

FILIÈRE FIRENDO

Bulletin de la Recherche

N°1 - FÉVRIER 2021

RETROUVEZ L'ACTUALITÉ DE LA RECHERCHE SUR LES MALADIES
RARES ENDOCRINIENNES



EDITO

LE MOT DE L'ÉQUIPE D'ANIMATION DE LA FILIÈRE FIREENDO

Pour bien commencer l'année 2021, la filière de santé maladies rares endocriniennes FIREENDO lance son premier bulletin de la recherche, pour diffuser auprès de la communauté médicale et scientifique, mais également du grand public, les informations scientifiques de la filière.

Nous sommes heureux de pouvoir vous présenter à travers la première édition de ce fascicule, les dernières actualités du monde de la recherche sur les maladies rares endocriniennes. Ce bulletin de la Recherche, proposé par la filière FIREENDO, paraîtra semestriellement. Vous retrouvez "L'Actu Recherche de...", une interview d'un membre de la filière FIREENDO qui nous expliquera ses travaux de recherche et leur portée en clinique. Une rubrique "A ne pas manquer" pour tous les événements et informations clés de la filière. La rubrique "Appels à projet" vous permettra de prendre connaissance des prochains appels à projet, pour financer des recherches

fondamentales, cliniques ou translationnelles, dans des disciplines biomédicales ou en sciences humaines et sociales. Une rubrique "L'essentiel de l'actu" revient sur les dernières informations importantes de la filière. Les prochains colloques et congrès traitant des maladies rares endocriniennes sont également listés. Le "Retour sur" fait le bilan des Journées Annuelles de la filière qui se sont tenues les 8 et 9 décembre dernier. Enfin, ce bulletin de la recherche sera également l'occasion de faire l'inventaire des dernières publications des membres de la filière FIREENDO, sur les maladies rares endocriniennes.

Bonne lecture !



L'ACTU RECHERCHE

DU PR HERVÉ LEFEBVRE

Le Pr Hervé Lefebvre, MD, PhD, PU-PH, est le chef du Service d'Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques, du CHU de Rouen. Il coordonne également l'équipe de recherche « Neuroendocrinologie et physiopathologie du cortex surrénalien et du métabolisme énergétique », INSERM U1239, au sein du laboratoire DC2N (Différenciation et Communication Neuronale et Neuroendocrine) à Rouen.

Pouvez-vous nous expliquer les projets de recherche menés par votre équipe ces dernières années sur la physiopathologie surrénalienne ?

Notre équipe étudie depuis de nombreuses années la régulation paracrine de la sécrétion des corticostéroïdes initialement sur des modèles animaux puis au sein de la glande surrénale humaine. Les travaux réalisés indiquent que les signaux bioactifs, neuropeptides et neurotransmetteurs conventionnels, libérés au voisinage des cellules stéroïdogènes par divers types de cellules comme les cellules endothéliales, immunitaires ou chromaffines, jouent un rôle important dans le contrôle de la production d'aldostérone, à la fois en physiologie et en pathologie.

Nous nous sommes notamment intéressés ces dernières années aux mastocytes, dont la présence dans la zone sous-capsulaire de la glande suggérait qu'ils puissent influencer l'activité sécrétoire des cellules de la zone glomérulée par le biais d'un processus de communication inter-cellulaire analogue à celui décrit dans la glande interrénale des amphibiens. Nous avons ainsi pu montrer que les mastocytes stimulent la sécrétion d'aldostérone par un mécanisme paracrine impliquant la production locale de sérotonine et l'activation du récepteur sérotoninergique de type 4 (5-HT4) exprimé par les cellules stéroïdogènes. Cette interaction

mastocytes/cellules cortico-surréaliennes semble jouer également un rôle en physiopathologie dans la mesure où la densité des mastocytes s'avère augmentée dans les adénomes producteurs d'aldostérone (adénomes de Conn) qui représentent une cause classique d'hypertension artérielle.

Les mastocytes semblent jouer un rôle important dans la régulation de l'activité endocrine de la surrénale. Comment les mastocytes interagissent-ils avec les autres types cellulaires surréaliens ?

D'une part, il est bien montré que les mastocytes résidents établissent des connections avec des fibres nerveuses dans de nombreux tissus. Ces structures histologiques mastocytes/fibres nerveuses constituent de véritables unités fonctionnelles de dialogue bidirectionnel au sein desquelles l'activité mastocytaire est gouvernée par le système nerveux végétatif. La régulation neurocrine

des mastocytes implique notamment la libération par les terminaisons nerveuse d'un neuropeptide appartenant à la famille des tachykinines, la substance P dont le récepteur (récepteur NK1) est exprimé par les cellules mastocytaires. D'autre part, il est connu depuis longtemps que le cortex surrénalien des mammifères est richement innervé. [...]

" Nous avons pu montrer que les mastocytes stimulent la sécrétion d'aldostérone [...]"

L'ÉQUIPE DU PR LEFEBVRE À ROUEN

Travaille notamment sur le contrôle de la sécrétion de l'aldostérone, une hormone minéralocorticoïde sécrétée par le cortex de la glande surrénale. L'aldostérone est une hormone clé dans le maintien de l'équilibre hydrominéral, de la volémie plasmatique et de la tension artérielle.

[...] Quelques rares travaux menés chez l'animal avaient en outre montré la présence de fibres nerveuses à substance P, notamment dans la zone superficielle du cortex. Nous avons donc émis l'hypothèse que la substance P et le récepteur NK1 pourraient être impliqués dans le contrôle de la sécrétion de sérotonine par les mastocytes surrénaux humains.

Par quels mécanismes la substance P et le récepteur

NK1, via leur action sur les mastocytes, vont alors contrôler la sécrétion d'aldostérone ?

De façon inattendue, nous avons observé que le récepteur NK1 est exprimé dans toute la zone glomérulée, en particulier par les cellules productrices d'aldostérone situées au contact de fibres nerveuses à substance P. *In vitro*, la substance P stimule la sécrétion d'aldostérone par les cellules corticosurrénales humaines en culture primaire

et son action est inhibée par un antagoniste du récepteur NK1, l'aprépitant. L'effet de la substance P apparaît relayé par la voie ERK/phosphoERK et implique une uprégulation des enzymes impliquées dans les premières étapes de la stéroïdogénèse, l'expression de l'aldostérone synthase n'étant en revanche pas modifiée par la tachykinine. Ces données suggèrent que la substance P était capable de contrôler la sécrétion d'aldostérone.

" A terme, [nous avons] l'espoir que ces futurs essais cliniques puissent déboucher sur de nouvelles stratégies de prise en charge de l'hypertension artérielle et de prévention cardiovasculaire. "

Vous avez poursuivi vos travaux par une étude menée chez l'homme. Quels résultats avez-vous pu obtenir de l'utilisation d'un antagoniste du récepteur NK1, l'aprépitant ?

Nous avons effectivement mené une étude clinique preuve-de-concept chez des volontaires sains dans le but d'évaluer l'impact de l'aprépitant sur la sécrétion d'aldostérone, l'aprépitant étant commercialisé depuis plusieurs années comme anti-émétique dans le cadre du traitement des nausées induites par la chimiothérapie. Cette étude, qui a été menée au Centre d'Investigation Clinique du CHU de Rouen (CIC INSERM 1404) de façon prospective, en double

aveugle, contre placebo, a permis de montrer que l'aprépitant réduit d'environ 30% la production globale d'aldostérone. De façon intéressante, l'administration d'aprépitant entraîne une diminution de l'aldostéronémie en position couchée mais n'impacte pas la concentration plasmatique du minéralocorticoïde en position debout.

Ainsi, l'originalité de vos travaux réside-t-elle dans la mise en évidence d'un contrôle supplémentaire de la sécrétion d'aldostérone par le système nerveux autonome ?

En effet, l'ensemble de ces données indique que le système nerveux autonome contrôle la

sécrétion basale d'aldostérone via un effet direct sur le cortex surrénalien. L'action de ce système de régulation original s'avère complémentaire de celle du système rénine-angiotensine qui vient activer puissamment la production de minéralocorticoïde en cas de déficit sodé, baisse de la pression artérielle et/ou de changement postural.

De quel soutien matériel et financier avez-vous bénéficié pour mener à bien cette étude ?

Cette étude a pu être réalisée grâce à une collaboration étroite avec le service de Coordination de Prélèvements des organes et tissus du CHU de Rouen qui nous a permis de recueillir de

façon régulière des échantillons de glandes surrénales normales après approbation du protocole de recherche par l'Agence de Biomédecine. De façon plus globale, notre axe de recherche en physiologie et physiopathologie surrénalienne s'appuie sur l'insertion ancienne de notre équipe INSERM au sein du réseau national COMETE dédié au recueil et à l'étude des tumeurs surrénales. Les cliniciens de l'équipe assurent en outre l'animation du site clinique d'endocrinologie du CIC 1404. Cette recherche a pu être pérennisée grâce à l'obtention de financements multiples de l'INSERM, l'Université de Rouen, l'ANR, la région Normandie, du FEDER et de l'Association Surrénales, association de patients souffrant de maladies surrénales.

Quelle est la portée de vos travaux en clinique ?

Nos observations permettent d'expliquer pourquoi l'utilisation des bloqueurs du système rénine-angiotensine en pratique clinique

n'entraîne qu'une baisse modérée et transitoire de l'aldostéronémie. Elles suggèrent également que cette commande nerveuse de la sécrétion d'aldostérone pourrait être impliquée dans l'hyperaldostéronisme indépendant du système rénine-angiotensine associé à l'obésité et au syndrome métabolique ou au syndrome des apnées du sommeil, deux pathologies fréquentes au cours desquelles le système nerveux sympathique est activé.

Quelles retombées attendre notamment pour les patients atteints d'hypertension artérielle et de pathologies cardiovasculaires ?

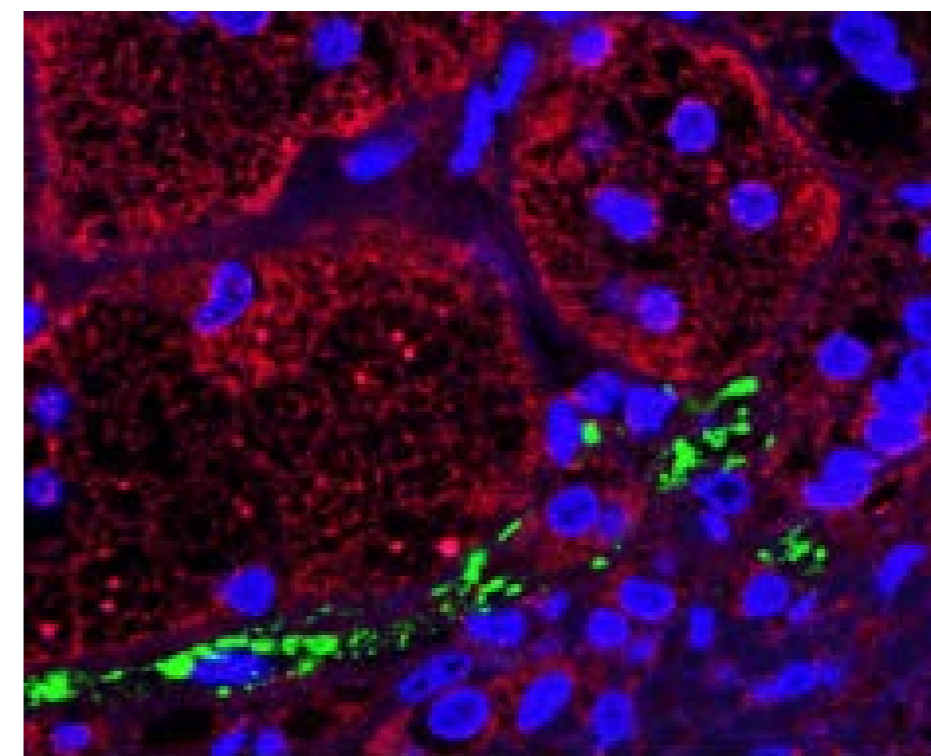
Ces données ouvrent de vastes perspectives en matière de recherche clinique translationnelle, notamment pour étudier l'impact de l'aprépitant sur la production d'aldostérone chez les patients atteints d'obésité et/ou de syndrome des apnées du sommeil avec, à terme, l'espoir que ces futurs essais cliniques puissent déboucher sur de

nouvelles stratégies de prise en charge de l'hypertension artérielle et de prévention cardiovasculaire.

Merci au Pr Hervé Lefebvre d'avoir accepté de répondre à nos questions

Références :

Duparc C, et al. J Clin Endocrinol Metab. 2015; Wils J, et al. Nat Commun. 2020;

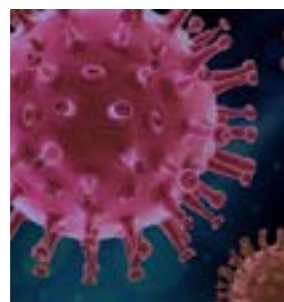


Double marquage en immunofluorescence d'une coupe de surrénale humaine montrant la présence de fibres nerveuses à substance P (vert) au contact de cellules de la zone glomérulée exprimant le récepteur NK1 (rouge).

L'ESSENTIEL DE L'ACTU

Toutes les informations sur les maladies rares endocriniennes & le COVID-19, l'impasse diagnostique et le diagnostic génétique, la prise en charge, les publications scientifiques, les données maladies rares, les conférences et bourses d'inscriptions aux congrès, les lauréats de prix et de financements... sont diffusées dans les actualités de notre site internet firendo.fr.

Ces informations qui ont récemment marqué l'actualité de la filière FIREENDO :



COVID-19 & APECED

La filière FIREENDO a été informée d'un risque de maladie COVID-19 sévère chez les patients présentant un syndrome APECED (APS-1). En effet, ces patients développent fréquemment des anticorps notamment contre les IFN de type 1, ce qui leur confère un facteur de risque potentiel en cas d'infection à SARS-CoV-2 (Hadjadj et al., Science 2020; Bastard et al., Science 2020; Zhang et al., Science 2020).



Bourses de Congrès FIREENDO

Vous êtes personnel non-titulaire d'une structure membre de la filière FIREENDO ? Vous êtes interne, chef de clinique, étudiant en thèse, post-doctorant, représentant d'une association de patients ? Vous pouvez bénéficier d'une bourse de voyage pour participer aux congrès traitant des maladies rares endocriniennes, financée par la filière FIREENDO ! Ne ratez pas les prochaines bourses en suivant l'actualité recherche sur firendo.fr.

Exploiter les données de la BNDMR



Il est désormais possible d'exploiter les données de l'entrepôt BNDMR (Banque Nationale de Données Maladies Rares) pour réaliser des rapports annuels, des études de faisabilité ou encore des études nationales ciblées. Le traitement des données à l'échelle de plusieurs centres se fera après soumission d'une demande d'exploitation des données de la BNDMR. En savoir plus sur le [site internet de la BNDMR](#).



Lauréats de l'appel à projet 2020 de l'IFCAH

Le conseil scientifique de l'IFCAH a retenu 5 projets parmi les 21 proposés suite à son appel à projet 2020. Ces projets seront financés pour un montant global de 350.000 €. Le Dr Andreas Schedl, seul lauréat français, a obtenu 50 000 € (financement AFM) pour son projet intitulé "Differentiation of stem cells into adrenal organoids". Visitez le [site internet de l'IFCAH](#) pour plus d'informations !



Plan France Médecine Génomique 2025

Désormais, 8 pré-indications d'accès au séquençage génomique existent pour le périmètre de la filière FIREENDO. Il est donc dès à présent possible de prescrire un séquençage à très haut débit pour les patients éligibles à ces pré-indications. Retrouvez toutes les informations sur les pathologies concernées et les modalités de demande d'inscription de patients sur notre [site internet firendo.fr](#).

APPELS À PROJET

La filière FIREENDO réalise pour vous une veille des appels à projet nationaux et internationaux, pour financer vos projets de recherches, vos ressources matérielles et vos frais de personnels :

EJP-RD - JTC 2021

Date limite 16/02/21

Cet appel à projet transnational conjoint de l'EJP-RD 2021 vise à financer des projets de recherche en sciences humaines et sociales ayant pour objectif d'améliorer la compréhension, la prise en charge et la vie quotidienne des patients atteints de maladies rares.

ANR MRSEI 2021

Date limite 02/03/21

L'appel à projet Montage de Réseaux Scientifiques Européens ou Internationaux (MRSEI) de l'ANR a pour objectif d'aider au montage de projets de recherche en vue de favoriser leurs taux de succès aux appels à projet européens et internationaux.

EJP-RD NSS 2021

Date limite 02/03/21

L'appel à projet Networking Support Scheme (NSS) de l'EJP-RD vise à encourager la transmission du savoir sur les maladies et les cancers rares mais aussi à favoriser la représentation de certains pays sous-représentés dans les réseaux de recherche sur les maladies et les cancers rares. Ce financement permet d'apporter un soutien financier à l'organisation de workshops ou de conférences par des réseaux de recherche nouvellement créés ou déjà existants.

EJP-RD Innovation

Date limite 03/03/21

L'appel à projet interne Projets innovants pour la méthodologie des essais cliniques pour objectif d'améliorer la méthodologie des essais cliniques réalisés sur des populations limitées. L'objectif est de cibler des populations limitées où les méthodologies traditionnelles pour mener des essais cliniques échouent souvent.

ERA-NET PerMed JTC

Date limite 04/03/21

Il s'agit du quatrième appel à projets transnational en « Projets de recherche multidisciplinaires sur la médecine personnalisée - Développement d'outils de soutien clinique pour la mise en œuvre de la médecine personnalisée » dans le cadre de l'ERA-NET en médecine personnalisée ERA PerMed.

Retrouvez toutes les informations concernant les appels à projet génériques et ciblés maladies rares sur le site internet de la filière FIREENDO, rubrique Recherche/Appels à projet et n'hésitez pas à nous contacter !

APPELS À PROJET

ERC Starting

09/03/21

Le programme ERC (European Research Council) Starting est réservé à des chercheurs talentueux en début de carrière qui ont déjà produit un excellent travail supervisé, qui sont prêts à travailler de manière indépendante et qui montrent le potentiel pour devenir un chef de file de la recherche.

FRM M2/Thèse

16/03/21

Le programme généraliste « Espoirs de la recherche » de la FRM est ouvert à tous les domaines de recherche en biologie et en santé. Une variété d'aides est ainsi proposée pour répondre aux besoins des équipes. Il contribue notamment à la formation des jeunes chercheurs en proposant différents types d'aides individuelles.

AFM Thèse

30/03/21

Chaque année, l'AFM-Téléthon finance plus de 200 programmes et jeunes chercheurs. Ouverts aux équipes françaises et à l'étranger, ils ont pour objectif de financer la recherche pour améliorer la compréhension du système neuromusculaire et plus généralement encourager le développement de nouvelles thérapies pour les maladies génétiques rares.

FRM Jeune équipe

14/04/21

La Fondation pour la Recherche Médicale (FRM) renouvelle pour l'année 2021 son appel à projet "Amorçage de jeunes équipes", destiné à soutenir de jeunes chercheurs dans la mise en place et l'animation d'une nouvelle équipe de recherche. Ce dispositif sert à financer des frais de personnels, des moyens matériels et des frais de missions.

> L'AMI "Accélérer la recherche et l'innovation sur les maladies rares grâce aux bases de données"

Le présent appel à manifestations d'intérêt concerne la mise en œuvre de l'action 3.2 du 3ème Plan National Maladies Rares (PNMR3) "Accompagner la collection de données clinico-biologiques, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation". L'objectif principal de cet AMI est de sélectionner les meilleurs projets de recherche et d'innovation sur les MR s'appuyant sur la mise en place de bases de données de qualité, accessibles, interopérables et réutilisables pour les maladies rares. Le second objectif de cet AMI est de permettre l'organisation de données, ainsi que leur interopérabilité sur le plan national, européen ou international, au travers de l'infrastructure France Cohortes.

Cette action du PPR Maladies Rares bénéficiera d'une aide financière à hauteur de 16 M€ maximum.

ERC Consolidator

20/04/21

Le programme ERC (European Research Council) Consolidator vise à financer des projets de recherche exploratoire. Il est réservé à des chercheurs souhaitant consolider leur indépendance en constituant une équipe de recherche et en continuant à développer leur carrière en Europe.

ANR DataBase

22/04/21

Cet appel sélectif vise à accélérer la recherche sur les maladies rares en mettant en œuvre des programmes de recherche ambitieux s'appuyant sur le recueil et le partage de données sur les maladies rares. Plus d'informations dans l'encart ci-dessus.

FRM Post-doc

26/05/21

Le programme généraliste « Espoirs de la recherche » de la FRM est ouvert à tous les domaines de recherche en biologie et en santé. Il contribue notamment à la formation des jeunes chercheurs en proposant différents types d'aides individuelles.

ERC Advanced

31/08/21

Le programme ERC (European Research Council) Advanced est réservé à des chercheurs seniors, ayant initiés des progrès significatifs dans leur domaine d'étude.

RETOUR SUR

LES JOURNÉES 2020 DE LA FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES FIRENDO

Comme chaque année au mois de décembre, se sont déroulées sur deux jours, le Colloque Recherche et la Journée Annuelle de FIRENDO. Ces journées sont l'occasion pour les membres de la filière de se retrouver et d'échanger autour de l'actualité des acteurs de la filière et de la recherche. La Journée Annuelle est également un temps privilégié pour discuter de la structuration de la filière et des avancées de ses groupes de travail, mais aussi des programmes sur les maladies rares en France et en l'Europe, comme le plan France Médecine Génomique (PFMG2025), le Plan National Maladies Rares (PNMR3), et le réseau européen ENDO-ERN. Sur le site internet firendo.fr ainsi que sur [notre chaîne YouTube](#), vous pourrez visionner ou retrouver les présentations des différents intervenants des Journées FIRENDO 2020.

Les journées de la filière FIRENDO sont un temps privilégié pour échanger ensemble, cliniciens, chercheurs et patients, autour des maladies rares endocriniennes

La 4ème édition du Colloque Recherche de FIRENDO s'est tenue pour la première fois dans un format en ligne. Avec près de 80 participants, cette édition fut un succès. Pas moins de 15 intervenants se sont succédés pour discuter des "espoirs thérapeutiques dans les maladies rares endocriniennes". Nous avons eu le plaisir d'écouter le Dr Leonardo GUASTI (William Harvey Research Institut, Queen Mary University of London) nous parler des défis des thérapies cellulaires et géniques dans l'hyperplasie congénitale des surrénales.

Les interventions riches et variées qui ont suivi ont permis de faire le point sur les nouvelles pistes et avancées thérapeutiques, en couvrant la recherche

menée sur un large panel de maladies rares endocriniennes, prises en charge par les différents centres de références affiliés à FIRENDO. Cette journée s'est conclue par une discussion autour des aspects comportementaux et psycho-sociaux des maladies rares endocriniennes, à travers l'étude de patients atteints des syndromes de Prader-Willi et de Turner. Ce moment fut l'occasion de réunir largement toutes les personnes impliquées dans la recherche sur les maladies rares endocriniennes. Nous espérons vous retrouver encore plus nombreux à Paris, pour l'édition 2021, si les conditions sanitaires nous permettent de vous accueillir.

A VENIR

Les journées 2021 de la Filière de Santé Maladies Rares Endocriniennes auront lieu les mardi 7 (Colloque Recherche FIRENDO) et mercredi 8 (Journée Annuelle FIRENDO) décembre 2021.

CONFÉRENCES SCIENTIFIQUES

Retrouvez dans cette rubrique tous les événements scientifiques à venir en lien avec les maladies rares endocriniennes



Séminaire d'endocrinologie pédiatrique

8 et 9 Mars 2021
En ligne

Le programme proposé par les Dr Carel, Léger, Netchine, Polak et Rappaport du comité scientifique, permettra de faire un point sur la prise en charge du diabète et de l'obésité, et des atteintes gynécologiques et gonadiques, de la cortico-surrénale, du métabolisme phosphocalcique, de la thyroïde, de la croissance et du métabolisme avant de clôturer par une présentation de cas cliniques.



Colloque annuel de la Fondation Maladies Rares

17 Mai 2021
En ligne

Cette année, le Colloque Scientifique de la Fondation Maladies Rares s'intéressera aux "Enjeux et défis de la recherche dans les maladies rares". Cette journée sera notamment l'occasion d'écouter les présentations des lauréats des appels à projet de la Fondation, mais aussi d'avoir un aperçu des initiatives nationales et européennes dans la collecte et l'analyse des données maladies rares.



eECE 2021

22 au 26 Mai 2021
En ligne

Suite aux retours de l'édition précédente, de nouvelles fonctionnalités améliorées permettront à l'auditoire de se connecter avec leurs collègues et pairs du monde entier. Le programme scientifique sera réparti sur six canaux et comprendra des conférences de haute qualité, des symposiums, des séances de rencontre avec des experts, des séances de débat, de nouvelles approches scientifiques et bien plus encore!



Symposium scientifique de l'IFCAH

14 Juin 2021
En ligne

Pour son 10ème anniversaire, l'IFCAH (International Fund Congenital Adrenal Hyperplasia) organise son premier symposium scientifique consacré aux projets financés. Une partie de la journée sera dédiée, en anglais, aux chercheurs et médecins ; une seconde partie sera proposée pour les familles de patients atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales.



Rencontres de la SFEDP

24 au 26 Juin 2021
Paris

Les prochaines Rencontres de la SFEDP (Société Française d'Endocrinologie Pédiatrique) auront lieu du 24 au 26 juin 2021. A l'occasion de ce 10ème anniversaire, la SFEDP accueillera les collègues endocrinologues pédiatriques belges et suisses pour ces premières Journées Européennes d'Endocrinologie Pédiatriques (SFEDP-BE-SPEED-SSEDP).



ESPE 2021

Septembre 2021
En ligne

Bon nombre des affections traitées chez les enfants vont les affecter pour le reste de leur vie ; l'objectif de cette rencontre reflétera donc les soins au cours de la vie. Un focus sera également fait sur certaines des découvertes passionnantes de la recherche en génétique et génomique actuellement en cours, et celles-ci mèneront à des approches innovantes qui changeront la façon de prendre soin des patients.



Colloque de la SNE

22 au 24 Septembre 2021
Bordeaux

Le 44ème colloque de la Société de Neuro-Endocrinologie se déroulera à Bordeaux du 22 au 24 septembre 2021. Ce sera également le 4ème colloque joint avec la BSN (British Society of Neuroendocrinology). Le programme scientifique proposé par les deux comités scientifiques inclura 4 conférences plénières et 4 symposia sur le thème des récentes avancées en neuro-endocrinologie.



Congrès de la SFE

13 au 16 Octobre 2021
Le Havre

Le 37ème congrès de la SFE se tiendra cette année au Havre. Le conseil scientifique, présidé par Marie-Christine Vantighem et Antoine Martinez, vous proposera un programme riche et varié, pour passer en revue des sujets d'actualité, des thèmes originaux, les dernières progrès de la discipline, mais surtout favoriser les liens et les échanges professionnels.



Journée Internationale des Maladies Rares 2021

Le 28 février prochain aura lieu la 14ème journée internationale des maladies rares, coordonnée par EURORDIS. Cette journée est l'occasion de sensibiliser le grand public et les décideurs sur la question des maladies rares et de leur impact sur la vie des patients et de leur entourage. Dans ce cadre, l'Alliance Maladies Rares coordonne les actions françaises avec l'ensemble des acteurs des maladies rares. Ainsi, plusieurs monuments se pareront en région des couleurs de la journée internationale : Bordeaux, Dijon, Lille, Nice, Orléans, Rennes, Rouen, Toulouse.

La campagne numérique mondiale 2021, relayée sur les réseaux sociaux, met en lumière des témoignages de 6 patients, Venez à la découverte de 6 continents, 6 portraits, 6 héros, 6 vies, atteints de maladies rares différentes, mais faisant face à des défis similaires. Retrouvez l'article complet retraçant l'histoire de ces héros du quotidien sur le site internet rarediseaseday.org.

FOCUS SUR...

Les maladies rares endocriniennes en temps d'épidémie mondiale de COVID-19

Retrouvez sur le site internet de la filière FIRENDO, actualités/COVID-19, toutes les informations pratiques relatives à la COVID-19 concernant les personnes atteintes de maladies rares endocriniennes. Une rubrique dédiée vous permettra de consulter les dernières recommandations sur la continuité des soins, la prise en charge, les traitements en cette période d'épidémie, ainsi que les premières informations sur la campagne de vaccination (dont la priorisation des populations les plus à risque dont font parti certains patients atteints de maladies rares endocriniennes). N'hésitez pas à consulter les recommandations des centres de référence de la filière, mais également de la Société Française d'Endocrinologie directement sur leurs sites internet.

LA VEILLE BIBLIOGRAPHIQUE

Retrouvez ici tous les publications des membres de la filière de santé FIRENDO en lien avec les maladies rares endocriniennes, pour l'année 2020.

Hypophyse

Borson-Chazot, F., Chabre, O., Sale-nave, S., Klein, M., Brac de la Perriere, A., Reznik, Y., Kerlan, V., Hacques, E., and Villette, B. (2020). Adherence to growth hormone therapy guidelines in a real-world French cohort of adult patients with growth hormone deficiency. *Ann Endocrinol (Paris)*.

Castets, S., Roucher-Boulez, F., Saveanu, A., Mallet-Motak, D., Chabre, O., Amati-Bonneau, P., Bonneau, D., Girardin, C., Morel, Y., Villanueva, C., et al. (2020). Hypopituitarism in Patients with Blepharophimosis and FOXL2 Mutations. *Horm Res Paediatr* 93, 30–39.

Chanson, P. (2020). The heart in growth hormone (GH) deficiency and the cardiovascular effects of GH. *Ann Endocrinol (Paris)*.

Corvest, V., Lemaire, P., Brailly-Tabard, S., and Brauner, R. (2020). Puberty and Inhibin B in 35 Adolescents With Pituitary Stalk Interruption Syndrome. *Front Pediatr* 8, 304.

Eydoux, R., Castinetti, F., Authier, M., Vialle, M., Albarel, F., Brue, T., and Courbiere, B. (2020). Women's perceptions of femininity after craniopharyngioma: a qualitative study. *Clin Endocrinol (Oxf)*.

Favier, V., Le Corre, M., Segnarbieux, F., Rigau, V., Raingard, I., Cartier, C., Crampette, L., and Boetto, J. (2020). Endoscopic subperichondrial transseptal transsphenoidal approach is safe and efficient for non-extended pituitary surgery. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 277, 1079–1087.

Hamdi-Rozé, H., Ware, M., Guyodo, H., Rizzo, A., Ratié, L., Rupin, M., Carré, W., Kim, A., Odent, S., et al. (2020). Disrupted Hypothalamo-Pituitary Axis in Association With Reduced SHH Underlies the Pathogenesis of NOTCH-Deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Hána, V., Salenave, S., and Chanson, P. (2020). Pituitary Stalk Enlargement in Adults. *Neuroendocrinology* 110, 809–821.

Jullien, N., Saveanu, A., Vergier, J., Marquant, E., Quentien, M.H., Castinetti, F., Galon-Faure, N., Brauner, R., Turki, M.Z., Tauber, M., et al. (2020). Clinical

lessons learned in constitutional hypopituitarism from two decades of experience in a large international cohort. *Clin Endocrinol (Oxf)*.

Levy, M., Abeillon, J., Dalle, S., Assaad, S., Borson-Chazot, F., Disse, E., Raverot, G., and Cugnet-Anceau, C. (2020). Anti-PD1 and Anti-PDL1-Induced Hypophysitis: A Cohort Study of 17 Patients with Longitudinal Follow-Up. *J Clin Med* 9.

Marx, C., Rabilloud, M., Borson-Chazot, F., Tilikete, C., Jouanneau, E., and Raverot, G. (2020). A key role for conservative treatment in the management of pituitary apoplexy. *Endocrine du Payrat, J.A., Cugnet-Anceau, C., Maillet, D., Levy, M., Raverot, G., Disse, E., and Borson-Chazot, F. (2020). [Checkpoint inhibitors-induced hypophysitis]. *Bull Cancer* 107, 490–498.*

Acromégalie

Chanson, P. (2020). Carpal tunnel syndrome in acromegaly is also related to median nerve oedema. *BMJ* 369, m1701.

Colao, A., Bronstein, M.D., Brue, T., De Marinis, L., Fleseriu, M., Guitelman, M., Raverot, G., Shimon, I., Fleck, J., Gupta, P., et al. (2020). Pasireotide for acromegaly: long-term outcomes from an extension to the Phase III PAOLA study. *Eur J Endocrinol* 182, 583.

Coopmans, E.C., Korevaar, T.I.M., van Meyel, S.W.F., Daly, A.F., Chanson, P., Brue, T., Delemer, B., Hána, V., Colao, A., Carvalho, D., et al. (2020). Multivariable Prediction Model for Biochemical Response to First-Generation Somatostatin Receptor Ligands in Acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Cozzi, R., Ambrosio, M.R., Attanasio, R., Bozzao, A., De Marinis, L., De Menis, E., Guastamacchia, E., Lania, A., Lasio, G., Logoluso, F., et al. (2020a). Italian Association of Clinical Endocrinologists (AME) and Italian AACE Chapter Position Statement for Clinical Practice: Acromegaly - Part 1: Diagnostic and Clinical Issues. *Endocr Metab Immune Disord Drug Targets* 20, 1133–1143.

Cozzi, R., Ambrosio, M.R., Attanasio, R., Bozzao, A., De Marinis, L., De Menis, E., Guastamacchia, E., Lania, A., Lasio,

G., Logoluso, F., et al. (2020b). Italian Association of Clinical Endocrinologists (AME) and Italian AACE Chapter Position Statement for Clinical Practice: Acromegaly - Part 2: Therapeutic Issues. *Endocr Metab Immune Disord Drug Targets* 20, 1144–1155.

Delemer, B., Nguyen-Tan-Hon, T., Coriat, R., Smith, D., Schillo, F., Raingard, I., Sobhani, I., Etienne, P.-L., Decoudier, B., Bisot-Locard, S., et al. (2020). Evaluation of Nurses' and Patients' Overall Satisfaction with New and Previous Formulations of Octreotide Long-acting Release (Sandostatin LAR®): A French Observational Study. *Adv Ther* 37, 3901–3915.

Engelhardt, J., Nunes, M.-L., Pouchieu, C., Ferrière, A., San-Galli, F., Gimbert, E., Vignes, J.-R., Laurent, F., Berge, J., et al. (2020). Increased Incidence of Intracranial Meningiomas in Patients With Acromegaly. *Neurosurgery* 87, 639–646.

Gadelha, M., Bex, M., Colao, A., Pedroza García, E.M., Poiana, C., Jimenez-Sanchez, M., Yener, S., Mukherjee, R., Bartalotta, A., Maamari, R., et al. (2019). Evaluation of the Efficacy and Safety of Switching to Pasireotide in Patients With Acromegaly Inadequately Controlled With First-Generation Somatostatin Analogs. *Front Endocrinol (Lausanne)* 10, 931.

Gallo, A., Chaigneau, E., Jublanc, C., Rosenbaum, D., Mattina, A., Paques, M., Rossant, F., Girerd, X., Leban, M., and Bruckert, E. (2020). IGF-1 is an independent predictor of retinal arterioles remodeling in subjects with uncontrolled acromegaly. *Eur J Endocrinol* 182, 375–383.

Giustina, A., Barkhoudarian, G., Beckers, A., Ben-Shlomo, A., Biermasz, N., Biller, B., Boguszewski, C., Bolanowski, M., Bollerslev, J., Bonert, V., et al. (2020). Multidisciplinary management of acromegaly: A consensus. *Rev Endocr Metab Disord* 21, 667–678.

Graillon, T., Castinetti, F., Boucekine, M., Cuny, T., Morange, I., Fuentes, S., Figarella-Branger, D., Albarel, F., Brue, T., and Dufour, H. (2020). Fluctuation analysis of postoperative secretory status in patients operated for acromegaly. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 11–17.

Kamenický, P., Maione, L., and Chanson, P. (2020). Cardiovascular complications of acromegaly. *Ann Endocrinol (Paris)*.

Kuhn, E., Caron, P., Delemer, B., Raingard, I., Lefebvre, H., Raverot, G., Cortet-Rudelli, C., Desailoud, R., Geoffroy, C., Henocque, R., et al. (2020). Pegvisomant in combination or pegvisomant alone after failure of somatostatin analogs in acromegaly patients: an observational French ACROSTUDY cohort study. *Endocrine*.

van der Lely, A.J., Kuhn, E., Muhammad, A., Coopmans, E.C., Neggers, S.J., and Chanson, P. (2020). Pegvisomant and not somatostatin receptor ligands (SRLs) is first-line medical therapy for acromegaly. *Eur J Endocrinol* 182, D17–D29.

Petersenn, S., Houchard, A., Sert, C., and Caron, P.J. (2020). Predictive factors for responses to primary medical treatment with lanreotide autogel 120 mg in acromegaly: post hoc analyses from the PRIMARYS study. *Pituitary* 23, 171–181.

Roumeau, S., Thevenon, J., Ouchchane, L., Maqdasy, S., Batisse-Lignier, M., Duale, C., Pham Dang, N., Caron, P., Tauveron, I., and Devoize, L. (2020). Assessment of oro-dental manifestations in a series of acromegalic patients, the AcroDent study. *Endocr Connect* 9, 824–833.

Vialon, M., Grunenwald, S., Mouly, C., Vezzosi, D., Bennet, A., and Caron, P. (2020). First-generation somatostatin receptor ligands and pregnancy: lesson from women with acromegaly. *Endocrine* 70, 396–403.

Maladie de Cushing

Cristante, J., Lepelley, M., Mallaret, M., Carreau, A., and Chabre, O. (2020). Pneumocystis pneumonia can complicate medical treatment of hypercortisolism even in outpatients with Cushing's disease. *Ann Endocrinol (Paris)*.

Newell-Price, J., Pivonello, R., Tabarin, A., Fleseriu, M., Witek, P., Gadelha, M.R., Petersenn, S., Tauchmanova, L., Ravichandran, S., Gupta, P., et al. (2020). Use of late-night salivary cortisol to monitor response to medical treatment in Cushing's disease. *Eur J Endocrinol* 182, 207–217.

Diabète insipide

Devuyt, F., Kazakou, P., Balériaux, D., Alexopoulou, O., Burniat, A., Salenave, S., Chanson, P., Corvilain, B., and Maitier, D. (2020). Central diabetes insipidus and pituitary stalk thickening in adults: distinction of neoplastic from non-neo-

plastic lesions. *Eur J Endocrinol* 181, 95–105.

Syndrome de Bardet-Biedl

Delvallée, C., Nicaise, S., Antin, M., Leuvrey, A.-S., Nourisson, E., Leitch, C.C., Kellaris, G., Stoetzel, C., Geoffroy, V., Scheidecker, S., et al. (2020). BBS1 SVA F retrotransposon insertion is a frequent cause of Bardet-Biedl syndrome. *Clin Genet*.

Gouron, A., Zilliox, V., Jacquemont, M.-L., Darcel, F., Leuvrey, A.-S., Nourisson, E., Antin, M., Alessandri, J.-L., Doray, B., Gueguen, P., et al. (2020). High prevalence of Bardet-Biedl syndrome in La Réunion Island is due to a founder variant in ARL6/BBS3. *Clin Genet* 98, 166–171.

Isabelle, K., Manuel, M., Nadia, M., Jean-Jacques, B., Catherine, C., Jean, M., Anna, Z.-B., Nathalie, G., Hélène, D., and Sylvie, R. (2020). Reproduction Function in Male Patients With Bardet Biedl Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Tumeurs neuro-endocrines de l'hypophyse

Allard, L., Albarel, F., Bertherat, J., Caron, P.J., Cortet, C., Courtillot, C., Delemer, B., Jublanc, C., Maitier, D., Nunes, M.L., et al. (2020). Efficacy and safety of dopamine agonists in patients treated with antipsychotics and presenting a macroprolactinoma. *Eur J Endocrinol* 183, 221–231.

Barraud, S., Guédra, L., Delemer, B., Raverot, G., Ancelle, D., Fèvre, A., Jouanneau, E., Litré, C.-F., Wolak-Thierry, A., et al. (2020). Evolution of macroprolactinomas during pregnancy: A cohort study of 85 pregnancies. *Clin Endocrinol (Oxf)* 92, 421–427.

Baussart, B., Declerck, A., and Gaillard, S. (2020). Mononostriil endoscopic endonasal approach for pituitary surgery. *Acta Neurochir (Wien)*.

Castellnou, S., Vasiljevic, A., Lapras, V., Raverot, V., Alix, E., Borson-Chazot, F., Jouanneau, E., Raverot, G., and Lasolle, H. (2020). SST5 expression and USP8 mutation in functioning and silent corticotroph pituitary tumors. *Endocr Connect* 9, 243–253.

Castinetti, F. (2020). Radiation techniques in aggressive pituitary tumours and carcinomas. *Rev Endocr Metab Disord* 21, 287–292.

Duhamel, C., Ilie, M.D., Salle, H., Nas-souri, A.S., Gaillard, S., Deluche, E., Assaker, R., Mortier, L., Cortet, C., and Raverot, G. (2020). Immunotherapy in Corticotroph and Lactotroph Aggressive Tumors and Carcinomas: Two Case Reports and a Review of the Literature.

J Pers Med 10.

Graillon, T., Cuny, T., Castinetti, F., Courbière, B., Cousin, M., Albarel, F., Morange, I., Bruder, N., Brue, T., and Dufour, H. (2020a). Surgical indications for pituitary tumors during pregnancy: a literature review. *Pituitary* 23, 189–199.

Graillon, T., Castinetti, F., Fuentes, S., Gras, R., Brue, T., and Dufour, H. (2020b). Transcranial approach in giant pituitary adenomas: results and outcome in a modern series. *J Neurosurg Sci* 64, 25–36.

Grandgeorge, N., Barchetti, G., Grunenwald, S., Bonneville, F., and Caron, P. (2020). Is MRI follow-up relevant in patients with GH-secreting pituitary adenomas primarily treated and responsive to long-acting somatostatin analogues (SMSa)? *Eur J Endocrinol* 182, 123–130.

Ilie, M.D., and Raverot, G. (2020). Treatment Options for Gonadotroph Tumors: Current State and Perspectives. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Ilie, M.D., Jouanneau, E., and Raverot, G. (2020a). Aggressive Pituitary Adenomas and Carcinomas. *Endocrinol Metab Clin North Am* 49, 505–515.

Ilie, M.D., Vasiljevic, A., Louvet, C., Jouanneau, E., and Raverot, G. (2020b). Gonadotroph Tumors Show Subtype Differences That Might Have Implications for Therapy. *Cancers (Basel)* 12.

Illouz, F., Chanson, P., Sonnet, E., Brue, T., Ferriere, A., Raffin Sanson, M.-L., Vantyghe, M.-C., Raverot, G., Munier, M., et al. (2021). Somatostatin receptor ligands induce TSH deficiency in thyrotropin-secreting pituitary adenoma. *Eur J Endocrinol* 184, 1–8.

Kasuki, L., and Raverot, G. (2020). Definition and diagnosis of aggressive pituitary tumors. *Rev Endocr Metab Disord* 21, 203–208.

Lasolle, H., Ilie, M.D., and Raverot, G. (2020a). Aggressive prolactinomas: how to manage? *Pituitary* 23, 70–77. Lasolle, H., Elsensohn, M.-H., Wierinckx, A., Alix, E., Bonnefille, C., Vasiljevic, A., Cortet, C., Decoudier, B., Sturm, N., et al. (2020b). Chromosomal instability in the prediction of pituitary neuroendocrine tumors prognosis. *Acta Neuropathol Commun* 8, 190.

Mougel, G., Lagarde, A., Albarel, F., Essamet, W., Luigi, P., Mouly, C., Vialon, M., Cuny, T., Castinetti, F., Saveanu, A., et al. (2020). Germinal defects of SDHx genes in patients with isolated pituitary adenoma. *Eur J Endocrinol* 183, 369–379.

Neou, M., Villa, C., Armignacco, R., Jouinot, A., Raffin-Sanson, M.-L., Septier, A., Letourneur, F., Diry, S., Diedisheim, M., Izac, B., et al. (2020). Pangenomic Classification of Pituitary Neuroendocrine Tumors. *Cancer Cell* 37, 123-134. e5.

Principe, M., Chanal, M., Ilie, M.D., Ziverec, A., Vasiljevic, A., Jouanneau, E., Hennino, A., Raverot, G., and Bertolino, P. (2020). Immune Landscape of Pituitary Tumors Reveals Association Between Macrophages and Gonadotroph Tumor Invasion. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Suteau, V., Collin, A., Menei, P., Rodien, P., Rousselet, M.-C., and Briet, C. (2020). Expression of programmed death-ligand 1 (PD-L1) in human pituitary neuroendocrine tumor. *Cancer Immunol Immunother* 69, 2053-2061.

Trouillas, J., Jaffrain-Rea, M.-L., Vasiljevic, A., Dekkers, O., Popovic, V., Wierinckx, A., McCormack, A., Petersenn, S., Burman, P., Raverot, G., et al. (2020a). Are aggressive pituitary tumors and carcinomas two sides of the same coin? Pathologists reply to clinician's questions. *Rev Endocr Metab Disord* 21, 243-251.

Trouillas, J., Jaffrain-Rea, M.-L., Vasiljevic, A., Raverot, G., Roncaroli, F., and Villa, C. (2020b). How to Classify the Pituitary Neuroendocrine Tumors (PITNET)s in 2020. *Cancers (Basel)* 12.

Tuleasca, C., Ducos, Y., Leroy, H.-A., Chanson, P., Knafo, S., Levivier, M., Aghakhani, N., and Parker, F. (2020). Transsphenoidal resection for pituitary adenoma in elderly versus younger patients: a systematic review and meta-analysis. *Acta Neurochir (Wien)* 162, 1297-1308.

Vázquez-Borrego, M.C., Gupta, V., Ibáñez-Costa, A., Gahete, M.D., Vengas-Moreno, E., Toledano-Delgado, Á., Cano, D.A., Blanco-Acevedo, C., Ortega-Salas, R., Japón, M.A., et al. (2020). A Somatostatin Receptor Subtype-3 (SST(3)) Peptide Agonist Shows Antitumor Effects in Experimental Models of Nonfunctioning Pituitary Tumors. *Clin Cancer Res* 26, 957-969.

Surrénale

Bancos, I., Taylor, A.E., Chortis, V., Sitch, A.J., Jenkinson, C., Davidge-Pitts, C.J., Lang, K., Tsagarakis, S., Macech, M., Riestler, A., et al. (2020). Urine steroid metabolomics for the differential diagnosis of adrenal incidentalomas in the EURINE-ACT study: a prospective test validation study. *Lancet Diabetes Endo-*

crinol 8, 773-781.

Bertulli, C., Hureaux, M., De Mutiis, C., Pasini, A., Bockenhauer, D., Vargas-Poussou, R., and La Scola, C. (2020). A Rare Cause of Chronic Hypokalemia with Metabolic Alkalosis: Case Report and Differential Diagnosis. *Children (Basel)* 7.

Cambos, S., and Tabarin, A. (2020). Management of adrenal incidentalomas: Working through uncertainty. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 34, 101427.

Cavalcante, I.P., Vaczlavik, A., Drougat, L., Lotfi, C.F.P., Perlemonoine, K., Ribes, C., Rizk-Rabin, M., Clauser, E., Fragoso, M.C.B.V., Bertherat, J., et al. (2020). Cullin 3 targets the tumor suppressor gene ARMC5 for ubiquitination and degradation. *Endocr Relat Cancer* 27, 221-230. De Sousa, K., Boulkroun, S., Baron, S., Nanba, K., Wack, M., Rainey, W.E., Rocha, A., Giscos-Douriez, I., Meatchi, T., et al. (2020). Genetic, Cellular, and Molecular Heterogeneity in Adrenals With Aldosterone-Producing Adenoma. *Hypertension* 75, 1034-1044.

Espiard, S., Drougat, L., Settas, N., Haydar, S., Bathon, K., London, E., Levy, I., Faucz, F.R., Calebiro, D., Bertherat, J., et al. (2020). PRKACB variants in skeletal disease or adrenocortical hyperplasia: effects on protein kinase A. *Endocr Relat Cancer* 27, 647-656.

Faillot, S., Foulonneau, T., Néou, M., Espiard, S., Garinet, S., Vaczlavik, A., Jouinot, A., Rondof, W., Septier, A., Drougat, L., et al. (2020). Genomic classification of benign adrenocortical lesions. *Endocr Relat Cancer*.

Gaujoux, S., Hain, É., Marcellin, L., de Carbonnières, A., Goffinet, F., Bertherat, J., and Dousset, B. (2020). Adrenalectomy during pregnancy: A 15-year experience at a tertiary referral center. *Surgery* 168, 335-339.

Hanukoglu, A., Vargas-Poussou, R., Landau, Z., Yosovich, K., Hureaux, M., and Zennaro, M.-C. (2020). Renin-aldosterone system evaluation over four decades in an extended family with autosomal dominant pseudohypoadosteronism due to a deletion in the NR3C2 gene. *J Steroid Biochem Mol Biol* 204, 105755.

Lopez, A.-G., Duparc, C., Naccache, A., Castanet, M., Lefebvre, H., and Louisset, E. (2020). Role of Mast Cells in the Control of Aldosterone Secretion. *Horm Metab Res* 52, 412-420.

Pinto, E.M., Faucz, F.R., Paza, L.Z., Wu, G., Fernandes, E.S., Bertherat, J., Strat-
akis, C.A., Lalli, E., Ribeiro, R.C., Rodri-

gues-Galindo, C., et al. (2020). Germline Variants in Phosphodiesterase Genes and Genetic Predisposition to Pediatric Adrenocortical Tumors. *Cancers (Basel)* 12.

Rizk-Rabin, M., Chaoui-Ibadioune, S., Vaczlavik, A., Ribes, C., Polak, M., Raggazon, B., and Bertherat, J. (2020). Link between steroidogenesis, the cell cycle, and PKA in adrenocortical tumor cells. *Mol Cell Endocrinol* 500, 110636.

Salgues, B., Guerin, C., Amodru, V., Pattou, F., Brunaud, L., Lifante, J.-C., Mirallié, E., Sahakian, N., Castinetti, F., Loundou, A., et al. (2020). Risk stratification of adrenal masses by [(18)F]FDG PET/CT: Changing tactics. *Clin Endocrinol (Oxf)*.

Cambos, S., Chanson, P., and Tabarin, A. (2020). Analysis of steroid profiles by mass spectrometry: a new tool for exploring adrenal tumors? *Ann Endocrinol (Paris)*.

Vitellius, G., and Lombes, M. (2020). GENETICS IN ENDOCRINOLOGY: Glucocorticoid resistance syndrome. *Eur J Endocrinol* 182, R15-R27.

Wils, J., Duparc, C., Cailleux, A.-F., Lopez, A.-G., Guiheneuf, C., Boutelet, I., Boyer, H.-G., Dubessy, C., Cherifi, S., Cauliez, B., et al. (2020). The neuropeptide substance P regulates aldosterone secretion in human adrenals. *Nat Commun* 11, 2673.

Hannah-Shmouni, F., Berthon, A., Faucz, F.R., Briceno, J.M., Maria, A.G., Demidowich, A., Peitzsch, M., Masjkur, J., Bonnet-Serrano, F., Vaczlavik, A., et al. (2020). Mass spectrometry-based steroid profiling in primary bilateral macronodular adrenocortical hyperplasia. *Endocr Relat Cancer* 27, 403-413.

Hyperplasie congénitale des surrénales

Kamenický, P., Blanchard, A., Lama-
ziere, A., Piedvache, C., Donadille, B., Duranteau, L., Bry, H., Gautier, J.-F., Salenave, S., Raffin-Sanson, M.-L., et al. (2020). Cortisol and Aldosterone Responses to Hypoglycemia and Na Depletion in Women With Non-Classic 21-Hydroxylase Deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Nguyen, L.S., Prifti, E., Ichou, F., Leban, M., Funck-Brentano, C., Touraine, P., Salem, J.-E., and Bachelot, A. (2020). Effect of congenital adrenal hyperplasia treated by glucocorticoids on plasma metabolome: a machine-learning-based analysis. *Sci Rep* 10, 8859.

Papadakis, G.E., Dumont, A., Bouligand, J., Chasseloup, F., Raggi, A., Casteau-Jonard, S., Boute-Benejean, O., Pitteloud, N., Young, J., and Dewailly, D.

(2020). Non-classic cytochrome P450 oxidoreductase deficiency strongly linked with menstrual cycle disorders and female infertility as primary manifestations. *Hum Reprod* 35, 939-949.

Pussard, E., Travers, S., Bouvattier, C., Xue, Q.-Y., Cosson, C., Viengchareun, S., Martinerie, L., and Lombès, M. (2020). Urinary steroidomic profiles by LC-MS/MS to monitor classic 21-Hydroxylase deficiency. *J Steroid Biochem Mol Biol* 198, 105553.

Travers, S., Bouvattier, C., Fagart, J., Martinerie, L., Viengchareun, S., Pussard, E., and Lombès, M. (2020). Interaction between accumulated 21-deoxysteroids and mineralocorticoid signaling in 21-hydroxylase deficiency. *Am J Physiol Endocrinol Metab* 318, E102-E110.

Complexe de Carney

Espiard, S., Vantuyghem, M.-C., Assié, G., Cardot-Bauters, C., Raverot, G., Brucker-Davis, F., Archambeaud-Mou-
veroux, F., Lefebvre, H., Nunes, M.-L.,

Tabarin, A., et al. (2020). Frequency and Incidence of Carney Complex Manifestations: A Prospective Multicenter Study With a Three-Year Follow-Up. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Syndrome de Cushing

Bélistant Benesty, O., Nataf, V., Ohnona, J., Michaud, L., Zhang-Yin, J., Bertherat, J., Chanson, P., Reznik, Y., Talbot, J.-N., and Montravers, F. (2020). (68)Ga-DOTATOC PET/CT in detecting neuroendocrine tumours responsible for initial or recurrent paraneoplastic Cushing's syndrome. *Endocrine* 67, 708-717.

Berthon, A., and Bertherat, J. (2020). Update of Genetic and Molecular Causes of Adrenocortical Hyperplasias Causing Cushing Syndrome. *Horm Metab Res* 52, 598-606.

Eymard, P., Gerardy, M., Bouys, L., Mehanna, C., Bertherat, J., Behar-Cohen, F., and Bousquet, E. (2020). Choroidal imaging in patients with Cushing syndrome. *Acta Ophthalmol*.

Ferriere, A., and Tabarin, A. (2020). Cushing's syndrome: Treatment and new therapeutic approaches. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 34, 101381.

Frete, C., Corcuff, J.-B., Kuhn, E., Salenave, S., Gaye, D., Young, J., Chanson, P., and Tabarin, A. (2020). Non-invasive Diagnostic Strategy in ACTH-dependent Cushing's Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Haissaguerre, M., Puerto, M., Nunes, M.-L., and Tabarin, A. (2020). Efficacy

and tolerance of osilodrostat in patients with severe Cushing's syndrome due to non-pituitary cancers. *Eur J Endocrinol* 183, L7-L9.

Maria, A.G., Tatsi, C., Berthon, A., Drougat, L., Settas, N., Hannah-Shmouni, F., Bertherat, J., Faucz, F.R., and Stratakis, C.A. (2020). ARMC5 variants in PRKAR1A-mutated patients modify cortisol levels and Cushing's syndrome. *Endocr Relat Cancer* 27, 509-517.

Perrin, P., Plotton, I., Berthiller, J., Borson-Chazot, F., Raverot, G., and Raverot, V. (2020). Urinary free cortisol: An automated immunoassay without extraction for diagnosis of Cushing's syndrome and follow-up of patients treated by anticortisol drugs. *Clin Endocrinol (Oxf)* 93, 76-78.

Vaduva, P., Bonnet, F., and Bertherat, J. (2020). Molecular Basis of Primary Adosteronism and Adrenal Cushing Syndrome. *J Endocr Soc* 4, bvaa075.

Young, J., Haissaguerre, M., Viera-Pinto, O., Chabre, O., Baudin, E., and Tabarin, A. (2020). MANAGEMENT OF ENDOCRINE DISEASE: Cushing's syndrome due to ectopic ACTH secretion: an expert operational opinion. *Eur J Endocrinol* 182, R29-R58.

Pheochromocytome et paragangliome

Amodru, V., Taieb, D., Guerin, C., Romanet, P., Paladino, N., Brue, T., Cuny, T., Barlier, A., Sebag, F., and Castinetti, F. (2020). MEN2-related pheochromocytoma: current state of knowledge, specific characteristics in MEN2B, and perspectives. *Endocrine* 69, 496-503.

Ansquer, C., Drui, D., Mirallié, E., Renaudin-Autain, K., Denis, A., Gimenez-Roqueplo, A.-P., Leux, C., Toulgoat, F., Kraeber-Bodéré, F., and Carlier, T. (2020). Usefulness of FDG-PET/CT-Based Radiomics for the Characterization and Genetic Orientation of Pheochromocytomas Before Surgery. *Cancers (Basel)* 12.

Armaiz-Pena, G., Flores, S.K., Cheng, Z.-M., Zhang, X., Esquivel, E., Poullard, N., Vaidyanathan, A., Liu, Q., Michalek, J., et al. (2020). Genotype-phenotype features of germline variants of the TMEM127 pheochromocytoma susceptibility gene: a ten-year update. *J Clin Endocrinol Metab*.

Buffet, A., Burnichon, N., Favier, J., and Gimenez-Roqueplo, A.-P. (2020a). An overview of 20 years of genetic studies in pheochromocytoma and paraganglioma. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 34, 101416.

Buffet, A., Zhang, J., Rebel, H., Corssmit, E.P.M., Jansen, J.C., Hensen,

E.F., Bovée, J.V.M.G., Morini, A., Gimenez-Roqueplo, A.-P., Hes, F.J., et al. (2020b). Germline DLST variants promote epigenetic modifications in pheochromocytoma-paraganglioma. *J Clin Endocrinol Metab*.

Buffet, A., Calsina, B., Flores, S., Giraud, S., Lenglet, M., Romanet, P., Deflorenne, E., Aller, J., Bourdeau, I., Bressac-de Pailletets, B., et al. (2020c). Germline mutations in the new E1' cryptic exon of the VHL gene in patients with tumours of von Hippel-Lindau disease spectrum or with paraganglioma. *J Med Genet* 57, 752-759.

Buisset, C., Guerin, C., Cungi, P.-J., Gardette, M., Paladino, N.-C., Taïeb, D., Cuny, T., Castinetti, F., and Sebag, F. (2020). Pheochromocytoma surgery without systematic preoperative pharmacological preparation: insights from a referral tertiary center experience. *Surg Endosc*.

Cardot Bauters, C., Leteurtre, E., Carnaille, B., Do Cao, C., Espiard, S., Penven, M., Destailleur, E., Szuster, I., Lovecchio, T., Leclerc, J., et al. (2020). Genetic predisposition to neural crest-derived tumors: revisiting the role of KIF1B. *Endocr Connect* 9, 1042-1050.

Constantinescu, G., Langton, K., Conrad, C., Amar, L., Assié, G., Gimenez-Roqueplo, A.-P., Blanchard, A., Larsen, C.K., Mulatero, P., Williams, T.A., et al. (2020). Glucocorticoid Excess in Patients with Pheochromocytoma Compared with Paraganglioma and Other Forms of Hypertension. *J Clin Endocrinol Metab* 105, e3374-3383.

Cornu, E., Motiejunaite, J., Belmihoub, I., Vidal-Petiot, E., Mirabel, M., and Amar, L. (2020). Acute Stress Cardiomyopathy: Heart of pheochromocytoma. *Ann Endocrinol (Paris)*.

Dahia, P.L.M., Clifton-Bligh, R., Gimenez-Roqueplo, A.-P., Robledo, M., and Jimenez, C. (2020). HEREDITARY ENDOCRINE TUMOURS: CURRENT STATE-OF-THE-ART AND RESEARCH OPPORTUNITIES: Metastatic pheochromocytomas and paragangliomas: proceedings of the MEN2019 workshop. *Endocr Relat Cancer* 27, T41-T52.

Favier, J., Meatchi, T., Robidel, E., Badoial, C., Sibony, M., Nguyen, A.T., Gimenez-Roqueplo, A.-P., and Burnichon, N. (2020). Carbonic anhydrase 9 immunohistochemistry as a tool to predict or validate germline and somatic VHL mutations in pheochromocytoma and paraganglioma-a retrospective and prospective study. *Mod Pathol* 33, 57-64.

Flores, S.K., Deng, Y., Cheng, Z., Zhang, X., Tao, S., Saliba, A., Chu, I., Burnichon, N., Gimenez-Roqueplo, A.-P., Wang, E., et al. (2020). Functional Characterization of TMEM127 Variants Reveals Novel Insights into Its Membrane Topology and Trafficking. *J Clin Endocrinol Metab* 105, e3142-3156.

Jiang, J., Zhang, J., Pang, Y., Bechmann, N., Li, M., Monteagudo, M., Calsina, B., Gimenez-Roqueplo, A.-P., Nölting, S., Beuschlein, F., et al. (2020). Sino-European Differences in the Genetic Landscape and Clinical Presentation of Pheochromocytoma and Paraganglioma. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Job, S., Georges, A., Burnichon, N., Buffet, A., Amar, L., Bertherat, J., Bouattia-Naji, N., de Reyniès, A., Drui, D., Lussey-Lepoutre, C., et al. (2020). Transcriptome Analysis of lncRNAs in Pheochromocytomas and Paragangliomas. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Lenders, J.W.M., Kerstens, M.N., Amar, L., Prejbisz, A., Robledo, M., Taieb, D., Pacak, K., Crona, J., Zelinka, T., Mannelli, M., et al. (2020). Genetics, diagnosis, management and future directions of research of pheochromocytoma and paraganglioma: a position statement and consensus of the Working Group on Endocrine Hypertension of the European Society of Hypertension. *J Hypertens* 38, 1443-1456.

Lussey-Lepoutre, C., Bellucci, A., Burnichon, N., Amar, L., Buffet, A., Drosart, T., Fontaine, S., Clement, O., Benit, P., Rustin, P., et al. (2020). Succinate detection using in vivo (1)H-MR spectroscopy identifies germline and somatic SDHx mutations in paragangliomas. *Eur J Nucl Med Mol Imaging* 47, 1510-1517.

Morin, A., Goncalves, J., Moog, S., Castro-Vega, L.-J., Job, S., Buffet, A., Fontenille, M.-J., Woszczyk, J., Gimenez-Roqueplo, A.-P., Letouzé, E., et al. (2020). TET-Mediated Hypermethylation Primes SDH-Deficient Cells for HIF2 α -Driven Mesenchymal Transition. *Cell Rep* 30, 4551-4566.e7.

Saïe, C., Buffet, A., Abeillon, J., Drui, D., Leboulleux, S., Bertherat, J., Zenaty, D., Storey, C., Borson-Chazot, F., Burnichon, N., et al. (2020). Screening of a large cohort of asymptomatic SDHx mutation carriers in routine practice. *J Clin Endocrinol Metab*.

de Tersant, M., Géré, L., Freyçon, C., Villebasse, S., Abbas, R., Barlier, A., Bodet, D., Corradini, N., Defachelles, A.-S., Entz-Werle, N., et al. (2020). Pheochromocytoma and Paraganglioma in Children and Adolescents: Experience

of the French Society of Pediatric Oncology (SFCE). *J Endocr Soc* 4, bvaa039.

Gonades

Anomalies du développement sexuel

Castets, S., Nguyen, K.-A., Plaisant, F., Prudon, M.B., Plotton, I., Kassai, B., Roche, S., Ecochard, R., Claris, O., Nicolino, M., et al. (2020). Reference values for the external genitalia of full-term and pre-term female neonates. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*.

Fan, L., Song, Y., Polak, M., Li, L., Ren, X., Zhang, B., Wu, D., and Gong, C. (2020). Clinical characteristics and genotype-phenotype correlations of 130 Chinese children in a high-homogeneity single-center cohort with 5 α -reductase 2 deficiency. *Mol Genet Genomic Med* 8, e1431.

Lambert, S., Peycelon, M., Samara-Boustani, D., Hyon, C., Dumeige, L., Peuchmaur, M., Fiot, E., Léger, J., Simon, D., Paye-Jaouen, A., et al. (2020). SRY-negative 46,XX testicular/ovotesticular DSD: long-term outcome and early blockade of gonadotropic axis. *Clin Endocrinol (Oxf)*.

Lamothe, S., Bernard, V., and Christin-Maitre, S. (2020). Gonad differentiation toward ovary. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 83-88.

McElreavey, K., Jorgensen, A., Eozenou, C., Merel, T., Bignon-Topalovic, J., Tan, D.S., Houzelstein, D., Buonocore, F., Warr, N., Kay, R.G.G., et al. (2020). Pathogenic variants in the DEAH-box RNA helicase DHX37 are a frequent cause of 46,XY gonadal dysgenesis and 46,XY testicular regression syndrome. *Genet Med* 22, 150-159.

Slowikowska-Hilczler, J., Szarras-Czapnik, M., Duranteau, L., Rapp, M., Walczak-Jedrzejowska, R., Marchlewska, K., Oszukowska, E., and Nordenstrom, A. (2020). Risk of gonadal neoplasia in patients with disorders/differences of sex development. *Cancer Epidemiol* 69, 101800.

Insensibilité aux androgènes

Duranteau, L., Rapp, M., van de Griff, T.C., Hirschberg, A.L., and Nordenskjöld, A. (2020). Participant- and clinician-reported long-term outcomes after surgery in individuals with complete androgen insensitivity syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*.

Hage, M., Drui, D., Francou, B., Mercier, S., Guiochon-Mantel, A., Belaisch-Allart, J., Péréon, Y., Cazabat, L., De Mazancourt, P., and Raffin-Sanson, M.L. (2020). Structural analysis of the impact of a novel androgen receptor gene mu-

tation in two adult patients with mild androgen insensitivity syndrome. *Andrologia* e13865.

Hypogonadisme Hypogonadotrope

Acierno, J.S., Xu, C., Papadakis, G.E., Niederländer, N.J., Rademaker, J.D., Meylan, J., Messina, A., Kolesinska, Z., Quinton, R., Lang-Muritano, M., et al. (2020). Pathogenic mosaic variants in congenital hypogonadotropic hypogonadism. *Genet Med* 22, 1759-1767.

Barraud, S., Delemer, B., Poirsier-Violle, C., Bouligand, J., Mérol, J.-C., Grange, F., Higel-Chaufour, B., Decoudier, B., Zalzal, M., Dwyer, A.A., et al. (2021). Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism with Anosmia and Gorn Features Caused by a PTCH1 Mutation Reveals a New Candidate Gene for Kallmann Syndrome. *Neuroendocrinology* 111, 99-114.

Maione, L., Pala, G., Bouvattier, C., Trabado, S., Papadakis, G., Chanson, P., Bouligand, J., Pitteloud, N., Dwyer, A.A., Maghnie, M., et al. (2020). Congenital hypogonadotropic hypogonadism/Kallmann syndrome is associated with statural gain in both men and women: a monocentric study. *Eur J Endocrinol* 182, 185.

Mosbah, H., Bouvattier, C., Maione, L., Trabado, S., De Filippo, G., Cartes, A., Donzeau, A., Chanson, P., Brailly-Tabard, S., Dwyer, A.A., et al. (2020). GnRH stimulation testing and serum inhibin B in males: insufficient specificity for discriminating between congenital hypogonadotropic hypogonadism from constitutional delay of growth and puberty. *Hum Reprod* 35, 2312-2322.

Hypospade

Gorduza, D., Plotton, I., Remontet, L., Gay, C.-L., El Jani, M., Cheikhelard, A., Blanc, T., El Ghoneimi, A., Leclair, M.-D., Roy, P., et al. (2020). Preoperative Topical Estrogen Treatment vs Placebo in 244 Children With Midshaft and Posterior Hypospadias. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Peycelon, M., Lelong, N., Carlier, L., Monn, M.F., De Chalus, A., Bonnard, A., Rachid, M., Houang, M., Paye-Jaouen, A., Ali, L., et al. (2020). Association of Maternal First Trimester Serum Levels of Free Beta Human Chorionic Gonadotropin and Hypospadias: A Population Based Study. *J Urol* 203, 1017-1023.

Tessier, B., Sfar, S., Garnier, S., Coffy, A., Borrego, P., Gaspari, L., Paris, F., and Kalfa, N. (2020). A cover flap reduces the rate of fistula after urethroplasty whatever the severity of hypospadias. *World J Urol*.

Insuffisance Ovarienne Primitive

Bertrand-Delepine, J., Manouvrier-Hanu, S., Cartigny, M., Paris, F., Mallet, D., Philibert, P., Morel, Y., Lefevre, C., Dewailly, D., and Catteau-Jonard, S. (2020). In cases of familial primary ovarian insufficiency and disorders of gonadal development, consider NR5A1/SF-1 sequence variants. *Reprod Biomed Online* 40, 151-159.

Caburet, S., Heddar, A., Dardillac, E., Creux, H., Lambert, M., Messiaen, S., Tourpin, S., Livera, G., Lopez, B.S., and Misrahi, M. (2020). Homozygous hypomorphic BRCA2 variant in primary ovarian insufficiency without cancer or Fanconi anaemia trait. *J Med Genet*.

Desongnis, S., Robin, G., Dewailly, D., Pigny, P., and Catteau-Jonard, S. (2020). AMH assessment five or more years after an initially low AMH level. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 256, 70-74.

Foley, A.R., Zou, Y., Dunford, J.E., Rooney, J., Chandra, G., Xiong, H., Straub, V., Voit, T., Romero, N., Donkervoort, S., et al. (2020). GGPS1 Mutations Cause Muscular Dystrophy/Hearing Loss/Ovarian Insufficiency Syndrome. *Ann Neurol* 88, 332-347.

Heddar, A., and Misrahi, M. (2020a). Concerns regarding the potentially causal role of FANCA heterozygous variants in human primary ovarian insufficiency. *Hum Genet*.

Heddar, A., and Misrahi, M. (2020b). Should FANCL heterozygous pathogenic variants be considered as potentially causative of primary ovarian insufficiency? *Hum Mutat* 41, 1697-1699.

Heddar, A., Beckers, D., Fouquet, B., Roland, D., and Misrahi, M. (2020). A Novel Phenotype Combining Primary Ovarian Insufficiency Growth Retardation and Pilomatricomas With MCM8 Mutation. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Jaillard, S., Sreenivasan, R., Beaumont, M., Robevska, G., Dubourg, C., Knarston, I.M., Akloul, L., van den Bergen, J., Odent, S., Croft, B., et al. (2020a). Analysis of NR5A1 in 142 patients with premature ovarian insufficiency, diminished ovarian reserve, or unexplained infertility. *Maturitas* 131, 78-86.

Jaillard, S., Bell, K., Akloul, L., Walton, K., McElreavy, K., Stocker, W.A., Beaumont, M., Harrisson, C., Jääskeläinen, T., Palvimo, J.J., et al. (2020b). New insights into the genetic basis of premature ovarian insufficiency: Novel causative variants and candidate genes revealed by genomic sequencing. *Maturitas* 141, 9-19.

Jaillard, S., McElreavy, K., Robevska,

G., Akloul, L., Ghieh, F., Sreenivasan, R., Beaumont, M., Bashamboo, A., Bignon-Topalovic, J., et al. (2020c). STAG3 homozygous missense variant causes primary ovarian insufficiency and male non-obstructive azoospermia. *Mol Hum Reprod* 26, 665-677.

Renault, L., Patiño, L.C., Magnin, F., Delemer, B., Young, J., Laissue, P., Binar, N., and Beau, I. (2020). BMPR1A and BMPR1B Missense Mutations Cause Primary Ovarian Insufficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Touraine, P. (2020). Premature ovarian insufficiency: step-by-step genetics bring new insights. *Fertil Steril* 113, 767-768.

Tucker, E.J., Rius, R., Jaillard, S., Bell, K., Lamont, P.J., Travessa, A., Dupont, J., Sampaio, L., Dulon, J., Vuillaumier-Barrot, S., et al. (2020). Genomic sequencing highlights the diverse molecular causes of Perrault syndrome: a peroxisomal disorder (CLPP, GGPS1), and mtDNA maintenance/translation disorders (LARS2, TFAM). *Hum Genet* 139, 1325-1343.

Syndrome de Klinefelter

Maqdasy, S., Barres, B., Salaun, G., Batisse-Lignier, M., Pebrel-Richard, C., Kwok, K.H.M., Labbé, A., Touraine, P., Brugnot, F., and Tauveron, I. (2020). Idiopathic central precocious puberty in a Klinefelter patient: highlights on gonadotropin levels and pathophysiology. *Basic Clin Androl* 30, 19.

Syndrome de Prader-Willy

Angulo, M., Abuzzahab, M.J., Pietropoli, A., Ostrow, V., Kelepouris, N., and Tauber, M. (2020). Outcomes in children treated with growth hormone for Prader-Willi syndrome: data from the ANSWER Program® and NordiNet® International Outcome Study. *Int J Pediatr Endocrinol* 2020, 20.

Consoli, A., Tauber, M., and Cohen, D. (2020). [Developmental psychopharmacology: example of Prader-Willi syndrome]. *Rev Prat* 70, 507-508.

Famelart, N., Diene, G., Çabal-Berthoumieu, S., Glattard, M., Molinas, C., Guidetti, M., and Tauber, M. (2020). Equivocal expression of emotions in children with Prader-Willi syndrome: what are the consequences for emotional abilities and social adjustment? *Orphanet J Rare Dis* 15, 55.

Passone, C. de G.B., Franco, R.R., Ito, S.S., Trindade, E., Polak, M., Damiani, D., and Bernardo, W.M. (2020). Growth hormone treatment in Prader-Willi syndrome patients: systematic review and meta-analysis. *BMJ Paediatr Open* 4,

e000630.

Roux-Levy, P.-H., Bournez, M., Masurel, A., Jean, N., Chancenotte, S., Borde, M., Debomy, F., Minot, D., Schmitt, E., Vinault, S., et al. (2020). Associations between cognitive performance and the rehabilitation, medical care and social support provided to French children with Prader-Willi syndrome. *Eur J Med Genet* 63, 104064.

Salles, J., Lacassagne, E., Benvegna, G., Berthoumieu, S.Ç., Franchitto, N., and Tauber, M. (2020a). The RDoC approach for translational psychiatry: Could a genetic disorder with psychiatric symptoms help fill the matrix? the example of Prader-Willi syndrome. *Transl Psychiatry* 10, 274.

Salles, J., Lacassagne, E., Eddiry, S., Franchitto, N., Salles, J.-P., and Tauber, M. (2020b). What can we learn from PWS and SNORD116 genes about the pathophysiology of addictive disorders? *Mol Psychiatry*.

Strenilkov, K., Debladis, J., Salles, J., Valette, M., Mantoulan, C., Thuilleaux, D., Laurier, V., Molinas, C., Barone, P., and Tauber, M. (2020). A study of voice and non-voice processing in Prader-Willi syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 15, 22.

Syndrome de Noonan

Brinkmann, J., Lissewski, C., Pinna, V., Vial, Y., Pantaleoni, F., Lepri, F., Daniele, P., Burny, B., Cuturilo, G., et al. (2020). The clinical significance of A2ML1 variants in Noonan syndrome has to be reconsidered. *Eur J Hum Genet*.

Jacquinet, A., Bonnard, A., Capri, Y., Martin, D., Sadzot, B., Bianchi, E., Servais, L., Sacré, J.-P., Cavé, H., and Verloes, A. (2020). Oligo-astrocytoma in LZTR1-related Noonan syndrome. *Eur J Med Genet* 63, 103617.

Lissewski, C., Chune, V., Pantaleoni, F., De Luca, A., Capri, Y., Brinkmann, J., Lepri, F., Daniele, P., Leenders, E., Mazzanti, L., et al. (2020). Variants of SOS2 are a rare cause of Noonan syndrome with particular predisposition for lymphatic complications. *Eur J Hum Genet*.

Motta, M., Sagi-Dain, L., Krumbach, O.H.F., Hahn, A., Peleg, A., German, A., Lissewski, C., Coppola, S., Pantaleoni, F., Kocherscheid, L., et al. (2020). Activating MRAS mutations cause Noonan syndrome associated with hypertrophic cardiomyopathy. *Hum Mol Genet* 29, 1772-1783.

Ranza, E., Guimier, A., Verloes, A., Capri, Y., Marques, C., Auclair, M., Mathieu-Dramard, M., Morin, G., Thevenon, J., Faivre, L., et al. (2020).

Overlapping phenotypes between SHORT and Noonan syndromes in patients with PTPN11 pathogenic variants. *Clin Genet* 98, 10–18.

Hyperaldostéronisme primaire

Boukroun, S., Fernandes-Rosa, F.L., and Zennaro, M.-C. (2020). Old and new genes in primary aldosteronism. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 34, 101375.

Fernandes-Rosa, F.L., Boukroun, S., and Zennaro, M.-C. (2020). Genetic and Genomic Mechanisms of Primary Aldosteronism. *Trends Mol Med* 26, 819–832.

Mulatero, P., Monticone, S., Deinum, J., Amar, L., Prejbisz, A., Zennaro, M.-C., Beuschlein, F., Rossi, G.P., Nishikawa, T., Morganti, A., et al. (2020). Genetics, prevalence, screening and confirmation of primary aldosteronism: a position statement and consensus of the Working Group on Endocrine Hypertension of The European Society of Hypertension. *J Hypertens*.

Redheuil, A., Blanchard, A., Pereira, H., Raissouni, Z., Lorthioir, A., Soulat, G., Vargas-Poussou, R., Amar, L., Paul, J.-L., Helley, D., et al. (2020). Aldosterone-Related Myocardial Extracellular Matrix Expansion in Hypertension in Humans: A Proof-of-Concept Study by Cardiac Magnetic Resonance. *JACC Cardiovasc Imaging* 13, 2149–2159.

Rossitto, G., Amar, L., Azizi, M., Riester, A., Reincke, M., Degenhart, C., Widimsky, J., Naruse, M., Deinum, J., et al. (2020). Subtyping of Primary Aldosteronism in the AVIS-2 Study: Assessment of Selectivity and Lateralization. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Zennaro, M.-C., Boukroun, S., and Fernandes-Rosa, F.L. (2020). Pathogenesis and treatment of primary aldosteronism. *Nat Rev Endocrinol* 16, 578–589.

Syndrôme de Turner

Donadille, B., Tuffet, S., Cholet, C., Nedelcu, M., Bourcigaux, N., Iserin, L., Monnier-Cholley, L., Rousseau, A., and Christin-Maitre, S. (2020). Prevalence and progression of aortic dilatation in adult patients with Turner syndrome: a cohort study. *Eur J Endocrinol* 183, 463–470.

Graff, A., Donadille, B., Morel, H., Villy, M.C., Bourcigaux, N., Vatie, C., Borgel, A., Khodawardi, A., Siffroi, J.P., and Christin-Maitre, S. (2020). Added value of buccal cell FISH analysis in the diagnosis and management of Turner syndrome. *Human Reproduction* 35, 2391–2398.

Liedmeier, A., Jendryczko, D., van der Grinten, H.C., Rapp, M., Thyen, U., Pienskowski, C., Hinz, A., and Reisch, N. (2020). Psychosocial well-being and quality of life in women with Turner syndrome. *Psychoneuroendocrinology* 113, 104548.

Pathologies gynécologiques rares

Grouthier, V., Chakhtoura, Z., Tejedor, I., Badachi, Y., Goffin, V., and Touraine, P. (2020). Positive association between progestins and the evolution of multiple fibroadenomas in 72 women. *Endocr Connect* 9, 570–577.

Puberté précoce centrale

Denis, J., Dangouloff-Ros, V., Pinto, G., Flechtner, I., Piketty, M., Samara, D., Levy, R., Grévent, D., Millischer, A.-E., Brunelle, F., et al. (2020). Arterial Spin Labeling and Central Precocious Puberty. *Clin Neuroradiol* 30, 137–144.

Harbulot, C., Lessim, S., Simon, D., Martinerie, L., Storey, C., Ecosse, E., De Roux, N., Carel, J.-C., and Leger, J. (2020). Prevalence and clinical characteristics of isolated forms of central precocious puberty: a cohort study at a single academic center. *Eur J Endocrinol*.

Pancréas

Insulino-résistance et de l'insulino-sensibilité

Charchour, R., Dufour-Rainfray, D., Morineau, G., Vatie, C., Fellahi, S., Vigouroux, C., Genoux, A., Capeau, J., Lacorte, J.-M., Collet, C., et al. (2020). Multifaceted biological roles of leptin. *Ann Biol Clin (Paris)* 78, 231–242.

Cuerq, C., Morineau, G., Dufour-Rainfray, D., Vatie, C., Fellahi, S., Vigouroux, C., Genoux, A., Lacorte, J.-M., Charchour, R., Fève, B., et al. (2020). Multifaceted biological roles of adiponectin. *Ann Biol Clin (Paris)* 78, 243–252.

Douillard, C., Jannin, A., and Vantyghem, M.-C. (2020). Rare causes of hypoglycemia in adults. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 110–117.

Perge, K., Massoud, M., Gauthier-Moulinier, H., Lascols, O., Pangaud, N., Villanueva, C., and Pons, L. (2020). Intrauterine Growth Restriction and Hypertrophic Cardiomyopathy as Prenatal Ultrasound Findings in a Case of Leprechaunism. *Mol Syndromol* 11, 223–227.

Riveline, J.-P., Baz, B., Nguewa, J.-L., Vidal-Trecan, T., Ibrahim, F., Boudou, P., Vicaut, E., Brac de la Perrière, A., Fetita, S., Bréant, B., et al. (2020). Exposure to Glucocorticoids in the First Part of Fetal Life is Associated with Insulin Secretory Defect in Adult Humans. *J Clin Endocrinol Metab* 105.

Lypodystrophie

Ceccarini, G., Magno, S., Pelosini, C., Ferrari, F., Sessa, M.R., Scabia, G., Maffei, M., Jéru, I., Lascols, O., Vigouroux, C., et al. (2020). Congenital Generalized Lipodystrophy (Berardinelli-Seip Syndrome) Type 1: Description of Novel AGPAT2 Homozygous Variants Showing the Highly Heterogeneous Presentation of the Disease. *Front Endocrinol (Lausanne)* 11, 39.

Mosbah, H., Vatie, C., Boccarda, F., Jéru, I., Vantyghem, M.-C., Donadille, B., Wahbi, K., and Vigouroux, C. (2020a). Cardiovascular complications of lipodystrophic syndromes - focus on laminopathies. *Ann Endocrinol (Paris)*.

Mosbah, H., Vatie, C., Boccarda, F., Jéru, I., Lascols, O., Vantyghem, M.-C., Fève, B., Donadille, B., Sarrazin, E., Benabbou, S., et al. (2020b). Looking at New Unexpected Disease Targets in LMNA-Linked Lipodystrophies in the Light of Complex Cardiovascular Phenotypes: Implications for Clinical Practice. *Cells* 9.

von Schnurbein, J., Adams, C., Akinci, B., Ceccarini, G., D'Apice, M.R., Gambineri, A., Hennekam, R.C.M., Jeru, I., Lattanzi, G., Miehle, K., et al. (2020). European lipodystrophy registry: background and structure. *Orphanet J Rare Dis* 15, 17.

Sollier, C., Vatie, C., Capel, E., Lascols, O., Auclair, M., Janmaat, S., Fève, B., Jéru, I., and Vigouroux, C. (2020). Lipodystrophic syndromes: From diagnosis to treatment. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 51–60.

Sollier, C., Capel, E., Aguilhon, C., Smirnov, V., Auclair, M., Douillard, C., Ladsous, M., Defoort-Dhellemmes, S., Gorwood, J., Braud, L., et al. (2021). LIPE-related lipodystrophic syndrome: clinical features and disease modeling using adipose stem cells. *Eur J Endocrinol* 184, 155–168.

Varlet, A.-A., Helfer, E., and Badens, C. (2020). Molecular and Mechanobiological Pathways Related to the Physiopathology of FPLD2. *Cells* 9.

Vatie, C., Jéru, I., Fellahi, S., Capeau, J., Bastard, J.-P., and Vigouroux, C. (2020). Leptin, adiponectin, lipodystrophic and severe insulin resistance syndromes. *Ann Biol Clin (Paris)* 78, 261–264.

MODY

Haddouche, A., Bellanne-Chantelot, C., Rod, A., Fournier, L., Chiche, L., Gautier, J.-F., Timsit, J., Laboureau, S., Chaillous, L., Valero, R., et al. (2020). Liver adenomatosis in patients with hepatocyte nuclear factor-1 alpha ma-

turity onset diabetes of the young (HNF1A-MODY): Clinical, radiological and pathological characteristics in a French series. *J Diabetes* 12, 48–57.

Laliève, F., Decramer, S., Heidet, L., Baudouin, V., Lahoche, A., Llanas, B., Cochat, P., Tenenbaum, J., Lavocat, M.-P., Eckart, P., et al. (2020). School level of children carrying a HNF1B variant or a deletion. *Eur J Hum Genet* 28, 56–63.

Diabète néonatal

Beltrand, J., Busiah, K., Vaivre-Douret, L., Fauret, A.L., Berdugo, M., Cavé, H., and Polak, M. (2020). Neonatal Diabetes Mellitus. *Front Pediatr* 8, 540718.

Bowman, P., Mathews, F., Barbetti, F., Shepherd, M.H., Sanchez, J., Piccini, B., Beltrand, J., Letourneau-Freiberg, L.R., Polak, M., Greeley, S.A.W., et al. (2020). Long-Term Follow-up of Glycemic and Neurological Outcomes in an International Series of Patients With Sulfonylurea-Treated ABCC8 Permanent Neonatal Diabetes. *Diabetes Care*.

De Franco, E., Saint-Martin, C., Bruggaard, K., Knight Johnson, A.E., Aguilar-Bryan, L., Bowman, P., Arnoux, J.-B., Larsen, A.R., Sanyoura, M., Greeley, S.A.W., et al. (2020). Update of variants identified in the pancreatic β -cell K(ATP) channel genes KCNJ11 and ABCC8 in individuals with congenital hyperinsulinism and diabetes. *Hum Mutat* 41, 884–905.

Garcin, L., Mericq, V., Fauret-Amselem, A.-L., Cave, H., Polak, M., and Beltrand, J. (2020). Neonatal diabetes due to potassium channel mutation: Response to sulfonylurea according to the genotype. *Pediatr Diabetes* 21, 932–941.

Le Bourgeois, F., Beltrand, J., Baz, B., Julla, J.-B., Riveline, J.-P., Simon, A., Flechtner, I., Ait Djoudi, M., Fauret-Amselem, A.-L., Vial, Y., et al. (2020). Long-term Metabolic and Socioeducational Outcomes of Transient Neonatal Diabetes: A Longitudinal and Cross-sectional Study. *Diabetes Care* 43, 1191–1199.

Wang, H., Saint-Martin, C., Xu, J., Ding, L., Wang, R., Feng, W., Liu, M., Shu, H., Fan, Z., Haataja, L., et al. (2020). Biological behaviors of mutant proinsulin contribute to the phenotypic spectrum of diabetes associated with insulin gene mutations. *Mol Cell Endocrinol* 518, 111025.

Diabètes rares

Decoux-Pouillot, A.-G., Bannwarth, S., Procaccio, V., Lebre, A.-S., Jardel, C., Vialettes, B., Paquis-Flucklinger, V., and Chevalier, N. (2020). Clinical phenotype of mitochondrial diabetes due to rare

mitochondrial DNA mutations. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 68–77.

Thyroïde

Caron, P., Broussaud, S., Galano-Fruetos, J.J., Sancho, J., and Savagner, F. (2020). New variant (Val597Ile) in transmembrane region of the TSH receptor with human chorionic gonadotropin hypersensitivity in familial gestational hyperthyroidism. *Clin Endocrinol (Oxf)* 93, 339–345.

Goichot, B., Raverot, V., Klein, M., Vija Racaru, L., Abeillon-du Payrat, J., Lairez, O., Leroy, R., Cailleux, A., Wolff, P., Groussin, L., et al. (2020a). Management of thyroid dysfunctions in the elderly. French Endocrine Society consensus 2019 guidelines. Short version. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 511–515.

Goichot, B., Raverot, V., Klein, M., Vija Racaru, L., Abeillon-Du Payrat, J., Lairez, O., Leroy, R., Cailleux, A., Wolff, P., Groussin, L., et al. (2020b). Management of thyroid dysfunctions in the elderly. French Endocrine Society consensus statement 2019. Long version. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 89–100.

Stoupa, A., Al Hage Chehade, G., Kariyawasam, D., Tohier, C., Bole-Feysot, C., Nitschke, P., Thibault, H., Jullie, M.-L., Polak, M., and Carré, A. (2020). First case of fetal goitrous hypothyroidism due to SLC5A5/NIS mutations. *Eur J Endocrinol* 183, K1–K5.

van Trotsenburg, A.S., Stoupa, A., Léger, J., Rohrer, T.R., Peters, C., Fuggazzola, L., Cassio, A., Heinrichs, C., Beauloye, V., Pohlenz, J., et al. (2020). Congenital hypothyroidism: a 2020 consensus guidelines update An ENDO-EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) initiative endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. *Thyroid*.

Résistance aux hormones thyroïdiennes

Abdellaoui, Y., Magkou, D., Bakopoulou, S., Zaharia, R., Raffin-Sanson, M.-L., and Cazabat, L. (2020). Coexistence of Autoimmune Hyper- and Hypothyroidism in a Kindred with Reduced Sensitivity to Thyroid Hormone. *Eur Thyroid J* 9, 263–268.

Dieu, X., Bouzamondo, N., Briet, C., Illouz, F., Moal, V., Boux de Casson, F., Bouhours-Nouet, N., Reynier, P., Coutant, R., Rodien, P., et al. (2020). Familial Dysalbuminemic Hyperthyroxinemia: An Underdiagnosed Entity. *J Clin Med* 9.

Illouz, F., Briet, C., Mirebeau-Prunier, D., Bouhours-Nouet, N., Coutant, R.,

Sibilia, P., and Rodien, P. (2020). Cardiac complications of thyroid hormone resistance syndromes. *Ann Endocrinol (Paris)*.

le Maire, A., Bouhours-Nouet, N., Soamala, J., Mirebeau-Prunier, D., Paloni, M., Guee, L., Heron, D., Mignot, C., Illouz, F., Joubert, F., et al. (2020). Two Novel Cases of Resistance to Thyroid Hormone Due to THRA Mutation. *Thyroid* 30, 1217–1221.

Déficit en MCT8

Groeneweg, S., van Geest, F.S., Abaci, A., Alcantud, A., Ambegaonkar, G.P., Armour, C.M., Bakhtiani, P., Barca, D., Bertini, E.S., van Beynum, I.M., et al. (2020). Disease characteristics of MCT8 deficiency: an international, retrospective, multicentre cohort study. *Lancet Diabetes Endocrinol* 8, 594–605.

Croissance et développement

Giabicani, E., Willems, M., Steunou, V., Chantot-Bastarud, S., Thibaud, N., Abi Habib, W., Azzi, S., Lam, B., Bérard, L., Bony-Trifunovic, H., et al. (2020). Increasing knowledge in IGF1R defects: lessons from 35 new patients. *J Med Genet* 57, 160–168.

Saget, S., Cong, R., Decourtye, L., Endale, M.-L., Martinerie, L., Girardet, C., Perret, C., Clemessy, M., Leneuve, P., Dinard, L., et al. (2020). Changes in circulating miRNA19a-3p precede insulin resistance programmed by intra-uterine growth retardation in mice. *Mol Metab* 42, 101083.

COVID-19 & Maladies Rares Endocriniennes

Arlt, W., Dekkers, O.M., Léger, J., and Semple, R.K. (2020). Endocrinology in the time of COVID-19. *Eur J Endocrinol* 183, E1–E2.

Boelaert, K., Visser, W.E., Taylor, P.N., Moran, C., Léger, J., and Persani, L. (2020). ENDOCRINOLOGY IN THE TIME OF COVID-19: Management of hyperthyroidism and hypothyroidism. *Eur J Endocrinol* 183, G33–G39.

Caron, P. (2020). Thyroid disorders and SARS-CoV-2 infection: From pathophysiological mechanism to patient management. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 507–510.

Newell-Price, J., Nieman, L.K., Reincke, M., and Tabarin, A. (2020). ENDOCRINOLOGY IN THE TIME OF COVID-19: Management of Cushing's syndrome. *Eur J Endocrinol* 183, G1–G7.

Pugeat, M., Chabre, O., and Van Tyghem, M.-C. (2020). Covid-19: The challenges facing endocrinology. *Ann Endocrinol (Paris)* 81, 61–62.



2021 All right reserved - contact@firendo.fr

Filière FIRENDO - Hôpital Cochin
Service d'Endocrinologie - 5ème Etage
27 Rue du Faubourg Saint-jacques - 75014 Paris