

Fertilité, sexualité et hormones sexuelles

On croyait que l'infertilité était une caractéristique de tous les adultes atteints de SPW jusqu'en 1999, date à laquelle pour la première fois une grossesse a été signalée chez une femme atteinte de SPW qui avait une délétion 15q. Par la suite, quatre autres femmes atteintes de SPW tombant enceintes ont été documentées dans le monde entier. Au moins deux des enfants sont normaux et deux ont le syndrome d'Angelman, mais on dispose de peu d'informations cliniques sur les enfants. Au moment d'écrire ces lignes, il n'y a eu aucun rapport de fertilité chez les hommes atteints du SPW

L'hypogonadisme avec de faibles taux d'hormones sexuelles (œstrogène chez la femme et testostérone chez l'homme) est très fréquent dans le SPW. Une interaction compliquée entre les hormones de l'hypothalamus, l'hypophyse et les ovaires chez la femme ou les testicules chez l'homme régule les niveaux d'hormones sexuelles. Un niveau normal d'hormones et une fonction normale des glandes impliquées sont nécessaires au développement sexuel et à la fertilité. Ainsi, un dysfonctionnement de l'une de ces glandes entraîne un hypogonadisme et une fertilité diminuée / absente. De plus, les hormones sexuelles sont importantes pour le développement des caractéristiques sexuelles secondaires, la composition corporelle, la densité minérale osseuse et la qualité de vie.

Malgré le dysfonctionnement hypothalamique connu dans le PWS, des études récentes ont montré que l'hypogonadisme est également visible par une fonction altérée des ovaires et des testicules. Par conséquent, le défaut peut se situer le long du continuum allant de l'hypogonadisme primaire complet (ovaires / testicules) à l'hypogonadisme central complet (hypothalamus / hypophyse).

Chez les femmes atteintes de SPW, cela peut entraîner un retard de la ménarche, des ovulations absentes ou peu fréquentes, des règles absentes ou irrégulières et une infertilité / une diminution de la fertilité. La plupart des femmes atteintes de SPW sont stériles, mais les niveaux hormonaux nécessaires à une fertilité potentielle sont présents chez certaines.

Chez les hommes atteints de SPW, les spermatozoïdes viables (nécessaires à la fertilité) n'ont pas été reconnus, dans certains cas probablement une fonction de testicules non descendus s'ils n'ont pas été corrigés au début de l'enfance.

Chez les deux sexes, l'obésité ou le surpoids peut entraîner ou altérer davantage l'hypogonadisme et l'infertilité, probablement en raison de la production d'œstrogènes dans les cellules adipeuses qui entravent la fonction de l'hypothalamus et de l'hypophyse

De même, le traitement aux œstrogènes et à la testostérone supprime la sécrétion d'hormones de l'hypothalamus et de l'hypophyse. Inversement, une perte de poids important ou un changement de médicament pourrait augmenter les niveaux d'hormones;

Des cas de fertilité ont été rapportés chez certaines femmes sous agents sérotoninergiques, comme la fluoxétine. Cependant, la présence de règles, qu'elles soient induites par un traitement aux œstrogènes ou d'apparition naturelle chez les jeunes femmes, n'indique pas la fertilité, sauf si des ovulations se produisent.

La fertilité est mieux appliquée en mesurant les hormones pertinentes. En règle générale, chez les adultes atteints de SPW, l'hormone hypophysaire FSH sera élevée chez les deux sexes, les œstrogènes seront faibles chez les femmes et la testostérone sera faible chez les hommes. Cependant, en fonction de la glande sécrétrice d'hormones qui ne fonctionne pas correctement, différents niveaux d'hormones peuvent être observés. Par exemple, des niveaux indétectables de l'hormone inhibine B (provenant des ovaires / testicules) sont associés à l'infertilité et des niveaux détectables avec une fertilité potentielle.

Chez la plupart des adultes, l'inhibine B du SPW est indétectable, mais chez certaines femmes, des taux détectables ont été trouvés et la fertilité pourrait être possible.

En principe, l'étude de l'éjaculat peut exclure complètement la fertilité chez l'homme, mais en raison d'un dysfonctionnement sexuel, de problèmes cognitifs et comportementaux, obtenir de l'éjaculat n'est généralement pas faisable.

Le traitement aux hormones sexuelles n'est pas obligatoire à vie et n'est pas réalisable pour tous. La fertilité ne sera pas obtenue par un traitement aux œstrogènes ou à la testostérone, mais chez les deux sexes, le remplacement des hormones sexuelles peut être important pour développer une apparence adulte, pour la densité minérale osseuse et la fonction musculaire et organique, conduisant ensemble à une meilleure qualité de vie.

Avant de commencer le remplacement des hormones sexuelles, les avantages et les risques potentiels doivent être équilibrés. Chez la femme, les risques bien connus de thromboembolie, de cancer du sein et de variations de l'humeur doivent être pris en compte. Chez les hommes, il faut prêter attention à l'effet de la testostérone sur l'humeur et le comportement, qui peut être lié à la dose. Une approche individualisée de l'hormonothérapie est essentielle. Le traitement doit être l'équipement surveillé et adapté au patient en commençant par une faible dose. Chez l'homme, il est important de faire prendre le traitement progressivement. Les parents et les soignants doivent être informés, en particulier sur les changements corporels chez les hommes (visage et poils du corps, approfondissement de la voix, etc.). Chez les femmes, ces soignants doivent comprendre la distinction importante entre le traitement de l'hypogonadisme et la gestion du contrôle des naissances.

Malgré l'hypogonadisme, les adultes atteints de SPW expriment souvent de fortes pensées romantiques et un intérêt pour les expériences sexuelles. Certaines, femmes et hommes, expriment des fantasmes de se marier et / ou d'avoir leurs propres enfants, reflétant souvent ces désirs en jouant avec des poupées à l'âge adulte. Leur intérêt à créer une famille peut coïncider avec la naissance d'une nièce ou d'un neveu, ou voir leurs parents devenir grands-parents.

La fertilité dans le SPW soulève de nombreuses questions médicales et éthiques et une orientation, des conseils et une éducation préventifs appropriés sont importants.

Les relations amoureuses peuvent être perçues de différentes manières par les personnes atteintes de SPW, et il est important de discerner le fantasme d'une situation plus concrète. Certains prétendent être fiancés et peuvent indiquer qu'une date de

mariage a été fixée, même s'ils ont peu de contacts ou de connaissances personnelles sur la personne identifiée. D'autres avoir une vraie petite amie ou petit ami peuvent et décrire une relation amoureuse d'intensité variable; ils peuvent se contenter d'afficher de l'affection en se tenant la main et en s'embrassant sans contact sexuel réel. Quelques-uns peuvent entrer dans ce qui peut être décrit comme une relation sérieuse qui pourrait inclure des rapports sexuels.

Premièrement, il est important d'étudier leur niveau de compréhension de la fonction sexuelle et «d'où viennent les bébés».

Deuxièmement, leur compréhension des règles et des responsabilités, des limites, et la sécurité personnelle autour du comportement sexuel doit être étudiée.

Enfin, leur connaissance des risques de maladies sexuellement transmissibles doit être établie.

Tout aussi important est la nécessité de vérifier si le sexe est échangé contre la nourriture ou si la personne atteinte du SPW est exploitée sexuellement.

Si ce type de situation est découvert, une enquête est nécessaire pouvant mener à un signalement.

Mais les personnes atteintes de SPW affichent souvent des conflits interpersonnels dans leurs relations. Elles ont des difficultés à partager, à répondre aux attentes des autres ou à établir des liens empathiques. Leur niveau de maturité émotionnelle peut ne pas être propice au niveau de jugement, d'engagement et d'intimité nécessaire dans un mariage, même avec l'aide de parents ou de tuteurs.

De nombreux jeunes hommes et femmes adultes atteints du SPW exprimeront le désir d'avoir un bébé. Dans la plupart des cas, cette idée provient d'une étape psychologique antérieure de la romance familiale, comme jouer avec des poupées. Ce souhait peut être reconnu, discuté et satisfait par le conseil. Il est souvent géré par substitution, comme prendre soin d'un animal de compagnie, être impliqué dans la vie de nièces et de neveux, être directement supervisé dans des activités avec de jeunes enfants ou accepter que tous les adultes de la société permanente n'aient pas d'enfants.

Lorsque le désir d'avoir un bébé est compliqué par la fertilité réelle, il peut être difficile pour la femme atteinte du SPW d'accepter l'utilisation de contraceptifs.

Dans ces cas, les conseils préventifs impliquent la participation du parent ou du tuteur. Les valeurs familiales, religieuses et sociales devraient jouer un rôle majeur dans ces discussions.

Les articles et les récits des cinq grossesses chez les femmes atteintes de SPW suggèrent que les gestations et les accouchements n'ont pas été compliqués. Trois bébés ont été mis au monde par césarienne planifiée. Toutes ces mères ont été incapables d'initier et de créer des liens avec leurs enfants, et les nourrissons ont été pris en charge par d'autres, le plus souvent des parents.

Le point commun pour toutes a été également l'incapacité de faire passer les besoins de l'enfant avant ses besoins et ses désirs personnels, notamment en matière de nourriture.

« Tant que le bébé ne pleurait pas ou ne voulait pas être nourri lorsque la mère voulait ses propres repas, tout allait bien ».

La génétique des enfants nés de mères atteintes du SPW a varié. Théoriquement, les chances d'une femme fertile avec un SPW d'avoir un bébé en bonne santé dépendent du type génétique de SPW qu'elle a.

Une femme atteinte de disomie uniparentale maternelle (UPD) est susceptible d'avoir un bébé en bonne santé, toutes choses étant égales par ailleurs.

Une femme avec une délétion paternelle à 50% de chances d'avoir un bébé atteint du syndrome d'Angelman.

En résumé:

- Le remplacement de l'hormone sexuelle peut être important et une option de traitement à envisager
- Le traitement aux hormones sexuelles n'est pas faisable pour tout le monde et une approche individualisée est également importante en ce qui concerne les dosages
- La fertilité n'est pas obtenue par un traitement aux hormones sexuelles
- Évaluation de la fertilité / grossesse pour les personnes ayant des relations sexuelles
- Des précautions doivent être prises pour éviter les relations d'exploitation
- Beaucoup plus de connaissances seraient nécessaires pour traiter le sujet plus avant

Article de l'IPWSO lien : <https://pwsa.org/information-for-medical-professionals/common-medical-issues/fertility-sexuality-and-sex-hormones/>