

Protocoles Opérationnels Standardisés Thérapeutiques et Exploratoires

FICHE P.O.S.T.E — ENDOCRINOLOGIE — PÉDIATRIE & GÉNÉTIQUE · PROTOCOLE THÉRAPEUTIQUE

Réf. POSTE-END-DSD · Version 1.0 — validée le 21/06/2026

DÉSORDRES DE LA DIFFÉRENCIATION SEXUELLE (DSD) — conduite à tenir

Objet

Conduire la prise en charge d'un désordre de la différenciation sexuelle — de l'ambiguïté génitale néonatale (urgence diagnostique) à la révélation pubertaire — dans un cadre pluridisciplinaire.

CAT diagnostique

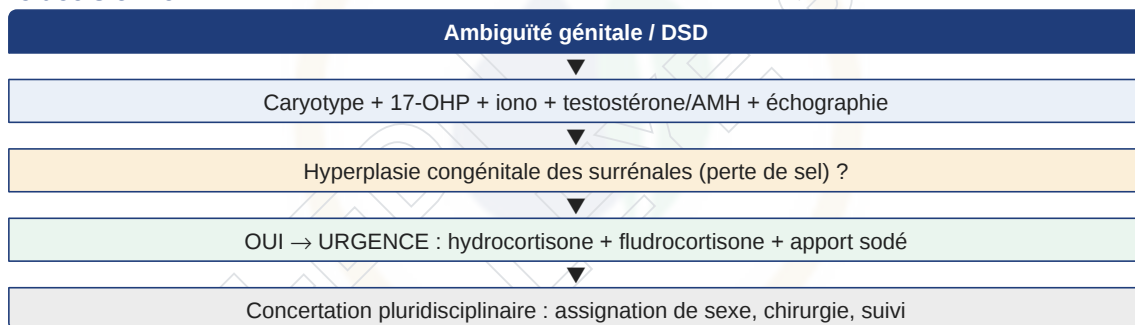
1. Signes cliniques

- **Période néonatale** : **ambiguïté des organes génitaux externes** (clitoromégalie/micropénis, fusion labio-scrotale, gonades non palpables) → **urgence diagnostique** (ne pas déclarer le sexe à l'état civil avant l'évaluation).
- Plus tard : aménorrhée primaire, virilisation/défaut de virilisation à la puberté, hernie inguinale contenant une gonade.
- Rechercher des signes de **syndrome de perte de sel** (déshydratation, malaise) chez le nouveau-né (hyperplasie congénitale des surrénales).

2. Signes paracliniques

- **Caryotype** (± FISH/génétique) ; **17-OH-progesterone** (hyperplasie congénitale des surrénales par bloc en 21-hydroxylase = cause la plus fréquente de DSD 46,XX).
- Ionogramme (perte de sel), testostérone, **AMH**, gonadotrophines, échographie pelvienne/abdominale (gonades, dérivés müllériens).
- Classer : **DSD 46,XX** (virilisation d'un sujet XX), **DSD 46,XY** (défaut de virilisation d'un sujet XY), **DSD des anomalies gonosomiques**.

Algorithme décisionnel



CAT thérapeutique

- **Urgence néonatale** — hyperplasie congénitale des surrénales avec perte de sel : **hydrocortisone + fludrocortisone + supplémentation sodée**, réanimation.
- **Prise en charge pluridisciplinaire** (endocrinologue pédiatre, chirurgien, généticien, psychologue, parents) pour la décision d'**assignation de sexe** et le calendrier d'une éventuelle chirurgie.
- Substitution hormonale adaptée au sexe d'élevage et à la puberté ; suivi de la fertilité.
- **Accompagnement psychologique** de l'enfant et de la famille ; information et soutien.

Surveillance

- Croissance, équilibre hydro-électrolytique (HCS), évolution pubertaire ; suivi psychologique.
- Suivi spécialisé multidisciplinaire au long cours.

Points de vigilance

- **Urgence vitale** à ne pas méconnaître : perte de sel de l'hyperplasie congénitale des surrénales.
- Décisions sensibles (assignation, chirurgie) : cadre pluridisciplinaire, information et consentement, respect de l'enfant.

Adaptation à notre contexte (ressources limitées)

- Reconnaître et traiter en urgence l'**hyperplasie congénitale des surrénales** (hydrocortisone + fludrocortisone + sel) ; 17-OHP et ionogramme accessibles.
- Organiser le caryotype et le recours pluridisciplinaire (téléexpertise) ; éviter une déclaration de sexe précipitée.
- Accompagnement familial et culturel ; suivi structuré.