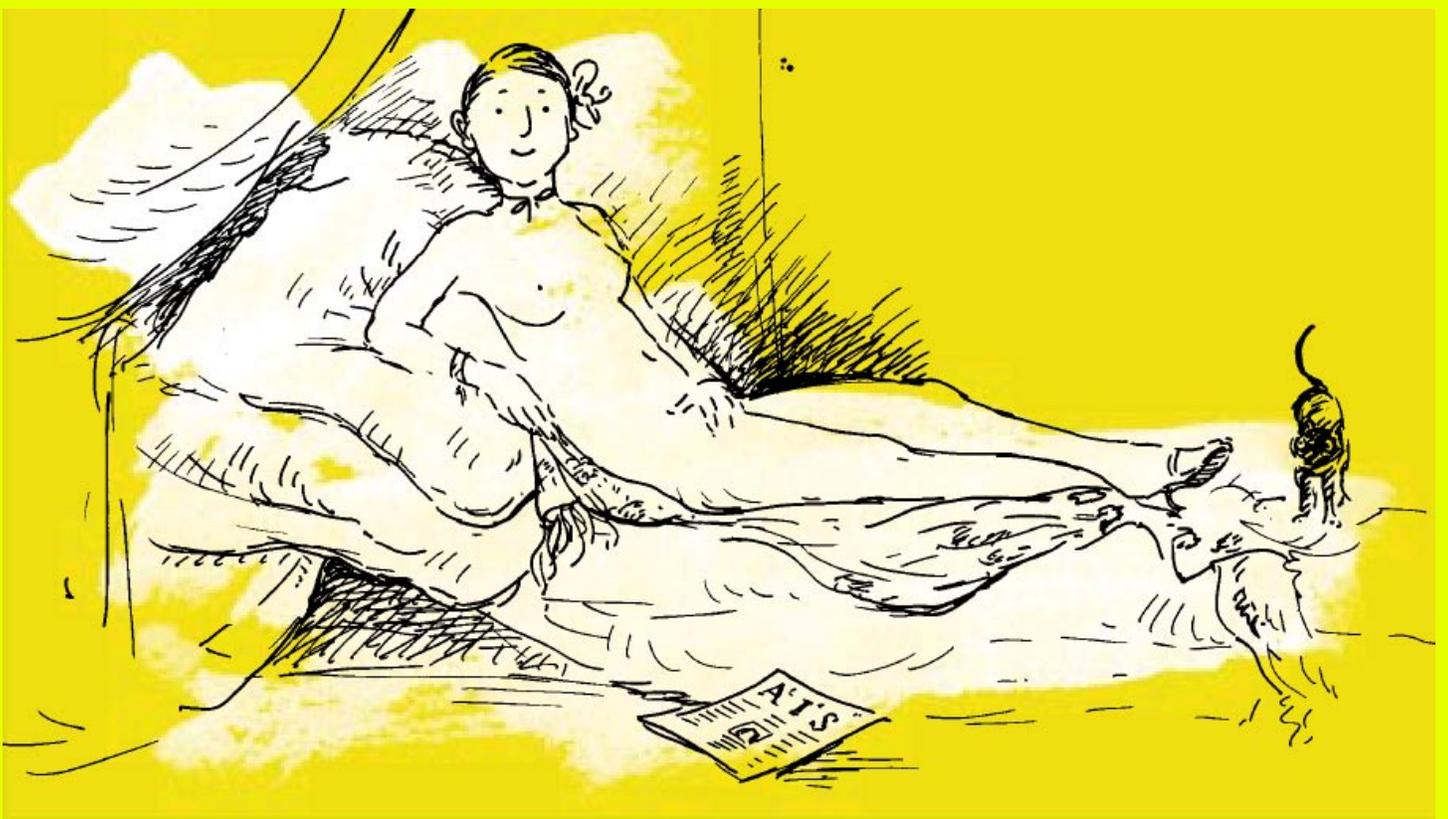


LE SYNDROME D'INSENSIBILITÉ COMPLÈTE AUX ANDROGÈNES



Garry L. Warne

Initialement publié en Anglais par le Département d'Endocrinologie et du Diabète
Royal Children's Hospital, Flemington Road, Parkville, Victoria 3052, Australie
© Garry L. Warne 1997

Edité par Jane Drury
Maquette par Kate Vandestad
Education Resource Centre
Women's and Children's Health Care Network

Illustré by Jocelyn Bell

Imprimé initialement en Australie par Printgraphics

Soutenu financièrement par 

National Library of Australia
Informations relatives à la Publication:
Warne, Garry L.
Complete Androgen Insensitivity Syndrome.
ISBN 0 9587416 1 1.

Garry L. Warne, MBBS, FRACP
Associate Professor and Director
Department of Endocrinology and Diabetes
Royal Children's Hospital
Parkville, Victoria, Australia

Traduction en français : AIS Support Group
Révision de la version française : Drs J-P. Chanoine et A. Alimenti, Pédiatres, British
Columbia's Children's Hospital, Vancouver, British Columbia, Canada

Nous remercions le Docteur Warne d'avoir bien voulu autoriser la traduction de son livre en français.

AIS Support Group – www.medhelp.org/www/ais (Pages en anglais, en français et dans d'autres langues).

NOTE DE L'AUTEUR

Ce livre est le résultat de discussions avec de nombreuses personnes :

L'éditrice du journal du Groupe de Soutien AIS (Royaume Uni), qui souhaite rester anonyme, et les membres du Groupe d'Etudes AIS,

Dr Jennifer Batch, Département de Pédiatrie, Université de Melbourne;

Dr Sonia Grover, Gynécologue, Centre pour la Santé des Adolescents, Hôpital Royal des Enfants, Professeur John Hutson, Directeur de la Chirurgie Générale, Hôpital Royal des Enfants; Elizabeth Loughlin, Assistante sociale, Hôpital Royal des Enfants;

Dr Sheila Park, Psychiatre de Liaison, Service Psychologique, Hôpital Royal des Enfants;

David Pereira, Pédopsychiatre, Service Psychologique, Hôpital Royal des Enfants;

Dr Glynis Price, Département d'Endocrinologie et du Diabète, Hôpital Royal des Enfants;

Dr Susan Weigall, Département de Psychiatrie, Hôpital Royal de Melbourne;

Professeur Associé Jeffrey Zajac, Département de Médecine, Hôpital Royal de Melbourne.

Garry L. Warne, 1997

Traduction en français : AIS Support Group UK, 2002



AVANT-PROPOS

Dans le temps, les parents avaient des difficultés à expliquer le Syndrome d'Insensibilité aux Androgènes (SIA) à leurs filles parce qu'eux-mêmes ne comprenaient pas bien ce dont il s'agissait, et parce que même les médecins étaient parfois gênés. Ils ne savaient pas par où commencer les explications et avaient du mal à trouver les mots justes. Ainsi, les jeunes filles et les femmes SIA devaient se débrouiller sans information médicale précise et sans les conseils appropriés. Nous savons combien d'entre elles ont éprouvé des sentiments de peur et d'embarras. D'une certaine manière, elles se sentaient différentes de leurs amies et des autres femmes, et beaucoup préféraient cacher leurs problèmes. Et en l'absence de tout soutien, on éprouve peu d'estime pour sa propre sexualité. Pour certaines d'entre nous, cela a affecté toute notre vie.

Pour nous, comprendre le SIA fut un grand soulagement et cette sensation d'être différentes a en grande partie disparu. Il est réconfortant de savoir que notre état peu commun a un nom, qu'il est bien connu, et qu'il existe d'autres personnes partout dans le monde qui savent ce que c'est que d'en être affecté. La vérité est plus facile à accepter que toutes les demi-vérités et les questions sans réponse. Et après tout, c'est de notre corps qu'il s'agit !

Ce livre, écrit par le Professeur Associé Garry Warne, contient ces informations claires et factuelles dont nous aurions souhaité disposer plus tôt. Les explications et les conseils reçus à l'Hôpital Royal des Enfants ont aussi grandement soulagé nos difficultés. Un groupe de soutien a été mis sur pied où nous accueillons toutes celles qui souhaitent partager leurs inquiétudes ou simplement rencontrer d'autres personnes. Pour contacter le Groupe de Soutien le plus proche de chez vous, voyez la dernière page de ce livre.

Kylie et Jocelyn (Australie)

INTRODUCTION

Certaines maladies sont faciles à aborder, tandis que d'autres sont plus délicates. Une maladie comme le Syndrome d'Insensibilité aux Androgènes (SIA), qui affecte le développement du système génital et reproductif, soulève des questions particulièrement difficiles sur l'identité sexuelle qu'il est malaisé d'exprimer par des mots.

Comment se fait-il qu'une femme puisse naître sans utérus et avec des testicules ? Pendant des générations, les femmes SIA et leurs parents ont tenté de comprendre cette contradiction apparente. La plupart n'imaginaient pas qu'il existât d'autres personnes atteintes, sauf quand la maladie était « dans la famille ». Même alors, discuter d'un sujet relatif au développement génital et aux sensations sexuelles pouvait demeurer tabou.

Nous sommes maintenant à une époque où la sexualité est discutée librement dans les médias. Cette liberté donne au public l'occasion d'être informé de l'existence et de la nature du SIA. La société devient plus compréhensive et accepte mieux les cas médicaux inhabituels ainsi que leurs conséquences quand elle en est mieux informée.

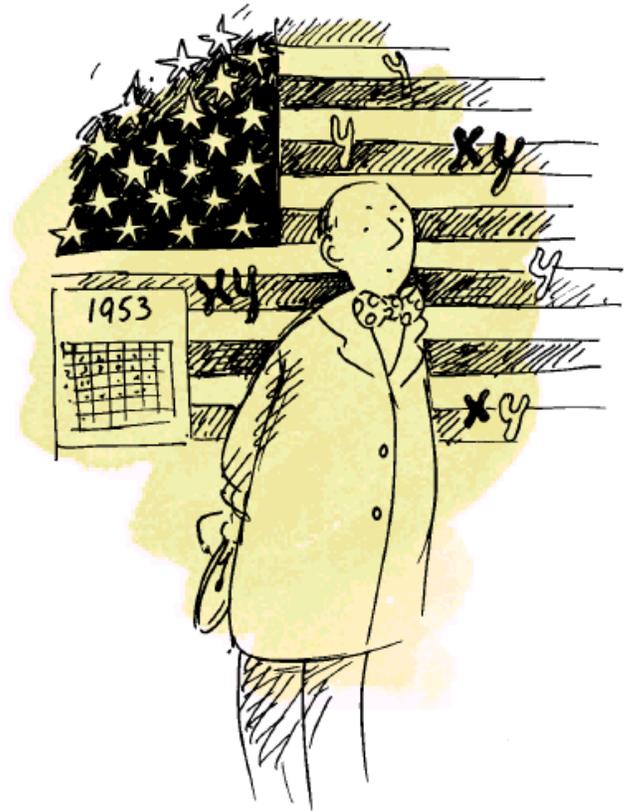
Ceci s'applique notamment aux femmes SIA. C'est une maladie difficile à accepter, mais les femmes seront bien aidées si elles ont accès à une information de qualité et ont l'occasion de parler des sentiments complexes qui surgissent au fur et à mesure que cette information est assimilée.

C'est pour fournir aux femmes SIA et à leurs familles une information médicale précise sur la maladie et un guide pour trouver des ressources disponibles que ce livre a été écrit.

LA DECOUVERTE DU SIA

C'est J.M. Morris, un gynécologue américain qui a publié en 1953 le premier rapport médical sur le SIA. Sa patiente était une femme qui n'avait jamais eu de règles. Elle avait des seins bien développés et les organes génitaux externes d'une femme normale, avec cependant très peu de pilosité pubienne et deux boules dans les plis de l'aîne.

Elle fut opérée et on trouva que dans chacune des deux boules, il y avait un testicule. Cette femme n'avait ni utérus, ni ovaires. On sait maintenant que les femmes SIA ont la formule chromosomique XY habituellement associée au sexe masculin, et que le chromosome Y entraîne le développement des testicules. En outre, elles ont un vagin relativement court. Comme il n'y a pas d'utérus, il n'y a pas non plus de col, et le vagin est une poche sans connexion interne.



CE QU'EST LE SIA

Le SIA est l'une des nombreuses maladies qui affectent le développement des organes génitaux. Il est causé par la mutation d'un gène (particule physique qui contient l'information génétique présente dans chacune des cellules du corps). Cette mutation bloque la réponse du corps aux hormones masculinisantes (les androgènes) pendant le développement fœtal et après la naissance.

Autrement dit, cette maladie rend le corps **insensible** aux **androgènes**, et le développement masculin qui aurait lieu si le gène était normal n'est pas possible. Le **Syndrome** dans son ensemble, c'est à dire toutes les différences physiques qui sont caractéristiques du SIA, résulte de cette mutation sur un seul gène. Le corps peut répondre aux hormones féminisantes (les oestrogènes), mais pas aux androgènes.

Il existe deux formes de SIA : SIA **complet** (SIAC) et SIA **partiel** (SIAP).

Dans le SIAC, les organes génitaux externes ont une apparence complètement féminine, mais il n'y pas d'organes génitaux féminins internes. Dans le SIAP, variante du SIA, les enfants naissent avec des organes génitaux partiellement masculinisés. Le degré de masculinisation peut varier : certains bébés ont un clitoris un peu plus grand et une fente entre les lèvres un peu plus petite que la normale,

tandis que d'autres peuvent avoir un pénis et un scrotum presque entièrement développés.

Certains enfants SIAP sont élevés en tant que filles, d'autres en tant que garçons. La présence de testicules et l'absence d'utérus se retrouvent aussi bien dans le SIAC que dans le SIAP.

Les problèmes liés au SIAC sont bien différents de ceux du SIAP. Dans le SIAC, le sexe à la naissance est indubitablement féminin, alors que dans le SIAP, le sexe du nouveau-né peut être difficile à déterminer, et il faut décider si l'enfant sera élevé en tant que fille ou en tant que garçon. C'est pourquoi, pour éviter toute confusion, ce livre ne traite que du SIAC, et une autre publication sera consacrée au SIAP.

Dans beaucoup d'autres maladies, le développement des organes génitaux externes et internes est incomplet, ou bien on trouve à la fois des organes masculins et féminins. Chez un nouveau-né sur 4 500, les organes génitaux externes diffèrent sensiblement de l'apparence masculine ou féminine habituelle. On pourrait penser que de tels cas sont extrêmement rares parce qu'on n'en parle pas dans les journaux, mais en réalité ils ne sont pas si rares.

En langage courant, on fait beaucoup de cas de la différence entre les sexes. Quelle est réellement cette différence ? La philosophie extrême-orientale considère que les attributs féminins et masculins *Yin* et *Yang* coexistent en parfait équilibre et en harmonie. La plupart des gens possèdent à la fois certaines qualités habituellement considérées comme féminines, et d'autres plutôt masculines. Dans la structure et le fonctionnement de l'organisme, il y a plus de ressemblances que de différences entre les femmes et les hommes. Par exemple, toutes les femmes produisent des hormones masculinisantes (androgènes) et tous les hommes produisent des hormones féminisantes (oestrogènes).

A un certain stade du développement de l'embryon humain, les organes génitaux sont identiques chez les filles et les garçons. Ceci signifie que toutes les différences entre les sexes apparaissent à partir d'un point de départ commun, un stade tout à fait neutre. Par la suite, le développement se fait soit dans le sens féminin, soit dans le sens masculin. Les mécanismes génétiques et hormonaux du développement féminin ou masculin sont bien connus, bien mieux connus même que d'autres aspects du développement du fœtus.

Cette connaissance détaillée permet de comprendre clairement ce qu'est le SIA.

Les Hormones

Les hormones sont les messagers chimiques du corps. Elles sont produites à un endroit par une glande, et agissent ailleurs dans l'organisme. L'hormone Insuline par exemple est produite par le pancréas et agit dans le foie et sur les muscles pour contrôler le taux de glucose dans le sang. L'hormone de croissance est produite dans la glande hypophyse située contre le cerveau et agit en stimulant la croissance des os chez l'enfant.

Les Androgènes

Les androgènes sont les hormones masculinisantes, qui chez les garçons stimulent la croissance du pénis, le développement des poils du pubis et du visage, la croissance des muscles et du squelette, et modifient la voix qui devient plus grave. Les femmes comme les hommes produisent des androgènes. Chez les personnes de sexe masculin, et chez les femmes SIA, les androgènes proviennent de deux sources : les testicules, et les glandes surrénales (deux organes situés au dessus des reins sur la paroi postérieure de l'abdomen). Chez les femmes qui ont des ovaires, la plupart des androgènes sont sécrétés par les surrénales, et très peu par les ovaires.

Les Androgènes et le développement sexuel masculin

Au début du développement du bébé dans l'utérus de sa mère, il est impossible de distinguer la fille du garçon. Dans les deux sexes, il y a une fente médiane, et au sommet de celle-ci un bombement en forme de bouton, qui deviendra le futur pénis ou le futur clitoris.

Ces organes génitaux « neutres » vont se transformer en organes masculins ou en organes féminins, comme le montrent les figures ci-après.

Dans la Figure 1, l'aspect « neutre » est montré à gauche. La partie de droite représente ce qui se passe chez le garçon 12 à 15 semaines après la conception, au moment où les testicules commencent à produire des androgènes. Le bouton grossit et forme le pénis, la fente se referme à partir du bas. Ceci entraîne le déplacement progressif de l'ouverture urinaire vers l'extrémité du pénis, et la formation du scrotum.

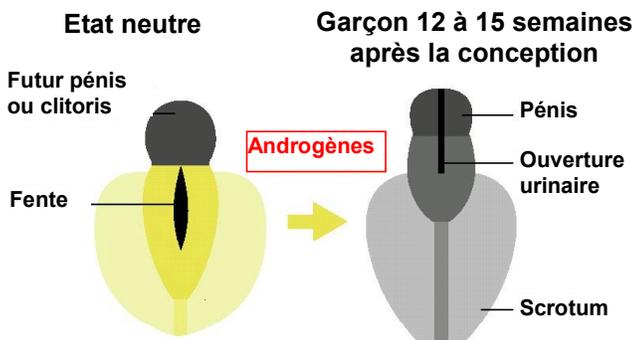


Figure 1 : Les androgènes entraînent le développement masculin des organes génitaux initialement neutres

La Figure 2 montre comment les organes génitaux « neutres » de l'embryon évoluent en organes génitaux féminins. Comme le fœtus féminin ne produit habituellement pas d'androgènes, le clitoris demeure petit, et la fente reste ouverte.

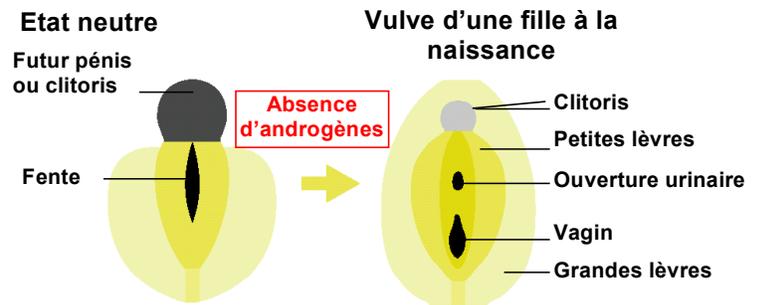


Figure 2 : En l'absence d'androgènes, ce sont des organes génitaux féminins qui se développent à partir du stade neutre

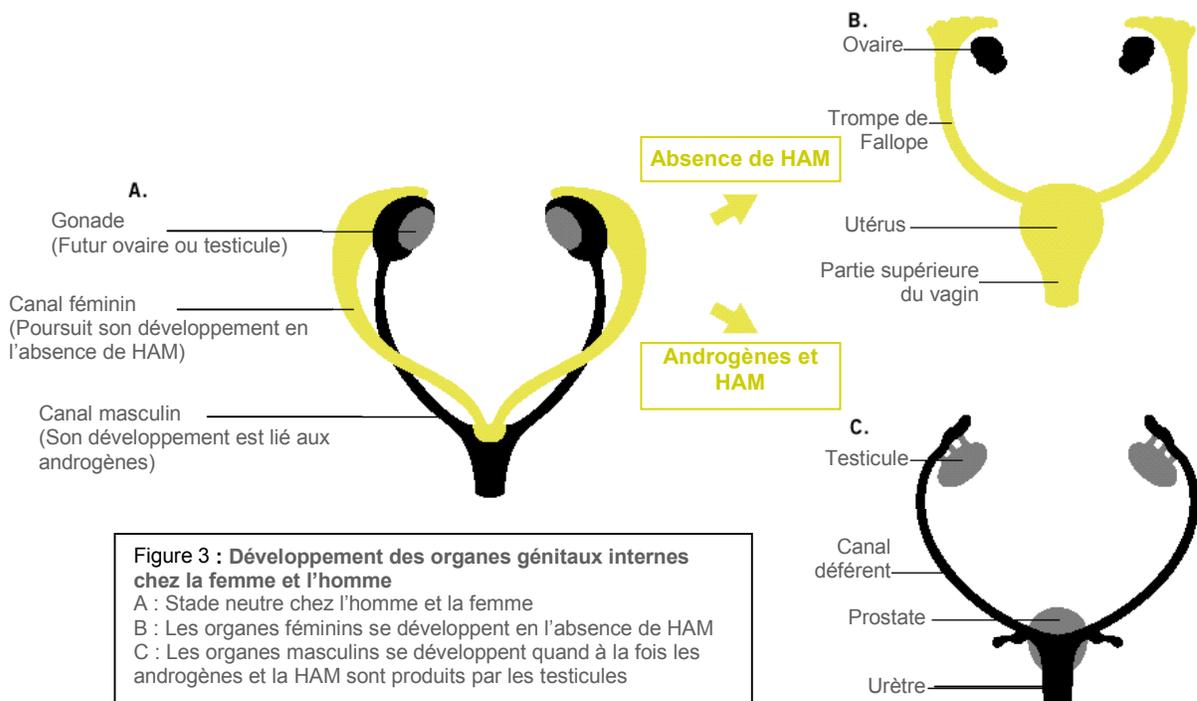
Dans le SIAC, les testicules produisent des androgènes mais ni la peau recouvrant les organes génitaux, ni les autres tissus génitaux ne sont capables de répondre normalement par le développement d'organes masculins. Tout se passe comme si les androgènes n'étaient pas produits du tout. Les organes génitaux externes se développent comme chez les filles normales car c'est dans un sens féminin que le fœtus se développe naturellement. Les changements masculins ne se produisent qu'en réponse aux androgènes.

Les organes reproductifs internes

Au début du développement foetal, les filles et les garçons ont les mêmes organes génitaux internes. Dans les deux sexes, il y a deux tubes sur la paroi postérieure de l'abdomen qui peuvent se développer pour constituer l'utérus féminin, les trompes de Fallope et la partie supérieure du vagin.

Ces organes ne se développent pas chez le garçon car les testicules du fœtus produisent une hormone, l'hormone anti-Müllérienne (HAM) qui bloque le processus. Le même phénomène se produit chez les filles SIAC : leurs gonades produisent la HAM qui bloque le développement de l'utérus, des trompes de Fallope et de la partie supérieure du vagin.

La longueur du vagin est variable chez les femmes SIAC, pour des raisons qui demeurent mal comprises. Même des sœurs qui ont les mêmes caractéristiques externes du SIAC peuvent avoir des vagins de longueur fort différente.



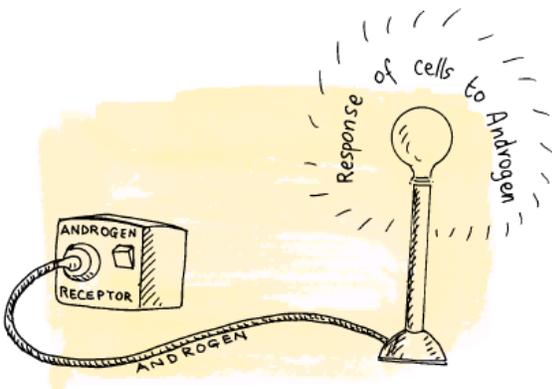
L'anomalie du récepteur aux androgènes

Chez un fœtus SIAC, les androgènes n'ont pas l'effet habituel de masculinisation des organes génitaux. Ceci est dû au fait qu'il manque un capteur à la surface des cellules du corps, appelé *récepteur aux androgènes*, et que sans ce récepteur, les cellules ne peuvent répondre aux androgènes, quelle qu'en soit la quantité. C'est un peu comme essayer de brancher un appareil électrique dans une prise qui ne convient pas.

Seul le récepteur aux androgènes est anormal dans le SIAC, tandis que les autres récepteurs hormonaux fonctionnent

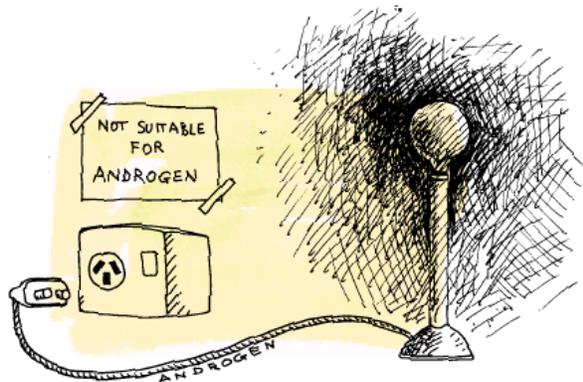
normalement. Le récepteur aux oestrogènes est tout à fait normal, et donc les seins des femmes SIAC se développent normalement et leur corps prend une allure féminine normale.

Certaines femmes SIAC n'ont pas du tout de récepteur aux androgènes, tandis que chez d'autres, il existe mais est anormal et ne fonctionne pas comme récepteur. Un fœtus ayant une petite quantité de récepteur *actif* (inférieure à la normale) va commencer à se développer en tant que garçon, mais le processus sera incomplet, et le bébé présentera donc les caractéristiques du SIA partiel.



« Récepteur des androgènes »

« Réponse des cellules aux androgènes »



« Ne convient pas aux androgènes »

Les fondements génétiques du SIA

Chromosomes et gènes

Chaque être humain résulte de la fécondation d'un ovule par un spermatozoïde. Chaque spermatozoïde contient toutes les caractéristiques du père, et chaque ovule contient toutes les caractéristiques de la mère. Le spermatozoïde et l'ovule contiennent chacun 100 000 petites particules appelées gènes. Chaque gène représente certaines des caractéristiques parentales dont l'enfant hérite.

Quand un ovule est fécondé par un spermatozoïde, les gènes du père s'ajoutent à ceux de la mère, et l'œuf fécondé (le nouvel être humain) a ainsi deux ensembles de gènes. Par exemple, il

il y a un gène du père et un de la mère pour la couleur des yeux. En fait, il y a une paire de gènes pour chacune des caractéristiques. Les gènes de la mère et du père vont ainsi presque toujours par paires, et ces paires sont reproduites dans chacune des cellules du nouvel individu.

Les gènes sont assemblés en structures appelées chromosomes. Chaque cellule du corps humain contient ainsi exactement 46 chromosomes. Parmi ces 46 chromosomes, deux sont les chromosomes sexuels X et Y. Les femmes ont normalement deux chromosomes X, alors que les hommes ont normalement un chromosome X et un chromosome Y. Le chromosome Y contient le gène qui entraîne le développement des testicules.

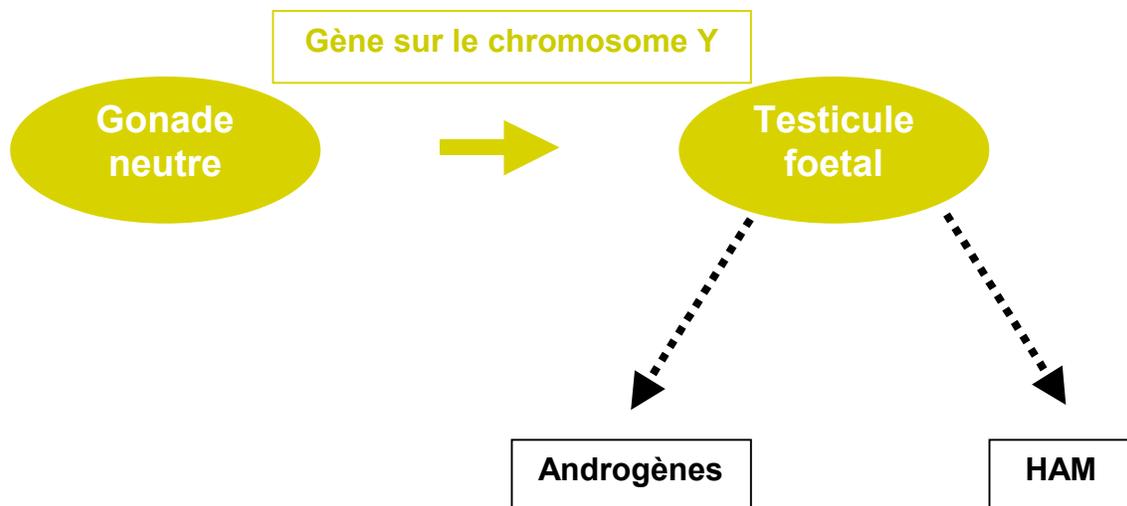


Figure 4 : Sous l'effet d'un gène sur le chromosome Y, la gonade « neutre » devient un testicule. Elle produit ensuite deux hormones, les androgènes et la HAM.

Le gène du récepteur des androgènes

Les femmes SIAC ont un chromosome X et un chromosome Y. Le chromosome Y est tout à fait normal, c'est pourquoi des testicules se développent. Le chromosome X est également normal, sauf que l'un de ses milliers de gènes a subi une mutation. Cette mutation se situe sur le gène du récepteur aux androgènes. Une femme a deux gènes du récepteur aux androgènes, l'un sur le chromosome X hérité de sa mère et l'autre sur le chromosome X qui lui vient de son père. Si l'un des deux est le gène muté du SIAC, le gène normal sur l'autre chromosome suffit à entraîner un développement féminin normal.

Cependant, si cette femme a un enfant XY qui hérite du chromosome X portant le gène muté, ce dernier ne sera pas équilibré par un gène normal, et l'enfant sera une femme SIAC. Il faut noter que chez un tiers des jeunes filles SIAC, la mutation apparaît spontanément chez le fœtus au moment de la conception, au lieu d'être héréditaire.

La transmission héréditaire du SIA

Le diagramme suivant montre les différentes combinaisons de chromosomes qui peuvent se produire quand une mère porteuse du gène SIA sur l'un de ses chromosomes X a des enfants. Un couple qui a déjà une fille SIA peut utiliser ce diagramme pour prévoir la probabilité d'avoir d'autres enfants atteints. La façon dont les gènes des parents se sont

distribués au moment d'une conception donnée est indépendante de ce qui se passera lors d'une conception future, de la même manière qu'un jet de dés est indépendant d'un autre jet de dés. Ainsi, la probabilité d'avoir un enfant SIA est de 1 sur 4 pour **chaque** grossesse, si la mère est porteuse.

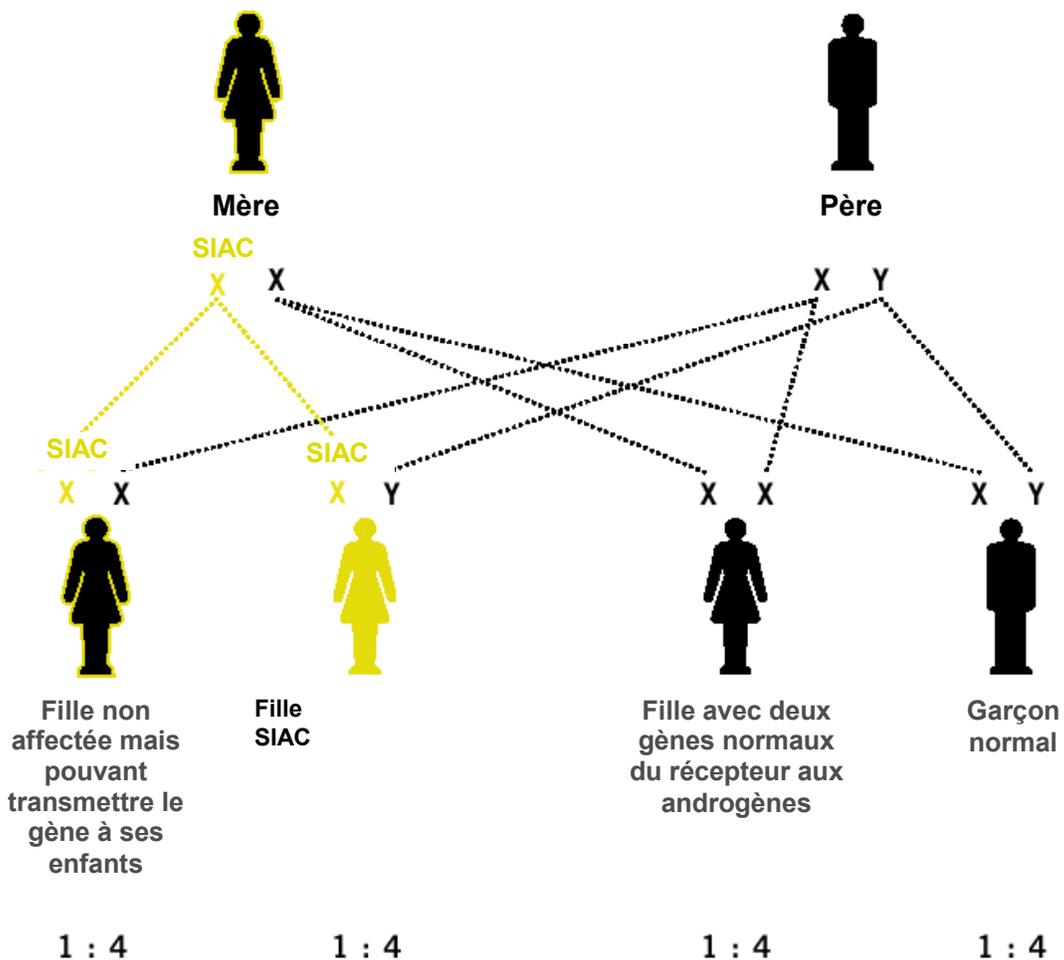


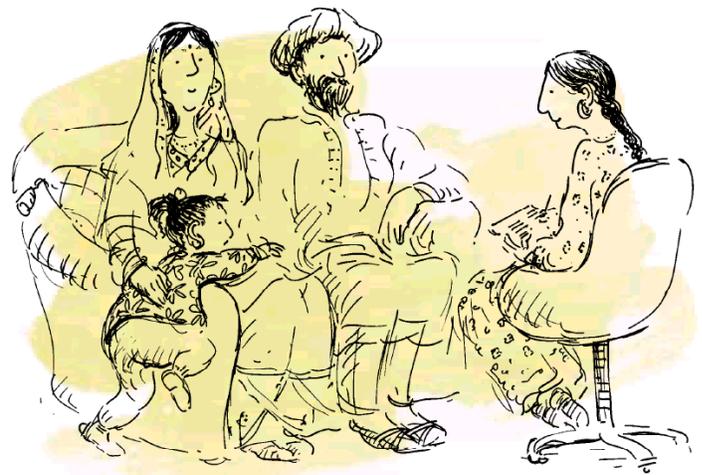
Figure 5 Diagramme génétique montrant comment une mère qui porte le gène du SIA sur l'un de ses chromosomes X peut le transmettre à ses enfants. La probabilité d'avoir un enfant SIA est de 1 sur 4 pour chaque grossesse.

LE DIAGNOSTIC DU SIAC

Les signes physiques qui font suspecter le SIAC diffèrent selon les cas, ce qui explique que l'âge au moment du diagnostic varie. Le signe le plus courant est une boule (hernie) dans l'aîne chez un bébé ou une petite fille par ailleurs normale. Quand on opère la hernie, on y trouve un testicule. Quand les hernies passent inaperçues ou sont inexistantes, on peut ne se rendre compte de rien jusqu'à ce que la jeune fille soit adolescente, quand les premières règles n'arrivent pas et qu'il n'y a pas de poils au pubis ni aux aisselles, bien que le développement des seins soit normal.

Pour confirmer le diagnostic, on effectue un test sanguin pour identifier la composition chromosomique XY. On peut mesurer l'aptitude des testicules à produire des androgènes sur des échantillons de sang prélevés avant et 72 heures après injection d'une hormone

appelée « gonadotrophine chorionique humaine » ou hCG, qui stimule les testicules. Ceci démontre la présence de testicules plutôt que d'ovaires. Ce test est également utile pour distinguer le SIAC d'autres maladies dans lesquelles une femme XY présente des testicules qui ne peuvent produire d'androgènes. Une échographie permet d'établir qu'il n'y a pas d'utérus.



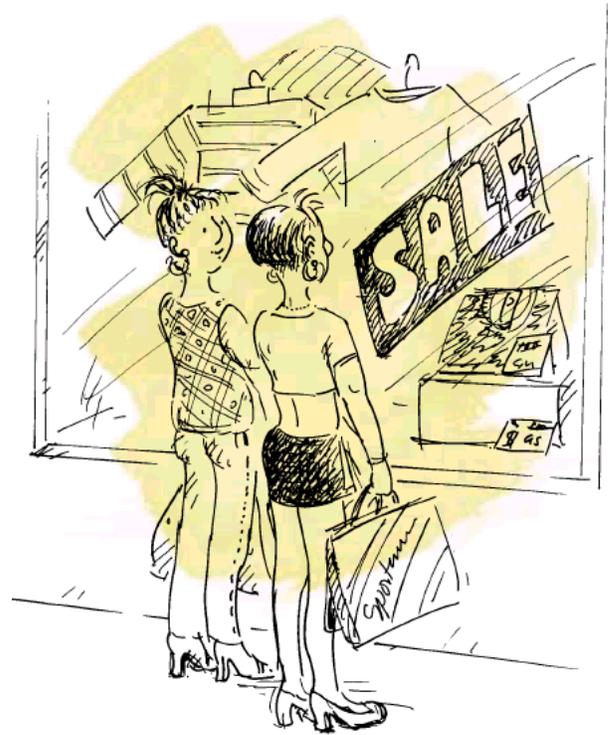
LES CHANGEMENTS HORMONAUX PENDANT L'ENFANCE ET L'ADOLESCENCE

Durant l'enfance, les testicules sont inactifs. Quand la jeune fille atteint 11 ou 12 ans, ils sont stimulés par des hormones produites dans l'hypophyse, glande située contre le cerveau. Les testicules grossissent progressivement, et la quantité d'androgènes qu'ils produisent augmente peu à peu jusqu'au niveau observé chez les hommes adultes. En même temps, l'organisme transforme une partie des androgènes en oestrogènes, ce qui cause le développement des seins et l'élargissement du bassin. Ainsi la silhouette devient celle d'une femme.

La transformation des androgènes en oestrogènes est un processus normal dans l'organisme et n'est pas spécifique aux jeunes filles SIAC. Nombreux sont les garçons qui connaissent à

l'adolescence un grossissement temporaire des seins. Toutefois, les garçons répondent bien aux androgènes et ceci semble inhiber le développement ultérieur des seins.

Contrairement à beaucoup d'adolescentes, les jeunes filles SIAC ont une belle peau sans acné (boutons). En effet, l'acné apparaît lorsque les glandes sébacées de la peau sont stimulées par les androgènes, ce qui est impossible chez les filles SIAC.



LA CHIRURGIE POUR LES FILLES SIAC

L'ablation des testicules

Les testicules qui demeurent dans l'abdomen, notamment quand ils sont surstimulés par l'hypophyse, peuvent dégénérer en cancer. Ceci se produit chez environ 9% des femmes SIAC, mais presque jamais avant la puberté. Cependant, la plupart des spécialistes pensent que le risque de cancer après la puberté est trop élevé et recommandent l'ablation des gonades avant 20 ans. La bonne période pour cette opération est une question de choix personnel : certaines familles décident qu'il est préférable de faire cette opération quand la fille est petite, alors qu'aux Etats Unis par exemple, on recommande souvent de ne procéder à l'ablation qu'après la puberté. Il est probable que cette option soit la meilleure pour l'estime de soi de la jeune fille, qui pourra voir ses seins et son corps féminin se développer spontanément sans devoir recourir à un traitement hormonal, grâce à la conversion naturelle en oestrogènes des androgènes produits par les gonades. L'opération n'a alors lieu qu'après que la jeune fille ait été informée de son état, et après qu'on lui ait donné la possibilité d'en discuter. L'alternative – ablation pendant la petite enfance – est souvent retenue pour

éliminer le risque de cancer (qui inquiète beaucoup de parents), et parce que les parents et les médecins considèrent que la jeune fille sera moins traumatisée si elle n'a pas à prendre part à la décision concernant l'ablation de ses testicules.

L'ablation précoce des testicules est indispensable chez les bébés ayant un SIA partiel qui sont élevées en tant que filles, pour éviter un développement dans le sens masculin. Chez ces filles, on propose également une opération destinée à réduire la taille du clitoris et à séparer les lèvres.

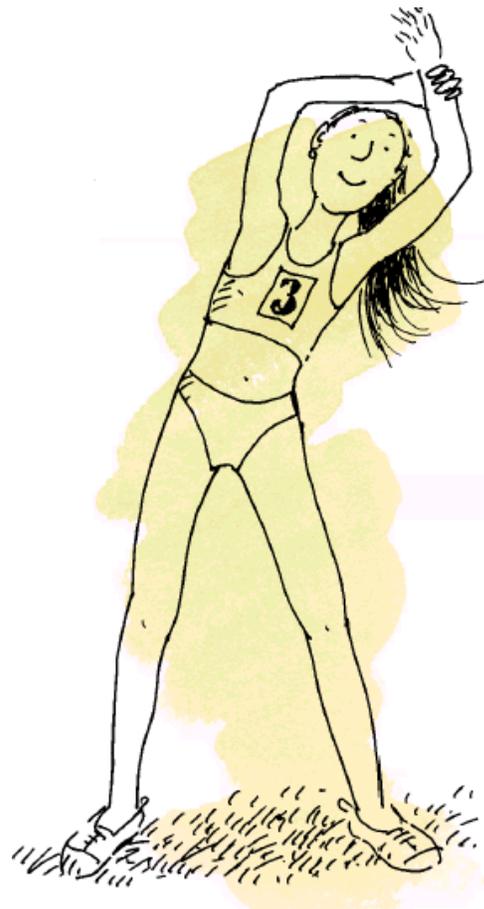
Le vagin

Habituellement, le vagin d'une femme SIA mesure environ 6 cm de long, soit les deux tiers de la longueur habituelle, mais il peut parfois être beaucoup plus court. Il faut donc examiner les filles SIAC pour évaluer la longueur de leur vagin. Il faut parfois effectuer une opération pour allonger le vagin, mais sa longueur augmente également avec des rapports sexuels réguliers. Avant d'être sexuellement active, la fille peut utiliser des dilatateurs pour obtenir peu à peu un allongement.

ABSENCE DES POILS DU PUBIS ET DES AISSELLES

La présence des poils que les femmes XX ont dans les zones génitales et sous les bras est liée à l'action des androgènes produits par les glandes surrénales et les ovaires. Les femmes SIAC n'ont généralement pas de poils du tout dans ces deux zones, ou une pilosité très éparse. Cette absence de pilosité est une caractéristique qu'aucun traitement médical ne peut modifier, mais les femmes peuvent prendre cela positivement. En fait, la pilosité pubienne est très variable et certaines femmes n'ont que très peu de poils.

Il semble également qu'en général les mères de femmes SIAC aient moins de poils que les femmes qui ne portent pas le gène SIAC, donc on peut dire honnêtement que cette caractéristique « est dans la famille ». En outre, certaines femmes choisissent de se raser le pubis. D'autres ont une maladie appelée « alopecia totalis » qui entraîne la chute des poils et des cheveux. En d'autres termes, il existe de nombreuses raisons autres que le SIA de ne pas avoir de poils pubiens, et pour certaines personnes, cette absence de pilosité est perçue comme érotique.



LES TRAITEMENTS HORMONAUX DE SUBSTITUTION

Toute jeune fille SIAC de plus de 12 ans dont les testicules ont été enlevés doit prendre un supplément d'oestrogènes, tout d'abord pour entraîner le développement des seins, des hanches et des organes génitaux, et pour favoriser le dépôt de calcium dans les os. Beaucoup de filles SIA sont grandes parce que le chromosome Y porte des gènes de haute taille. Le traitement aux oestrogènes accélère l'arrêt de la croissance dans les plaques de croissance (les zones de cartilage de croissance à l'extrémité des os des enfants) et peut être utilisé pour éviter une taille excessive. En outre, le traitement substitutif aux oestrogènes permet de réduire le risque de maladie cardiaque chez les femmes après la ménopause. Pour cette raison, et aussi parce que le traitement prévient l'ostéoporose, les femmes SIAC doivent prendre des oestrogènes durant toute leur vie.

Les oestrogènes sont disponibles sous de nombreuses formes. Le plus souvent, on les prend chaque jour en comprimés mais les patches sous-cutanés deviennent de plus en plus répandus. On peut aussi placer de petits implants, de la taille d'un comprimé, sous la peau, sous anesthésie locale. Ils doivent être remplacés tous les 6

mois, et ne conviennent pas à toutes les femmes. Des millions de femmes prennent des oestrogènes chaque jour puisque que c'est un composant des pilules contraceptives.

Les oestrogènes peuvent avoir des effets secondaires pour certaines femmes, comme la prise de poids, la rétention d'eau, des nausées et des migraines. Les femmes qui prennent de fortes doses d'oestrogènes ont un risque accru de thrombose veineuse profonde (caillots sanguins dans les veines des mollets), mais les femmes SIAC n'ont pas besoin de fortes doses.

Les pilules contraceptives habituelles contiennent toutes une seconde hormone (progestatif) qui déclenche les modifications de la surface interne de l'utérus et entraîne les règles. Les femmes qui n'ont pas d'utérus n'ont pas besoin de progestatif et il est préférable pour elles de ne pas en prendre, car les progestatifs ont des effets secondaires tels que dépression, ballonnements et douleurs abdominales.

LE CONSEIL ET LE SOUTIEN

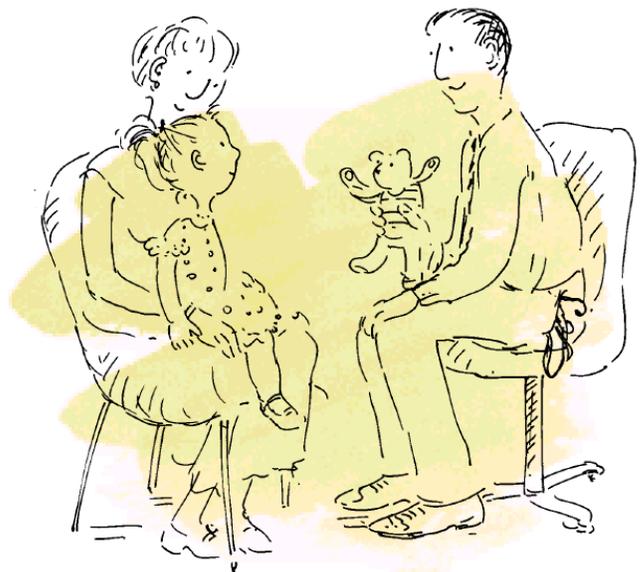
On développe actuellement de meilleures façons d'aborder les problèmes sociaux et psychologiques qu'occasionne le SIA, et de nombreuses difficultés ont déjà été surmontées. Cependant, les parents tiennent à garder le secret, et les femmes atteintes ne savent pas comment les autres vont réagir. Le public méconnaît jusqu'à l'existence du SIA parce qu'il en est peu question dans les médias. Ce manque de compréhension est plus souvent dû à l'ignorance qu'à des préjugés.

Les parents des enfants nouvellement diagnostiqués

Un diagnostic qui concerne les organes génitaux et reproductifs est particulièrement difficile à comprendre, à discuter et à admettre.

Comme la plupart des familles n'ont jamais entendu parler de ce type de maladie, elles demandent en général de l'aide à leurs médecins pour trouver les mots et les idées. Elles doivent également trouver des moyens de maîtriser leurs propres émotions, en général une grande douleur, de la tristesse et de la colère. « Pourquoi moi » et « Pourquoi ma fille » sont des réactions habituelles et naturelles.

Dans l'idéal, le diagnostic correct du SIA devrait être posé rapidement, et un spécialiste devrait être disponible pour parler tout de suite aux parents. Cependant, ceci n'est pas toujours le cas, et il arrive que les parents soient confrontés à des incertitudes et à des retards, qui entraînent confusion et angoisse. Il est souvent bénéfique de pouvoir discuter de ces sentiments avec un professionnel qui connaît bien la maladie. L'assistance aux parents les aidera à mettre des mots et des idées sur toutes les émotions fortes qui ont été suscitées. Les parents vont inévitablement passer par plusieurs étapes difficiles au fur et à mesure qu'ils s'adaptent à un diagnostic qui a des conséquences sur le développement et la procréation futurs de leur enfant.



Pour les parents d'enfants plus âgées et d'adolescentes

Quand les parents sentent que le moment est venu de parler à leur fille de son état, ils peuvent l'aider à comprendre progressivement la nature du SIA. Au bout du compte, cela devrait pouvoir renforcer leur relation avec elle. Les parents sont confrontés à un dilemme : comment et quand parler à leur fille ? Doivent-ils donner toute l'information le plus tôt possible, ou attendre que son jugement soit suffisamment formé pour entendre la vérité ? La tendance actuelle est qu'elle a le droit de tout savoir, mais qu'il faut donner l'information par étapes de façon à s'adapter à son niveau de développement et à sa capacité de comprendre ce qu'on lui dit.

Les enfants de 6 à 11 ans

Jusqu'à l'âge de 11 ans, la plupart des enfants ont une capacité réduite à penser à long terme. Il suffira en général de donner une explication simple sur la raison de la visite chez un médecin. Si les parents sont inquiets du fait de questions ou de comportements particuliers de leur enfant, ils devraient consulter un psychologue ayant de l'expérience dans le conseil aux parents et aux enfants affectés par le SIA.



Les adolescentes

Les filles acquièrent en général la capacité de raisonner et de penser en termes philosophiques vers l'âge de 12 ans, quoique cela puisse varier selon les personnes. Ce n'est donc qu'à ce stade qu'une fille SIA sera capable de comprendre une discussion sur la nature complexe de son état, et même alors, elle sera en général peu au fait du fonctionnement interne de son corps.

Les adolescentes sont constamment influencées par des pressions extérieures pour être « conformes » à un certain modèle. Il est préférable pour les filles SIA d'apprendre ce que sont leurs différences *avant* que ces pressions ne deviennent trop fortes. A l'école, les adolescentes apprennent en général ce que sont les gènes et les chromosomes vers l'âge de 15-16 ans, et le mieux est qu'elles soient informées de leur diagnostic avant cet âge.



Les adultes

Il est difficile pour beaucoup de femmes SIA d'accepter les conséquences du SIA sur leurs vies et sur leurs relations.

Toutes les maladies soulèvent des sentiments complexes chez les personnes atteintes et les membres de leurs familles, et les relations familiales peuvent parfois devenir difficiles car chaque membres de la famille s'adapte aux problèmes à sa façon. Comme il s'agit d'une maladie génétique, les femmes SIA peuvent avoir des sœurs, des nièces ou des tantes également atteintes, qui pourront leur prodiguer aide et conseils.

De nombreuses femmes SIA se marient et adoptent des enfants. Elles savent d'emblée, et leurs partenaires aussi, qu'elles ne pourront être enceintes, et elles planifient leurs vies et leurs carrières en conséquence.

Ceci sera sans doute moins pénible que l'expérience des 10% de couples qui découvrent après plusieurs années de mariage que l'un ou l'autre est stérile. On rencontre des femmes SIA dans toutes les couches de la société.

Les femmes qui le désirent ont accès aux services de soutien. Quand c'est nécessaire, le médecin peut orienter sa patiente vers un psychologue ou un travailleur social. De nombreuses femmes trouvent qu'il leur est très utile de rencontrer d'autres femmes SIA.



Les groupes de soutien

Un groupe de soutien international pour les personnes atteintes du SIA et leurs familles a été constitué. De nombreuses informations très précieuses sont parvenues de la part d'adultes atteints, aidant les médecins à trouver de meilleurs moyens d'aider les jeunes filles et jeunes femmes à vivre avec ce diagnostic.

Des lettres d'information régulières sont publiées, ce qui permet des échanges de vues et d'expériences.

Des groupes de soutien sont constitués dans plusieurs pays.

Leurs coordonnées sont régulièrement tenues à jour sur le site Internet du groupe international, dont l'adresse est :

<http://www.medhelp.org/www/ais/>

Ce site renferme également de nombreuses informations utiles et disponibles en plusieurs langues.



L'HISTOIRE DE SHERRI

En Août 1997, l'auteur a eu la chance de rencontrer Sherri Groveman, représentante du groupe de soutien SIA des Etats-Unis, lorsqu'elle fut invitée à Sydney pour prendre la parole à la réunion scientifique annuelle du groupe des pédiatres endocrinologues d'Australie et d'Asie. Voici son histoire, racontée avec ses propres mots.

Mon arrivée dans ce monde il y a 38 ans fut une fête pour ma famille, parce que j'étais la première fille après deux garçons. Cependant, 10 jours après ma naissance, des hernies apparurent et l'opération qui fut alors réalisée révéla que j'avais des testicules. Les investigations ultérieures confirmèrent le diagnostic. J'avais le SIA.

Comme à de nombreuses femmes SIA élevées en des temps moins éclairés, on ne me dit pas la vérité sur ma maladie. J'ai dû me débrouiller moi même dans une bibliothèque médicale à l'âge de 20 ans. Je pense que c'est regrettable parce c'est le fait que ma famille ne m'ait rien dit qui m'a fait le plus souffrir, plus que mes gonades ou mes chromosomes. Il me semble qu'avec un soutien familial et des conseils, il n'y pas de raison qu'une femme SIA soit détruite par le fait de savoir la vérité. Ceci dit, il est clair que toute jeune femme qui comprend la vérité va passer par une période de souffrance. A mon avis, il s'agit d'un aspect normal et sain du fait de s'accommoder d'un handicap quel qu'il soit.

Il est regrettable que les médecins (et parfois les parents) négligent les difficultés rencontrées par une jeune femme qui n'a pas de cycle menstruel (ce qui dans cette société représente une étape rituelle dans le devenir d'une femme), ni de pilosité pubienne. Ces problèmes peuvent paraître mineurs à un certain niveau, mais en réalité il s'agit de véritables sources d'angoisse pour celles d'entre nous qui y sont confrontées. Je me souviens de toutes mes copines parlant de leurs règles et je me sentais exclue de cette discussion, effrayée qu'elles n'apprennent que j'étais différente. Jusqu'à ce jour, je tremble qu'on ne me voie nue sous la taille, car j'ai peur qu'on soit choqué par mon absence de poils pubiens.

J'espère également que les médecins vont poursuivre la recherche sur la question de la longueur du vagin. Ceci a été un véritable problème dans ma vie, et je suis déçue que si peu soit fait dans ce domaine, alors que la communauté médicale dépense tant d'argent et d'énergie pour développer de nouveaux traitements de la stérilité. Bien heureusement, ceci n'est pas un problème pour nous toutes, mais pour celles d'entre nous qui ont un vagin court, il est extrêmement important.

Bien sûr, le fait de ne pas pouvoir avoir d'enfant biologique m'a également attristée. Mais j'ai choisi de mettre toute mon énergie dans ma carrière et mes amitiés... Cependant, j'ai plusieurs amies SIA qui ont adopté des enfants, et qui ont élevé des enfants placés. Ces femmes, qui ont su surmonter leurs propres difficultés, sont particulièrement bien placées pour aider leurs enfants à passer à travers les problèmes psychologiques de l'adoption.

Soigner toutes les cicatrices émotionnelles résultant du SIA a été un long parcours pour moi. Mais la chose la plus importante pour y parvenir a été ma participation aux groupes de soutien. Rencontrer d'autres femmes qui ont eu les mêmes expériences que moi, et avoir un groupe d'amies qui savent ce que c'est que d'affronter les mêmes problèmes que les miens, m'a été utile par dessus tout. Je me sens désormais beaucoup plus à l'aise avec toute la problématique du SIA.

J'ai maintenant dit à plusieurs amis proches que j'ai le SIA, et chaque fois je suis surprise que ces amitiés s'en trouvent renforcées. En effet, j'ai réalisé que le fait de partager mon secret le plus intime avec des amis les a libérés à leur tour pour partager eux aussi leurs plus grands secrets avec moi.

C'est fantastique qu'il existe ce groupe de soutien pour diffuser les informations les plus récentes sur le SIA, et procurer un soutien psychologique et des encouragements. J'ai maintenant des amies qui ont le SIA dans le monde entier, ceci a été un autre avantage formidable de participer au groupe. Nous parlons, nous rions, nous pleurons, et des liens se créent. Rencontrer des femmes brillantes, intéressantes et qui ne se sentent pas exclues par le fait d'avoir le SIA, ceci m'a permis de comprendre comment les autres pouvaient me voir de même. Je me suis trouvée libérée d'un fardeau énorme !

Aussi étrange que cela puisse paraître, je pense au bout du compte que le SIA a été une bénédiction dans ma vie. Je pense que je suis une personne plus intuitive et plus attentive aux autres à cause des souffrances personnelles que j'ai endurées. Le SIA m'a forcé à baser mon identité de femme sur ma force de caractère et ma chaleur humaine plutôt que sur des attributs physiques plus superficiels. Comme je le dis souvent, si je n'avais pas eu le SIA, j'aurais été comme mes deux frères aînés XY, alors que Dieu m'a sans doute voulu femme : le SIA est le chemin qu'il a fallu prendre pour y arriver.

Si vous lisez ceci et si vous avez vous aussi le SIA, ou êtes de la famille de quelqu'un qui l'a, je vous tends la main en signe de bienvenue. J'espère vous rencontrer un jour.

Sherri Groveman

ET POUR FINIR...

Si les lecteurs de ce livre pensent que les femmes SIA ne rient jamais de leur état, voici un petit poème que Sherri Groveman a récité à l'auteur pendant une promenade sur la plage de Sydney

***I am Woman
Hear me roar
With testes too big to ignore!***

***Je suis Femme
Ecoute moi rugir
Avec ces testicules trop gros pour qu'on les ignore***

