

## Analyse de la pulsativité de la LH chez les patientes présentant un bloc en 21-hydroxylase à révélation précoce

### Etude physiopathologique

#### Investigateur Principal

**Pr Philippe Touraine**, service d'Endocrinologie et Médecine de la Reproduction. GH La Pitié-Salpêtrière. Paris. Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la croissance.

Financement : Association surrénales 2006, DRC 2007-2008

#### • Objectifs

**Principal** : Comparer des profils de pulsativité de LH chez les patientes présentant une hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) à une population de femmes témoins.

**Secondaires** : Caractériser des profils différents en fonction des phénotypes, génotypes, marqueurs para-cliniques de l'équilibre thérapeutique.

• **Méthodologie** : Etude transversale comparative, multicentrique.

#### • Critères de sélection des patientes

*Critères d'inclusion :*

- Femmes présentant un bloc en 21-hydroxylase à révélation précoce
  - Forme classique avec perte de sel diagnostiquée lors des premiers mois de vie par une virilisation des OGE, une déshydratation aiguë avec hyponatrémie et un génotype codant pour cette forme.
  - Forme classique virilisante pure caractérisée par une virilisation des OGE dès la naissance et un génotype codant pour cette forme.
- En âge de procréer : entre 18 et 40 ans, et une FSH < 15 mUI/ml
- Quelque soit la régularité des cycles menstruels.
- Mutations du gène CYP21 connues ou recherche en cours
- Traitement hormonal de substitution par glucocorticoïdes ± 9 $\alpha$ fludrocortisone.
- Pas de traitement oestro-progestatif ou progestatif interagissant avec l'axe gonadotrope depuis au moins 3 mois.

#### • Critères de sélection des volontaires saines

*Critères d'inclusion :*

- Comparables pour l'âge à la population étudiée.
- Cycles réguliers ovulatoires (28 jours +/- 2 jours).
- Pas de traitement oestro-progestatif ou progestatif interagissant avec l'axe gonadotrope depuis au moins 3 mois.

#### • Critères d'évaluation

**Principal** : Comparaison des fréquences et amplitudes des pulses de LH des patientes HCS précoces et des femmes témoins.

**Secondaires** : Relations entre la pulsativité de nos patientes et :

- Leur cycle menstruel.
- Leur BMI et le rapport tour de taille/tour de hanche.
- Les androgènes, la 17OHP et la progestérone qui sont le reflet de l'équilibre thérapeutique.
- L'aspect échographique de leurs ovaires.
- Le génotype

• **Nombre de sujets nécessaires** : 18 patientes et 18 volontaires saines.