



Prise en charge des maladies rares du développement génital

Aspect chirurgical

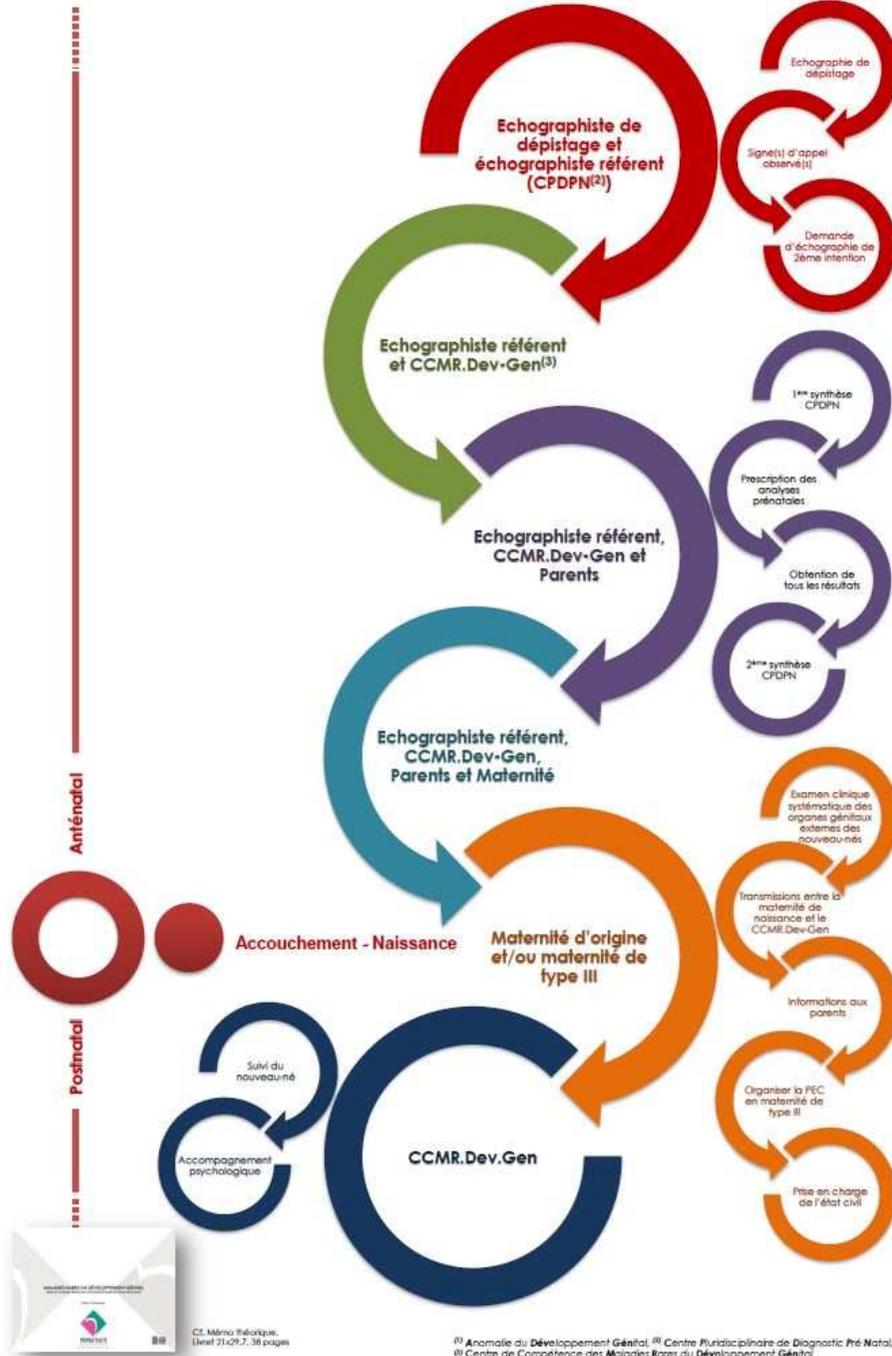


*Dr Yann Chaussy
PHU - Chirurgie Pédiatrique
CHRU Besançon*



MALADIES RARES DU DÉVELOPPEMENT GÉNITAL

Partenaires et étapes du parcours de soins d'un nouveau-né ayant une A.Dev-Gen⁽¹⁾



C3. Mémo Infokitex. [Livré 21x29,7-38 pages]

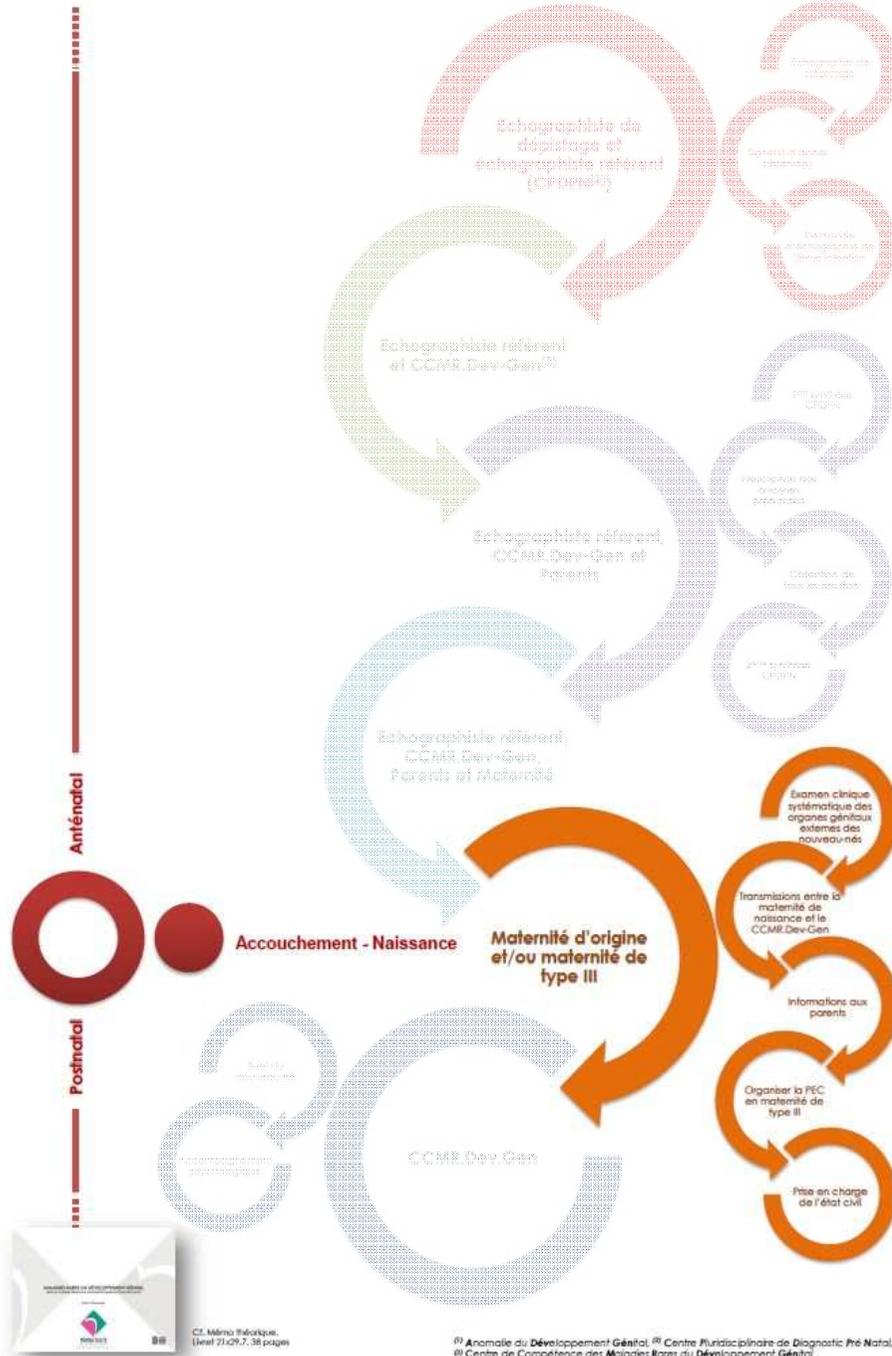
⁽¹⁾ Anomalie du Développement Génital. ⁽²⁾ Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Pré-Natal. ⁽³⁾ Centre de Compétence des Maladies Rares du Développement Génital.



© 2018 - Réseau Périnatalité de Franche-Comté 31 Janvier 2018

MALADIES RARES DU DÉVELOPPEMENT GÉNITAL

Partenaires et étapes du parcours de soins d'un nouveau-né ayant une A.Dev-Gen⁽¹⁾



Période néonatale:
 Evaluation initiale
 Information des parents

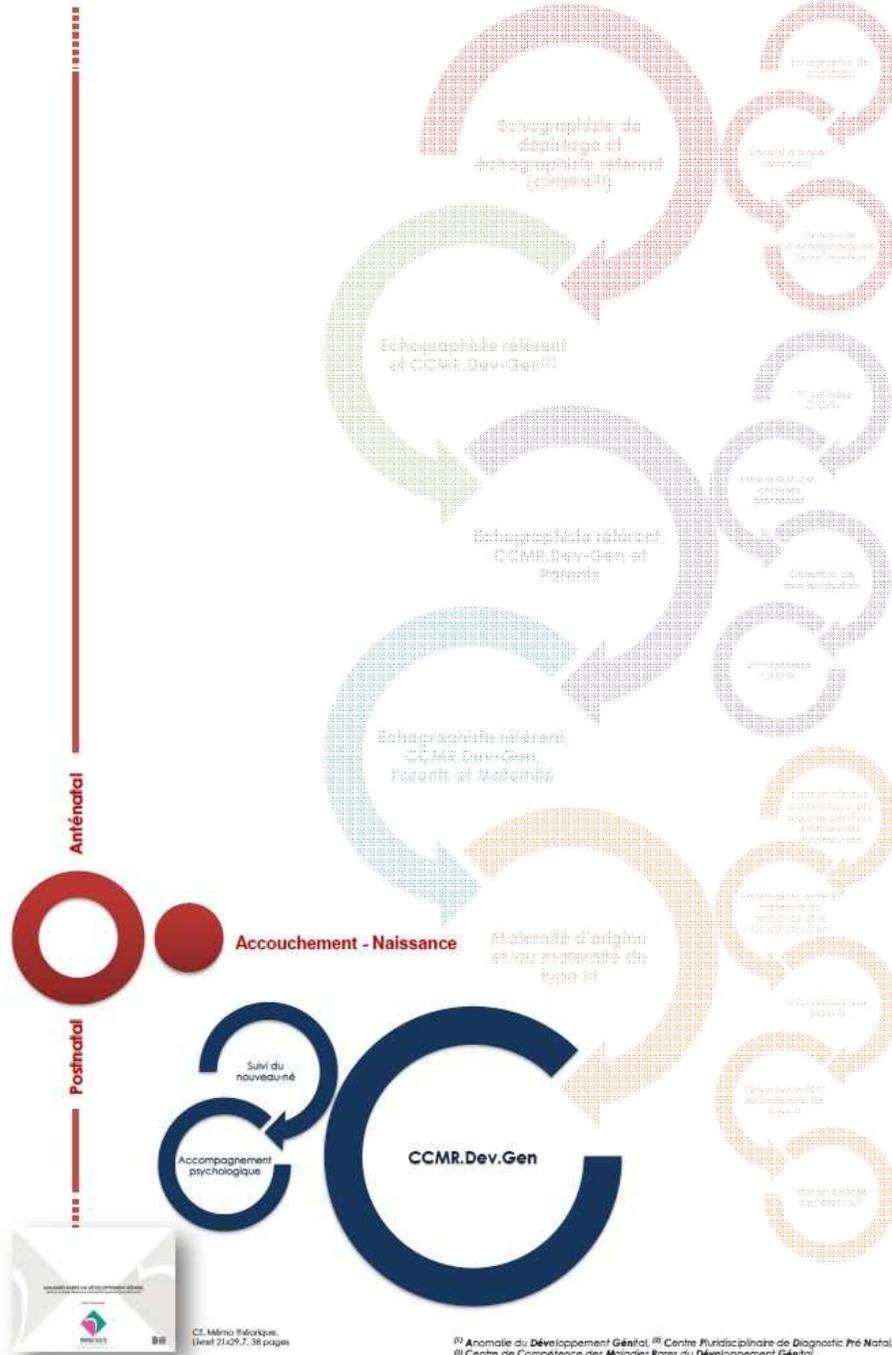


© 2018 - Réseau Périnatalité de Franche-Comté 31 Janvier 2018

⁽¹⁾ Anomalie du Développement Génital. ⁽²⁾ Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Pré-Natal. ⁽³⁾ Centre de Compétence des Maladies Rares du Développement Génital.

MALADIES RARES DU DÉVELOPPEMENT GÉNITAL

Partenaires et étapes du parcours de soins d'un nouveau-né ayant une A.Dev-Gen⁽¹⁾



Période post-natale
 Suivi du nouveau-né
 Prise en charge chirurgicale



C1. Mémo Informatif. (livret 21x29,7-38 pages)

⁽¹⁾ Anomalie du Développement Génital. ⁽²⁾ Centre Juridico-clinique de Diagnostic Pré-Natal. ⁽³⁾ Centre de Compétence des Maladies Rares du Développement Génital.



© 2018 - Réseau Périnatalité de Franche-Comté 31 Janvier 2018

Période néonatale: évaluation initiale

- Contexte difficile pour la famille
- Examen clinique initial fondamental
 - Si possible, en présence des parents
 - Si possible, en compagnie de l'endocrinologue
- Description anatomique de la situation

Période néonatale: évaluation initiale

Bourgeon génital

- Aspect, forme
- Taille
- Courbure



Bourrelets génitaux

- Fusion médiane
- Pigmentation
- Striation

Gonades

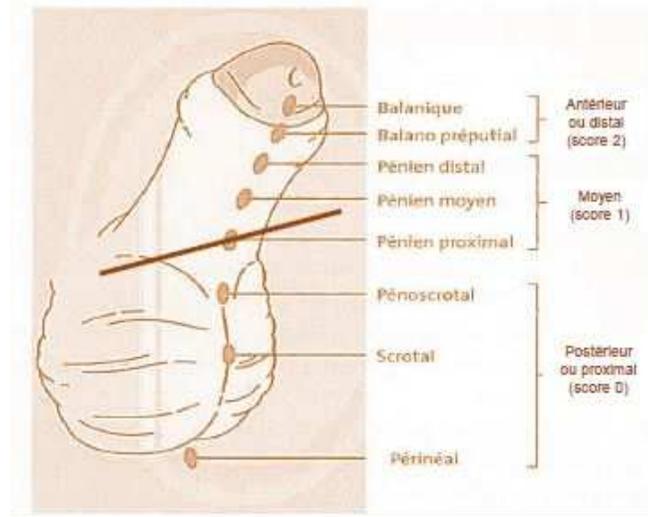
- Palpable ?
- Localisation
- Taille



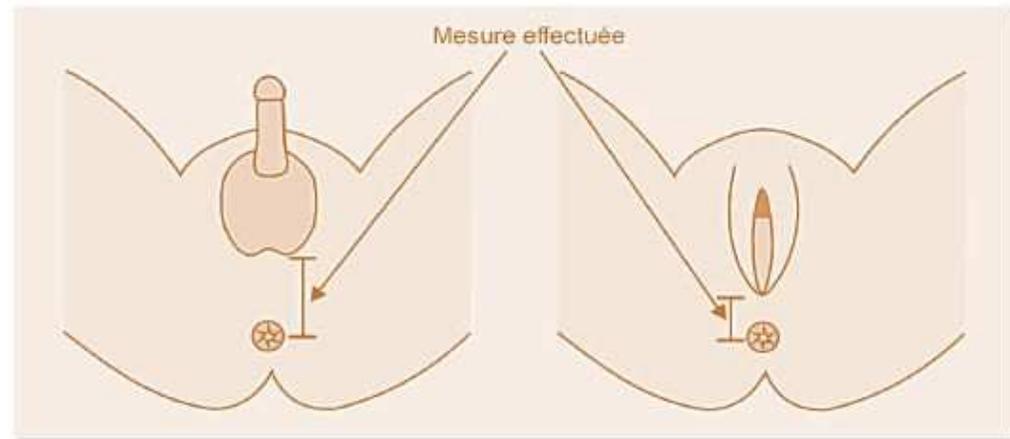
Orifice urétral

- Localisation antérieure
- Localisation postérieure
- Divergence corps spongieux

Période néonatale: évaluation initiale



Classification des hypospadias



SI $\frac{\text{Distance face ant anus - fourchette vaginale}}{\text{Distance face ant anus - base post clitoris}} > 0,5$ ALORS Signe de virilisation

Mesure de la distance ano-génitale (d'après Salazar-Martinez et Coll., 2004)

Période néonatale: évaluation initiale

- **Imagerie: échographie abdomino-pelvienne**
 - OGI
 - Gonades
- **Autres: ETF, échographie cardiaque, Rx squelette**
 - Uniquement dans les formes syndromiques
- **Génitographie, génitoscopie**
 - exceptionnelles

Période néonatale: information des parents

- Temps fondamental
- En concertation avec les autres intervenants
- Attention aux mots utilisés
- Synthèse avec l'ensemble des résultats



Période postnatale

- Suivi initial par l'endocrinologue
- RDV chirurgie pédiatrique vers l'âge de 6 mois
 - Réévaluation clinique
 - Programmation de la chirurgie

Merci de votre attention

