non expert (pédiatre, obstétricien, sage-femme).

Les professionnels de santé des maternités et les pédiatres sont formés, par l'intermédiaire de supports écrits établis par les centres experts concernés, aux conséquences possibles de leurs paroles et de leurs comportements.

Ils sont informés de l'obligation de prendre contact sans délais avec le centre expert le plus proche pour bénéficier d'un accompagnement dans la réalisation du bilan diagnostique et d'une aide à l'orientation du patient.

Avant la réalisation d'un bilan diagnostique et en dehors de toute urgence vitale, toute information est délivrée aux parents avec prudence et dans un objectif de réassurance.

Cette information porte tout d'abord sur les constatations cliniques. L'information ne porte ni sur le diagnostic étiologique, s'il est encore inconnu à ce stade, ni sur les possibilités de prises en charge éventuelles.

I-1. – Critères de recours à un centre expert

Tout enfant présentant une variation marquée du développement génital est pris en charge et bénéficie d'un bilan réalisé par une équipe médicale experte en centre de référence ou centre de compétences DEV-GEN (Développement génital du fœtus à l'adulte) et CMERCD (Maladies endocriniennes de la croissance et du développement) de la filière de maladies rares endocriniennes (FIRENDO).

Les critères de recours à l'un de ces centres regroupent des situations cliniques et des constatations étiologiques.

Les situations cliniques incluent toute présentation atypique des organes génitaux avec impossibilité de déterminer le sexe et tout hypospadias associé à une autre atteinte des organes génitaux.

Les autres constatations justifiant d'un recours aux centres experts incluent les diagnostics étiologiques déjà établis et notamment les caryotypes féminins (46, XX) associés à une hyperplasie congénitale des surrénales ou un ovo-testis, les insensibilités aux androgènes, les dysgénésies gonadiques partielles et complètes ou les déficits en 5 alpha réductase ainsi que toute discussion de gonadectomie.

Les patients présentant un hypospadias postérieur isolé bénéficient également d'un bilan en centre expert. Ils sont inscrits au registre du centre et leur prise en charge fait l'objet d'un suivi et d'une évaluation régulière par la réunion de concertation pluridisciplinaire.

Les hypospadias antérieurs isolés sont exclus du dispositif.

Les professionnels de proximité qui constatent la variation prennent l'attache du centre expert au moindre doute dans l'évaluation de la sévérité de l'hypospadias ou de la variation génitale.

Une attention particulière est portée à la situation des personnes migrantes ou demandeuses d'une prise en charge via des associations et présentant une suspicion de variation marquée du développement génital afin qu'elles bénéficient d'une prise en charge dans les conditions de droit commun prévues par les bonnes pratiques.

I-2. – Accueil en centre expert

Le centre expert informe les parents ainsi que l'enfant, selon son degré de maturité, sur la suspicion de variation du développement génital et les prochaines étapes de la prise en charge, notamment le déroulement du bilan permettant la réalisation d'un diagnostic étiologique et l'établissement d'une proposition de prise en charge à l'issue d'une concertation pluridisciplinaire nationale.

L'équipe adopte une attitude prudente. Les entretiens se déroulent dans une salle dédiée, aux moments les plus adaptés au regard de l'assimilation de la variation par l'enfant et ses parents, en respectant le temps nécessaire aux parents pour s'approprier la situation, notamment si la naissance est récente.

L'équipe s'assure que les parents disposent d'une information suffisante leur permettant d'appréhender la situation dans les meilleures conditions. Ces informations sont confirmées par écrit. Elles sont renouvelées et reformulées en tant que de besoin à la demande de l'enfant ou de ses parents.

L'équipe du centre expert propose sans délai la mise en place d'un accompagnement psychologique de l'enfant et ses parents. Ce soutien est assuré par un professionnel de santé mentale formé aux variations du développement génital en fonction des besoins de l'enfant et de ses parents. Il s'inscrit dans une perspective de pédopsychiatrie de liaison et de psychologie hospitalière.

Cette proposition d'accompagnement est renouvelée tout au long de la prise en charge de l'enfant au niveau du centre et, le cas échéant, en lien avec les professionnels de ville.

L'équipe propose également aux parents d'être accompagnés par une personne choisie par eux notamment parmi l'équipe soignante, le monde associatif ou leurs proches et désignée comme personne ressource. Cette personne n'est pas le médecin en charge de l'enfant. Elle a, particulièrement, pour rôle de faciliter la compréhension des informations médicales par les parents.

Le centre expert met à la disposition de l'enfant et de ses parents une liste à jour d'associations spécialisées dans l'accompagnement des personnes présentant des variations du développement génital et de leurs parents, adaptée à la situation de l'enfant.

L'ensemble des ressources d'accompagnement disponibles sont portées à la connaissance de l'enfant et de ses parents dès leur accueil en centre expert. Ils pourront ainsi y faire appel tout au long de leur parcours.

I-3.– Cas particulier du prénatal

Le diagnostic de variation du développement génital peut être suspecté en période prénatale lors des échographies de dépistage. Le diagnostic est suspecté par un médecin ou une sage-femme qui, le plus souvent, ne connaissent pas bien les modalités de diagnostic et de la prise en charge des variations du développement génital.

En conséquence, s'agissant d'une suspicion, l'information de la personne enceinte et de l'autre membre du couple ne préjuge pas du diagnostic définitif et des possibilités éventuelles de prise en charge.

Le professionnel de santé réalisant ce dépistage adresse systématiquement et sans délai la patiente au centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) de son réseau.

Le CPDPN assure alors l'évaluation globale de la variation et notamment :

- la description échographique anatomique de cette variation ;
- la recherche, à l'échographie, des anomalies associées qui peuvent modifier le pronostic et orienter vers une pathologie plus complexe ;
- et, si nécessaire, la réalisation d'un bilan biologique grâce à un ou plusieurs prélèvements de liquide amniotique ou de sang maternel.

Lors de sa réunion pluridisciplinaire, le CPDPN évalue l'opportunité d'adresser la patiente à un centre expert. Lorsqu'il le juge nécessaire, l'équipe du CPDPN prend l'attache du centre expert local parmi les centres experts susmentionnés.

Le centre expert assure l'information du couple sur les différentes variations du développement génital et les perspectives de prise en charge de l'enfant. L'incertitude diagnostique et pronostique de la variation est communiquée aux couples par l'équipe du CPDPN et du centre expert.

Les médecins et sages-femmes prenant en charge ces couples sont sensibilisés, par l'intermédiaire de supports écrits élaborés de concert par les centres experts, aux conséquences possibles de leur discours quant à la demande d'une interruption médicale de grossesse.

I-4. – Cas particulier des hyperplasies congénitales des surrénales et autres urgences vitales

En cas d'urgence vitale, les traitements nécessaires sont initiés sans délai, notamment le traitement hormonal dans le cas d'une hyperplasie congénitale des surrénales.

II. – Réunion de concertation pluridisciplinaire nationale

En dehors de toute urgence vitale, la prise en charge des enfants présentant une variation marquée du développement génital fait l'objet d'une concertation préalable, pluridisciplinaire, unique et exclusive, réunissant au niveau national l'ensemble des équipes des centres experts de maladies rares spécialisés susmentionnés.

La réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) nationale peut solliciter, en complément de son analyse, l'examen du dossier par une RCP spécialisée et notamment les RCP d'oncologie ou de préservation de la fertilité.

La concertation se déroule à la demande du centre expert prenant en charge l'enfant.

II-1. – Critères de recours

La prise en charge des enfants présentant des variations marquées du développement génital et bénéficiant d'une prise en charge dans les centres experts précités dans les conditions définies au I-1 fait l'objet de cette concertation pluridisciplinaire préalable.

Par dérogation, la prise en charge des enfants présentant des hypospadias postérieurs isolés ne fait pas systématiquement l'objet d'une concertation pluridisciplinaire nationale préalable. En revanche, la réunion de concertation pluridisciplinaire consacre chaque année une séance à l'évaluation des prises en charge des hypospadias postérieurs isolés réalisées dans l'année écoulée dans les centres experts susmentionnés.

Par ailleurs, tout traitement médical envisagé précocement au cours de la grossesse chez les personnes ayant déjà donné naissance à un enfant porteur d'une hyperplasie congénitale des surrénales et chez tout couple à risque de donner naissance à un enfant porteur d'une hyperplasie congénitale des surrénales est discutée lors d'une réunion de concertation pluridisciplinaire nationale.

En dehors de toute urgence vitale, le recours à la réunion de concertation pluridisciplinaire nationale est systématique et préalable à l'initiation de toute prise en charge dans les situations suscitées.

II-2. – Composition

Les équipes impliquées dans la concertation font partie des centres experts DEV-GEN (Développement génital du fœtus à l'adulte) et CMERCD (Maladies endocriniennes de la croissance et du développement) de la filière de maladies rares endocriniennes (FIRENDO).

Tous les centres experts de la filière de maladies rares endocriniennes (FIRENDO) concernés peuvent être représentés.

La réunion de concertation pluridisciplinaire nationale associe au moins un endocrinologue pédiatre et un chirurgien pédiatre de l'un des centres de référence DEV-GEN (Développement génital du fœtus à l'adulte) ou CMERCD (Maladies endocriniennes de la croissance et du développement), et au moins un généticien, au moins un juriste ou éthicien, au moins une infirmière de coordination.

Cette composition doit être respectée pour qu'une proposition de prise en charge soit valablement formulée.

Tous les participants sont affiliés à l'un des centres experts concernés.

Le professionnel de santé mentale assurant le suivi de l'enfant et sa famille participe avec une voix consultative.

Le généraliste ou pédiatre de ville assurant le suivi courant de l'enfant est invité, par l'équipe médicale référente de l'enfant, à participer.

Des médecins et chirurgiens spécialistes d'adultes sont invités à participer à chaque séance de la RCP.

II-3. – Objectifs

La RCP établit le diagnostic de la variation du développement génital présentée par le patient et établit les propositions de prise en charge individualisées, adaptées à chaque patient, en application du principe de proportionnalité et en s'appuyant sur l'état des connaissances scientifiques.

Dans les cas de traitements innovants, l'inclusion des patients dans des essais thérapeutiques pourra être discutée lors de la RCP.

Lorsqu'un traitement spécifique de la variation tel qu'une intervention médicale ou chirurgicale est envisagé, la RCP en évalue la nécessité médicale en rapportant la proportionnalité de l'acte au but poursuivi. Elle tient compte du rapport entre les bénéfices de toute nature attendus pour le patient et les risques existants, comparés, le cas échéant, à ceux des autres traitements envisageables. La seule finalité de conformation des organes génitaux atypiques de l'enfant aux représentations du féminin et du masculin ne constitue pas une nécessité médicale. Il convient d'attendre dans ce cas que le mineur soit apte à participer à la décision.

La RCP s'assure que la réalisation de cette intervention puisse avoir lieu dans un établissement de santé disposant d'une expertise pluridisciplinaire suffisante.

Toutes les propositions émanant de la RCP font l'objet d'un consensus des experts réunis.

En cas de désaccord des délibérants, le dossier est rediscuté en réunion de concertation pluridisciplinaire dans un délai établi par la réunion de concertation pluridisciplinaire, en dehors de toute urgence médicale.

Tout nouveau questionnement thérapeutique apparaissant au cours de la prise en charge de l'enfant donne lieu à une nouvelle concertation pluridisciplinaire nationale.

La concertation est, également, renouvelée en tant que de besoin à la demande du médecin en charge de l'enfant.

Les conclusions de la concertation, notamment l'attestation d'une nécessité médicale lorsqu'un traitement spécifique de la variation tel qu'une intervention chirurgicale ou médicale est envisagé, sont consignées dans le dossier médical de l'enfant. Elles lui sont accessibles à tout moment dès sa majorité ou par les personnes investies de l'autorité parentale pendant sa minorité.

II-4. – Fréquence

La réunion de concertation pluridisciplinaire nationale se réunit à intervalles réguliers pour analyser les dossiers courants inscrits à l'ordre du jour.

Elle consacre une séance annuelle à l'évaluation de la prise en charge des enfants présentant un hypospadias postérieur isolé inscrits au registre et réalisée dans l'année écoulée.

La réunion de concertation pluridisciplinaire peut être convoquée en urgence à la demande d'un centre expert.

II-5. – Modalités et charte de fonctionnement

Le centre expert prenant en charge l'enfant inscrit le dossier au programme de la réunion de concertation. Il s'assure que les participants disposent des éléments nécessaires à la discussion.

Les centres de référence constitutifs DEV-GEN (Développement génital du fœtus à l'adulte) et CMERCD (Maladies endocriniennes de la croissance et du développement) de la filière de maladies rares endocriniennes (FIRENDO) établissent la charte de fonctionnement de la concertation pluridisciplinaire.

Cette charte de fonctionnement est validée par l'ensemble des centres experts concernés et la filière de maladies rares endocriniennes (FIRENDO) et mise à disposition des personnes concernées.

Elle précise les détails pratiques de cette réunion de concertation, notamment le calendrier des séances et les modalités de sa convocation en urgence, les supports et outils de discussion des dossiers soumis à son analyse. Elle fixe également le quorum requis pour la tenue de la séance, les délibérants et les modalités de participation d'autres intervenants.

Elle fait l'objet d'une réévaluation régulière.

III. – Information, consultation d'annonce et de propositions

III-1. – Dispositions générales

Lorsque l'ensemble des résultats d'investigation est disponible et que le dossier de l'enfant a pu faire l'objet d'une concertation pluridisciplinaire nationale, une consultation d'annonce et de présentation de la prise en charge est organisée avec l'enfant et ses parents.

Cette consultation est renouvelée après toute discussion du dossier de l'enfant en réunion de concertation pluridisciplinaire nationale.

L'entretien se déroule durant un temps réservé et dans une salle dédiée et aménagée pour recevoir l'ensemble des participants.

Il associe au moins un représentant de l'équipe médicale référente et au moins un autre membre de l'équipe paramédicale ou de l'équipe d'accompagnement psychologique, tout en respectant un équilibre entre le nombre de soignants et les parents de l'enfant.

Les parents peuvent être accompagnés, s'ils le souhaitent, de la personne ressource qu'ils ont désignée.

L'information délivrée est claire, loyale, adaptée et compréhensible. Elle porte sur :

- les caractéristiques de la variation du développement génital diagnostiquée, l'histoire naturelle et les conséquences physiologiques et psychologiques possibles, à court, moyen et long termes ;
- les conséquences en matière d'état civil (déclaration de la mention du sexe, rectification possible d'une telle mention) ;
- la prise en charge proposée et ses objectifs, les perspectives de réévaluation, les conclusions de la concertation pluridisciplinaire nationale ;
- les conséquences de la variation du développement génital observées sur la fertilité et les modalités de préservation envisageables ;
- le risque éventuel de récurrence familiale et ses implications ;
- les conséquences d'une éventuelle circoncision non thérapeutique sur les possibilités de prise en charge chirurgicale ultérieure ;
- les modalités d'accès au dossier médical de l'enfant.

Ces informations permettent à l'enfant et ses parents d'appréhender la situation dans son ensemble et de participer à la prise en charge de l'enfant. Elles s'appuient, dans la mesure du possible, sur des supports d'information écrits communs à l'ensemble des centres.

Le centre expert met à nouveau à disposition de l'enfant et ses parents une liste d'associations spécialisées dans l'accompagnement des personnes présentant des variations du développement génital et de leurs parents. Cette liste est établie de concert par les centres experts et adaptée à la situation de l'enfant.

L'entretien se déroule en respectant le temps nécessaire aux parents pour s'approprier la situation. Si l'enfant est présent, l'information est adaptée à son degré de maturité et à son niveau de compréhension. L'entretien tient compte des sentiments exprimés ou manifestés par les participants. Il est renouvelé en tant que de besoin et tout au long de la prise en charge de l'enfant.

Les différentes informations délivrées sont résumées dans un support écrit de synthèse remis à l'enfant et ses parents. Elles sont tracées dans le dossier médical de l'enfant.

III-2. – *Traitement médical ou chirurgical spécifique*

Lorsqu'un traitement spécifique de la variation du développement génital est envisagé, l'enfant et ses parents disposent de toutes les informations leur permettant d'apprécier le motif médical très sérieux qui le motive et ses conséquences. L'histoire naturelle de la variation sans intervention dans l'état des connaissances scientifiques et les risques de complications des traitements médicaux et chirurgicaux envisagés, notamment les risques de reprises chirurgicales, font l'objet d'une information spécifique, claire, loyale et adaptée.

Le consentement des parents est recueilli par écrit et confirmé par écrit au terme d'un délai raisonnable.

L'enfant participe à la prise de décision selon son degré de maturité. Son consentement à l'acte médical et au traitement doit être systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision.

IV. – **Accompagnement et sensibilisation des professionnels**

Des groupes de discussion associant les professionnels des centres experts sont mis en place pour échanger sur les modalités de prise en charge et la nature des informations délivrées aux enfants et leurs parents, afin d'en améliorer la pertinence et la cohérence.

Ces temps d'échanges permettent aux professionnels d'exprimer les difficultés qu'ils rencontrent.

Ils sont l'occasion d'élaborer les supports d'information écrits à destination des enfants et leurs parents.

Des documents d'information écrits sont également rédigés de concert par les professionnels des centres experts à destination de l'ensemble des professionnels de santé participant à la prise en charge des enfants présentant des variations du développement génital et de leurs parents pour les sensibiliser aux conséquences possibles de leurs paroles ou de leurs comportements et à l'obligation d'adresser ces patients vers le centre expert le plus proche.