

II. LES ANOMALIES GÉNÉTIQUES

Chez l'individu tout-venant, la 23^e paire de chromosomes, la paire de chromosomes sexuels, est composée de deux chromosomes XX pour les filles et XY pour les garçons. Dans certains cas, cette paire peut être incomplète, un chromosome est manquant. À l'inverse, cette « paire » peut être constituée de trois chromosomes.

Pour plus de clarté, les anomalies génétiques observées dans l'un et l'autre sexe seront distinguées.

1. Les filles

• Le syndrome de Turner

Dans le cas du syndrome de Turner, la paire de chromosomes sexuels est incomplète : un seul X est présent.

L'absence du second chromosome X ne permet pas le fonctionnement des gonades (les ovaires), ni leur développement. Les incidences sont à observer, notamment, au moment de la puberté, période à laquelle les caractères sexuels secondaires (poussée des seins et apparition des règles) sont censés apparaître. Ces caractères sexuels secondaires n'apparaissent pas chez les filles atteintes par le syndrome de Turner. Toutefois, un traitement hormonal de remplacement peut pallier cette absence et déclencher l'apparition des caractères sexuels secondaires précités.

D'un point de vue anatomique, l'apparence du corps féminin est préservée. Cependant, les filles atteintes de ce syndrome sont plus petites que les filles présentant une formule chromosomique normale de type XX. Elles mesurent environ 45 centimètres à la naissance et moins de 1,50 mètre à l'âge adulte (Cussenot et Gilgenkrantz, 1991).

Par contre, du point de vue de la construction identitaire, aucune incidence ne semble être relevée. Ces filles développent une identité de femme. Non seulement elles se considèrent comme étant des femmes mais, de plus, elles ont adopté des rôles et des valeurs culturellement définies comme étant féminines.

S'il est vrai que des troubles du comportement ont été observés chez des enfants atteints du syndrome de Turner, ces corrélations ne sont pas systématiques et quand elles existent, elles sont davantage à interpréter en terme d'attitudes éducatives. En effet, il semble que face à la relative fragilité de leurs enfants, les parents adoptent bien souvent une attitude d'hyperprotection qui serait, sans doute, plus impliquée dans les différences de comportement observé. Quoiqu'il en soit, de telles considérations invitent à la réserve dans la mesure où aucune relation stable ne peut-être établie entre les anomalies génétiques et les comportements observés. D'un point de vue identitaire, il ne semble pas que le moindre dosage hormonal n'a eu d'effet particulier sur la construction de l'identité sexuée.

• Le XXX syndrome

À l'inverse du syndrome de Turner, le XXX syndrome se caractérise chez les filles par une « paire » de chromosomes sexuels constituée de trois chromosomes : XXX.

En l'état actuel des connaissances, il semblerait que, tant sur le plan anatomique que sur le plan psychologique, aucun trouble ou dysfonctionnement majeurs ne soient relevés.

2. Les garçons

• Le syndrome de Klinefelter

Dans le syndrome de Klinefelter, tout comme de XXX syndrome rencontré chez des sujets féminins, les chromosomes sexuels sont au nombre de 3. Leur répartition est la suivante : 2 X et 1 Y.

Sur le plan anatomique, les individus qui naissent avec ce syndrome ont le corps d'un homme. Seulement les organes génitaux externes sont atrophiés et les caractères sexuels secondaires particuliers : le corps est longiligne (taille plus grande que celle des hommes de la famille) et la musculature est peu développée. Ces hommes sont stériles (Cussenot et Gilgenkrantz, 1991).

Du point de vue de la construction identitaire, ces individus développent généralement une identité masculine. Seule-

ment, ils manifestent moins de comportements masculins que les garçons XY tout-venant.

• Le syndrome XYY

À l'inverse il existe des individus qui présentent le syndrome suivant : XYY. Sur le plan anatomique comme sur le plan psychologique, aucune différence n'a pu être mise en évidence. Cela n'a pas toujours été le cas. Ainsi, à un stade de la recherche, les résultats obtenus mettaient en évidence un répertoire comportemental spécifique chez les hommes atteints de cette anomalie. Ces hommes semblaient être bien plus violents et capables d'actes agressifs que la majorité des hommes. C'est la raison pour laquelle ce syndrome a été rebaptisé, un peu hâtivement, « le chromosome du crime ».

Depuis, des recherches complémentaires ont fait apparaître qu'il n'y avait pas de différence, que les résultats obtenus auparavant étaient ceux d'un groupe de sujets spécifiques, puisqu'il s'agissait de sujets emprisonnés. Quand les travaux de recherche se sont étendus à l'ensemble de la population atteinte par ce syndrome, les différences comportementales observées auparavant ont disparu. Par conséquent, en l'état actuel des recherches, l'adjonction d'un Y supplémentaire ne semble pas avoir d'incidence sur le plan tant anatomique que comportemental.

III. LES ANOMALIES HORMONALES

1. La virilisation d'embryons féminins

L'hyperplasie surrénalienne est une pathologie issue d'une anomalie génétique qui a pour conséquence directe la sécrétion d'une substance appartenant à la famille des androgènes, c'est-à-dire d'hormones masculines. C'est la raison pour laquelle il est question de la virilisation d'embryons féminins. Les filles soumises, pendant la période prénatale, à un excès d'hormones mâles ont des organes génitaux externes virilisés. D'un point de vue anatomique la virilisation peut être totale ou partielle. Toutefois, la synthèse de cette substance est réa-

lisée à un stade du développement embryonnaire où les structures génitales internes sont déjà constituées. De ce fait, une fille, au niveau du sexe chromosomique, peut avoir des organes génitaux internes féminins et des organes génitaux externes masculins et ainsi être identifiée à la naissance comme étant un garçon.

En effet, lorsque la virilisation est totale, ces bébés sont reconnus à la naissance comme étant des garçons et élevés comme tels. Ces enfants, qui d'un point de vue chromosomique sont des filles, vont devenir des garçons et se conformer aux rôles qui sont attendus d'eux.

Toutefois, lorsque la virilisation n'est pas totale, ces enfants, après un examen néonatal, peuvent être identifiés comme étant des filles. Des interventions chirurgicales, accompagnées de traitements hormonaux permettent, alors, un réajustement du développement dans le sens féminin. En définitive, ces enfants élaborent une identité féminine. Néanmoins, il semblerait que ces filles soient plus masculines que des filles n'ayant pas subi d'imprégnation hormonale de ce type.

Un suivi longitudinal a permis de mettre en évidence les effets de la virilisation prénatale. Money et Ehrhardt (1972) ont comparé le comportement de ces filles à ceux d'un groupe contrôle, c'est-à-dire non atteint par ce dysfonctionnement hormonal.

Les filles virilisées, même si elles développent une identité féminine, font apparaître un profil de comportement différent de celui des filles appartenant au groupe contrôle. Elles manifestent un intérêt plus important pour les activités masculines. Ainsi, par exemple, elles préfèrent les jouets masculins et la compagnie des pairs de sexe masculin pour partager leurs jeux. Elles se montrent plus brutales que les autres filles. Enfin elles se définissent comme étant des « garçons manqués » et sont perçues et reconnues comme telles par leur entourage.

Il arrive aussi que des garçons soient atteints de ce dysfonctionnement hormonal, ce qui se traduit par une surimprégnation d'hormone mâle. Ils développent sans équivoque une identité masculine. Cependant, comparés à ceux d'un

groupe contrôle, ils se montrent plus brutaux et éprouvent un besoin supérieur de se dépenser physiquement.

En conclusion, que ce soit pour les filles ou que ce soit pour les garçons, le rôle de cet androgène semble confirmé. Il interviendrait de façon déterminante dans la constitution du système nerveux central, puisqu'il semble induire chez l'enfant un niveau d'activité supérieur.

2. Le testicule féminisant

Il s'agit d'une anomalie chromosomique spécifique du sexe masculin. Les sujets atteints par cette pathologie possèdent des tissus insensibles aux androgènes. De ce fait, les sécrétions d'androgène se révèlent être sans effet, ce qui signifie que les canaux de Wolff ne vont pas se développer. L'enfant qui, sur le plan chromosomique, est un garçon naît avec des organes sexuels externes féminins ; ce bébé est donc identifié à la naissance comme étant une fille. Seulement, à l'adolescence, bien qu'elle ressemble aux autres jeunes femmes, le dysfonctionnement hormonal ne permet pas l'apparition des règles et la rend stérile. En effet, lors du développement embryonnaire, la sécrétion d'hormone antimüllérienne, selon le processus habituel, a joué son rôle inhibiteur. Deux phénomènes apparaissent alors : il n'y a pas d'hormones androgènes, donc il n'y a pas d'impulsion donnée au développement génital mâle, et la sécrétion d'hormone antimüllérienne a un effet inhibiteur sur le développement des organes génitaux femelles. En définitive, le garçon, XY, naît avec des organes génitaux externes féminins et est identifié à la naissance comme étant une fille. La plupart de ces enfants sont donc élevés en filles et construisent une identité conforme à cette assignation et ce, en dépit de la présence d'un chromosome Y.

Money et ses collaborateurs (1968) ont suivi ces filles à l'adolescence ainsi qu'à l'âge adulte. Elles ont, en dépit de leur stérilité, mené une vie de femme tout à fait conventionnelle.

Certains de ces sujets sont identifiés comme étant des garçons avec un phallus atrophié. Money et Ogurno (1974) ont suivi huit cas d'hommes présentant cette caractéristique.

Cette fois le sexe corporel de ces sujets est en adéquation avec le sexe chromosomique. Ils sont élevés en garçon. Ces enfants vont développer une identité masculine mais de surcroît, à l'âge adulte, leur vie s'apparente tout à fait à celle des hommes en général tant au niveau professionnel qu'au niveau privé, et cela bien qu'ils ne puissent pas avoir une vie sexuelle normale. Les auteurs relèvent toutefois des différences comportementales. Ces garçons, et plus tard ces hommes, ne manifestent que peu d'intérêt vis-à-vis du sport et les activités agressives, activités qui sont traditionnellement, culturellement attribuées plus particulièrement aux hommes.

Ce qui signifie qu'un moindre niveau d'imprégnation hormonale mâle semble en étroite relation avec les comportements d'agressivité et le niveau d'activité.

IV. ÉLÉMENTS DE CONCLUSION

Les anomalies chromosomiques et/ou les anomalies hormonales survenant à divers stades du processus complexe de la différenciation sexuelle permettent de tirer les conclusions qui suivent.

Tout d'abord, il semble, tant pour les filles que pour les garçons, qu'aucune relation ne puisse être établie entre les anomalies génétiques et la construction identitaire de l'individu. Les anomalies relevées ont certes des incidences sur le plan anatomique, puisque les sujets atteints par ces divers syndromes peuvent avoir des organes génitaux non fonctionnels mais aucun trouble de l'identité sexuée n'est apparu. Tous les individus atteints d'anomalies génétiques développent une identité sexuée conforme au sexe chromosomique, cela parce que ces enfants ont tous été identifiés à la naissance conformément au sexe chromosomique. En effet, si des malformations sont observées, les organes génitaux externes sont suffisamment développés et non ambigus pour qu'à la naissance, le sexe de l'enfant soit reconnu sans équivoque. Par contre, lorsqu'il arrive que les organes sexuels externes soient ambigus, difficilement identifiables, notamment à la suite d'un dérèglement hormonal, les conséquences ne sont pas les mêmes.

Le rôle des imprégnations hormonales semble être plus conséquent. Ce sont les hormones qui vont orienter dans le sens masculin ou féminin, la mise en place des organes génitaux, ce sont les organes génitaux externes qui vont, à leur tour, permettre aux médecins et aux parents d'identifier le sexe du bébé à la naissance.

Des études précitées il apparaît qu'une imprégnation hormonale trop importante ou insuffisante peut modifier l'apparence des organes génitaux externes et faire que le sexe assigné à la naissance ne soit pas en adéquation avec le sexe chromosomique. Dans de tels cas, c'est le sexe d'assignation qui prime. L'enfant développe, en règle générale, une identité sexuée conforme au sexe attribué à la naissance.

D'après les cas cliniques observés, il semble donc que le chromosome Y ne soit pas indispensable à la construction d'une identité masculine, puisque des filles XX, élevées en garçon, deviennent des garçons.

À l'inverse, la présence d'une paire de chromosomes homologues XX ne semble pas indispensable non plus à la mise en place d'une identité féminine. Des enfants, qui d'un point de vue chromosomique, sont des garçons, donc XY, deviennent des filles, s'ils sont ainsi identifiés à la naissance, cela en dépit de la présence du chromosome Y et de l'absence d'une paire de chromosomes homologues X.

Toutefois, lorsque ces imprégnations hormonales sont mineures, leur effet semble être réduit. Il consisterait essentiellement à prédisposer les sujets atteints à des activités qui, à l'accoutumée, sont davantage attendues chez l'autre sexe.

C'est ainsi que des filles, ayant subi une imprégnation prénatale d'hormones mâles, adoptent sans équivoque une identité féminine mais présentent un profil comportemental de « garçons manqués ». Toutefois, des études longitudinales montrent que, dans la plupart des cas, ces filles se conforment, à l'âge adulte, aux rôles culturellement institués et attendus d'elles.

De la même façon, des garçons n'ayant pas eu, à la période prénatale, une imprégnation suffisante en androgènes, sont considérés comme étant moins masculins que des garçons d'un groupe contrôle, parce qu'ils ne montrent aucune pré-

dilection particulière à s'adonner à certaines activités dites masculines. Malgré cela, ces hommes adoptent une identité masculine et se conforment tant au plan sentimental, sexuel que professionnel à un ensemble de fonctions définies culturellement comme étant spécifiques du sexe masculin.

De telles observations semblent mettre en évidence les relations qui existent entre les sécrétions hormonales et la constitution du système nerveux central qui, à son tour, induit les comportements.

Ainsi ce n'est pas le chromosome en lui-même qui est à l'origine de l'identité sexuée adoptée. Ce sont les dysfonctionnements hormonaux qui sont davantage impliqués dans la construction identitaire, non pas directement mais parce qu'ils induisent la constitution des organes génitaux ; c'est aussi l'apparence des organes génitaux qui est déterminante dans l'assignation du sexe à la naissance. À cette étape l'ambiguïté n'est pas permise, l'enfant est garçon ou fille.

En définitive, il apparaît que c'est le sexe corporel reconnu à la naissance qui va déterminer les réponses de l'entourage social, lesquelles semblent jouer un rôle crucial dans la construction identitaire. Nous allons les aborder dans le chapitre suivant.

