

H. Hoth Guechot<sup>\*a</sup>, K. Benomar<sup>a</sup>, S. Espiard<sup>a</sup>, V. Tiffreau<sup>b</sup>, JM. Rigot<sup>c</sup>, MC. Vantghem<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Service d'Endocrinologie - Diabétologie et Maladies Métaboliques; <sup>b</sup> Service de Médecine Physique et Réadaptation; <sup>c</sup> Service d'Andrologie, CHRU de Lille, Lille, FRANCE  
\* [helenehothquechot@hotmail.fr](mailto:helenehothquechot@hotmail.fr)

## Introduction:

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est la plus fréquente des dystrophies musculaires de l'adulte. En France, 5000 à 8000 personnes sont atteintes. Les atteintes endocriniennes sont plus élevées que dans la population générale et leur prévalence augmente au cours du temps.

### Dysmorphie faciale:

Faciès figé et inexpressif, grand front, ptosis  
Prominauris, eversion de la lèvre inférieure

### Atteinte pneumologique:

Insuffisance respiratoire restrictive  
Syndrome d'apnée du sommeil

### Atteinte digestive:

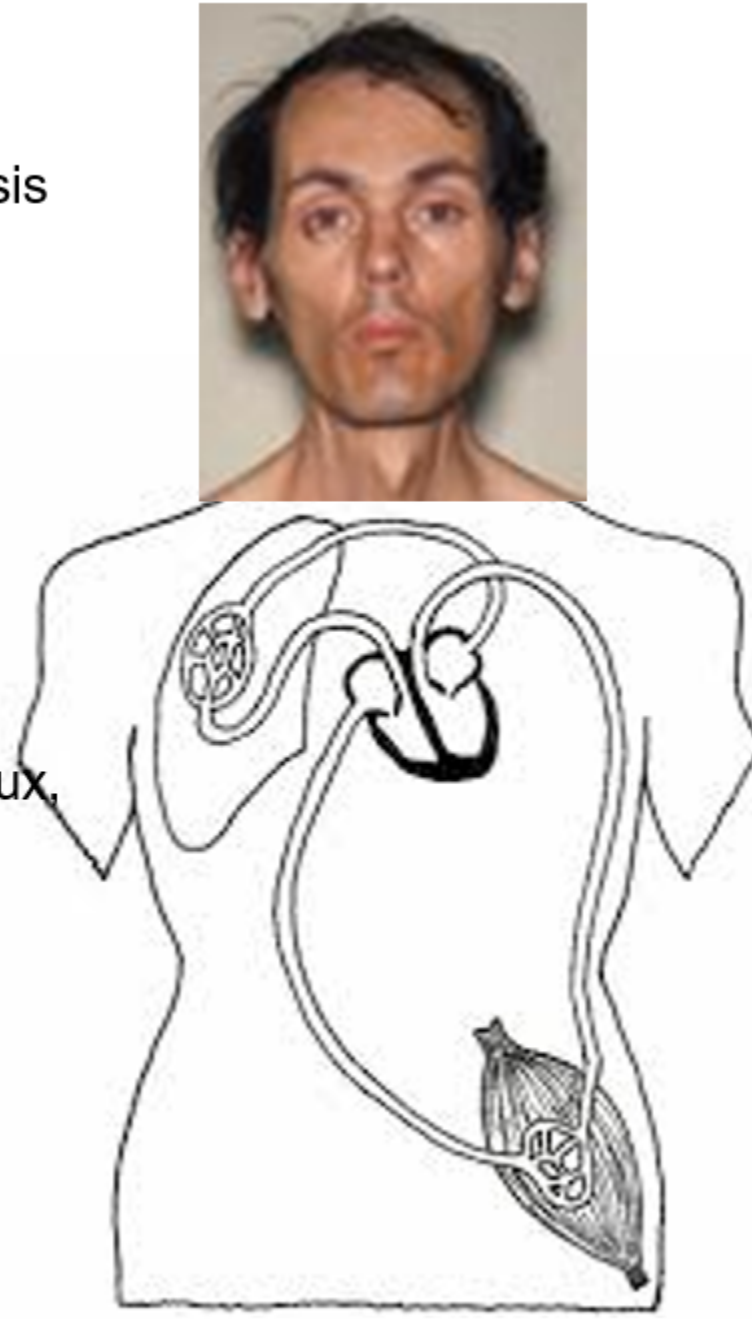
dysphagie, reflux, trouble du transit

### Atteinte oculaire:

cataracte sous capsulaire postérieure bilatérale

### Atteinte du système nerveux central:

trouble des fonctions cognitives, apathie, anosognosie, somnolence



### Atteinte endocrine:

Syndrôme métabolique: surcharge pondérale, insulino-résistance, intolérance aux hydrates de carbone, dyslipidémie  
Hypogonadisme, infertilité, dysfonction érectile, trouble des règles, insuffisance ovarienne précoce

### Atteinte cardiaque:

Trouble de la conduction  
Trouble du rythme cardiaque  
Altération du ventricule gauche

### Atteinte musculaire progressive:

Dystrophie et myotonie

Figure 1. Différentes atteintes d'organes de la maladie de Steinert

L'atteinte gonadique des patients est connue depuis 1912, année de description de l'atrophie testiculaire par Curshmann, cependant les facteurs influençant cette atteinte et son évolution naturelle ne sont pas clairement établis.

## Objectif de l'étude:

Déterminer la prévalence de l'hypogonadisme dans une cohorte lilloise d'hommes atteints de DM1.  
Analyser les facteurs associés aux différents profils gonadiques des patients.

## Patients et Méthodes:

Etude monocentrique observationnelle et rétrospective menée dans le service d'endocrinologie entre 2001 et 2016.

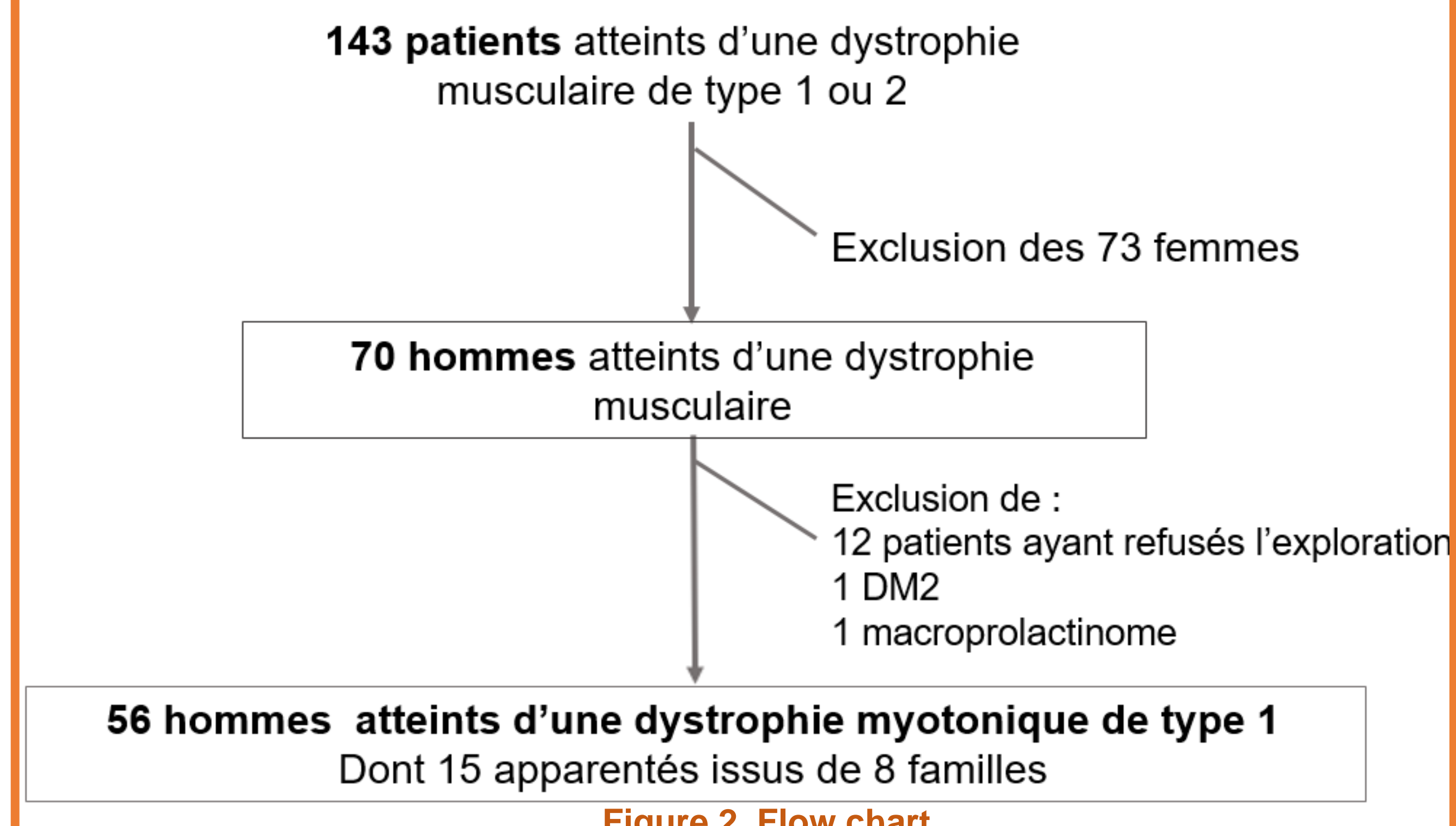


Figure 2. Flow chart

## Caractéristiques générales des patients:

Patients	médiane ± IQR	MIN -MAX
Age (n=56)	36 (30 - 49)	18 - 71
Dépistage familial (pourcentage)	27/56 (48 %)	
Patients ayant des enfants	25/56 (45 %) ET 2 après AMP (1 3FIV et 1 don sperme)	
Nombre de répétitions CGT (n=50)	475 (200 - 700)	50 - 2000
IMC (n=56)	24 (21 - 27)	15 - 37
Score MIRS: (n=56)		
1	14 (25%)	57%
2	18 (32%)	
3	16 (29%)	
4	6 (11%)	
5	2 (3%)	

Tableau 1. Paramètres généraux des patients (Score MIRS: score muscular impairment rating scale, échelle d'évaluation de l'atteinte musculaire)

## Résultats:

20% des patients totaux avaient un hypogonadisme vrai ou compensé.

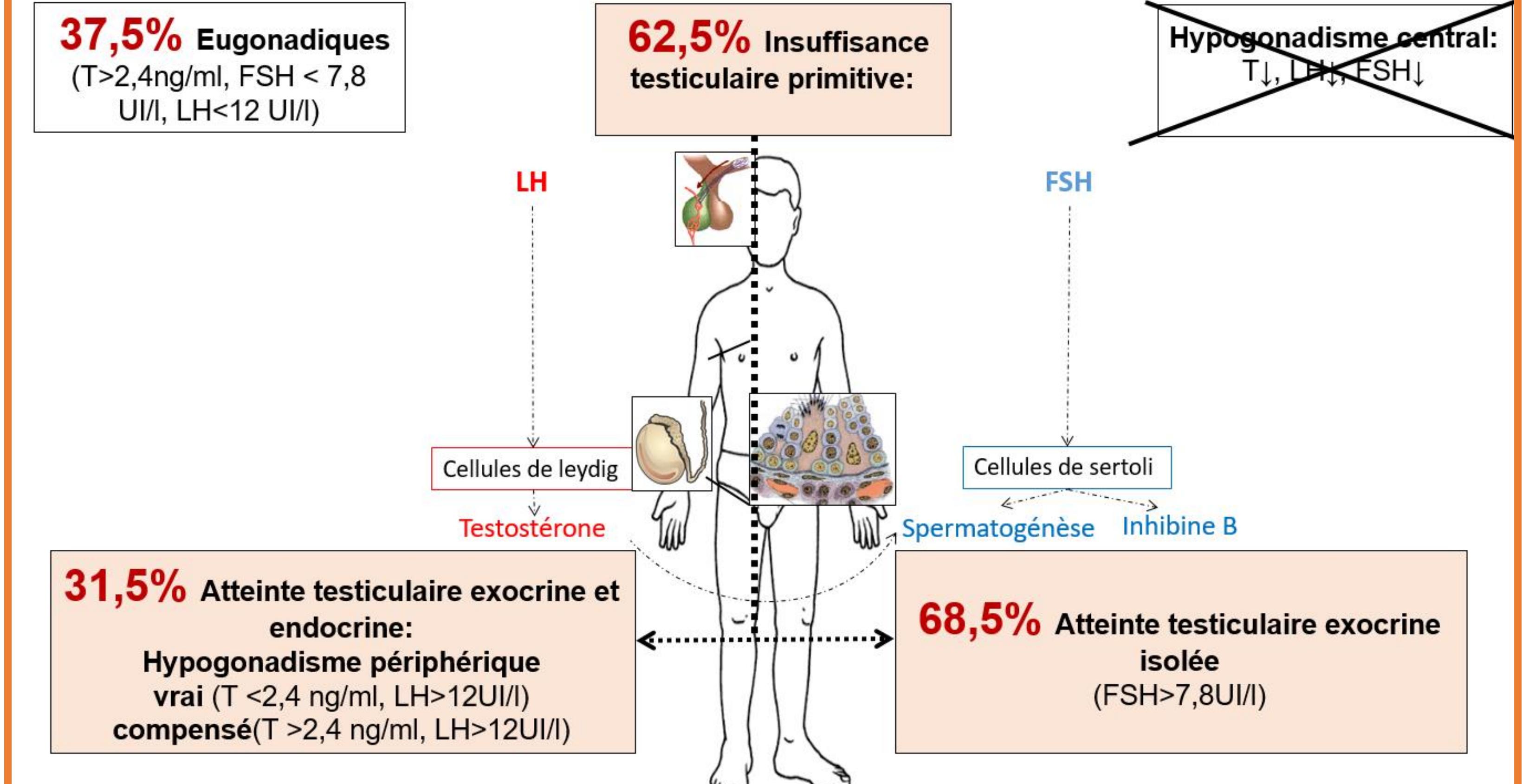


Figure 3. Répartition des patients selon leur statut gonadique

## Résultats:

Le statut gonadique des patients était significativement corrélé à la sévérité de l'atteinte musculaire. Plus le nombre de répétition de triplets était important, plus l'atteinte gonadique était sévère.

Patients	Eugonadiques (n=21)	Atteinte exocrine isolée (n=24)	Hypogonadiques (n=11)	(p)
Âge (médiane (IQR))	38 (31 - 50)	32 (26 - 48)	38 (35 - 43)	0,4127
Dépistage familial (fréquence)	52,4 %	50,0 %	36,4 %	0,6719
Parentalité (fréquence)	67 %	37,5 %	18 %	0,0209
Nombre de triplets (médiane (IQR))	250 (79 - 535)	455 (300 - 500)	700 (500 - 985)	0,0609
Score MIRS (médiane (IQR))	2 (1 - 2)	2 (2 - 3)	3 (3 - 3)	0,0026

Tableau 2. Comparaison des patients selon leur statut gonadique

Malgré un IMC médian similaire, les patients hypogonadiques avaient des taux de cholestérol totaux significativement plus élevés que les patients eugonadiques et/ou ayant une atteinte exocrine isolée. Les taux de triglycérides semblaient être plus élevés chez les patients hypogonadiques.

Patients	Eugonadiques (n=21)	Atteinte exocrine isolée (n=24)	Hypogonadiques (n=11)	(p)
IMC (médiane(IQR))	23,6 (21,5 - 25,0)	24,3 (19,2 - 27,6)	25,9 (22,2 - 29,9)	0,2158
Cholestérol total (moyenne ± DS)	1,9 ± 0,4	1,9 ± 0,4	2,3 ± 0,5	0,0251
Triglycérides (médiane(IQR))	1,3 (1,1 - 1,6)	1,4 (0,9 - 1,8)	2,5 (1,6 - 3,4)	0,0669

Tableau 3. Comparaison des patients selon leur statut métabolique

## Résultats:

La testostéronémie totale était inversement corrélée à la sévérité de l'atteinte musculaire (score MIRS), à l'IMC des patients, à la masse grasse abdominale totale et viscérale (évaluée par IRM), à la stéatose hépatique et aux taux de lipides.

	Testostérone	p
Coefficient de corrélation		
Score MIRS	-0,40	0,0020
IMC	-0,52	<0,0001
Graisse totale(cc)	-0,58	0,0002
Graisse intraabdominale (cc)	-0,46	0,0049
Rapport graisse intra abdominale/graisse totale	0,02	0,9245
Stéatose hépatique	2,41	0,0223
cholestérol total (g/l)	-0,36	0,0072
LDL C (g/l)	-0,38	0,0057
Triglycérides (g/l)	-0,37	0,0051
HBA1c (%)	-0,25	0,0853
glycémie à jeun (g/l)	-0,16	0,2508

Tableau 4. Corrélation entre le taux de testostérone et le statut métabolique et musculaire des patients (étude réalisée sur l'ensemble des 56 patients)

## Conclusion:

L'insuffisance testiculaire primitive des patients DM1 est fréquente et liée à la sévérité de l'atteinte musculaire et génétique.

L'hypogonadisme périphérique est fréquent et est lié aux paramètres métaboliques.

L'atteinte gonadique nécessite une prise en charge multidisciplinaire visant à lutter contre la perte musculaire et les troubles métaboliques.

L'information des patients sur la PMA et le DPI doit être optimisée.

L'efficacité et l'acceptabilité de l'androgénothérapie doivent être étudiées.