

Sexualité chez les femmes avec bloc en 21 hydroxylase forme non classique

M. Freuchet¹, F. Albarel², B. Courbière^{1,3}

¹ Department of Gynecology, Obstetric and Reproductive Medicine - AP-HM La Conception, 147 bd Baille, 13005 Marseille, France.

² Aix-Marseille Université, Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM), U1251, Marseille Medical Genetics (MMG), Marseille, France and Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille (AP-HM), Department of Endocrinology, Hôpital de la Conception, Centre de Référence des Maladies Rares de l'hypophyse HYPO, 13005, Marseille, France.

³ Aix-Marseille Université, CNRS, IRD, Avignon Université, IMBE UMR 7263, 13397, Marseille, France.

Introduction

La forme non classique d'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS FNC) par bloc en 21 hydroxylase est une des maladies génétiques les plus fréquentes, cependant **la sexualité et la qualité de vie ont été peu étudiées chez ces femmes.**

Matériel et Méthodes

Etude **observationnelle monocentrique** sur des femmes porteuses d'une HCS FNC par bloc en 21 hydroxylase, âgées de **18 à 43 ans**, ayant consulté dans le service d'endocrinologie entre **janvier 2007 et décembre 2017**. Les données ont été recueillies à partir des dossiers médicaux et d'un **auto-questionnaire** standardisé anonyme portant sur la **sexualité, le Brief Index of Sexual Functioning for Women**, et la **qualité de vie (QDV)**. Le questionnaire était expliqué au préalable aux patientes par téléphone et distribué par voie postale. Notre étude a été déclarée au CIL et a reçu l'avis favorable du comité d'éthique d'Aix-Marseille Université.

Résultats

23 dossiers de femmes suivies pour une HCS FNC par bloc en 21 hydroxylase ont pu être exploités. 18 femmes répondaient aux critères d'inclusion et **11 ont répondu à l'auto-questionnaire soit un taux de participation de 61 %**. 5 femmes ont été exclues du fait de leur âge. L'âge moyen des patientes était de **31.7 ± 6.9 ans** avec un âge moyen au diagnostic de 17.7 ± 7.5 ans. Lors du diagnostic, un hirsutisme, une acné et des troubles du cycle étaient retrouvés chez respectivement 73%, 64% et 54.5% d'entre elles. Les taux plasmatiques moyens de **17-OH-Progestérone de base étaient de 5.3 ± 2.7 ng/ml et augmentaient à 46.3 ± 31.5 ng/ml** après stimulation par le synacthène. 81% des patientes avaient une **testostéronémie supérieure** à la valeur de référence du laboratoire avec un **taux moyen à 1100 ± 445 pg/ml**.

Concernant la sexualité, **l'âge médian au 1er rapport sexuel était plus élevé** dans notre échantillon que celui de la population générale (**18,5 ans vs 17,6 ans, p = 0,38**). 4 femmes étaient célibataires et 7 femmes étaient en couple dont 3 étaient mariées. Sur les 11, une n'avait jamais eu de rapport sexuel et une n'avait pas eu d'activité sexuelle durant les quatre semaines précédant l'étude. Toutes décrivaient avoir des désirs hétérosexuels. **Les scores du BISF-W étaient plus élevés dans notre échantillon** mais il n'y avait pas de différence significative par rapport à la population témoin (Tableau 1).

Concernant la QDV, 73% des femmes décrivaient leur état de santé comme étant bon voir excellent mais 82% étaient inquiètes concernant leur pathologie. **73% ressentait une perte d'estime de soi et n'étaient pas satisfaites de leur apparence physique**. **L'hyperpilosité, la fertilité, les troubles du cycles et l'acné** étaient une **préoccupation** pour respectivement, 82%, 73%, 64%, et 54% des femmes (Tableau 2).

Discussion

11 femmes sur 18 ont participé à l'étude, ce qui concorde avec les taux de réponses au BISF-W retrouvés dans la littérature (65 %). 7 femmes n'ont pas accepté d'y répondre, probablement à cause du caractère très intime des questions. L'âge médian au premier rapport sexuel était plus élevé dans notre échantillon que celui de la population générale, mais sans différence significative. Au BISF-W, les scores les plus élevés étaient retrouvés pour les domaines D4 (réceptivité) et D6 (satisfaction relationnelle) et le plus bas pour le domaine D3 (fréquence de l'activité). **L'évaluation globale de la sexualité par le score composite était plus élevée dans notre échantillon, mais il n'y avait pas de différence significative**, probablement à cause de notre **faible effectif**. Ces résultats tendent à **supposer que l'activité sexuelle est meilleure chez les femmes porteuses d'une HCS FNC par bloc en 21 hydroxylase**. Néanmoins, de réelles **préoccupations en lien avec les manifestations cliniques d'hyperandrogénie** sont exprimées et semblent **altérer l'image corporelle** de ces femmes. Ces inquiétudes ne doivent pas être ignorées ou sous-estimées compte tenu de leur **impact sur l'estime de soi et la qualité de vie**. Une étude sur une plus grande cohorte serait donc intéressante afin de mieux apprécier le retentissement de cette pathologie sur la sexualité et la qualité de vie.

Conclusion

L'impact de l'HCS FNC par bloc en 21 hydroxylase sur la sexualité et la qualité de vie doit être pris en compte afin de **proposer une prise en charge adaptée aux besoins** des patientes.

Tableau 1. Sexualité : scores du BISF-W

Domaines	Femmes avec HCS FNC par bloc en 21 hydroxylase (n= 10)	Population témoin de femmes non ménopausées (n=73)	p
D1 (pensées, désir)	6.31 ± 3.44	4.62 ± 2.35	0.15
D2 (excitation)	7.05 ± 3.14	6.67 ± 2.42	0.71
D3 (fréquence de l'activité)	4.27 ± 3.0	3.70 ± 2.01	0.56
D4 (réceptivité, initiative)	9.4 ± 3.20	8.69 ± 3.04	0.50
D5 (plaisir, orgasme)	5.35 ± 2.56	5.54 ± 2.18	0.81
D6 (satisfaction relationnelle)	9.5 ± 2.27	8.45 ± 2.56	0.17
D7 (problèmes affectant la sexualité)	5.24 ± 2.17	4.22 ± 2.22	0.17
Évaluation globale par le score composite	37.22 ± 16.15	33.45 ± 12.33	0.47

Tableau 2. Impact sur la qualité de vie

