

Année 2017

N°

Thèse

Pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

Diplôme d'État

par

Morgane CAILLOT

Née le 8 juillet 1987 à Paris (75)

TITRE

Évaluation de l'impact psycho-social et familial d'une anorchidie congénitale de l'enfance à l'âge adulte chez les patients et leurs parents

Présentée et soutenue publiquement le **27 octobre 2017** devant un jury composé de :

Présidente du Jury : Professeur Annick TOUTAIN, Génétique, Faculté de Médecine -Tours

Membres du Jury :

Professeur Vincent CAMUS, Psychiatrie d'adultes, Faculté de Médecine – Tours

Professeur Fabrice GUERIF, Biologie et médecine du développement et de la reproduction, Faculté de Médecine – Tours

Docteur Aurélien BINET, Chirurgie pédiatrique viscérale, CCA, Faculté de Médecine - Tours

Directrice de thèse : Docteur Myriam BOUILLO, Pédiatrie, PH, CHU –Tours

DOYEN

Pr. Patrice DIOT

VICE-DOYEN

Pr. Henri MARRET

ASSESEURS

Pr. Denis ANGOULVANT, *Pédagogie*

Pr. Mathias BUCHLER, *Relations internationales*

Pr. Hubert LARDY, *Moyens – relations avec l'Université*

Pr. Anne-Marie LEHR-DRYLEWICZ, *Médecine générale*

Pr. François MAILLOT, *Formation Médicale Continue*

Pr. Patrick VOURC'H, *Recherche*

SECRETAIRE GENERALE

Mme Fanny BOBLETER

DOYENS HONORAIRES

Pr. Emile ARON (†) – 1962-1966

Directeur de l'Ecole de Médecine - 1947-1962

Pr. Georges DESBUQUOIS (†) - 1966-1972

Pr. André GOUAZE - 1972-1994

Pr. Jean-Claude ROLLAND – 1994-2004

Pr. Dominique PERROTIN – 2004-2014

PROFESSEURS EMERITES

Pr. Daniel ALISON

Pr. Catherine BARTHELEMY

Pr. Philippe BOUGNOUX

Pr. Pierre COSNAY

Pr. Etienne DANQUECHIN-DORVAL

Pr. Loïc DE LA LANDE DE CALAN

Pr. Noël HUTEN

Pr. Olivier LE FLOCH

Pr. Yvon LEBRANCHU

Pr. Elisabeth LECA

Pr. Gérard LORETTE

Pr. Roland QUENTIN

Pr. Alain ROBIER

Pr. Elie SALIBA

PROFESSEURS HONORAIRES

P. ANTHONIOZ – A. AUDURIER – A. AUTRET – P. BAGROS – G. BALLON – P. BARDOS – J.L. BAULIEU – C. BERGER – JC. BESNARD – P. BEUTTER – P. BONNET – M. BROCHIER – P. BURDIN – L. CASTELLANI – B. CHARBONNIER – P. CHOUTET – T. CONSTANTS – C. COUET - J.P. FAUCHIER – F. FETISSOF – J. FUSCIARDI – P. GAILLARD – G. GINIES – A. GOUAZE – J.L. GUILMOT – M. JAN – J.P. LAMAGNERE – F. LAMISSE – Y. LANSON – J. LAUGIER – P. LECOMTE – G. LELORD – E. LEMARIE – G. LEROY – Y. LHUINTRE – M. MARCHAND – C. MAURAGE – C. MERCIER – J. MOLINE – C. MORAINÉ – J.P. MUH – J. MURAT – H. NIVET – L. POURCELOT – P. RAYNAUD – D. RICHARD-LENOBLE – M. ROBERT – J.C. ROLLAND – D. ROYERE - A. SAINDELLE – J.J. SANTINI – D. SAUVAGE – B. TOUMIEUX – J. WEILL

ANDRES Christian	Biochimie et biologie moléculaire
ANGOULVANT Denis.....	Cardiologie
ARBEILLE Philippe.....	Biophysique et médecine nucléaire
AUPART Michel.....	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
BABUTY Dominique	Cardiologie
BALLON Nicolas.....	Psychiatrie ; addictologie
BARILLOT Isabelle.....	Cancérologie ; radiothérapie
BARON Christophe	Immunologie
BEJAN-ANGOULVANT Théodora.....	Pharmacologie clinique
BERNARD Anne.....	Cardiologie
BERNARD Louis	Maladies infectieuses et maladies tropicales
BODY Gilles	Gynécologie et obstétrique
BONNARD Christian	Chirurgie infantile
BONNET-BRILHAULT Frédérique	Physiologie
BRILHAULT Jean.....	Chirurgie orthopédique et traumatologique
BRUNEREAU Laurent.....	Radiologie et imagerie médicale
BRUYERE Franck	Urologie
BUCHLER Matthias.....	Néphrologie
CALAIS Gilles.....	Cancérologie, radiothérapie
CAMUS Vincent.....	Psychiatrie d'adultes
CHANDENIER Jacques	Parasitologie, mycologie
CHANTEPIE Alain	Pédiatrie
COLOMBAT Philippe.....	Hématologie, transfusion
CORCIA Philippe.....	Neurologie
COTTIER Jean-Philippe	Radiologie et imagerie médicale
DE TOFFOL Bertrand.....	Neurologie
DEQUIN Pierre-François	Thérapeutique
DESTRIEUX Christophe.....	Anatomie
DIOT Patrice.....	Pneumologie
DU BOUEXIC de PINIEUX Gonzague	Anatomie & cytologie pathologiques
DUCLUZEAU Pierre-Henri	Endocrinologie, diabétologie, et nutrition
DUMONT Pascal.....	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
EL HAGE Wissam	Psychiatrie adultes
EHRMANN Stephan	Réanimation
FAUCHIER Laurent	Cardiologie
FAVARD Luc	Chirurgie orthopédique et traumatologique
FOUQUET Bernard	Médecine physique et de réadaptation
FRANCOIS Patrick	Neurochirurgie
FROMONT-HANKARD Gaëlle	Anatomie & cytologie pathologiques
GOGA Dominique.....	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
GOUDEAU Alain	Bactériologie-virologie, hygiène hospitalière
GOUPILLE Philippe.....	Rhumatologie
GRUEL Yves	Hématologie, transfusion
GUERIF Fabrice	Biologie et médecine du développement et de la reproduction
GUYETANT Serge	Anatomie et cytologie pathologiques
GYAN Emmanuel.....	Hématologie, transfusion
HAILLOT Olivier	Urologie
HALIMI Jean-Michel	Thérapeutique
HANKARD Régis.....	Pédiatrie
HERAULT Olivier.....	Hématologie, transfusion
HERBRETEAU Denis.....	Radiologie et imagerie médicale
HOURIOUX Christophe.....	Biologie cellulaire
LABARTHE François.....	Pédiatrie
LAFFON Marc	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale, médecine d'urgence
LARDY Hubert.....	Chirurgie infantile
LARIBI Saïd.....	Médecine d'urgence
LARTIGUE Marie-Frédérique	Bactériologie-virologie
LAURE Boris	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
LECOMTE Thierry	Gastroentérologie, hépatologie
LESCANNE Emmanuel.....	Oto-rhino-laryngologie
LINASSIER Claude	Cancérologie, radiothérapie

MACHET Laurent	Dermato-vénéréologie
MAILLOT François	Médecine interne
MARCHAND-ADAM Sylvain	Pneumologie
MARRET Henri	Gynécologie-obstétrique
MARUANI Annabel	Dermatologie-vénéréologie
MEREGHETTI Laurent	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
MORINIERE Sylvain	Oto-rhino-laryngologie
MOUSSATA Driffa	Gastro-entérologie
MULLEMAN Denis	Rhumatologie
ODENT Thierry	Chirurgie infantile
OUAISSI Mehdi	Chirurgie digestive
OULDAMER Lobna	Gynécologie-obstétrique
PAGES Jean-Christophe	Biochimie et biologie moléculaire
PAINTAUD Gilles	Pharmacologie fondamentale, pharmacologie clinique
PATAT Frédéric	Biophysique et médecine nucléaire
PERROTIN Dominique	Réanimation médicale, médecine d'urgence
PERROTIN Franck	Gynécologie-obstétrique
PISELLA Pierre-Jean	Ophtalmologie
PLANTIER Laurent	Physiologie
QUENTIN Roland	Bactériologie-virologie, hygiène hospitalière
REMERAND Francis	Anesthésiologie et réanimation, médecine d'urgence
ROINGEARD Philippe	Biologie cellulaire
ROSSET Philippe	Chirurgie orthopédique et traumatologique
RUSCH Emmanuel	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
SAINT-MARTIN Pauline	Médecine légale et droit de la santé
SALAME Ephrem	Chirurgie digestive
SAMIMI Mahtab	Dermatologie-vénéréologie
SANTIAGO-RIBEIRO Maria	Biophysique et médecine nucléaire
SIRINELLI Dominique	Radiologie et imagerie médicale
THOMAS-CASTELNAU Pierre	Pédiatrie
TOUTAIN Annick	Génétique
VAILLANT Loïc	Dermato-vénéréologie
VELUT Stéphane	Anatomie
VOURC'H Patrick	Biochimie et biologie moléculaire
WATIER Hervé	Immunologie

PROFESSEUR DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

LEBEAU Jean-Pierre
LEHR-DRYLEWICZ Anne-Marie

PROFESSEURS ASSOCIES

MALLET Donatien Soins palliatifs
POTIER Alain Médecine Générale
ROBERT Jean..... Médecine Générale

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

BAKHOS David Physiologie
BARBIER Louise Chirurgie digestive
BERHOUET Julien Chirurgie orthopédique et traumatologique
BERTRAND Philippe Biostatistiques, informatique médical et technologies de communication
BLANCHARD-LAUMONNIER Emmanuelle Biologie cellulaire
BLASCO Hélène..... Biochimie et biologie moléculaire
BRUNAUT Paul Psychiatrie d'adultes, addictologie
CAILLE Agnès..... Biostatistiques, informatique médical et technologies de communication
CLEMENTY Nicolas Cardiologie
DESOUBEAUX Guillaume Parasitologie et mycologie
DOMELIER Anne-Sophie Bactériologie-virologie, hygiène hospitalière
DUFOUR Diane Biophysique et médecine nucléaire
FOUQUET-BERGEMER Anne-Marie Anatomie et cytologie pathologiques
GATAULT Philippe Néphrologie
GAUDY-GRAFFIN Catherine Bactériologie-virologie, hygiène hospitalière
GUILLEUX Valérie..... Immunologie

GUILLON Antoine.....	Réanimation
GUILLON-GRAMMATICO Leslie.....	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
HOARAU Cyrille	Immunologie
IVANES Fabrice	Physiologie
LE GUELLEC Chantal.....	Pharmacologie fondamentale, pharmacologie clinique
MACHET Marie-Christine	Anatomie et cytologie pathologiques
PIVER Éric.....	Biochimie et biologie moléculaire
REROLLE Camille.....	Médecine légale
ROUMY Jérôme	Biophysique et médecine nucléaire
TERNANT David	Pharmacologie fondamentale, pharmacologie clinique
ZEMMOURA Ilyess	Neurochirurgie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

AGUILLON-HERNANDEZ Nadia.....	Neurosciences
BOREL Stéphanie	Orthophonie
DIBAO-DINA Clarisse.....	Médecine Générale
LEMOINE Maël.....	Philosophie
MONJAUZE Cécile.....	Sciences du langage - orthophonie
PATIENT Romuald.....	Biologie cellulaire
RENOUX-JACQUET Cécile	Médecine Générale

CHERCHEURS INSERM - CNRS - INRA

BOUAKAZ Ayache	Directeur de Recherche INSERM – UMR INSERM 930
CHALON Sylvie	Directeur de Recherche INSERM – UMR INSERM 930
COURTY Yves	Chargé de Recherche CNRS – UMR INSERM 1100
DE ROCQUIGNY Hugues	Chargé de Recherche INSERM – UMR INSERM 966
ESCOFFRE Jean-Michel.....	Chargé de Recherche INSERM – UMR INSERM 930
GILOT Philippe.....	Chargé de Recherche INRA – UMR INRA 1282
GOUILLEUX Fabrice.....	Directeur de Recherche CNRS – UMR CNRS 7292
GOMOT Marie.....	Chargée de Recherche INSERM – UMR INSERM 930
HEUZE-VOURCH Nathalie.....	Chargée de Recherche INSERM – UMR INSERM 1100
KORKMAZ Brice.....	Chargé de Recherche INSERM – UMR INSERM 1100
LAUMONNIER Frédéric	Chargé de Recherche INSERM - UMR INSERM 930
LE PAPE Alain.....	Directeur de Recherche CNRS – UMR INSERM 1100
MAZURIER Frédéric.....	Directeur de Recherche INSERM – UMR CNRS 7292
MEUNIER Jean-Christophe.....	Chargé de Recherche INSERM – UMR INSERM 966
PAGET Christophe.....	Chargé de Recherche INSERM – UMR INSERM 1100
RAOUL William.....	Chargé de Recherche INSERM – UMR CNRS 7292
SI TAHAR Mustapha	Directeur de Recherche INSERM – UMR INSERM 1100
WARDAK Claire	Chargée de Recherche INSERM – UMR INSERM 930

CHARGES D'ENSEIGNEMENT

Pour l'Ecole d'Orthophonie

DELORE Claire	Orthophoniste
GOUIN Jean-Marie.....	Praticien Hospitalier
PERRIER Danièle	Orthophoniste

Pour l'Ecole d'Orthoptie

LALA Emmanuelle.....	Praticien Hospitalier
MAJZOUB Samuel	Praticien Hospitalier

Pour l'Ethique Médicale

BIRMELE Béatrice.....	Praticien Hospitalier
-----------------------	-----------------------

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette Faculté,
de mes chers condisciples
et selon la tradition d'Hippocrate,
je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur
et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent,
et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux
ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira
les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas
à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres,
je rendrai à leurs enfants
l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime
si je suis fidèle à mes promesses.
Que je sois couvert d'opprobre
et méprisé de mes confrères
si j'y manque.

REMERCIEMENTS

Aux membres du jury,

Madame la Professeur Annick TOUTAIN,

Professeur des Universités, Praticien Hospitalier au CHRU de Tours, Chef du service de génétique.

Je vous remercie infiniment de me faire l'honneur de présider mon jury de thèse, d'avoir consacré du temps à la lecture de ce travail et d'avoir accepté de me juger. Merci d'avoir accepté ma demande de stage au sein de votre service même si cela n'a finalement pas pu aboutir, cela aurait été un plaisir de travailler avec vous.

Monsieur le Professeur Vincent CAMUS,

Professeur des Universités, Praticien Hospitalier au CHRU de Tours, Chef du service de la Clinique psychiatrique universitaire.

Merci d'avoir consacré du temps à la lecture de ce travail et d'avoir accepté de me juger.

Monsieur le Professeur Fabrice GUERIF,

Professeur des Universités, Praticien Hospitalier au CHRU de Tours, Chef du service de médecine et biologie de la reproduction.

Merci d'avoir consacré du temps à la lecture de ce travail et d'avoir accepté de me juger.

Monsieur le Docteur Aurélien BINET,

Chef de clinique de chirurgie pédiatrique viscérale au CHRU de Tours.

Merci de m'avoir aidé à concevoir ce travail. Merci pour ton temps et ta disponibilité, ainsi que pour ta bonne humeur et ta gentillesse en garde. Merci de juger ce travail aujourd'hui.

Madame le Docteur Myriam BOUILLO,

Praticien hospitalier au CHRU de Tours, endocrinologue pédiatrique et pédiatre aux Urgences.

Merci d'avoir été là pour me donner un sujet de thèse et de mémoire, de m'avoir aidée à les concevoir. Merci de ton temps et de ta disponibilité surtout dans le rush final. Ça sera toujours un plaisir de te revoir en congrès ou autre formation, partout en France !

A ceux qui ont contribué à ce travail,

Les équipes d'endocrinologie pédiatrique d'Angers, de Brest, de Nantes, de Poitiers, de Rennes et de Tours ; médecins et secrétaires qui m'ont aidée à retrouver tous ces dossiers, bien difficiles à mettre la main dessus.

Aux patients et leurs parents qui ont donné de leur temps pour participer à cette étude. J'espère que mon travail pourra les aider autant qu'ils m'ont aidée. J'ai beaucoup appris au cours de nos entretiens. Je vous remercie encore mille fois !

A mes collègues,

Ma petite promotion d'internes de pédiatrie : Anne-Sophie, Charlotte, Chloé, les deux Claire, Laetitia et Maëva, merci pour tous les bons moments passés à vos côtés, en stage comme en

dehors, moi qui suis arrivée comme un cheveu sur la soupe le premier jour !

A mes autres copains internes de Méd' Gé' (qui n'ont toujours pas passé leur thèse pour beaucoup!)

Marie-Ange, Thibaut, Manu, Solveig, Odile, Rémi et tous les autres !

A tout ceux avec qui j'ai pu travailler ou pas, et qui sont devenus mes amis,

Jessica, Pauline, Myriam, Camille, Laure, Aurélie, Oriane pour les plus « vieilles » et tous les internes de pédiatrie de Tours : Julien, Clémence, , Violette, Caroline, Marine, Laure et tant d'autres.

Spéciale dédicace à Mathilde, une co-interne en or, et Maximilien, un chef de clinique au top qui m'ont supportée durant ces dernières semaines difficiles ! Encore merci à vous !

A toute l'équipe d'endocrinologie pédiatrique du CHU d'Angers,

Mr Coutant, Natacha, Aurélie, Anne, Mathilde, Stéphanie, Mireille, Claire, Sophie, Valérie, Céline, Jennifer, Hélène et mes supers co-internes Gwenaëlle, les deux Lucie, et Ritha. Vous êtes tous formidables ! Ça a été les 6 meilleurs mois de mon internat !

Aux équipes des Urgences adultes et de gériatrie d'Orléans, des services de pédiatrie d'Orléans, de Blois, de réanimation, de néonatalogie, d'USP et de neurologie de Tours. Merci pour votre bonne humeur et ces bons moments passés à vos côtés.

A ma famille,

A Guillaume, qui me supporte depuis plus d'un an, malgré la distance, mais qui bientôt devra me supporter tous les jours ! J'ai hâte d'y être, même si je quitte la Touraine avec un petit pincement au cœur. Merci pour ton amour, ton soutien même si je râlais (et râlerai toujours...) sans arrêt, ton humour et ta gentillesse. Je t'aime.

A mes parents, Christine et Sylvain qui m'ont toujours soutenu tout au long de ces loooooongues années d'études de médecine, et d'être fiers de moi. J'en vois enfin le bout. Je m'éloigne encore plus mais je vous ramènerai le soleil en Normandie ! (ou pas). A Marion et Yohann, the Bro Team ! Je vous aime !

A Nelly, Patrice, Sylvie, Philippe, Nathalie et Éric et Aude, Hadrien, Thibaud, Mathieu, Loréna et Quentin : tantes, oncles, cousins et cousines. A Suzanne et Christiane, mes grands-mères. Merci de m'avoir toujours soutenue et encouragée !

A mes amis,

Encore une fois Marie-Ange, mais tu sais à quel point je t'adore même si je te charrie souvent (oui c'est une preuve d'amour !), Jojo, Simon, Loïc, Charles, Lucas, Julie, Anthony, Aure-line, Jordan, Aline, Mimi et Doc, Merriel (à l'autre bout du monde !) et ma petite Laura, amie d'enfance pour toujours !

Encore merci à tous de votre soutien !

RESUME

L'anorchidie congénitale est une pathologie rare touchant 1/20000 enfant de sexe masculin. Elle représente 5% des cryptorchidies et fait partie des troubles du développement sexuel. Un traitement hormonal substitutif par testostérone et une aide médicale à la procréation sont nécessaires. Nous avons étudié l'impact psycho-social et familial de cette pathologie chez ces patients et leurs parents.

Nous avons inclus les patients de 4 Centres Hospitaliers Universitaires, dont le diagnostic d'anorchidie congénitale était confirmé. Nous avons interrogés les patients et leurs parents de façon individuelle par entretien téléphonique semi-dirigé, basé sur un questionnaire préétabli conçu pour notre étude. Nous avons évalué le bien-être de l'enfant, le vécu de la pathologie et l'impact sur la qualité de vie.

Trente patients âgés de 1,17 à 25 ans et leurs parents ont été inclus. L'annonce diagnostique était mal vécue par 96% des parents et les explications données sur les raisons de cette pathologie étaient jugées non satisfaisantes par 56% des parents et 11% des patients. Cependant, l'épanouissement de l'enfant était considéré comme normal pour 73 à 85% des parents, selon l'âge de l'enfant, et l'anorchidie n'avait pas eu d'impact sur leur qualité de vie (78% des parents et 67% des patients).

L'annonce diagnostique était vécue comme un choc par les parents qui ne se sentaient pas assez soutenus dans cette épreuve. Les principaux reproches faits par les parents portaient sur l'annonce diagnostique et les explications données sur les raisons de l'anorchidie. Les problématiques de la stérilité et de la parentalité restaient des points sensibles autant pour les patients que pour leurs parents.

Mots clés : Anorchidie, Disorders of Sex Development (DSD), Qualité de vie, Vécu, Impact psycho-social

ABSTRACT

Congenital anorchia is a rare pathology affecting 1/20000 male. It represents 5% of cryptorchidism and is a part of Disorders of Sex Development. A hormonal therapy substitution by testosterone and an assisted reproduction aid are necessary. We have studied the psychosocial and familial impact of this disease in these patients and their parents.

We have included patients from 4 University Hospital Centers, for whom congenital anorchia diagnosis was confirmed. We have interviewed patients and their parents in an individual way by a semi-managed phone interview, based on a pre-established questionnaire created for our study. We evaluated the well-being of the child, the experience of the pathology and the impact on quality of life.

Thirty patients aged 1.17 to 25 years and their parents were included. Diagnosis announcement was badly lived by 96% of parents and the explanations given for the reason of this pathology was considered unsatisfying by 56% of parents and 11% of patients. However, the development of child was considered as normal for 73 to 85% of parents, according to his age, and the anorchia had no impact on quality of life (78% of parents and 67% of patients).

Diagnosis announcement was lived as a shock by parents, who did not feel supported enough in this event. The main reproach made from parents related to diagnosis announcement and the explanations dealt with the reasons for anorchia. Problems of sterility and parenthood stayed a sore point both for the patients and their parents.

Key words : Anorchia, Disorders of Sex Development (DSD), Quality of life, Experience, Psycho-social impact

TABLES DES MATIERES

1. INTRODUCTION	12
2. DIAGNOSTIC D'UNE ANORCHIDIE CONGENITALE	14
2.1. De la formation du testicule à sa régression	14
2.2. Confirmation diagnostique	15
3. MATERIELS ET METHODES	17
3.1. Description de l'étude	17
3.2. Population cible	17
3.3. Méthodes	18
3.3.1. Recrutement et recueil des informations des patients	18
3.3.2. Recueil des données	18
3.3.3. Analyse des questionnaires	19
4. RESULTATS	21
4.1. Caractéristiques de la population	21
4.2. Epanouissement et regard des autres	22
4.3. Relation parents-enfants	22
4.4. Vécu de l'annonce diagnostique et de la pathologie	23
4.5. Satisfaction des explications sur la pathologie	24
4.6. Perception de soi, identité sexuelle et sexualité	25
4.7. Stérilité et parentalité	25
4.8. Evaluation de la prise en charge chirurgicale	26
4.9. Evaluation de la qualité de vie	26
5. DISCUSSION	28
5.1. Situation médicale de l'anorchidie	28
5.2. Difficultés diagnostiques	28
5.3. Justification de l'étude	30
5.4. Effectifs et recrutement	31
5.5. Epanouissement et regard des autres	32
5.6. Relation parents-enfants	34
5.7. Vécu de l'annonce diagnostique	35
5.8. Vécu de la pathologie	37
5.9. Satisfaction des explications sur la pathologie	39
5.10. Perception de soi, identité sexuelle et sexualité	42
5.11. Stérilité et parentalité	43
5.12. Evaluation de la prise en charge chirurgicale	45
5.13. Qualité de vie	47
6. CONCLUSION	50
7. ANNEXES – FIGURES	52
8. ANNEXES – TABLEAUX	54
9. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	61

1. INTRODUCTION

Le syndrome d'évanescence testiculaire est identifié sous différentes appellations: régression testiculaire (*testicular regression syndrome*) ou *vanishing testis syndrome* dans la littérature urologique [1-4] ou encore anorchidie congénitale. C'est une maladie rare touchant environ 1/20000 enfant de sexe masculin [1,3-6]. Elle représente 5% des cryptorchidies [1,2,6,7]. Cette pathologie fait partie de la famille des troubles du développement sexuel (*Disorders of Sex Development, DSD*) et plus particulièrement des dysgénésies gonadiques. Elle a été décrite pour la première fois dans les années 1970 [8]. Elle est bien connue des endocrinologues et chirurgiens viscéraux pédiatriques mais sa rareté fait qu'un retard diagnostique est possible par méconnaissance des médecins qui voient l'enfant à la maternité ou qui le suivent par la suite. Elle peut être prise à tort pour une cryptorchidie unilatérale ou bilatérale, diagnostic rassurant. La prévalence est possiblement sous-estimée par erreur diagnostique avec une cryptorchidie bilatérale. [4]

Nous nous sommes intéressés aux patients atteints de ce syndrome d'évanescence testiculaire, qui consiste en l'absence de tissu testiculaire fonctionnel. Ceci induit d'une part, l'absence de sécrétion de testostérone et donc l'absence de puberté spontanée qu'il faudra induire par une chimiothérapie substitutive, à l'âge adapté et qui sera poursuivie à l'âge adulte; d'autre part, une stérilité qu'il faudra prendre en charge. A visée esthétique, il est toujours proposé à ces garçons de pratiquer la pose de prothèses testiculaires lorsqu'ils en sont demandeurs.

A ce jour, aucune étude évaluant l'impact psychologique, social et familial de cette pathologie chez ces patients ou chez leurs parents n'a été publiée. Le temps de la consultation ne nous permet pas ou peu d'aborder cet aspect de la pathologie, des répercussions possibles sur la vie quotidienne des personnes atteintes ou de leur entourage.

Notre étude avait pour but d'évaluer l'impact psychologique, social et familial de cette pathologie chez les patients eux-mêmes et leurs parents, de l'enfance à l'âge adulte. Nous avons recueilli également les points qui posaient le plus de problèmes dans cette pathologie, les reproches éventuels faits aux soignants afin de trouver des pistes d'amélioration de la prise en charge.

2. DIAGNOSTIC D'UNE ANORCHIDIE CONGENITALE

2.1. De la formation du testicule à sa régression

L'établissement du sexe génétique est basé sur les chromosomes sexuels X et Y au moment de la fécondation. La présence de la région SRY (*Sex determining Region of chromosome Y*) située sur le bras court du chromosome Y détermine le sexe génétique masculin. La gonade indifférenciée apparaît vers la 4^{ème} semaine de grossesse (SG).

L'établissement du sexe gonadique regroupe la détermination puis la différenciation de la gonade bipotentielle en testicule chez l'homme, sous l'influence de plusieurs gènes (Figure 1). L'hormone anti-müllérienne (AMH) est la première hormone sécrétée par la gonade via les cellules de Sertoli, elle permet la régression des canaux de Müller. Elle est suivie de près par la formation, vers la 7^{ème} SG, des cordons séminifères au milieu desquels se différencient les cellules de Leydig entre les 8^{ème} et 9^{ème} SG, signant la fin de la formation testiculaire. Les gonades sécrètent de la testostérone de façon maximale entre la 8^{ème} et 20^{ème} SG, qui permet le maintien et le développement des canaux de Wolff (Figure 2).

L'établissement du sexe phénotypique résulte de la différenciation des organes génitaux externes et du sinus uro-génital sous l'action de la testostérone et de la dihydrotestostérone (DHT) (Figures 1 et 2). Les organes génitaux sont formés à partir de la 16^{ème} SG. La descente testiculaire dans le scrotum se fait entre la 11^{ème} et la 35^{ème} SG.

Dans le syndrome d'évanescence testiculaire, la disparition des deux testicules survient en général durant la période anténatale, mais peut aussi survenir durant la période périnatale. En cas de régression testiculaire bilatérale anténatale, celle-ci se fait la plupart du temps après la 16 SG [2-4,9,10] puisque les autres structures génitales masculines (prostate, vésicules séminales, verge, urètre) sont normales (Figure 3). La présence des cordons spermatiques témoigne d'une

sécrétion hormonale gonadique normale durant la formation des organes génitaux et donc de l'existence de testicules durant la vie intra-utérine [1]. Cependant, il existe parfois des anomalies du développement sexuel associées telles qu'un micropénis, qui est le plus fréquemment associé, un hypospade ou des résidus müllériens pouvant induire une ambiguïté génitale à la naissance. Il se peut alors que la disparition des testicules ou des gonades bipotentielles ait été plus précoce [1,4- 6].

De nombreuses études ont cherché une étiologie à cette pathologie. La plus probable est celle d'un accident vasculaire anténatal par phénomène de torsion induisant une ischémie puis une involution progressive des gonades, comme en témoignent les dépôts macrophagiques d'hémosidérine et de calcifications retrouvés sur les pièces étudiées en anatomopathologie des reliquats testiculaires retirés ou biopsiés lors des interventions à visée diagnostique ou thérapeutique [1-5,9]. Aucune étude à ce jour n'a permis l'identification d'une cause génétique, bien que l'implication des gènes codant pour la différenciation du testicule (SRY, SF1 via NR5A1 ou INSL3 et LGR8 T222P connus pour donner des cryptorchidies) ait été suspectée. [3,4,11] Plusieurs gènes pourraient être impliqués mais il peut y avoir un mécanisme épigénétique. Le caryotype de ces patients est toujours normal : 46,XY. A ce jour, l'explication n'est pas encore claire.

2.2. Confirmation diagnostique

Du fait de la rareté de cette pathologie et des difficultés diagnostiques possibles, le diagnostic peut se faire tardivement. Il arrive régulièrement que des testicules soient palpés en place mais soient en fait en cours d'involution. La suspicion diagnostique puis le diagnostic certain peuvent se faire des années après la naissance. En période néonatale, lors de la mini-puberté, entre 1 mois et demi et 2 mois post-natals, le diagnostic peut rapidement se faire en cas d'absence de gonade palpée, de bourses peu développées et de taux de testostérone et d'hormone anti-müllérienne (AMH) faibles voire nuls, témoignant de l'absence de tissu testiculaire [3,4]. Une exploration chirurgicale n'est alors pas nécessaire pour poser le diagnostic. Après cette

période, l'axe gonadotrope se met au repos et les dosages de base sont insuffisants. Il est alors nécessaire de pratiquer un test à l'*human Chorionic Gonadotropin* (hCG) pour détecter la réponse ou non d'un testicule en dosant la testostérone après stimulation directe du testicule. Les dosages retrouvent également des taux élevés de gonadotrophines, hormone lutéinisante (LH) et hormone de stimulation folliculaire (FSH), en faveur d'un hypogonadisme hypergonadotrope d'origine gonadique. Certaines équipes vont jusqu'à la cœlioscopie ou la laparotomie exploratrice pour confirmer l'absence de testicule ou la présence d'un reliquat non fonctionnel. Les explorations étiologiques sont faites au cas par cas en fonction de l'examen clinique, de l'âge de découverte de testicule(s) non palpé(s) ou hypotrophique(s) et de l'histoire médicale du patient.

L'enquête diagnostique peut donc être longue et complexe. La discordance entre des testicules palpés dans la petite enfance et leur disparition peut être incomprise de la part des parents d'autant qu'il n'y a pas d'étiologie certaine à cette pathologie. Les gonades peuvent mettre des mois voire des années à s'atrophier et complètement disparaître. L'annonce du diagnostic et des conséquences qui en découlent peut également être un choc.

3. MATERIELS ET METHODES

3.1. Description de l'étude

Il s'agissait d'une étude multicentrique, incluant 4 Centres Hospitaliers Universitaires (CHU) de la région Grand-Ouest de la France (Nantes, Poitiers, Rennes et Tours) afin de recueillir un effectif suffisant compte tenu de la rareté de cette maladie. Il s'agissait d'une étude de recherche non interventionnelle, qualitative dont le recueil de données s'est fait de façon prospective.

3.2. Population cible

Nous avons inclus tous les patients que nous avons pu retrouver, nés entre le 01/01/1990 et le 31/10/2016, dont le diagnostic de syndrome d'évanescence testiculaire avait été fait durant cette période, suivis ou ayant été suivis pour cette pathologie par un des CHU sus-cités.

La confirmation diagnostique reposait sur un caryotype 46 XY, l'absence de gonade ou la régression de celles-ci confirmée par des dosages hormonaux en faveur de l'absence de tissu testiculaire fonctionnel (AMH basse ou effondrée, testostéronémie de base ou après stimulation par hCG basse ou effondrée) et/ou des explorations chirurgicales prouvant l'absence de testicule fonctionnel en intra-scrotal et/ou en abdominal (vaisseaux spermatiques et canaux déférents borgnes, ou reliquat testiculaire macroscopiquement anormal et hypotrophique, analyse anatomopathologique confirmant le diagnostic)[1,5]. Tous types d'anomalies des organes génitaux associés avaient été inclus.

3.3. Méthodes

3.3.1. Recrutement et recueil des informations des patients

Le recrutement a été fait par l'intermédiaire du codage des services de chirurgie viscérale et d'endocrinologie pédiatriques des CHU concernés. En cas d'absence de codage, nous avons dû faire appel à la mémoire des praticiens qui avaient suivi ces patients. Le recueil des informations des patients a été fait à partir des dossiers de pédiatrie. Nous avons recueilli les informations suivantes : coordonnées des patients, histoire clinique et examens complémentaires nous permettant de confirmer le diagnostic pour pouvoir les inclure et d'avoir les moyens de les contacter. Nous avons obtenu l'accord auprès du C.N.I.L à Tours le 6 juillet 2017, sous le n°2017_090.

3.3.2. Recueil des données

Les patients et leurs parents ont été informés de l'étude au préalable par une lettre d'information. Puis, nous les avons contactés par téléphone pour réexpliquer notre étude et répondre à d'éventuelles questions vis à vis de notre étude. Nous les recontactons ultérieurement s'ils préféraient avoir un délai de réflexion supplémentaire et nous convenions alors d'un rendez-vous pour l'entretien téléphonique.

Les patients et leurs parents ont été interrogés par entretien téléphonique semi-dirigé, de façon individuelle, par l'intermédiaire d'un questionnaire préétabli, créé pour l'étude, personnalisé pour cette pathologie. Les parents pouvaient être interrogés seuls ou en couple selon leur souhait et leur disponibilité. L'avis de chaque parent avait été pris en compte. Les patients mineurs ont été interrogés, après accord de leur représentant légal, s'ils étaient âgés de plus de 12 ans, avaient débuté un traitement hormonal substitutif d'induction pubertaire et avaient bien reçu toutes les informations nécessaires sur les conséquences et la prise en charge de leur pathologie. Tous les sujets interrogés ont été informés de l'objectif de cette étude, du respect de l'anonymat des personnes incluses dans l'étude, de l'absence de jugement porté à leur égard, de la

possibilité de répondre ou non aux questions posées et du droit de se retirer à tout moment de l'étude sans donner de justification.

Pour chacun des participants, les questions posées étaient adaptées à l'âge du patient et sa situation. Les questions portant sur l'adolescence n'étaient pas posées aux parents des patients pré-pubères. Certaines questions nécessitaient que l'enfant soit au courant de sa pathologie, ou bien qu'il ait été opéré. Les questions concernant des chirurgies autres que la pose de prothèses, ayant eu lieu durant les premières années de vie, n'étaient pas soumises aux patients puisqu'ils ne pouvaient pas s'en souvenir.

Les thèmes abordés avec les parents étaient : l'épanouissement de leur enfant, les difficultés rencontrées par rapport à sa pathologie du point de vue personnel et familial, les explications reçues et transmises sur cette pathologie, la perception physique et psychique, la sexualité et l'identité sexuelle de son enfant, la problématique de la stérilité, la satisfaction d'une prise en charge chirurgicale si elle avait eu lieu, et enfin l'impact sur la qualité de vie de leur enfant en général.

Les thèmes abordés avec les patients étaient : le regard des autres, l'estime de soi, les difficultés rencontrées par rapport à sa pathologie du point de vue personnel et familial, les explications reçues sur cette pathologie, leur perception physique et psychique, leur sexualité et leur identité sexuelle, la problématique de la stérilité, la satisfaction d'une prise en charge chirurgicale si elle avait eu lieu, et enfin l'impact sur leur qualité de vie en général.

3.3.3. Analyse des questionnaires

Les données de ces entretiens ont été ensuite analysées par champs lexicaux. Nous avons également recherché de possibles discordances au sein d'une même famille concernant le vécu de la pathologie et de ses conséquences dans le cercle familial et en société. Nous avons également regardé si les points de vue différaient en fonction du sexe du parent interrogé.

Plusieurs réponses pouvaient être comptabilisées par participants si elles étaient jugées pertinentes, en fonction de la question posée.

4. RESULTATS

4.1. Caractéristiques de la population

Trente patients ont été inclus entre octobre 2016 et juillet 2017, âgés de 1.17 à 25 ans (moyenne à 12.5 ans). Sept soit 23 % des patients étaient majeurs. Quinze patients (50%) avaient les conditions requises pour pouvoir répondre à l'entretien. Parmi les 30 patients inclus, nous avons eu 3 refus de la part des parents de faire participer leur enfant, 1 refus de la part du patient lui-même de participer, et 2 patients n'ont pas été joignables.

Quatre couples de parents ont refusé de participer et 3 couples n'ont pas été joignables durant la période des entretiens s'étant déroulés en août et septembre 2017.

Au final, 9 patients et 27 parents ont été interrogés, parmi lesquels 21 mères et 6 pères dont 4 couples ayant répondu conjointement aux questions. Ces 9 patients étaient âgés de 13.67 à 25 ans (moyenne à 18.48 ans) dont 4 étaient majeurs. (Figure 4)

Concernant la prise en charge chirurgicale, 8 des patients inclus avaient bénéficié d'une pose de prothèses testiculaires, 6 d'entre eux ont pu être interrogés, 3 avaient également eu une cœlioscopie diagnostique dans l'enfance. En plus, 8 autres patients avaient eu ce type d'exploration chirurgicale, soit un total de 11 interventions de cœlioscopie recensées. Trois patients avaient dû avoir recours à un autre type de chirurgie (prise en charge d'une torsion testiculaire périnatale, exploration inguinale, excrèse d'un nodule ou résidu fibreux) en plus de l'exploration par cœlioscopie. Un seul des patients opérés d'une pose de prothèses avait eu à la naissance une chirurgie pour torsion testiculaire. Les 2 pères interrogés seuls étaient parents d'enfant ayant eu uniquement une cœlioscopie diagnostique. Pour les parents interrogés en couple, un seul enfant avait eu une cœlioscopie et une pose de prothèses testiculaires, les autres n'avaient subi aucune chirurgie.

4.2. Épanouissement et regard des autres (Table 1)

La majorité des parents (85% durant l'enfance et 73% durant l'adolescence) avaient constaté un épanouissement et un développement de leur enfant normal voire très épanoui. Cependant, certains notaient que l'entrée au collège était une période difficile (11%) ou que des situations particulières comme la nécessité de se déshabiller devant les autres ou de prendre des douches communes était compliquées.

Les patients avaient ressenti un regard et des attitudes sans particularité (78 à 89%) ou plutôt bienveillant et protecteur de la part de leur famille (parents et fratrie). Les personnes extérieures à la famille se comportaient d'après eux normalement durant l'enfance, pour tous les patients, ainsi qu'à l'adolescence pour 78% des patients. Un patient éprouvait de la gêne et le besoin de discrétion surtout aux regards des filles, et un autre ressentait des regards compatissants à son égard de la part des personnes au courant de sa pathologie.

4.3. Relation parents-enfants (Table 2)

Soixante-dix pourcent des parents n'avaient éprouvé aucune difficulté à se positionner en tant que parent à la naissance de leur enfant. Pour 6 mères et 2 pères, le problème s'était posé. Pour 2 de ces mères, leur enfant avait une ambiguïté génitale à la naissance avec une demande de la part des médecins de choisir un prénom mixte pour déclarer leur enfant. Pour l'un des 2 pères, un sexe féminin avait été annoncé pendant la grossesse. Les autres difficultés comprenaient :

- une naissance gémellaire difficile à gérer pour la mère
- 2 torsions testiculaires périnatales découvertes à la naissance sur des grosses bourses bleues
- une naissance prématurée associée à une ambiguïté génitale entraînant la sensation pour la mère que son enfant « ressemblait plus à un sujet d'étude qu'à un bébé » pour l'équipe soignante qui s'en occupait.

Aucun parent n'avait eu l'impression d'avoir une moins bonne opinion de leur enfant, ceci était corrélé au ressenti de la part de leur fils. Par contre, 53% des mères et 17% des pères trouvaient qu'ils avaient plus couvé leur enfant par rapport à leurs frères et sœurs, et tous avouaient que cela était dû, au moins en partie, à sa pathologie. Ceci n'était perçu que pour un seul patient. Tous les autres s'étaient sentis traités en égal par rapport à leur fratrie.

4.4. Vécu de l'annonce diagnostique et de la pathologie (Table 3)

A une seule exception, les parents avaient tous ressenti des difficultés lors de l'annonce diagnostique. L'exception concernait une maman qui s'était attendue à pire puisqu'on lui avait annoncé une possible tumeur testiculaire, et elle avait été soulagée que les médecins réfutent ce diagnostic. Les autres parents évoquaient un choc ou une annonce difficile à accepter ou à vivre par la suite pour 37% d'entre eux, une surprise, car ils ne s'attendaient pas à ce diagnostic (2 mères), et le sentiment d'être démuni pour 30% des parents. Les autres difficultés rapportées portaient sur l'existence d'une ambiguïté génitale avec une détermination de sexe décalée pour 2 mères, la nécessité d'un suivi psychologique ou bien de craintes sur l'avenir de leur enfant.

Aucun patient ne pensait que ses parents étaient responsables de leur pathologie. Par contre, 43% des mères se sentaient responsables, car pour 2/3 d'entre elles, l'anomalie s'était déroulée in utero. Pour 3 des couples interrogés ensemble, les pères n'avaient pas ce sentiment. Pour les parents qui ne se sentaient plus responsables actuellement, ils avouaient pour 33% d'entre eux, avoir eu ce sentiment initialement.

Quatre parents et 2 patients avaient évoqué avoir entendu parler de la possibilité que cette anorchidie soit secondaire à des produits phytosanitaires ou d'entretien, avec lesquels ils avaient été en contact.

Un sentiment de culpabilité était présent chez 48% des mères et 33% des pères avec, encore une fois, des divergences d'opinion au sein de 2 couples dont les mères avaient répondu par l'affirmative. La principale cause rapportée était le fait que cela se soit passé durant la

grossesse. Pour 8 mères, ce sentiment de culpabilité s'était amoindri voire avait disparu au cours du temps. Un patient avait bien ressenti la culpabilité de la part de ses parents et un autre trouvait qu'il n'y en avait pas alors qu'elle était présente chez sa mère.

4.5. Satisfaction des explications sur la pathologie (Table 4)

Cinquante-six pourcent des parents et 22% des patients se posaient encore des questions sur les raisons de cette pathologie. Le principal reproche fait par les parents était qu'ils n'avaient pas ou trop peu d'explications sur la ou les causes possibles, ou que ces explications n'étaient pas assez claires. Certains parents (5 soit 19%) et un patient pensaient que les médecins n'avaient pas non plus ces connaissances pour leur transmettre. La question d'un possible rôle à jouer dans la survenue de cette pathologie des produits phytosanitaires ou produits d'entretien avait été évoquée par 5 parents (19%) et 1 patient. Pour ceux qui ne se posaient pas de question sur l'étiologie de cette anorchidie, la moitié d'entre eux s'en était posé au début.

Concernant la satisfaction des explications délivrées par les médecins sur cette pathologie, 56% des parents et 11% des patients trouvaient qu'elles n'étaient pas suffisantes. La plupart des parents rapportaient n'avoir eu aucune explication ou n'avoir jamais su pourquoi leur fils avait cette pathologie. Parmi eux, quelques-uns pensaient que les médecins ne pouvaient pas leur expliquer ce qu'ils ne savaient pas eux-mêmes. Pour les autres participants, 44% des parents et 89% des patients jugeaient que les explications données par les médecins étaient claires et/ou avaient été données avec toutes les connaissances médicales possibles sur le sujet à ce moment.

Tous les patients trouvaient que leurs parents avaient donné des explications satisfaisantes sur les raisons de leur pathologie. Par contre, les parents pensaient leur avoir bien expliqué pour 67% d'entre eux, comme ils avaient pu, avec les connaissances qu'ils avaient sur le sujet et/ou depuis la petite enfance. Pour 22 % des parents, leur enfant n'était pas au courant de sa pathologie, ils n'avaient donc pu donner aucun renseignement sur les causes de celle-ci.

4.6. Perception de soi, identité sexuelle et sexualité (Table 5)

Toutes les personnes interrogées percevaient bien les patients en tant qu'hommes. Des doutes avaient existé chez 4 mères et 3 pères lors des investigations à visée diagnostique comme les bilans hormonaux ou le caryotype, bien qu'ils percevaient à ce moment leur enfant plutôt garçon que fille. Les parents n'avaient pas de doute sur l'attrance sexuel pour leur enfant envers les filles, sauf lorsque celui-ci était trop jeune pour qu'ils puissent se prononcer. Les patients étaient tous attirés par le sexe féminin, et avaient une sexualité active pour 67% d'entre eux. Le degré moyen de satisfaction sexuelle était évalué à 8/10, les notes variant de 6 à 10/10.

4.7. Stérilité et parentalité (Table 6)

La stérilité de leur fils posait problème à 52% des mères et 67% des pères. Ils rapportaient que c'était encore difficile à vivre pour 10% des mères et 33% des pères, que cela leur faisait surtout de la peine pour lui pour 29% des mères et 33% des pères, ou que cela les embêtait beaucoup au début mais moins actuellement.

La question de la stérilité avait été abordée avec leur enfant par 63% des parents. Trente pourcent des parents avaient l'impression que cela ne gênait pas leur fils ou qu'il ne s'en préoccupait pas pour le moment. Deux mères avaient tort sur ce point. Le fait d'être stérile dérangeait pourtant 4 patients (44%), de plus en plus à mesure qu'ils vieillissaient pour 2 patients, et les 2 autres disaient s'être faits à l'idée mais avec des difficultés à l'accepter. Parmi les 5 autres patients, 2 avouaient que cela deviendrait problématique au cours des prochaines années. Quel que soit leur opinion sur le sujet, tous les patients conscients de ce problème avaient été informés sur la possibilité d'avoir des enfants par d'autres moyens.

Le sujet de la parentalité avait été abordé par 56% des parents. Les autres parents ne l'avaient pas fait parce qu'ils trouvaient que leur enfant était trop jeune soit pour parler de ce sujet, soit pour être mis au courant de sa pathologie et/ou de la stérilité qui en découle.

Seulement 3 patients (33%) avaient réellement envisagé la parentalité sans projet concret à ce jour.

Six patients (67%) avaient déjà évoqué le problème de leur pathologie et de leur stérilité avec une de leurs partenaires. Le moment où ils jugeaient bon de l'avertir était variable selon la partenaire, et il pouvait arriver de ne pas l'en informer si la relation n'avait pas duré assez longtemps ou n'était pas considérée comme sérieuse.

4.8. Evaluation de la prise en charge chirurgicale (Table 7)

Concernant la prise en charge chirurgicale par cœlioscopie réalisée pour établir le diagnostic, 11 patients avaient eu ce type de chirurgie. Quatre parents (33%) étaient insatisfaits de la prise en charge, soit parce que le diagnostic était décevant, soit parce que le comportement du chirurgien avait été jugé incorrect par le parent. Les autres parents trouvaient que la prise en charge globale avait été de bonne qualité pour cette chirurgie.

Pour les exérèses de résidus testiculaires ou les prises en charge de torsion testiculaire périnatale, les mères des 4 patients concernés étaient satisfaites.

Concernant la pose de prothèses testiculaires réalisées chez 8 patients, 8 parents (89%) et 5 patients (83%) sur les 6 interrogés étaient satisfaits de la prise en charge et de la relation avec le chirurgien. Par contre, 1 mère n'avait pas été satisfaite du fait d'une mauvaise entente avec le chirurgien, non partagée par son fils.

4.9. Evaluation de la qualité de vie (Table 8)

Pour 67% des patients et 78 % des parents, l'anorchidie congénitale n'avait pas eu d'impact sur leur propre qualité de vie ou celle de leur enfant. Deux mères et 3 patients rapportaient tout de même que le traitement hormonal était contraignant. Pour les parents des enfants les plus jeunes, certains (5 soit 19%) éprouvaient de l'appréhension sur l'avenir à l'adolescence et l'âge adulte de leur fils. Ces craintes portaient sur l'acceptation de la pathologie

par leur enfant et son entourage (camarades, amis, partenaires). Pour les autres parents, l'anorchidie avait joué un rôle dans certaines situations qui mettaient l'enfant mal à l'aise, ou parce que le traitement par injection de testostérone était douloureux ou contraignant. D'après les 3 autres patients, la pathologie avait eu un impact soit sur leurs relations avec les autres avant la pose de prothèses testiculaires soit sur leur mode de vie.

5. DISCUSSION

5.1. Situation médicale de l'anorchidie

L'anorchidie congénitale est une pathologie rare qui n'engage pas le pronostic vital. Elle engendre 3 conséquences :

- le déficit hormonal que l'on peut substituer,
- l'aspect esthétique que l'on peut corriger mais pour lequel il faut attendre l'adolescence afin d'éviter de ré-intervenir chirurgicalement pour poser des prothèses testiculaires adaptées à la taille et l'âge de l'enfant,
- le sujet de la stérilité pour laquelle il n'y a pas de traitement et de la possibilité d'accéder à la paternité par d'autres moyens (don de sperme, adoption, élever l'enfant de sa conjointe ...), pour lesquels la compréhension requiert un certain degré de maturité de l'enfant.

La mise en place d'un traitement hormonal substitutif et la pose de prothèses testiculaires donnent à ces patients un aspect physique « normal » et améliorent la socialisation. C'est d'ailleurs la correction esthétique qui est rapportée le plus souvent, aussi bien par les patients que par leurs parents, comme améliorant la confiance en soi chez ces patients.

5.2. Difficultés diagnostiques

Le diagnostic peut facilement être retardé par confusion avec d'autres diagnostics différentiels tels qu'une cryptorchidie ou des gonades palpées jugées à tort normales. La compréhension et l'acceptation de la pathologie est d'autant plus difficile que le diagnostic est posé tardivement. Les conséquences psychologiques peuvent être plus importantes que nous le pensions chez des familles qui cachent parfois cette pathologie et n'expriment pas forcément leur détresse. L'incompréhension des familles peut être favorisée par la rareté de cette pathologie qui

la rend méconnue de la plupart des médecins, hormis les endocrinologues et les chirurgiens viscéraux pédiatriques. [1,4]. Une attitude attentiste est très souvent présente de la part des médecins généralistes et des pédiatres qui voient ces enfants en consultation et qui pensent que les testicules vont descendre spontanément, une cryptorchidie étant beaucoup plus fréquente qu'une évanescence testiculaire. Ceci peut engendrer par la suite un sentiment de méfiance chez ces parents envers le(s) médecin(s) qui n'a/ont pas su repérer le problème de leur fils et induire, d'après eux, un retard diagnostic.

Ainsi, la principale difficulté n'est pas d'établir le diagnostic puisque des dosages hormonaux de base ou après stimulation par hCG peuvent suffire [3,4], mais réside dans la détection clinique des cas suspects d'être atteints. En cas d'une autre anomalie des organes génitaux externes associée, les explorations à visée diagnostique sont réalisées très rapidement. L'anorchidie congénitale se présente le plus souvent par une régression testiculaire bilatérale isolée, où des « testicules » peuvent être palpés ou non. Si un ou deux testicules ne sont pas palpables dans les bourses, le diagnostic le plus fréquent reste la cryptorchidie. Si les deux testicules sont palpés, ils peuvent être considérés comme des testicules normaux et en place, si l'hypotrophie des gonades est modérée. En effet, les résidus testiculaires non fonctionnels peuvent mettre des mois voire des années avant de complètement disparaître. Certains parents ont pu constater par eux-mêmes la régression progressive des testicules de leur enfant, s'ils étaient bien descendus dans les bourses.

Une cryptorchidie est présente chez 3% des nouveau-nés à terme. Les testicules ne sont pas palpables dans 10 à 20% des cryptorchidies, et parmi ces cas, les syndromes d'évanescence testiculaire représenteraient 35 à 60% des cas [5]. En cas de doute clinique ou après des dosages hormonaux suspects, il est possible de proposer des explorations chirurgicales en fonction du tableau clinique : une exploration inguinale, une cœlioscopie ou, très rarement de nos jours, une laparotomie.

5.3. Justification de l'étude

Nous souhaitions évaluer le vécu de cette pathologie de l'enfance à l'âge adulte, chez ces patients atteints d'une anorchidie congénitale ainsi que chez leurs parents, aussi bien d'un point de vue psychologique personnel que familial et social. Pour se faire, nous avons choisi d'interroger les patients et leurs parents de façon individuelle, à l'aide d'un questionnaire créé dans le cadre de notre étude, par entretien téléphonique semi-dirigé. Nous avons fait ce choix pour ne pas avoir à faire revenir ces personnes dans des centres où ils ne consultaient plus forcément, de pouvoir plus facilement les interroger en fonction de leurs disponibilités et de pouvoir expliquer des questions éventuellement mal comprises. Ceci permettait également d'obtenir des réponses plus spontanées et honnêtes que n'aurait pu le faire un auto-questionnaire et de pouvoir aborder des points sortant du cadre du questionnaire, sur lesquels ils souhaitaient s'exprimer, mais qui nous permettait de mieux comprendre leur vécu personnel. Pour les patients mineurs, nous passions par l'intermédiaire des parents qui s'entretenaient avec leur enfant pour savoir si ce dernier souhaitait participer et, si tel était le cas, nous donnaient leur accord parental.

Aucune étude n'avait évalué à ce jour le vécu de la pathologie au cours de leur vie chez des patients anorchides et leurs parents. D'autres études recherchaient à évaluer le bien-être ou la qualité de vie chez des patients DSD, tous types confondus [12-14]. Les résultats de ces études n'étaient donc pas applicables à notre population spécifique de patients puisque les populations principales de patients concernées dans ces études étaient des femmes ayant une hyperplasie congénitale des surrénales, ou des patients avec un syndrome d'insensibilité partielle ou complète aux androgènes. Ces patients avaient des problématiques tout autre telles que le choix du sexe génital et civil, la prise en charge chirurgicale d'atteintes variables des organes génitaux, un risque vital précoce pour certains types d'hyperplasie congénitale des surrénales. De nombreux autres types de DSD étaient étudiés, dont probablement quelques 46,XY DSD comme le syndrome d'évanescence testiculaire, mais de faible représentativité pour la pathologie que

nous souhaitions prendre en compte [15-18]. Le détail de ce type de DSD dans les études n'était pas précisé.

5.4. Effectifs et recrutement

Nous avons tentés de recruter tous les patients atteints de cette pathologie nés entre 1990 et 2016, suivis ou ayant été suivis dans 4 CHU de la région Grand-Ouest. Il est possible que tous les patients concernés n'aient pas pu être retrouvés. D'une part, pour les patients actuellement adultes, ils ont pu être suivi pour une dysgénésie gonadique de diagnostic tardif, ou bien avoir été considérés comme porteur d'une cryptorchidie bilatérale sans que le diagnostic d'anorchidie congénitale n'ait pu être posé. D'autre part, le codage des passages de ces patients est rarement fait sous la dénomination d'anorchidie congénitale (Q55.0) et la recherche de ces patients se perd donc à travers de nombreux autres diagnostics possibles. Dans certains centres, les consultations se font sans codage spécifique, ce qui nécessite de faire appel à la mémoire des praticiens, ce qui rend plus difficile de retrouver les patients les plus âgés. Pour ceux-ci, certains ont été suivis par des praticiens actuellement à la retraite avec un relais médical réalisé avant l'arrivée des praticiens actuellement en poste dans ces CHU.

Bien que nous ayons pu recruter des patients dans 4 CHU, 2 autres CHU devaient initialement participer, ceux d'Angers et Brest. Ceci n'a pas pu être possible du fait de difficultés administratives pour retrouver les patients atteints (absence de codage spécifique) ou d'une discordance d'opinion entre les correspondants informatiques et libertés (CIL) de 2 CHU sur le caractère interventionnel ou non de notre étude.

Les coordonnées disponibles au sein des CHU étaient celles des parents, qui n'ont pas tous pu être joints, et les coordonnées des patients majeurs n'étaient pas répertoriées. Certains n'effectuaient probablement plus leur suivi dans un CHU ou bien les coordonnées n'étaient plus à jour. Nous étions donc obligé de passer par l'intermédiaire des parents pour pouvoir contacter les patients. Lorsque les coordonnées étaient correctes, il est arrivé que nous n'ayons pas eu de

retour des parents par rapport à la lettre d'information qu'ils avaient bien reçue. Soit ils voulaient participer mais avaient mis cela de côté et/ou avaient oublié, soit ils refusaient de participer à l'étude mais nous avons dû les contacter par téléphone pour avoir connaissance de leur choix. Il n'avait pas été possible de joindre quelques parents à temps, malgré plusieurs messages laissés. Même si les parents acceptaient de participer, certains refusaient que nous contactions leur fils sans que nous ne sachions s'il aurait souhaité participer. Certaines coordonnées étaient erronées suite à un déménagement, avec parfois au moins un numéro de téléphone encore à jour.

Nous aboutissons donc à des effectifs faibles mais pour une pathologie rare qui, rappelons-le, touche 1/20000 garçons. La plupart des pères avaient été interrogés conjointement avec leur femme. Ceci rend l'interprétation des chiffres difficile concernant la divergence d'opinion entre parents et patients d'une part, et concernant la divergence d'opinion des parents selon le sexe du parent du fait de la faible représentation des pères, d'autre part. Cependant, nous n'avons reçu que 4 refus sur 30 de la part de parents et 1 sur 15 de la part d'un enfant de participer à notre étude. Les autres cas exclus étaient des parents non joignables ou des refus des parents d'interroger leur fils. La participation restait donc satisfaisante. Les 9 patients interrogés étaient en moyenne un peu plus âgés (18,48 ans) que les 15 patients inclus initialement dans la cohorte (âgés de 12 à 25 ans, moyenne à 17,93 ans), ce qui peut influencer certaines réponses en fonction du degré de maturité et du recul par rapport à la maladie. Nous ne pouvions pas non plus savoir si les patients non interrogés étaient plus affectés par leur pathologie, mais les parents avaient l'air de penser que nos questions pourraient les déranger. Cela pouvait potentiellement induire un biais de sélection. Pour les patients les plus âgés et leurs parents, un biais de mémorisation était également possible puisque certaines questions portaient sur des événements anciens, dont seuls les souvenirs les plus marquants restaient en mémoire.

5.5. Epanouissement et regard des autres

D'après la plupart des parents, leur enfant jouissait d'un épanouissement tout à fait comparable aux autres enfants. Les patients percevaient un comportement normal de la part des

membres de leurs familles, ou alors qualifié comme bienveillant et protecteur par certains (11 à 22%). Ceci s'explique, comme nous l'ont fait remarquer certains patients eux-mêmes, par le fait que cette pathologie est peu visible, avec seulement un aspect de bourses vides. Les situations à risque de dévoiler celle-ci sont peu fréquentes et nécessitent que l'enfant se déshabille devant autrui. Les patients avaient parfois des méthodes d'évitement mais certains s'empêchaient de pratiquer certaines activités collectives pour ne pas devoir prendre de douche en commun avec d'autres camarades. D'autres n'étaient pas gênés de devoir se déshabiller devant d'autres élèves et ceux-ci ne leur avaient pas fait de remarques. Un patient avait fait le choix de mettre au courant une grande partie de sa classe et n'était le sujet d'aucune remarque vis à vis de son anomalie. Les parents ou un(e) aîné(e) jouaient parfois un rôle de protecteur du point de vue de l'enfant, ce qui peut être le cas en dehors de tout problème médical.

La pré-adolescence puis l'adolescence, au moment de l'entrée au collège notamment, étaient vécues comme une période difficile pour certains parents. Cette époque représente pour beaucoup la période la plus à risque d'être critiqué et de devenir la « tête de turc », celle où les enfants sont les plus méchants les uns envers les autres. Pour les parents des jeunes enfants scolarisés en maternelle ou en primaire, cela pouvait être une source importante d'appréhension. L'inquiétude ressentie durant cette période était peut-être sous-estimée dans nos résultats pour les parents des patients les plus âgés qui ne se souvenaient peut-être pas de certaines difficultés éprouvées à ce moment. L'adolescence et les relations avec les filles étaient source de timidité ou de gêne pour certains patients. Un seul avait soulevé ce point par rapport au regard des autres, mais les patients rapportaient régulièrement qu'ils avaient un contact et des relations plus faciles envers les autres, et particulièrement envers la gente féminine, après la pose de prothèses testiculaires. Leur confiance en soi s'en trouvait accrue après cette intervention. Un patient avait noté une différence de comportement de la part des personnes qu'il avait mis au courant de sa situation, avec l'apparition d'attitudes plus compatissantes. Ce changement de comportement est sûrement dû au fait de passer d'un état « sain » à un état « malade » avec une « malformation »

aux yeux des autres, avec un sentiment possible de pitié. En effet, cette pathologie ne se devine pas en dehors des situations de nudité et le traitement par testostérone mime très bien une puberté normalement acquise.

5.6. Relation parents-enfants

Même si le diagnostic d'anorchidie avait pu être suspecté à la naissance pour quelques-uns, la plupart des parents n'avait pas eu de difficulté à se positionner en tant que tels à la naissance. Nous avons recensé 2 cas d'ambiguïté génitale à la naissance assez importants pour que les médecins aient demandé aux parents de choisir un prénom mixte en attendant de connaître le sexe définitif de leur enfant. Ceci est une épreuve très difficilement vécue par les parents concernés. Une maman nous avouait qu'elle regrettait d'avoir écouté les médecins et d'avoir choisi un prénom mixte et l'autre avait pu échapper à ce choix. Actuellement, il n'est plus recommandé d'avoir ce genre d'attitude, délétère pour les parents et les enfants, d'imposer un prénom non choisi et potentiellement stigmatisant. Les explorations telles que la réalisation du caryotype (ou du moins la recherche du SRY) et les bilans hormonaux précoces, dont les résultats peuvent être rapidement rendus, permettent de surseoir temporairement à la déclaration auprès de l'état civil, pour cause médicale et d'éviter ce genre de pratique.

Une de ces mères avait en plus à gérer la prématurité de son bébé, ce qui lui donnait l'impression que son enfant « ressemblait plus à un sujet d'étude qu'à un bébé », d'après ses dires. Tout ceci rendait le vécu de la naissance très difficile. Elle nous racontait aussi que parfois, lorsqu'elle venait voir son bébé hospitalisé, les nombreux soignants qui étaient autour de lui s'éloignaient d'un coup sans vraiment lui adresser la parole. Pour des cas rares comme ceux-là, il est important de former les étudiants certes, mais il serait souhaitable d'impliquer les parents dans les explications sur la pathologie, car ceux-ci peuvent se sentir alors mis à l'écart, alors qu'il s'agit de leur enfant.

Une autre mère avait eu des difficultés liées à une grossesse gémellaire compliquée par la suite d'un baby blues. Le diagnostic avait été posé plus tard. Deux mères avaient été confrontées à une prise en charge de torsion testiculaire périnatale avec, pour l'un des bébés, la nécessité de le transférer au CHU pour l'opérer en urgence. Le testicule n'avait pas pu être sauvé mais la fonctionnalité de l'autre avait été suggérée aux parents.

Presque la moitié des parents (44%) avaient le sentiment d'avoir plus couvé leur enfant atteint d'anorchidie que leurs autres enfants. La raison évoquée était sa pathologie et parfois associée à son rang de naissance (aîné ou benjamin) ou à sa naissance prématurée. D'après eux, ils ne le faisaient pas de façon excessive, ce qui pourrait expliquer que seul un des patients ait ressenti cette différence. Certains parents disaient qu'ils avaient eu cette attitude principalement au cours des mois ou des années suivant le diagnostic et qu'ensuite ils avaient fait en sorte de traiter tous leurs enfants de la même façon. Les patients seraient alors trop jeunes pour pouvoir se souvenir de telles choses et ceci expliquerait la divergence entre le ressenti des parents et des patients.

5.7. Vécu de l'annonce diagnostique

Hormis une mère, tous les parents avaient difficilement vécu l'annonce du diagnostic de leur enfant. Certains avaient été informés au cours des explorations étiologiques que l'absence de testicule fonctionnel était une des possibilités, mais souvent annoncée comme étant la moins probable. Même s'ils étaient préparés à cette éventualité, les parents espéraient qu'au moins un des testicules fonctionne, plus pour sa fonction reproductive que pour sa fonction endocrine. L'annonce était perçue comme un choc ou au minimum une surprise pour nombre de parents, qui se sentaient alors démunis. En effet, les conséquences de cette pathologie sont alors expliquées aux parents à ce moment, et il n'y a aucune mesure active à prendre jusqu'à la puberté, qu'il faudra induire par chimiothérapie substitutive. Il leur n'est proposé de les revoir en consultations que plusieurs années après, voire seulement un peu avant la puberté. Un sentiment d'abandon était exprimé par plusieurs parents, se retrouvant seuls avec leur enfant, sans savoir comment lui

expliquer les choses. Un suivi psychologique a été nécessaire pour certains mais rarement proposé par les médecins prenant en charge l'enfant à cette époque. Là encore, ils se sentaient parfois délaissés à devoir chercher seuls un soutien extérieur.

La manière d'effectuer cette annonce a été compliquée pour certaines familles, car réalisée par téléphone. Quelques parents nous ont rapportés que le chirurgien qui avait réalisé les explorations diagnostiques, les avaient informés par téléphone et non en face à face, de l'absence de testicules retrouvés. Les conséquences étaient brièvement indiquées au parent contacté. Des parents n'avaient alors pas bien compris tout ce qui leur avait été expliqué et s'étaient parfois imaginé une maladie mortelle pour leur enfant. Ainsi, les parents se retrouvaient avec un sentiment d'incompréhension important, « une sensation de flottement » disait une mère, voire de peur, en attendant de voir un endocrinologue pédiatrique qui pourrait alors leur expliquer clairement la pathologie de leur enfant et répondre à leurs questions. Ceci accentue d'emblée le vécu néfaste de l'anorchidie au sein de ces familles, qui peuvent mettre d'autant plus de temps à accepter la maladie.

En plus de l'impact psychologique et la crainte pour le futur de leur enfant, les parents se retrouvaient isolés et ne savaient pas à qui ils pouvaient en parler. Certaines familles préféraient limiter l'information, la famille proche était parfois rapidement mise au courant, mais pas toujours. Pour une famille, la fratrie n'était toujours pas au courant alors que le patient était actuellement adulte. Les autres parents expliquaient qu'ils souhaitaient que leur fils choisisse, quand il sera grand, qui il voudrait mettre au courant d'un problème aussi intime. Le choix des personnes informées était variable d'une famille à l'autre. Pour une mère dont l'enfant avait une ambiguïté génitale, le fait de garder ce secret était une épreuve horrible, où elle disait devoir faire bonne figure alors qu'elle n'avait qu'une envie, c'était que toutes les personnes venues voir son bébé s'en aille. Ceci était accentué par l'absence de déclaration de nom en attendant les résultats des bilans pour la détermination du sexe de l'enfant.

Une maman avait été soulagée par le diagnostic dans un sens car on lui avait annoncé comme autre possibilité un cancer testiculaire, devant une grosse bourse bleue, diagnostic au pronostic potentiellement plus sombre.

L'annonce diagnostique était le moment le plus difficile à vivre pour les parents, de par le diagnostic en lui-même engendrant des conséquences importantes sur la vie future de leur enfant mais également de par la façon dont l'annonce avait été faite. Il serait facile d'améliorer l'annonce diagnostique par différents moyens :

- prévoir une consultation d'annonce dédiée, car il s'agit d'une pathologie non mortelle, pour laquelle les médecins peuvent prendre le temps d'organiser un temps dédié avec les parents. Ceci doit se faire dans un lieu calme, en prenant le temps nécessaire pour leur annoncer le diagnostic, leur expliquer les raisons et les conséquences et répondre à toutes leurs questions ;
- prévoir une deuxième consultation rapprochée dans les mois qui suivent, une fois le choc de l'annonce passé, pour ne pas les laisser seuls, mieux les soutenir et pouvoir répondre aux nouvelles questions qui ont germé depuis l'annonce ;
- proposer une prise en charge psychologique précoce voire si possible une rencontre avec une famille d'un autre patient ayant la même pathologie, peut-être également dans un deuxième temps.

Un meilleur soutien de la part des médecins et de meilleures explications initiales amélioreraient le vécu de la maladie pour les parents et donc plus tard pour les enfants.

5.8. Vécu de la pathologie

Le sentiment de responsabilité était présent uniquement chez des mères, du fait que l'anorchidie soit d'origine congénitale, associé le plus souvent au sentiment de culpabilité envers leur enfant. Le fait que quelque chose se soit passé durant la grossesse, alors qu'elles étaient « responsables de leur corps », était la principale raison évoquée. La possibilité d'avoir absorbé

quelque chose, eu un choc, eu un bébé trop gros, ou d'avoir fait quelque chose qu'il ne fallait pas, les faisaient se sentir coupables. Une maman disait qu'elle se sentait coupable que son enfant ait souffert dans son ventre, seul, sans qu'elle ne s'en aperçoive. Bien que la cause la plus probable soit un phénomène de torsion testiculaire anténatale, il est possible que cela ne se déroule pas de façon brutale comme la torsion testiculaire d'un adolescent pubère. Les naissances s'étaient toutes (sauf une) faites à terme, sans signe de souffrance fœtale retrouvée dans les dossiers. Il est possible que cela n'ait pas été noté spécifiquement. Pour la majorité des couples interrogés conjointement, lorsque la mère se sentait responsable ou coupable, le père ne partageait pas ce sentiment. Il serait important que le médecin prenne un temps d'écoute par rapport à ces doutes présents chez ces mères pour pouvoir les rassurer sur le fait qu'elles ne sont pas responsables de la pathologie de leur enfant, et désamorcer ce sentiment de culpabilité.

Pour les personnes qui ne se sentaient pas responsables et/ou coupables, une partie avait eu ce sentiment au début, dans les mois ou années qui avaient suivi l'annonce de la pathologie de leur fils. C'était principalement le cas des mères (19 à 38% des mères vs 0 à 17% des pères), encore une fois parce que cet événement était intervenu in utero. Cela peut être expliqué par le manque d'explication au moment du diagnostic dans certains cas ou bien la nécessité de revoir le médecin spécialiste pour mieux comprendre la pathologie de leur enfant. Aussi, certaines questions sur les raisons de cette anorchidie, que se posaient les parents, restaient sans réponses. Des explorations génétiques étaient parfois proposées aux parents mais s'étaient révélées infructueuses. Avec le temps et le recul, en voyant leur fils grandir comme les autres enfants, ces sentiments peuvent s'atténuer voire disparaître.

Un autre point important concernant le vécu de la pathologie, était le fait que celle-ci soit « secrète ». Les parents faisaient bien intention avec qui ils évoquaient ce problème, et indiquaient bien à leur fils qu'il devait garder cela secret, pour son propre bien. Les parents craignaient naturellement les moqueries que pouvait subir leur fils, et ne voulaient pas qu'il soit

mis à l'écart à cause de sa différence. Ceci rend le sentiment d'isolement de la famille encore plus intense même si bien souvent, il s'estompe avec le temps.

5.9. Satisfaction des explications sur la pathologie

Plus de la moitié des parents se posaient encore à l'heure actuelle des questions sur les raisons de la pathologie de leur enfant. Environ la moitié d'entre eux trouvaient n'avoir pas eu, ou pas assez, d'informations sur le sujet. Par contre, une proportion plus importante, 48% des mères et 83% des pères, reprochaient aux médecins de ne pas leur avoir donné des explications satisfaisantes sur les raisons de cette anomalie. La moitié des parents rapportaient n'avoir eu aucune explication sur les causes de cette pathologie et de n'avoir jamais su pourquoi leur fils était atteint. Un père jugeait qu'on ne lui avait pas réellement donné de raison logique à la maladie de son fils. Ceci montre que les explications données ne sont pas toujours claires, tout du moins pas au début d'après une mère, et que des parents ont arrêté de se poser des questions et vivent avec la maladie. Des parents avouaient tout de même que les médecins avaient délivré toutes les informations qu'ils avaient sur cette anorchidie mais qu'ils ne pouvaient pas inventer ce qu'ils ne savaient pas. Bien entendu, les parents auraient souhaité en savoir davantage, notamment le risque potentiel pour une prochaine grossesse. Les analyses génétiques réalisées chez certains de ces patients, centrées sur les gènes de différenciation gonadiques, s'étaient toutes révélées infructueuses.

Certains parents se posaient parfois encore la question d'un possible mécanisme d'écrasement des testicules in utero par le biais d'une macrosomie, et ainsi, d'une hypothétique probabilité de l'empêcher en déclenchant l'accouchement plus tôt. Cependant, pour notre cohorte de patients, la plupart des enfants étaient à priori eutrophes. De plus, d'après les études, le phénomène initial serait plutôt une torsion testiculaire qu'un écrasement, avec une nécrose globale et non localisée des testicules, entraînant leur régression totale [1-5,9].

Deux pères espéraient des solutions de guérison, grâce à la science, pour leur fils. Ils évoquaient notamment des greffes de cellules souches ou de testicules. Malheureusement, les études sur les cellules souches ne sont pas assez avancées pour pouvoir espérer rapidement une application dans le cadre de cette pathologie. De plus, les études se sont penchées sur des autogreffes de tissus testiculaires, ce qui est impossible dans le cas de nos patients. Elles sont mises en pratique pour des patients qui vont subir des traitements à fort risque d'atteinte testiculaire (chimiothérapie, radiothérapie) et leur efficacité est mauvaise [19,20]. Aussi, une greffe de testicule(s) est peu envisageable, par rapport à la balance bénéfices-risques. En effet, il s'agit d'une allogreffe, provenant d'un donneur anonyme (législation française). D'une part, le rejet de greffe est toujours un risque et nécessite un traitement immunosuppresseur à vie, d'autre part, la filiation génétique est dans ce cas impossible et donc l'intérêt par rapport à un don de sperme est nul. Le traitement exogène par injection de testostérone reste bien supporté par la plupart des patients et les adaptations de posologie sont bien maîtrisées par les endocrinologues qui suivent ces patients. Le risque infectieux encouru par un traitement immunosuppresseur dans le cadre d'une greffe est jugé trop important par rapport au bénéfice pour des greffes d'organes non vitaux par la communauté médicale. L'espoir de guérison résiderait dans la possibilité de créer des organes à partir des cellules de l'individu lui-même et de pouvoir lui implanter sans risque de rejet.

Certains parents et patients avaient entendu parler des effets des produits phytosanitaires et produits d'entretien sur l'apparition de malformations génitales chez le fœtus. D'après les données de la littérature, les malformations possibles causées par ce type de substances seraient des hypospades et des cryptorchidies. Il n'avait pas été démontré de cas de régression testiculaire. [21-24]

Le fait de ne pas connaître de façon certaine la cause de cette anorchidie, entraîne facilement chez ces parents des sentiments de responsabilité, de culpabilité, et de crainte de récurrence sans savoir quoi faire pour l'en empêcher. Nous ne connaissons pas à l'heure actuelle

les potentiels facteurs favorisants, s'il y en a. La question du rôle de l'épigénétique reste en suspens.

Les patients trouvaient généralement (89%) que les médecins leur avaient bien expliqué la pathologie, bien que l'un d'entre eux aurait aimé pouvoir avoir plus de précisions sur la cause. Un seul patient trouvait que les explications données étaient insuffisantes mais avouait lui-même ne pas avoir posé de questions. Ainsi, les raisons de son anomalie lui paraissaient encore floues et il était incapable d'expliquer clairement à son médecin endocrinologue d'adultes ce qui l'amenait lors de sa première consultation. Un autre patient se posait aussi des questions sur l'étiologie de son anorchidie et pensait que personne ne pourrait lui apporter de réponse. Nous voyons donc l'importance de rechercher le niveau de compréhension d'un patient de sa pathologie. Il peut nous paraître évident qu'après des années de suivi et une famille très présente qu'un patient connaisse tout de sa maladie. Ce n'est pas toujours le cas, le médecin référent doit s'efforcer de vérifier ce que sait son patient. Plus le patient grandira, moins il osera demander des informations qu'il devrait connaître dans la crainte de paraître ridicule devant son médecin ou sa famille.

Concernant la transmission des informations au sein de la famille, les parents (67%) pensaient avoir donné des explications satisfaisantes à leur enfant. Celles-ci avaient été délivrées progressivement, au cours de la vie de l'enfant, selon son âge, sa maturité et ses questions. Ils avaient expliqué la maladie avec les connaissances qu'ils en avaient, et s'ils ne pouvaient répondre à certaines questions, ils encourageaient leur fils à noter et demander au médecin endocrinologue au prochain rendez-vous. Les autres parents n'avaient pas fait cette démarche principalement parce qu'ils considéraient que leur enfant était trop jeune pour être mis au courant (22%). Une mère commençait tout juste à lui en parler. Un père jugeait que les explications sur les raisons de la pathologie qu'il donnait à son enfant n'étaient pas claires car il ne les connaissait pas lui-même. Une mère trouvait que son fils, pourtant adulte, n'était pas assez mature pour comprendre toutes les informations concernant sa maladie. Ceci paraissait étonnant aux vues de

son âge, mais ce même patient ne s'impliquait pas vraiment dans la prise en charge de sa pathologie, au point qu'il n'était plus suivi depuis 2 ans et avait interrompu son traitement suite à la dernière consultation en pédiatrie. Sa mère avait souhaité participer à l'étude mais nous avait fait comprendre que son fils ne voudrait parler à personne de sa maladie. Les autres patients, adultes ou en fin d'adolescence, étaient plutôt perçus comme étant très matures pour leur âge par leurs parents voire les personnes extérieures au cercle familial.

Du point de vue des patients, leurs parents avaient extrêmement bien joué leur rôle, les avaient toujours soutenu et leur avaient toujours donné toutes les explications qu'ils pouvaient, parfois même dès leur plus jeune âge. En effet, certains parents avaient pris le parti de parler précocement à leur enfant de son problème de santé, pour que celui-ci s'y habitue tout petit et qu'à ses yeux, sa différence fasse partie de lui depuis toujours. Ceci évitait d'après eux que leur enfant ne s'aperçoive de son anomalie par l'intermédiaire d'une autre personne (à l'école, au sport, en consultation, etc) et ne pense pas que ses parents le lui auraient caché.

5.10. Perception de soi, identité sexuelle et sexualité

Tous les patients se percevaient psychiquement et physiquement comme un homme, sans aucun doute, que ce soit avant ou après la pose de prothèses. C'était moins souvent le cas des parents, car pour 7 parents, la réalisation d'un caryotype avait induit un doute, mais leur bébé ressemblait bien à un garçon à leurs yeux. Il n'y avait pas de doute concernant l'attraction sexuelle de leurs fils, sauf s'il était trop jeune pour pouvoir se prononcer. Leur jugement était correct pour tous les patients interrogés. Nous avons fait le choix de poser ces questions car il était possible que certains parents se posent des questions sur le genre ou l'orientation sexuelle d'un enfant atteint d'une anorchidie. Quelques parents avaient avoué que l'idée que leur fils ait plus de chance d'être homosexuel les avait effleurés, bien que ceci ne serait pas un problème pour eux si tel était le cas. Ainsi, nous n'avons identifié aucun trouble de l'identité sexuelle. Les adolescents et adultes renvoyaient au contraire une image de virilité importante (pilosité et musculature) d'après eux-mêmes ou leurs parents.

Sur les 9 patients interrogés, 6 (67%) avaient une sexualité active. Ils étaient tous attirés uniquement par les femmes. Le degré moyen de satisfaction sexuelle globale était de 8/10. Les patients avaient une sexualité normale dans l'ensemble, un des patients n'avait pas souhaité avoir de prothèses testiculaires pour le moment, ce qui ne l'empêchait pas d'avoir des relations amoureuses et sexuelles. Cependant, la plupart des patients affirmaient être plus en confiance et plus à l'aise dans ce genre de situations avec leurs prothèses. Ceci évitait « qu'on ne leur pose des questions » et de devoir expliquer leur anorchidie à toutes leurs partenaires si tel n'était pas leur choix.

5.11. Stérilité et parentalité

La stérilité est la conséquence la plus importante de l'anorchidie congénitale. Autant, l'absence de testostérone est facilement remplacée par une chimiothérapie substitutive, autant, pour ce qui est de la stérilité, aucune solution médicale n'existe. La parentalité est tout de même envisageable par d'autres moyens : don de sperme, fécondation in vitro (FIV), insémination, adoption ou élever les enfants d'une conjointe. C'est souvent un point important de différence d'appréhension de la maladie entre l'enfant qui, jusque tard, ne considère que la différence esthétique par rapport aux autres garçons et les parents qui envisagent assez tôt la problématique de la sexualité et de la reproduction.

La stérilité de leur fils affectait 52% des mères et 67% des pères. Cette plus forte proportion de pères est possiblement liée au sexe avec une identification par rapport à l'enfant. Malheureusement, la faible représentativité des pères dans notre étude ne nous permettait pas d'établir de conclusion probante. Les difficultés rencontrées par les parents vis à vis de la stérilité de leur enfant portaient sur l'acceptation de cette conséquence ou de ne pas pouvoir avoir de petits enfants de sa part et donc de filiation. La moitié de ces parents éprouvaient surtout de la peine pour leur enfant qui ne pourra pas concevoir de lui-même. Ce sentiment était également présent chez des parents pour qui la stérilité ne posait pas problème. Quelques-uns ressentaient

moins de gêne sur ce sujet au fil du temps car prenaient conscience que leur fils pourrait être père par un autre moyen.

Tant que la perspective d'avoir des enfants n'était pas d'actualité, la stérilité ne gênait pas les patients. Au contraire, cela devenait quasiment un moyen de contraception. Mais les patients les plus âgés voyaient autour d'eux des amis ou des membres de leur famille avoir des enfants, cela les affectaient de plus en plus. L'idée de devenir père à leur tour était obscurcie par la nécessité de trouver la partenaire qui acceptera leur pathologie et d'entamer la procédure choisie à deux pour avoir un enfant.

La plupart des parents avaient largement abordé la question de la stérilité et de la parentalité avec leur fils. Ceux pour qui ce n'était pas le cas, leur enfant n'était pas en âge d'aborder ce sujet. Deux mères avaient tort en pensant que leur fils n'était pas gêné par ce problème. Étant un sujet assez personnel, il n'est pas abordé de façon très fréquente. Il est possible que l'avis du patient ait changé sans que ses parents ne le sachent, ou bien qu'il ne veuille pas le dévoiler pour ne pas inquiéter ses parents. Que ce soit en consultation ou dans le cercle familial, les patients étaient très bien informés sur les moyens possibles de parentalité. Un patient rapportait avoir vécu avec l'idée de ne pas concevoir par lui-même et donc que cela serait mieux de ne pas être père. Cette réponse était assez étonnante car, d'une part ce n'était pas perçu comme tel par les parents même s'ils évoquaient des relations amoureuses compliquées pour leur fils, d'autre part ce n'est pas le discours qui est tenu en consultation ou par les familles. Au contraire, tout le monde encourageait d'employer d'autres moyens à disposition même si ce n'est pas à la hauteur de la conception spontanée d'un enfant.

Cependant, aucun des patients de notre cohorte n'avait mûri de projet puisqu'ils n'étaient pas en couple de façon durable ou que la volonté de fonder une famille n'était pas encore présente. En effet, les patients inclus étaient âgés de 25 ans maximum, ce qui reste jeune surtout pour ce type de pathologie qui retarde probablement l'âge d'avoir un premier enfant. Il aurait été

intéressant de pouvoir intégrer des patients plus vieux et de savoir l'âge moyen auquel ces hommes anorchides ont leur premier enfant.

Les patients et leurs parents avaient régulièrement fait la comparaison avec des couples qui n'arrivent pas à concevoir et qui sont obligés de passer également par d'autres moyens pour avoir des enfants (adoption, aide médicale à la procréation). Souvent, ils disaient qu'au moins l'avantage de l'anorchidie, c'est que le patient sait qu'il ne pourra pas procréer, et que beaucoup de personnes « normalement constituées » n'arrivent pas à avoir d'enfant spontanément. Les démarches s'en trouveraient alors « simplifiées » et « plus rapides » d'après eux. Le fait de connaître des personnes dans leur entourage qui avaient également ce genre de difficultés faisait souvent relativiser les familles. Deux enfants de notre cohorte étaient issus d'une FIV. Les mères connaissaient donc très bien les difficultés de ne pas arriver à concevoir sans aide médicale à la procréation, les démarches et les échecs possible des FIV ou des dossiers d'adoption.

Le moment choisi par les patients pour évoquer leur pathologie et le problème de stérilité avec leur partenaire était très variable et personne-dépendante. Selon l'évolution de la relation et la confiance envers la personne, cela pouvait aller de : l'annoncer dès le début de la relation, à ne pas l'informer du tout. Ceci est largement compréhensible puisque touche l'intimité du patient et qu'il ne souhaite révéler son « secret » qu'aux personnes dignes de confiance. La crainte d'être rejeté à cause de cette stérilité est toujours possible ce qui complique les relations amoureuses de ces patients.

5.12. Evaluation de la prise en charge chirurgicale

Par rapport à l'anorchidie, les chirurgies effectuées chez ces enfants ont été classées en 3 catégories :

- cœlioscopie diagnostique (associée ou non à une exploration inguinale)
- pose de prothèses testiculaires

- autre chirurgie touchant les organes génitaux externes : exérèse de résidu gonadique et prise en charge d'une torsion testiculaire périnatale.

Aucun des patients inclus n'avait bénéficié d'une cure d'hypospade, mais il en était question pour un patient, ayant un hypospade modéré, en même temps que la pose de prothèse testiculaire lorsqu'il aurait atteint l'âge requis.

Pour l'ensemble de ces opérations, patients et parents étaient majoritairement satisfaits de la prise en charge. Nous n'avions interrogé les patients que sur la pose de prothèses testiculaires puisque les autres chirurgies avaient été réalisées dans les premières années de vie. Ils n'en avaient donc aucun souvenir.

Les points noirs relevés par les parents concernaient en premier lieu le diagnostic décevant donné par la coelioscopie, alors que l'acte chirurgical en lui-même était tout à fait satisfaisant à leurs yeux. Leur ressenti global de la prise en charge chirurgicale était donc nettement perturbé par la mauvaise nouvelle liée au diagnostic final. Beaucoup de parents espéraient que le chirurgien leur annonce une simple cryptorchidie avec un abaissement testiculaire programmé en plusieurs temps, comme c'est plus le souvent le cas. Tous les chirurgiens n'avaient pas forcément évoqué l'éventualité de ce diagnostic. Cela restait une surprise et une déception pour les familles qui avaient été préparées à cette possibilité, mais encore plus pour celles qui n'en avaient jamais entendu parler. Il peut être difficile en tant que parent de comprendre comment les testicules ont pu disparaître sans même laisser de trace. La pathologie était probablement plus facile à intégrer pour les parents si des résidus étaient présents car pour eux, le chirurgien avait trouvé les testicules mais ils n'étaient tout simplement pas normaux et ne fonctionnaient pas.

L'autre reproche fait par des parents était une mauvaise communication avec le chirurgien. Deux cas nous ont été exposés. Le premier concernait une exploration diagnostique par coelioscopie pour laquelle le résultat avait été donné aux parents par téléphone en sortie de

bloc opératoire en leur disant également qu'il faudrait faire suivre leur enfant par un endocrinologue. D'après les parents, le chirurgien n'avait pas voulu les rencontrer pour leur expliquer au cours de l'hospitalisation, au point qu'ils avaient suspecté l'erreur médicale. Finalement, un interne présent lors de l'intervention leur avait donné les informations concernant le diagnostic. Ils avaient discuté avec leur médecin traitant pour suggérer d'aller demander un deuxième avis ailleurs, jugé non nécessaire par le médecin. La prise en charge chirurgicale avait donc été mal vécue par les parents qui s'étaient sentis complètement délaissés et non écoutés. Le deuxième cas portait sur une pose de prothèses testiculaires pour laquelle la mère avait voulu s'entretenir avec le chirurgien pour poser des questions par rapport à l'intervention. D'après elle, il aurait refusé et aurait parlé uniquement avec son fils, en lui disant de voir directement avec lui si elle avait des questions, en lui reprochant d'être « bien trop curieuse ». Encore une fois, l'intervention en elle-même s'était très bien déroulée et le patient n'avait aucune remarque sur la prise en charge globale, que ce soit sur l'intervention ou le contact avec le chirurgien.

5.13. Qualité de vie

La majorité des patients (67%) et des parents (78%) ne ressentaient pas d'impact de l'anorchidie congénitale sur leur propre qualité de vie ou celle de leur enfant. Quelques-uns trouvaient que le traitement hormonal restait contraignant car réalisé par une infirmière, dont il fallait programmer le passage, d'injections intramusculaires parfois douloureuses. Certains avaient appris à réaliser les injections eux-mêmes (soit le parent, soit le patient) pour ne plus avoir la contrainte d'un jour ou d'un horaire qui ne leur convenait pas. Pour les plus jeunes, les parents ne notaient pas de différence par rapport aux autres enfants, mais des craintes existaient par rapport à l'avenir, avec de possibles répercussions sur la qualité de vie de leur fils. D'ailleurs, les plus petits patients n'avaient pas connaissance de leur pathologie, il était donc normal que cela n'entraîne aucune conséquence sur leur quotidien.

Les 19% de parents restant pensaient que la pathologie entraînait une atteinte de la qualité de vie de leur enfant. Ceci donnait lieu à des situations de gêne lorsqu'ils devaient se déshabiller

en public dans les douches à l'école ou lors de sports collectifs ou à la piscine. Cette remarque avait également été faite par des parents qui n'y voyaient pas de retentissement sur la qualité de vie. Ils notaient également, même si cela était plutôt rapporté au cours de l'entretien en dehors de cette question spécifique spécifiquement, que la pose de prothèses testiculaires, pour les plus grands, avait amélioré leur confiance en eux. Leur enfant pouvait alors débiter ou reprendre des activités sportives, sans crainte de potentielles remarques sur leur physique de la part de leurs camarades. Un patient ressentait malgré tout sa différence alors que rien de se voyait d'extérieur.

Pour un patient, l'anorchidie avait eu un impact sur sa qualité de vie avant la pose de prothèses mais plus après, là encore plutôt dans les situations de déshabillage, ou bien dans les relations avec les filles. Ceci était moins rapporté par les patients eux-mêmes que par leurs parents, qui ressentaient fortement cette différence d'attitude de la part de leur enfant, avant et après cette intervention envers leurs camarades et les filles. Les parents notaient parfois que leur fils était plus réservé et timide avant d'avoir ses prothèses. Ceci conforte encore l'idée que pour les patients, l'apparence externe de la pathologie joue un rôle important, et qu'une fois l'aspect extérieur normalisé, ils deviennent « normaux » pour eux-mêmes et pour les autres.

Deux autres patients pensaient que leur pathologie avait joué sur leur mode et vie et leur psychologie. L'un était très indépendant et voyageait beaucoup, l'autre ressentait le besoin de faire énormément de sport et d'être très musclé. Ce dernier estimait que cette nécessité de pratiquer intensément des activités physiques était secondaire à son traitement par testostérone.

Globalement, l'impact ressenti de l'anorchidie sur la qualité de vie du patient de son propre point de vue ou de celui de ses parents était faible ou absent. Ils vivaient plutôt bien avec leur pathologie et assumaient les conséquences. Cependant, les patients inclus étaient jeunes, ce qui rendait l'implication de la stérilité dans leur vie quotidienne probablement moins importante. Le traitement hormonal pouvait s'avérer contraignant, mais des formes à durée d'action plus prolongées restaient trop chères pour eux, et ne sont pas remboursées.

Beaucoup de patients et de parents avaient fait la comparaison de l'anorchidie à des pathologies graves en particulier le cancer. En effet, des phrases telles que « ce n'est pas une maladie grave, ce n'est pas un cancer », « ce n'est pas une maladie mortelle », il est/ je suis « en bonne santé », il n'est/je ne suis « pas malade, c'est juste une malformation », « il y a plus grave comme problème de santé », « je ne vais pas mourir, je ne peux juste pas donner la vie » ont été prononcées. Cela montre de leur part une grande capacité à relativiser, malgré des conséquences non anodines de cette pathologie.

6. CONCLUSION

Dans notre étude, les patients atteints d'anorchidie congénitale s'étaient épanouis comme les autres enfants pour la plupart d'entre eux. La période d'entrée au collège était parfois un peu plus difficile à vivre. Les relations intrafamiliales étaient peu modifiées, avec quelques attitudes plus protectrices parfois de la part des parents durant les premières années de vie, essentiellement du fait de la pathologie de leur enfant. Un sentiment de culpabilité était plus fréquent chez les mères du fait du caractère congénital de la maladie, et le médecin a pour rôle de les rassurer sur le fait qu'elles ne sont pas responsables de la situation.

L'annonce diagnostique était le moment le plus difficile à vivre pour les parents, de par le diagnostic en lui-même engendrant des conséquences importantes sur la vie future de leur enfant mais également de par la façon dont l'annonce avait été faite. Il serait facile d'améliorer l'annonce diagnostique par différents moyens : prévoir une consultation d'annonce dédiée, puis une deuxième consultation dans les mois suivants, ainsi qu'une prise en charge psychologique précoce voire une rencontre avec une famille d'un autre patient atteint. Un meilleur soutien et de meilleures explications initiales de la part des médecins amélioreraient le vécu de la maladie pour les parents et donc plus tard pour les enfants.

Il serait important de refaire régulièrement le point avec les patients et leurs parents pour savoir vraiment ce qu'ils ont compris de la pathologie et s'ils ont de nouvelles questions qu'ils n'osent peut-être pas poser, une fois installés dans la routine des consultations pendant la puberté. Cela était un gros reproche fait par les parents quant aux explications données sur les raisons de cette pathologie. Par contre, les conséquences paraissaient avoir été clairement indiquées aux patients et leurs parents.

Pour la prise en charge chirurgicale, c'était surtout la communication avec le chirurgien qui pouvait pécher et l'absence de préparation au possible diagnostic d'anorchidie. Même si cela

reste une déception, d'avoir entendu cette alternative diagnostique peut commencer à faire cheminer les parents sur les conséquences potentielles auxquelles s'attendre, quitte à être soulagés par la suite par un diagnostic de simple cryptorchidie si tel est le cas. En cas de suspicion, des dosages hormonaux préalables avant toute intervention chirurgicale à visée diagnostique pourraient déjà orienter sur l'étiologie. La communication est donc un élément clé à améliorer.

Le sujet de la stérilité était le plus sensible car reste la conséquence irrémédiable et pour laquelle aucun traitement n'existe. D'autres moyens sont possibles pour permettre à ces patients d'accéder tout de même à la parentalité, que ce soit adoption ou aide médicale à la procréation. Ils ont toujours été bien informés sur la question qui reste plutôt abstraite pour la plupart des patients de notre cohorte, du fait de leur jeune âge. Cela reste l'aspect le plus difficile à accepter de la pathologie et qui peut également ne pas être acceptée par la conjointe du patient. Ceci peut s'avérer un obstacle dans certaines relations, et nous n'avons pas pu inclure de patient dont le projet de parentalité avait abouti. Cependant, nous savons que certaines partenaires de nos patients acceptaient cette différence.

Une des informations importante de cette étude est que la qualité de vie en général n'était pas altérée d'après la majorité des personnes interrogées. Les patients parvenaient à vivre une vie normale, comme les autres garçons/hommes de leur âge, sans traitement jusqu'à l'adolescence, sauf pour les malformations associées et grâce à la chirurgie et le traitement hormonal substitutif ensuite.

7. ANNEXES – FIGURES

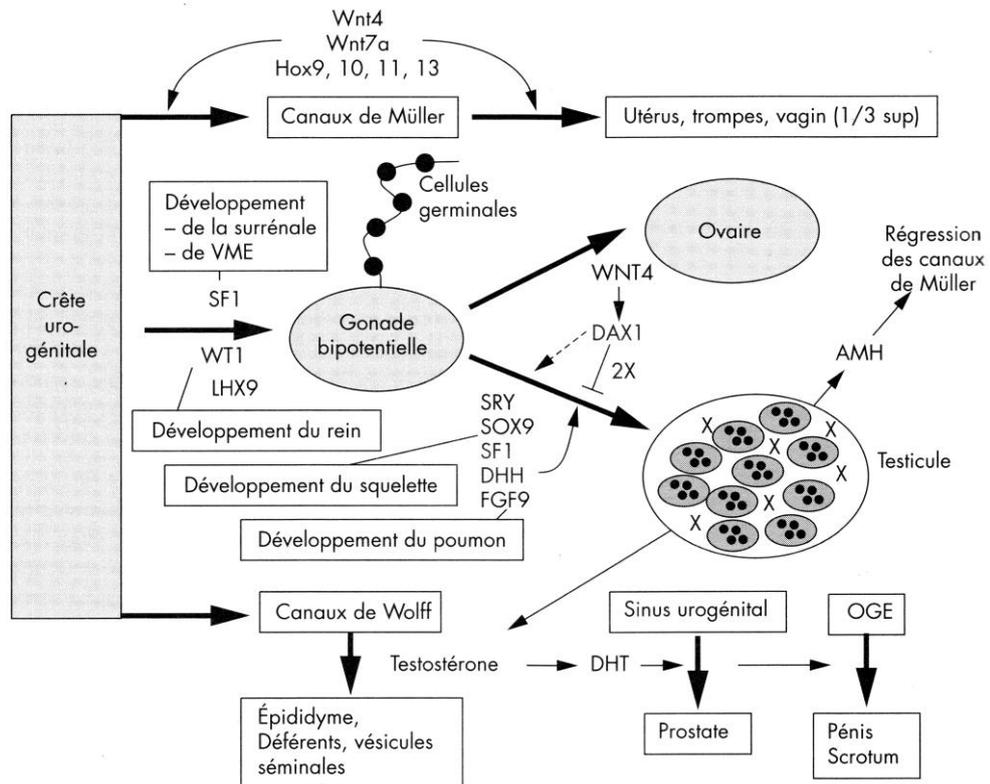


Figure 1. Facteurs génétiques et hormonaux contrôlant la différenciation sexuelle

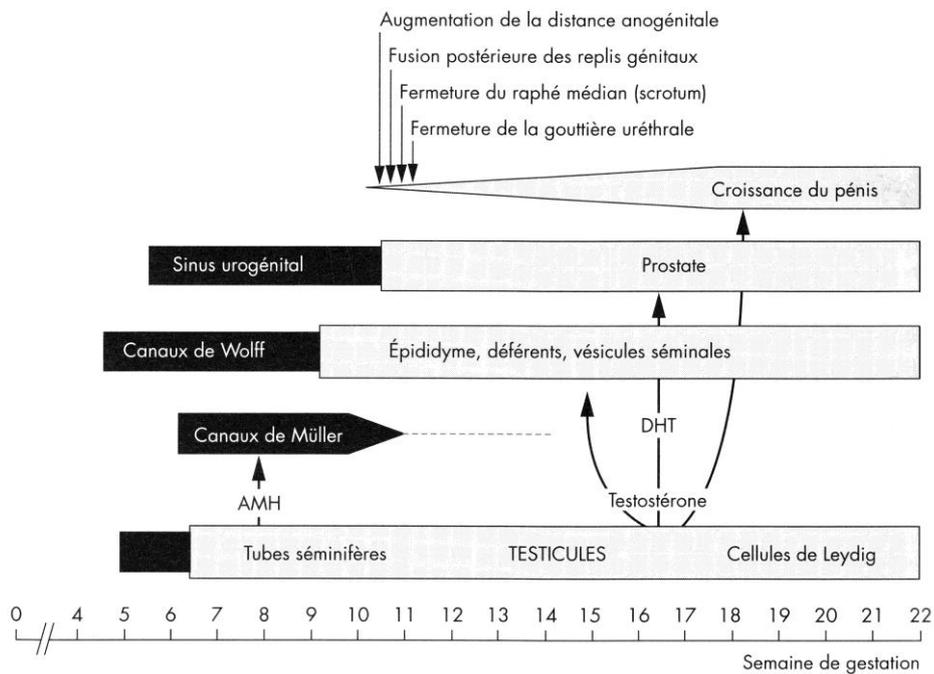


Figure 2. Différenciation masculine

Figures 1 et 2 : Endocrinologie périnatale, éditions doin, coordinateur J.-M. Limal, édition 2005

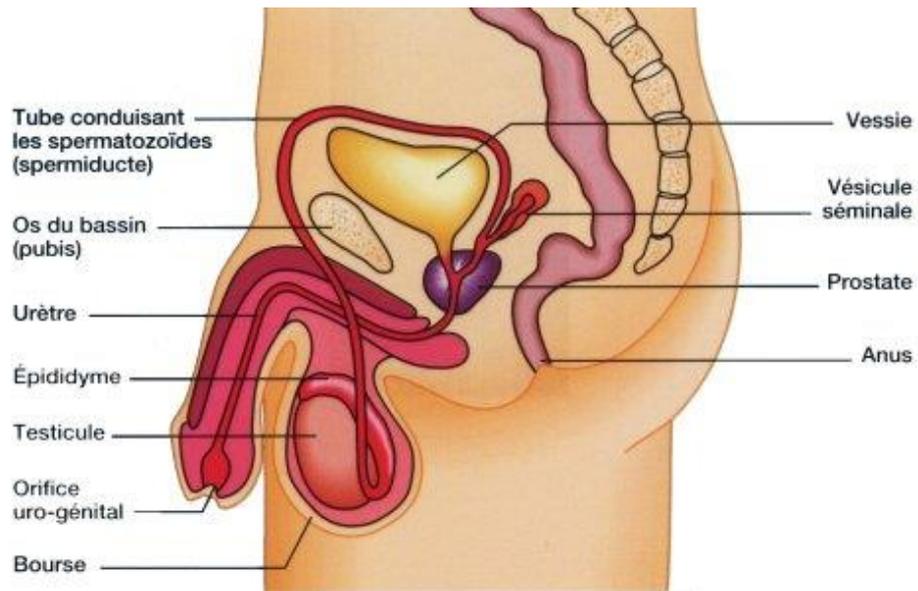


Figure 3. Schéma de l'appareil génital masculin normal

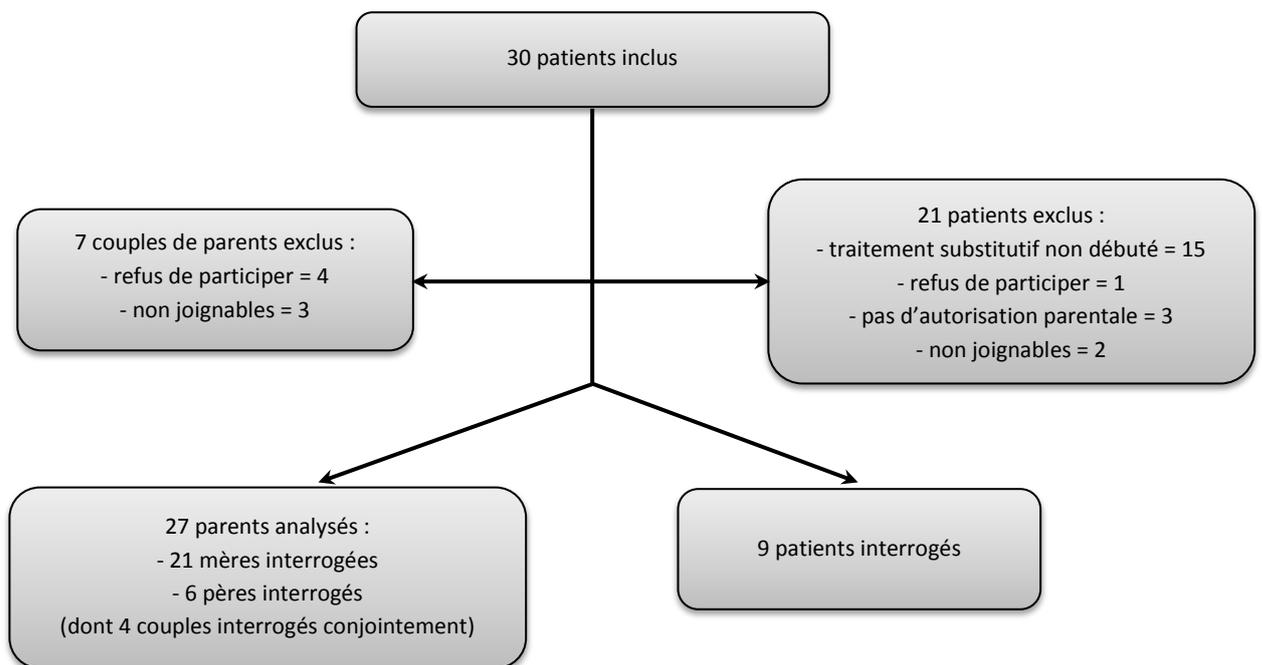


Figure 4. Diagramme de flux

8. ANNEXES – TABLEAUX

Table 1. Bien-être de l'enfant et regard des autres

	Mères (21)	Pères (6)	Parents (27)	Patients (9)
<u>Comment avez-vous perçu le développement et l'épanouissement de votre enfant durant</u>				
- l'enfance ?				
• normal	18 (86%)	5 (83%)	23 (85%)	-
- sauf s'il fallait se déshabiller	1 (5%)	0	1 (4%)	
- très épanoui	7 (33%)	1 (17%)	8 (30%)	
• difficile	3 (14%)	1 (17%)	4 (15%)	
- l'entrée au collège est une période difficile	2 (10%)	1 (17%)	3 (11%)	
- sans vraiment savoir pourquoi	1 (5%)	0	1 (4%)	
- replié sur lui-même	1 (5%)	1 (17%)	2 (7%)	
- l'adolescence ?*				
• normal	10 (83%)	1 (33%)	11 (73%)	-
- sauf s'il fallait se déshabiller	1 (8%)	0	1 (7%)	
- très épanoui	3 (25%)	0	3 (20%)	
• difficile	2 (17%)	2 (67%)	4 (27%)	
- s'interdisait des activités (piscine, sports collectifs à cause des douches)	1 (8%)	0	1 (7%)	
- mieux après la pose de prothèses	1 (8%)	0	1 (7%)	
- mieux après en avoir parlé à quelques amis	1 (8%)	1 (33%)	2 (13%)	
- prise de conscience de sa différence avec la mise en place du traitement hormonal	0	1 (33%)	1 (7%)	
<u>Comment avez-vous perçu le regard et l'attitude de vos parents durant</u>				
- l'enfance ?				
• normal, pas de différence avec les autres	-	-	-	8 (89%)
• encourageant / bienveillant	-	-	-	1 (11%)
- l'adolescence ?				
• normal, pas de différence avec les autres	-	-	-	8 (89%)
• encourageant / bienveillant	-	-	-	1 (11%)
<u>Comment avez-vous perçu le regard et l'attitude de vos frères et sœurs (si vous en avez) durant</u>				
- l'enfance ?				
• normal	-	-	-	7 (78%)
• grand frère/sœur protecteur/trice	-	-	-	2 (22%)
- l'adolescence ?				
• normal	-	-	-	7 (78%)
• grand frère/sœur protecteur/trice	-	-	-	2 (22%)
<u>Comment avez-vous perçu le regard et l'attitude des gens extérieurs durant</u>				
- l'enfance ?				
• normal, pas de différence avec les autres	-	-	-	9 (100%)
- l'adolescence ?				
• normal, pas de différence avec les autres	-	-	-	7 (78%)
• j'étais gêné, timide, discret, je ne me montrais pas, surtout avec les filles	-	-	-	1 (11%)
• regard compatissant des personnes qui savaient	-	-	-	1 (11%)

* 11 adolescents concernés, soit 12 mères et 3 pères

Table 2. Relation parents-enfants

	Mères (21)	Pères (6)	Parents (27)	Patients (9)
<u>Avez-vous eu des difficultés à vous positionner en tant que parents à la naissance de votre enfant ?</u>				
• oui	6 (29%)	2 (33%)	8 (30%)	-
- ça ressemblait plus à un sujet d'étude qu'à un bébé	1 (5%)	0	1 (4%)	
- demande de choisir un prénom mixte	2 (10%)	0	2 (7%)	
- sexe féminin annoncé durant la grossesse	0	1 (17%)	1 (4%)	
- car jumeaux	1 (2%)	0	1 (4%)	
- conditions de naissance et séjour à la maternité difficiles	4 (19%)	1 (17%)	5 (19%)	
• non	15 (71%)	4 (37%)	19 (70%)	-
<u>Avez-vous eu l'impression d'avoir une moins bonne opinion de votre enfant que pour ses frères et sœurs ? / Avez-vous ressenti de la part de vos parents une moins bonne opinion de vous que pour vos frères et sœurs ?</u>				
• oui	0	0		0
• non	19*(100%)	6 (100%)	25* (100%)	9 (100%)
<u>Avez-vous eu le sentiment de plus le couvert que ses frères et sœurs ? / Vous êtes-vous senti plus couvé que vos frères et sœurs ?</u>				
• oui	10*(53%)	1 (17%)	11* (44%)	1 (11%)
- quand j'étais petit	0	0	0	1 (11%)
- car il était né prématuré	1 (5%)	0	1 (4%)	0
- car c'était le premier	1 (5%)	1 (17%)	2 (8%)	0
- car c'était / j'étais le dernier	1 (5%)	0	1 (4%)	1 (11%)
- peut-être à cause de sa pathologie	10 (53%)	1 (17%)	11 (44%)	0
• non	9*(47%)	5 (83%)	14 (56%)	7 (78%)
- sauf au moment de l'opération	0	0	0	1 (11%)

* 2 enfants fils uniques (grossesses obtenues par FIV)

Table 3. Vécu de l'annonce diagnostique et de la pathologie

	Mères (21)	Pères (6)	Parents (27)	Patients (9)
<u>Avez-vous eu des difficultés lors de l'annonce diagnostique de votre enfant ?</u>				
• oui	20 (95%)	6 (100%)	26 (96%)	-
- choc / très dur à accepter ou à vivre	9 (43%)	1 (17%)	10 (37%)	
- surprise	2 (10%)	0	2 (7%)	
- ambiguïté génitale, attente pour confirmation du sexe	2 (10%)	0	2 (7%)	
- ne savait pas quoi faire, se sentait démuni	8 (38%)	0	8 (30%)	
- nécessité d'un suivi psychologique	3 (14%)	0	3 (11%)	
- peur des conséquences/ pour son avenir	2 (10%)	1 (17%)	3 (11%)	
• non	1 (5%)	0	1 (4%)	-
<u>Pensez-vous en être responsable ? / Pensez-vous que vos parents en sont responsables ?</u>				
• oui	9*(43%)	0	9 (33%)	0
- car in utero	6 (29%)	0	6 (22%)	
• non	12 (57%)	5*(83%)	17 (63%)	9 (100%)
- au début oui, je cherchais une raison	0	0	0	1 (11%)
- au début oui, car congénital	8 (38%)	1 (17%)	9 (33%)	0
- mais j'ai entendu parler des produits phytosanitaires ou produits d'entretien pouvant être en cause	2 (10%)	2 (33%)	4 (15%)	2 (22%)
• ne sait pas	0	1 (17%)	1 (4%)	0
<u>Ressentez-vous de la culpabilité par rapport à votre enfant ? / Pensez-vous qu'il y a de la culpabilité chez vos parents?</u>				
• oui	10**(48%)	2 (33%)	12 (44%)	3 (33%)
- légèrement, comme tout parent avec un enfant ayant un problème de santé	0	0	0	1 (11%)
- car ça s'est passé in utero	7 (33%)	0	7 (26%)	0
- crainte des explications à donner à l'enfant quand il sera plus grand	1 (5%)	1 (17%)	2 (7%)	-
- plus au début mais moins maintenant	4 (19%)	0	4 (15%)	0
• non	11 (52%)	4**(67%)	15 (56%)	5 (56%)
- au début mais plus maintenant	4 (19%)	0	4 (15%)	0
• ne sait pas	0	0	0	1 (11%)

Réponses divergentes : * dont 3 mères et 3 pères des 4 couples ; ** dont 2 mères et 2 pères des 4 couples

Table 4. Satisfaction des explications sur la pathologie

	Mères (21)	Pères (6)	Parents (27)	Patients (9)
<u>Vous posez-vous des questions sur les raisons de cette anorchidie ?</u>				
• oui	12 (57%)	3 (50%)	15 (56%)	2 (22%)
- les raisons restent floues, incapable d'expliquer ce que j'ai	-	-	-	1 (11%)
- trop peu d'informations données, pas eu d'explication	5 (24%)	2 (33%)	7 (26%)	0
- je pense que personne ne peut savoir	3 (14%)	0	3 (11%)	1 (11%)
- espère avoir une solution de guérison	0	2 (33%)	2 (7%)	0
- rôle des produits phytosanitaires ?	4 (19%)	1 (17%)	5 (19%)	1 (11%)
• non	9 (43%)	3 (50%)	12 (44%)	7 (78%)
- au début oui mais plus maintenant	3 (14%)	2 (33%)	5 (19%)	3 (33%)
- pour moi je suis normal	-	-	-	1 (11%)
<u>Avez-vous eu des explications satisfaisantes sur les raisons de cette anomalie</u>				
- de la part des médecins ?				
• oui	11 (52%)	1 (17%)	12 (44%)	8 (89%)
- on m'a bien expliqué	8 (38%)	1 (17%)	9 (33%)	0
- explications données à leur niveau de connaissance	4 (19%)	1 (17%)	5 (19%)	1 (11%)
- mais pas au début	1 (5%)	0	1 (4%)	0
- mais j'aimerais en savoir encore plus	2 (10%)	0	2 (7%)	1 (11%)
• non	10 (48%)	5 (83%)	15 (56%)	1 (11%)
- mais je n'osais pas poser de questions / mal à l'aise avec le sujet	0	0	0	1 (11%)
- aucune explication / n'a jamais su pourquoi	9 (43%)	4 (67%)	13 (48%)	0
- pas de raison logique donnée	0	1 (17%)	1 (4%)	0
- les médecins ne savaient pas pourquoi	3 (14%)	1 (17%)	4 (15%)	
- de la part de vos parents ?				
• oui	-	-	-	9 (100%)
- explications données à leur niveau de connaissance				3 (33%)
- m'ont expliqué depuis tout petit				2 (22%)
• non	-	-	-	0
<u>Pensez-vous avoir donné des explications satisfaisantes à votre enfant sur les raisons de cette anomalie ?</u>				
• oui	15 (71%)	3 (50%)	18 (67%)	-
- avec les connaissances qu'on avait / on a fait ce qu'on a pu	10 (48%)	3 (50%)	13 (48%)	
- on lui a expliqué depuis qu'il est tout petit	8 (38%)	1 (17%)	9 (33%)	
• non	6 (29%)	3 (50%)	9 (33%)	-
- mon enfant n'est pas au courant	4 (19%)	2 (33%)	6 (22%)	
- ne sachant pas nous même, nous n'avons jamais pu lui donner des explications claires	0	1 (17%)	1 (4%)	
- je pense qu'il n'est pas assez mature	1 (5%)	0	1 (4%)	
- j'ai commencé à lui en parler	1 (5%)	0	1 (4%)	

Table 5. Perception de soi, identité sexuelle et sexualité

	Mères (21)	Pères (6)	Parents (27)	Patients (9)
<u>Comment vous percevez-vous psychologiquement?</u>				
• homme	-	-	-	9 (100%)
• femme	-	-	-	0
• intersexe	-	-	-	0
<u>Comment percevez-vous votre enfant</u>				
- avant la pose de prothèses testiculaires ?				
• homme	21 (100%)	6 (100%)	27 (100%)	-
mais il m'étonne à faire des « trucs de filles »	1 (5%)	0	0	
• femme	0	0	0	
• intersexe	0	0	0	
- après la pose de prothèses testiculaires ?¹				
• homme	8 (100%)*	1 (100%)*	9 (100%)*	-
• femme	0	0	0	
• intersexe	0	0	0	
<u>Comment jugez-vous son/votre apparence globale?</u>				
• homme	21 (100%)	6 (100%)	27 (100%)	9 (100%)
• femme	0	0	0	0
• intersexe	0	0	0	0
<u>Avez-vous eu des doutes sur son/votre genre ?</u>				
• oui	1 (5%)	1 (17%)	2 (7%)	0
au début, avant les résultats du bilan fait à la naissance	1 (5%)	1 (17%)	2 (7%)	
• non	20 (95%)	5 (83%)	25 (93%)	9 (100%)
mais on nous a mis le doute avec le caryotype	3 (14%)	2 (33%)	5 (19%)	
<u>Avez-vous eu des doutes sur son attirance sexuelle ?</u>				
• oui	0	0	0	-
• non	19 (90%)	5 (83%)	24 (89%)	-
mais petit il aimait bien jouer avec des « jouets pour filles »	1 (5%)	0	1 (4%)	
• ne sait pas, trop jeune pour se prononcer	2 (10%)	1 (17%)	3 (11%)	-
<u>Avez-vous une sexualité active?</u>				
• oui	-	-	-	6 (67%)
• non	-	-	-	3 (33%)
<u>Vers quel sexe vous sentez-vous attiré ?</u>				
• masculin	-	-	-	0
• féminin	-	-	-	9 (100%)
• les deux	-	-	-	0
• aucun	-	-	-	0
<u>Quel est votre degré de satisfaction sexuelle sur une échelle de 0 à 10 ?</u>				
	-	-	-	8 **

¹ 8 patients opérés de prothèses testiculaires ; * 100% des parents dont le fils a été opéré de prothèses testiculaires ; ** = moyenne (notes allant de 6 à 10)

Table 6. Stérilité et parentalité

	Mères (21)	Pères (6)	Parents (27)	Patients (9)
<u>La stérilité (de votre enfant) vous pose-t-elle problème ?</u>				
• oui	11 (52%)	4 (67%)	15 (56%)	4 (44%)
- encore difficile à vivre	2 (10%)	2 (33%)	4 (15%)	0
- me suis fait à l'idée mais difficile à accepter	0	0	0	2 (22%)
- de plus en plus en grandissant/vieillissant	1 (5%)	0	1 (4%)	2 (22%)
- surtout au début, moins maintenant	3 (14%)	0	3 (11%)	0
- ça me fait de la peine pour lui	6 (29%)	2 (33%)	8 (30%)	-
- de ne pas avoir de petits enfants de lui	2 (10%)	1 (17%)	3 (11%)	-
- si j'ai un enfant ça ne sera pas vraiment le mien	-	-	-	1 (11%)
• non	10 (48%)	2 (33%)	12 (44%)	5 (56%)
- au début durant plusieurs années, mais plus maintenant	2 (10%)	1 (17%)	3 (11%)	0
- mais ça le sera dans les années à venir	0	0	0	2 (22%)
- mais ça me fait de la peine pour lui	4 (19%)	0	4 (15%)	-
<u>Avez-vous évoqué ce problème avec lui ?</u>				
• oui	13 (62%)	4 (67%)	17 (63%)	-
• non	8 (38%)	2 (33%)	10 (37%)	-
<u>Qu'en pense-t-il selon vous ?</u>				
- je pense que ça le gêne de plus en plus en grandissant, mais refuse d'en parler	2 (10%)	0	2 (7%)	
- je ne sais pas, il évite le sujet et ne veut pas en parler	1 (5%)	0	1 (4%)	
- possibilité d'avoir des enfants par d'autres moyens	6 (29%)	1 (17%)	7 (26%)	
- je ne pense pas que ça le gêne	3 (14%)	1 (17%)	4 (15%)	
- ce n'est pas sa préoccupation actuellement	3 (14%)	2 (33%)	5 (19%)	
<u>Avez-vous évoqué ce problème avec votre partenaire?</u>				
• oui	-	-	-	6 (67%)
<u>- à quel moment ?</u>				
- au début / avant que ça ne devienne sérieux				3 (33%)
- au bout de quelques mois / quand c'était sérieux				4 (44%)
• non				3 (33%)
- n'est pas resté assez longtemps avec la personne pour lui en parler				2 (22%)
- savait que ça n'allait pas durer				2 (22%)
<u>- quand comptez-vous l'abordez ?</u>				
- ça dépend de la personne				1 (11%)
<u>Avez-vous abordé le sujet de la parentalité le concernant avec lui ?</u>				
• oui	12 (57%)	3 (50%)	15 (56%)	
- sait que des solutions existent	11 (52%)	3 (50%)	14 (52%)	
- évite le sujet, ne veut pas en parler	1 (5%)	0	1 (4%)	
• non	9 (43%)	3 (50%)	12 (44%)	
- est trop jeune	5 (24%)	1 (17%)	6 (22%)	
- n'est pas au courant de sa pathologie	4 (19%)	2 (33%)	6 (22%)	
<u>Avez-vous envisagé la parentalité?</u>				
• oui	-	-	-	3 (33%)
<u>- par quel(s) moyen(s) ?</u>				
Adoption, don de sperme, FIV, insémination				
• non	-	-	-	6 (67%)
- j'ai grandi avec l'idée que ça serait mieux que ça ne se fasse pas				1 (11%)
- je sais qu'il existe des moyens, mais je ne me suis pas penché sur le problème				2 (22%)
- trop jeune pour y penser				1 (11%)

Table 7. Evaluation de la prise en charge chirurgicale

	Mères (14)	Pères (3)	Parents (17)	Patients (6)
Quel est votre degré de satisfaction de la prise en charge chirurgicale				
- par coelioscopie diagnostique ? ¹				
• insatisfait	2 (22%)	2 (67%)	4 (33%)	-
• peu satisfait	0	0	0	
• moyennement satisfait	0	0	0	
• plutôt satisfait	3 (33%)	1 (33%)	4 (33%)	
• très satisfait	4 (44%)	0	4 (33%)	
Pourquoi ?				
- bonne prise en charge globale	6 (67%)	0	6 (50%)	
- diagnostic non satisfaisant	2 (22%)	2 (67%)	4 (33%)	
- attitude du chirurgien décevante	1 (11%)	0	1 (8%)	
- pour pose de prothèses testiculaires ? ²				
• insatisfait	1 (13%)	0	1 (11%)	0
• peu satisfait	0	0	0	0
• moyennement satisfait	0	0	0	0
• plutôt satisfait	1 (13%)	0	1 (11%)	1 (17%)
• très satisfait	6 (75%)	1 (100%)	7 (78%)	4 (67%)
• ne se souvient plus	0	0	0	1 (17%)
Pourquoi ?				
- bonne prise en charge globale	7 (88%)	1 (100%)	8 (89%)	4 (67%)
- chirurgien qui parle beaucoup à ses patients	2 (25%)	0	2 (22%)	1 (17%)
- bon pour le moral / se sent normal	0	0	0	2 (33%)
- attitude du chirurgien décevante	1 (13%)	0	1 (11%)	0
- pour une autre chirurgie touchant les organes génitaux (exérèse de résidu testiculaire, torsion testiculaire périnatale) ? ³				
• insatisfait	0	0	0	
• peu satisfait	0	0	0	
• moyennement satisfait	0	0	0	
• plutôt satisfait	3 (75%)	0	3 (75%)	
• très satisfait	1 (25%)	0	1 (25%)	

¹ : 11 patients concernés (9 mères et 3 pères dont 1 couple); ² : 8 patients concernés dont 6 interrogés (8 mères et 1 père dont 1 couple) ;

³ : 4 patients concernés (4 mères et 0 père)

Table 8. Qualité de vie

	Mères (21)	Pères (6)	Parents (27)	Patients (9)
L'anorchidie congénitale a-t-elle eu un impact sur la/votre qualité de vie (de votre enfant) en général ?				
• oui	4 (19%)	1 (17%)	5 (19%)	3 (33%)
- certaines situations le mettaient mal à l'aise	2 (10%)	0	2 (7%)	0
- avant l'opération mais plus après	0	0	0	1 (11%)
- traitement douloureux ou contraignant	2 (10%)	1 (17%)	3 (11%)	0
- mon mode de vie serait peut-être différent sans mon problème	-	-	-	2 (22%)
• non	16 (76%)	5 (83%)	21 (78%)	6 (67%)
- mais le traitement reste contraignant	2 (10%)	0	2 (7%)	3 (33%)
- mais la pose de prothèse l'a rendu plus épanoui	1 (5%)	1 (17%)	2 (7%)	-
- peut-être quand il sera plus grand, appréhension de l'adolescence/âge adulte	4 (19%)	1 (17%)	5 (19%)	-
• ne sait pas	1 (5%)	0	1 (4%)	0

9. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- [1] Spires SE et al. Testicular Regression syndrome. A clinical and pathologic study of 11 cases. Arch Pathol Lab Med - Vol 124. 2000; 694-698
- [2] Antic T et al. The Vanishing Testis. A Histomorphologic and Clinical Assessment. AM J Clin Pathol 2011;136:872-880
- [3] Vinci G et al. An analysis of the genetic factors involved in testicular descent in a cohort of 14 males patients with anorchia. J Clin Endocrinol Metab 2004, 6282-6285
- [4] Philibert P et al. Mutational analysis of steroidogenic factor 1 (NR5a1) in 24 boys with bilateral anorchia : a french collaborative study. Hum Reprod. 2007; 22(12):3255-3261
- [5] Pirgon Ö et al. The vanishing testes : a literature review. J Clin Res Pediatric Endocrinol 2012;4(3): 116-120
- [6] Latrech H et al. Syndrome de régression embryonnaire des testicules : à propos de 6 cas. Pan Africa Medical Journal 2014; 18:250
- [7] Maciel-Guerra AT et al. XX Maleness and XX true hermaphroditism in SRY-negative monozygotic twins : additional evidence for a common origin. J Clin Endocrinol Metab. 2008; 93(2):339-43
- [8] Sarto, G.E, Opitz, J.M. The XY gonadal agenesis syndrom. Am. J. Med. Genet. 10 : 288-293, 1973
- [9] Anderson et al. Early pontocerebellar hypoplasia with vanishing testes : a new syndrome? American Journal of Medical Genetics 2010; 667-672
- [10] Roucher F et al. Physiopathologie et classification des anomalies du développement génito-sexuel. Rev. Méd. Périnat. 2015;7:137-146

- [11] Röpke A et al. Comprehensive sequence analysis of the NR5A1 gene encoding steroidogenic factor 1 in a large group of infertile males. *Eur J Hum Genet* 2013, 1012-1015
- [12] Morel Y et al. Genetic of gonadal determination. *Annales d'Endocrinologie* 2014;75:32-39
- [13] Alvin P et al. Chronic illness in adolescence : ten relevant questions. *Archives de pédiatrie* 10 (2003) 360-366
- [14] Tubiana-Ruft N et al. Le passage des adolescents diabétiques de la pédiatrie à la médecine pour adultes : être ou ne pas être perdu en transit? *Archives de pédiatrie* 2007;11:659-661
- [15] De Neve-Enthoven NG et al. Psychosocial well-being in Dutch adults with disorders of sex development. *J Psychosom Res.* 2016 ;83:57-64
- [16] Wolfe-Christensen C et al. Changes in levels of parental distress after their child with atypical genitalia undergoes genitoplasty. *J Pediatr Urol* 2017; 13, 32.e1-32.e6
- [17] Bennecke E et al. Health-related quality of life and psychological well-being in adults with differences/disorders of sex development. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2017;86,634-643
- [17] Alpern AN et al. Development of health-related quality of life instruments for young children with disorders of sex development (DSD) and their parents. *J Pediatr Psychol.* 2016;1-15
- [18] Vassena R et al. Stem cells in reproductive medicine : ready for the patient? *Hum Reprod* 2015;30(9):2014-2021
- [19] Martinez F; International Society of Fertility Preservation-ESHRE-ASRM Expert Working Group. Update on fertility preservation from the Barcelona International Society for Fertility Preservation–ESHRE–ASRM 2015 expert meeting: indications, results and future perspectives. *Fertil Steril* 2017; 108(3):407-415

- [20] Kalfa N et al. Is Hypospadias Associated with Prenatal Exposure to Endocrine Disruptors? A French Collaborative Controlled Study of a Cohort of 300 Consecutive Children Without Genetic Defect. *Eur Urol* 2015;68(6):1023-1030
- [21] Gaspari L et al. High prevalence of micropenis in 2710 male newborns from an intensive-use pesticide area of Northeastern Brazil. *Int J Androl* 2012;35(3):253-264
- [22] Agopian AJ et al. Case-control study of maternal residential atrazine exposure and male genital malformations. *Am J Med Genet A* 2013;161A(5):977-982
- [23] Troncoso B et al. Environmental Exposure to Endocrine Disruptors: Can We Identify the Link with Genital Disorders? *Eur Urol* 2015 ;68(6):1031-1032
- [24] Gaspari L et al. Prenatal environmental risk factors for genital malformations in a population of 1442 French male newborns: a nested case-control study. *Hum Reprod* 2011;26(11):3155-3162

Vu, la Directrice de Thèse

Vu, le Doyen

De la Faculté de Médecine de Tours

Tours, le

CAILLOT Morgane

66 pages – 8 tableaux – 4 figures

Résumé :

L'anorchidie congénitale est une pathologie rare touchant 1/20000 enfant de sexe masculin. Elle représente 5% des cryptorchidies et fait partie des troubles du développement sexuel. Un traitement hormonal substitutif par testostérone et une aide médicale à la procréation sont nécessaires. Nous avons étudié l'impact psycho-social et familial de cette pathologie chez ces patients et leurs parents.

Nous avons inclus les patients de 4 Centres Hospitaliers Universitaires, dont le diagnostic d'anorchidie congénitale était confirmé. Nous avons interrogés les patients et leurs parents de façon individuelle par entretien téléphonique semi-dirigé, basé sur un questionnaire préétabli conçu pour notre étude. Nous avons évalué le bien-être de l'enfant, le vécu de la pathologie et l'impact sur la qualité de vie.

Trente patients âgés de 1,17 à 25 ans et leurs parents ont été inclus. L'annonce diagnostique était mal vécue par 96% des parents et les explications données sur les raisons de cette pathologie étaient jugées non satisfaisantes par 56% des parents et 11% des patients. Cependant, l'épanouissement de l'enfant était considéré comme normal pour 73 à 85% des parents, selon l'âge de l'enfant, et l'anorchidie n'avait pas eu d'impact sur leur qualité de vie (78% des parents et 67% des patients).

L'annonce diagnostique était vécue comme un choc par les parents qui ne se sentaient pas assez soutenus dans cette épreuve. Les principaux reproches faits par les parents portaient sur l'annonce diagnostique et les explications données sur les raisons de l'anorchidie. Les problématiques de la stérilité et de la parentalité restaient des points sensibles autant pour les patients que pour leurs parents.

Mots clés : Anorchidie, Disorders of Sex Development (DSD), Qualité de vie, Vécu, Impact psycho-social

Jury :

Présidente du Jury : Professeur Annick TOUTAIN

Directrice de thèse : Docteur Myriam BOUILLO

Membres du Jury : Professeur Vincent CAMUS

Professeur Fabrice GUERIF

Docteur Aurélien BINET

Date de soutenance : 27 octobre 2017