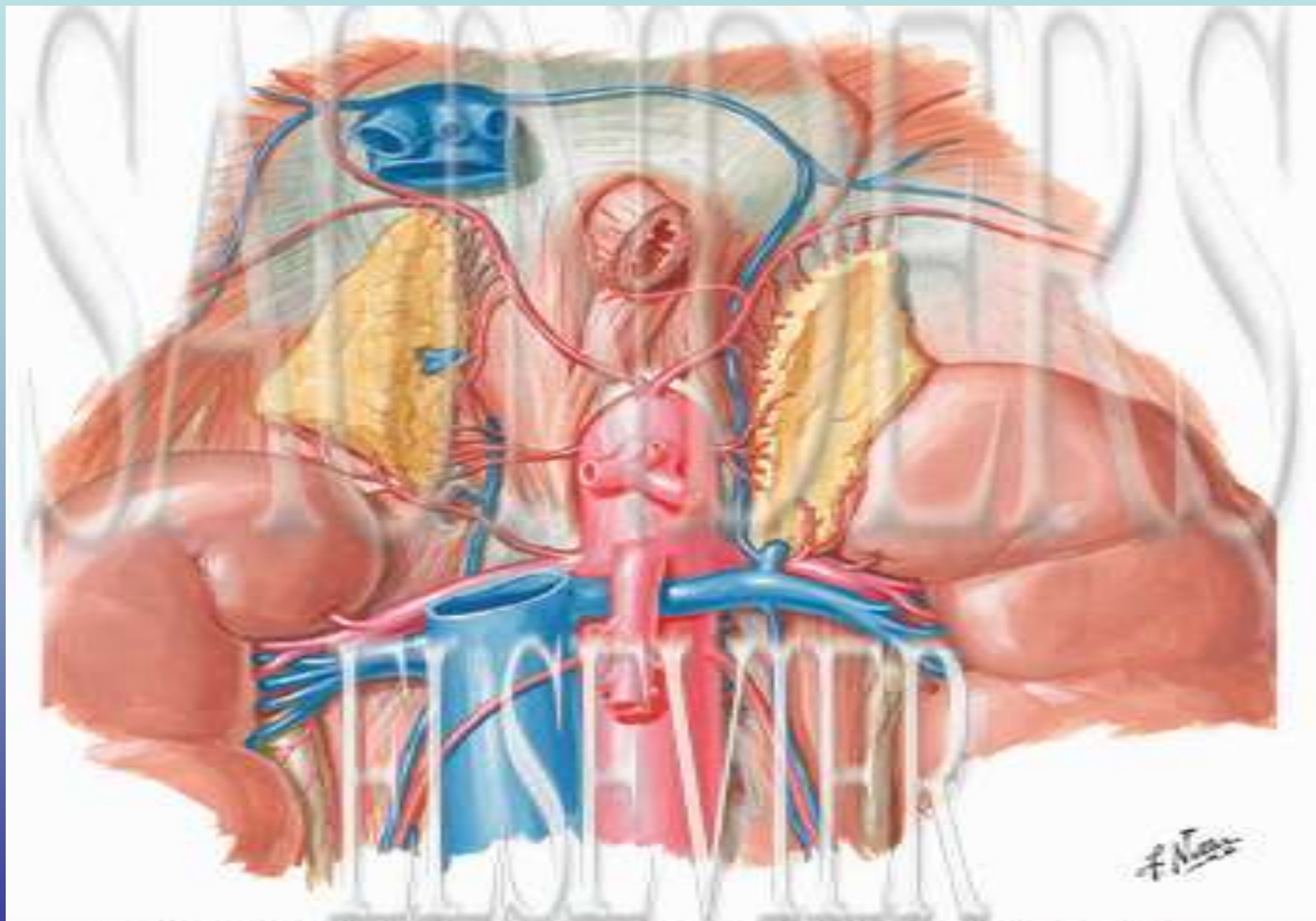


ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑ



ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

- Φλοιός
 - σπειροειδής ζώνη (έξω) → αλδοστερόνη
 - στηλιδωτή ζώνη (μέση) → κορτιζόλη
 - δικτυωτή ζώνη (έσω) → ανδρογόνα (DHEA, DHEAS)
- Μυελός → επινεφρίνη, νορεπινεφρίνη

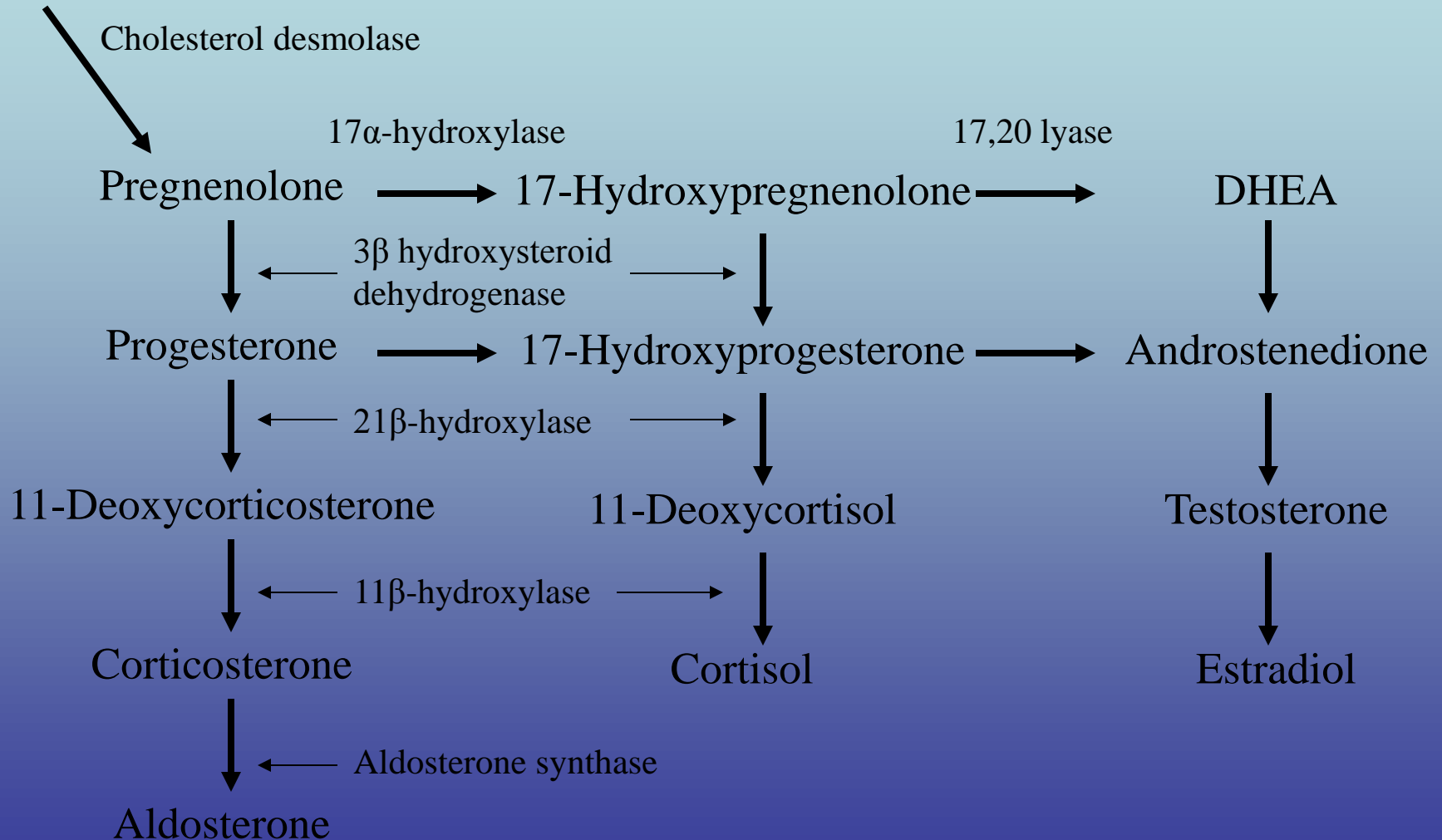
Επινεφρίδια

Φλοιός των επινεφριδίων

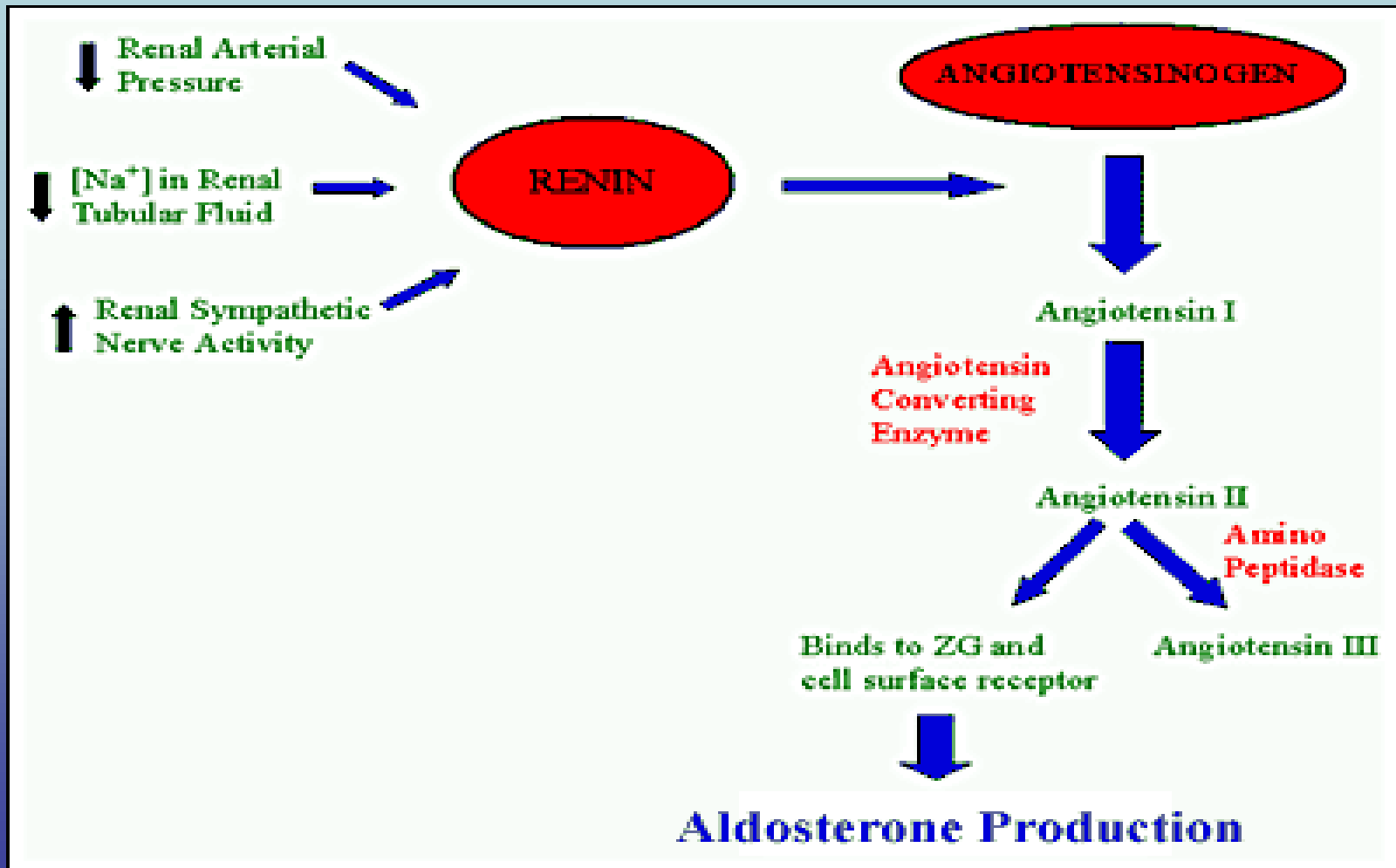
- Αλδοστερόνη: αλατοκορτικοειδές που προάγει την επαναρρόφηση νατρίου και την απέκκριση καλίου, προστατεύοντας τον οργανισμό από την υπογκαιμία και την υπερκαλιαιμία
- Κορτιζόλη: γλυκοκορτικοειδές που: 1. δρα αντίθετα με την ινσουλίνη 2. εκκρίνεται σε τραύμα, στρες και λοιμώξεις 3. μειώνει την απορρόφηση και επαναρρόφηση ασβεστίου
- Ανδρογόνα: δεϋδροεπιανδροστερόνη, τεστοστερόνη και ανδροστενεδιόνη

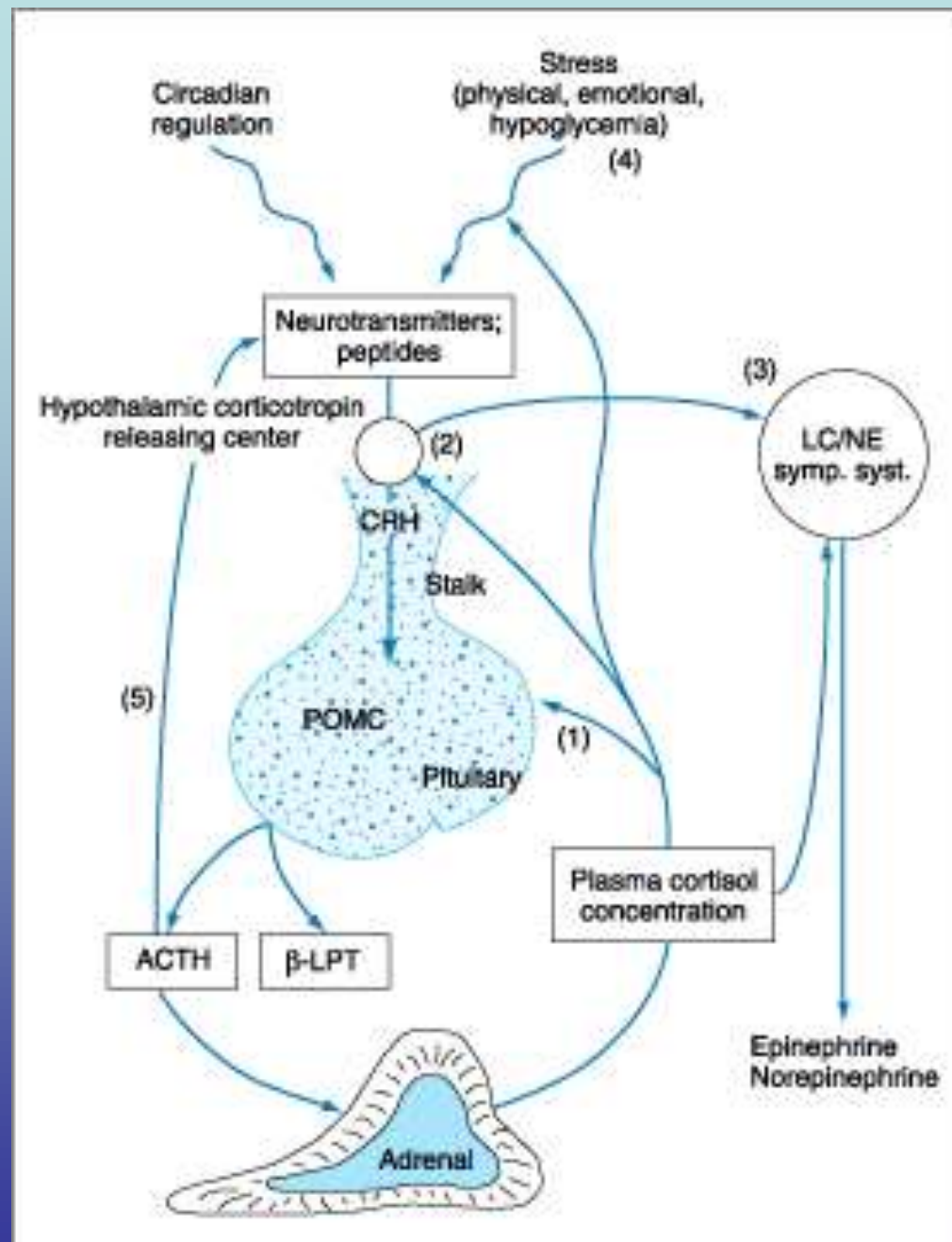
Steroidogenesis

Cholesterol

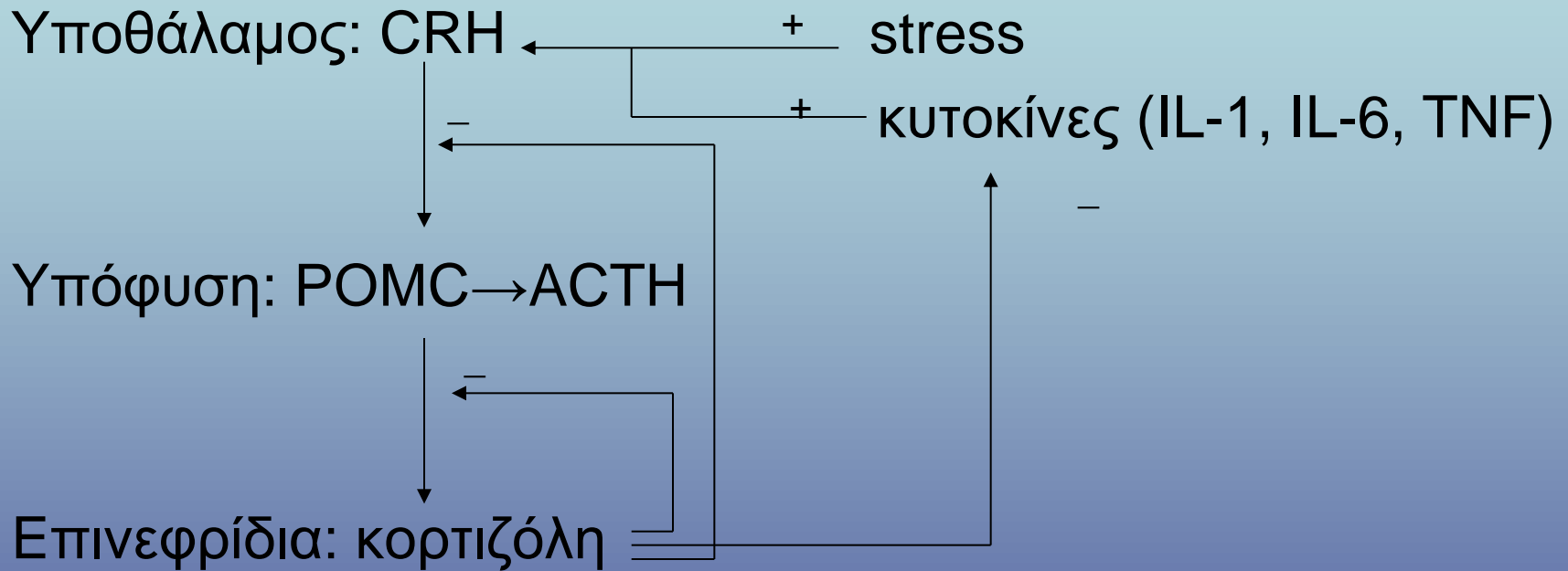


Renin-Angiotensin





ΡΥΘΜΙΣΗ ΕΚΚΡΙΣΗΣ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ



ΗΜΕΡΗΣΙΟΣ ΡΥΘΜΟΣ ΕΚΚΡΙΣΗΣ ΑCTH ΚΑΙ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ

- Έκκριση: \uparrow το πρωί, \downarrow το βράδυ
- Αλλάζει σε αλλαγή του ωραρίου του ύπνου
- Όχι απόλυτος παραλληλισμός στάθμης ACTH και κορτιζόλης στο αίμα (διαφορετικός $t_{1/2}$)

Δράση κορτιζόλης στο μεταβολισμό

- Υδατάνθρακες: γλυκονεογένεση (στα ηπατοκύτταρα)
πρόσληψη και χρήση γλυκόζης από λοιπά κύτταρα↓
ανταγωνισμός έκκρισης και δράσης της ινσουλίνης
=> γλυκόζη αίματος↑
- Πρωτείνες: ήπαρ: πρόσληψη αμινοξέων↑, σύνθεση ενζύμων↑
λοιπά κύτταρα: πρόσληψη αμινοξέων↓,
σύνθεση πρωτεϊνών↓,
καταβολισμός πρωτεϊνών↑
→ αμινοξέα αίματος↑ → άζωτο ούρων↑
- Λίπη: απαραίτητη για πρόκληση λιπόλυσης από αδρεναλίνη και GH
εναπόθεση λίπους σε κορμό, τράχηλο, κεφαλή

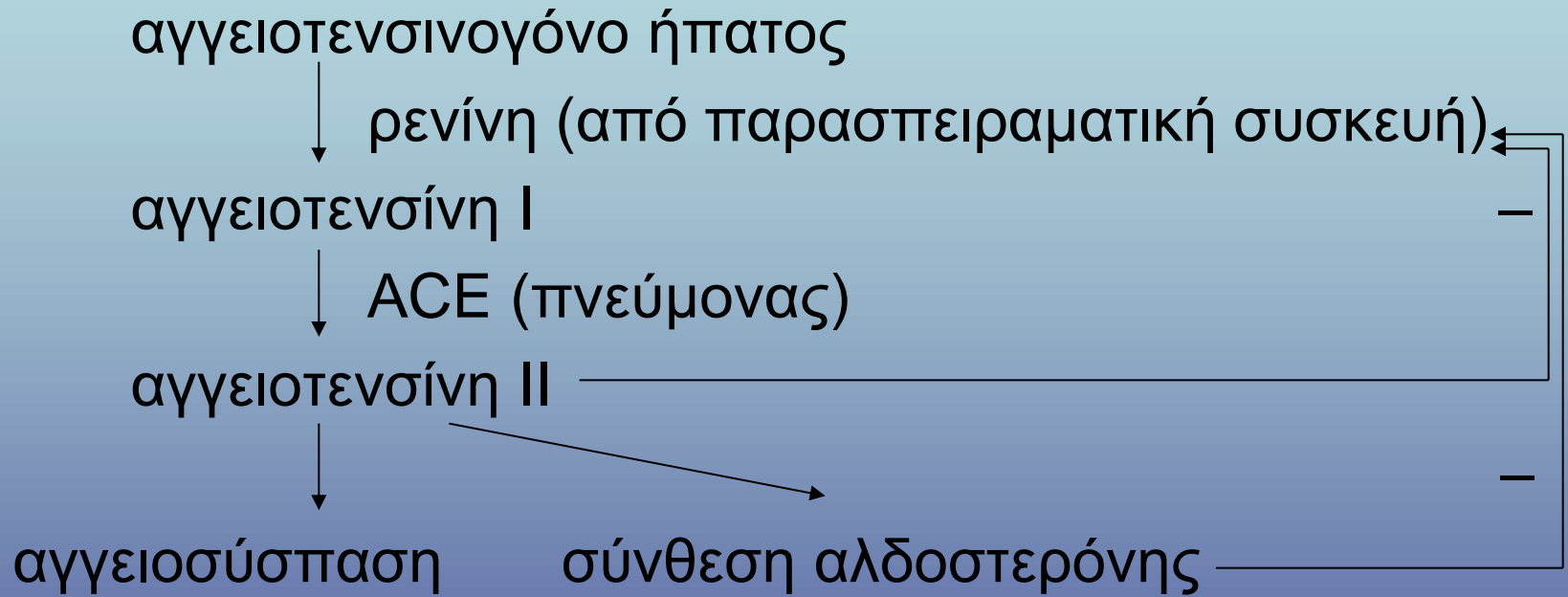
ΑΝΤΙΦΛΕΓΜΟΝΩΔΗΣ ΔΡΑΣΗ ΤΗΣ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ

- λευκά↑
- λεμφοκύτταρα↓, ηωσινόφιλα↓
- κυτοκίνες↓ (IL-1↓→πυρετός↓)
- προσταγλαδίνες, λευκοτριένια↓
- βραδυκινίνη, σεροτονονίνη, PAF↓
- διαπερατότητα τριχοειδών↓
- προσκόλληση μακροφάγων στο ενδοθήλιο↓
- σταθεροποίηση μεμβράνης λυσοσωμάτων

ΛΟΙΠΕΣ ΔΡΑΣΕΙΣ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ

- Μετακίνηση H_2O μέσα στα κύτταρα↑
ADH↓, GFR↑ → αποβολή H_2O στα ούρα↑
- Αγγειακός τόνος↑, καρδιακή παροχή↑ => ΑΠ↑
- Ασθενής αλατοκορτικοειδής δράση
- Ανταγωνισμός με βιταμίνη D => απορρόφηση Ca από έντερο↓ => PTH↑ => Ca ούρων↑
- Κατά μήκος αύξηση οστών↓ (GH, IGF-1↓), οστεοπόρωση
- Ψυχικές διαταραχές

ΣΥΣΤΗΜΑ ΡΕΝΙΝΗΣ-ΑΓΓΕΙΟΤΕΝΣΙΝΗΣ-ΑΛΔΟΣΤΕΡΟΝΗΣ



ΡΥΘΜΙΣΗ ΕΚΚΡΙΣΗΣ ΡΕΝΙΝΗΣ

- Όγκος αίματος στην παρασπειραματική συσκευή
- Συγκέντρωση Na στην πυκνή κηλίδα
- Συμπαθητικό: β-υποδοχείς
- Αγγειοτενσίνη II, αλδοστερόνη
- Πρόσληψη K⁺
- Κολπικό νατριουρητικό πεπτίδιο (ANP)

ΔΡΑΣΗ ΑΛΔΟΣΤΕΡΟΝΗΣ

- Επαναρρόφηση Na^+ , απέκκριση K^+ από αθροιστικά σωληνάρια↑
- Επαναρρόφηση H_2O (ωσμωτικά) από αθροιστικά σωληνάρια↑
- Απέκκριση H^+ από αθροιστικά σωληνάρια↑
- Επαναρρόφηση Na^+ , απέκκριση K^+ από ιδρωτοποιούς, σιελογόνους αδένες και έντερο

ΦΑΙΝΟΜΕΝΟ ΔΙΑΦΥΓΗΣ Ή ΝΑΤΡΙΟΥΡΗΣΗ ΑΠΟ ΠΙΕΣΗ

Αλδοστερόνη: Επαναρρόφηση Na^+ και H_2O από
αθροιστικά σωληνάρια↑



όγκος εξωκυττάριου υγρού↑



αρτηριακή πίεση↑



ANP↑, επαναρρόφηση Na^+ από εγγύς σωληνάρια↓



απέκκριση Na^+ και H_2O από νεφρούς↑ => όχι οιδήματα
(απέκκριση K^+ παραμένει αυξημένη)

Επινεφρίδια

Σύνδρομο Cushing

Σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από τις κλινικές εκδηλώσεις της αυξημένης συγκέντρωσης κορτικοειδών.

Ιατρογενές Cushing: συνηθέστερο (χορήγηση φαρμάκων)

Σύνδρομο: υπερπαραγωγή στα επινεφρίδια (αδένωμα)

Νόσος Cushing: αδένωμα υπόφυσης

έκτοπη παραγωγή ACTH (μικροκυτταρικό καρκίνωμα πνεύμονα, λοιπά νεοπλάσματα, άγνωστη εστία)

Επινεφρίδια

Σύνδρομο Cushing

Κλινικές εκδηλώσεις

- Κεντρική παχυσαρκία με σεληνοειδές προσωπείο
- Ήβος στον αυχένα, λίπος υπερκλειδια, προτεταμένη κοιλία και λεπτά άκρα
- Ολιγομηνόρροια ή αμηνόρροια / ανικανότητα
- Αδυναμία, οσφυαλγία και κεφαλαλγία
- Υπέρταση
- Οστεοπόρωση, άσηπτη νέκρωση οστών (ισχίου) και κατάγματα
- Ακμή και δερματικές λοιμώξεις

Επινεφρίδια

Σύνδρομο Cushing

Κλινικές εκδηλώσεις

- Πολυουρία, νεφρολιθίαση
- Γλαύκωμα
- Ραβδώσεις πορφυρού χρώματος σε γλουτούς, κοιλία και μαστούς)
- Καθυστερημένη επούλωση πληγών και επιρρέπεια στις λοιμώξεις

Επινεφρίδια

Σύνδρομο Cushing

- Διαφορική διάγνωση
- Θεραπεία



Επινεφρίδια

Σύνδρομο Cushing

Εργαστηριακά ευρήματα

- Διαταραγμένη ανοχή στην γλυκόζη ή επιδείνωση διαβήτη
- Λευκοκυττάρωση με πολυμορφοπυρηνικό τύπο
- Μετρήσεις κορτιζόλης και δοκιμασία αναστολής με δεξαμεθαζόνη
- Απεικονιστικές μέθοδοι

Επινεφρίδια

Πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός

- Υπέρταση, πολυουρία, πολυδιψία, μυϊκή αδυναμία
- Υποκαλιαιμία, αλκάλωση
- Αυξημένα επίπεδα αλδοστερόνης πλάσματος και ούρων, μειωμένη ρενίνη
- Ετερόπλευρο αδένωμα (Σύνδρομο Conn) ή Υπερπλασία φλοιού επινεφριδίων
- Θεραπεία

Επινεφρίδια

Φαιοχρωμοκύττωμα

- Κρίσεις κεφαλαλγίας, εφίδρωσης, αισθήματος παλμών
- Υπέρταση, παροξυσμική (χειρουργείο ή κύηση)
- Κρίσεις ναυτίας, κοιλιακού, θωρακικού άλγους, αδυναμίας, δύσπνοιας, τρόμου και παροδικής απώλειας όρασης
- Άγχος, τρόμος, απώλεια βάρους και δυσανεξία στο ψύχος
- Αυξημένες κατεχολαμίνες ούρων και μεταβολιτών. (Φυσιολογικές TSH και T₄)

Επινεφρίδια

Φαιοχρωμοκύττωμα

- Διάγνωση

Εργαστηριακές μέθοδοι και απεικόνιση

- Θεραπεία

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΩΝ ΟΡΜΟΝΩΝ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ

Ανδρικό αναπαραγωγικό σύστημα

- Εμβρυϊκή διαφοροποίηση
- Εφηβεία
- Ο άξονας στους ενήλικες

LH – Κύτταρα Leydig – σύνθεση τεστοστερόνης

FSH – Κύτταρα Sertoli – σπερματογένεση

Διυδροτεστοστερόνη και οιστραδιόλη

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΩΝ ΟΡΜΟΝΩΝ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ

Ανδρικό αναπαραγωγικό σύστημα

- Κλινική εξέταση
- Εργαστηριακές δοκιμασίες
- Γενετικά σύνδρομα
- Υπογοναδοτροφικός υπογοναδισμός
- Επίκτητες διαταραχές
- Γυναικομαστία

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΩΝ ΟΡΜΟΝΩΝ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ

Γυναικείο αναπαραγωγικό σύστημα

- Εμβρυϊκή διαφοροποίηση
- Εφηβεία
- Ο άξονας στις ενήλικες

Οιστρογόνα (Ωοθήκες)

Προγεστερόνη (Ωχρό σωματίο)

Ανδρογόνα (Ωοθήκες)

Ο φυσιολογικός κύκλος

Κύηση

Εμμηνόπαυση

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΩΝ ΟΡΜΟΝΩΝ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ

Γυναικείο αναπαραγωγικό σύστημα

- Κλινική εξέταση
- Εργαστηριακές δοκιμασίες
- Διαταραχές εμμήνου ρύσεως
- Αμμηνόρροια
- Σύνδρομο πολυκυστικών ωοθηκών
- Ενδομητρίωση
- Δυσμηνόρροια

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΩΝ ΟΡΜΟΝΩΝ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ

Γυναικείο αναπαραγωγικό σύστημα

Εμμηνόπαυση

- Συμπτώματα
- Επιπλοκές

Οστεοπόρωση

Επιπλοκές θεραπείας με οιστρογόνα

ΝΟΣΟΣ ADDISON

Πρωτοπαθής ανεπάρκεια του
φλοιού των επινεφριδίων

ΑΙΤΙΑ ΝΟΣΟΥ ADDISON- ΙΔΙΟΠΑΘΗΣ ΑΥΤΟΑΝΟΣΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

ΠΟΛΥΑΔΕΝΙΚΟ ΑΥΤΟΑΝΟΣΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ

- **τύπου I**- σύνδρομο APECED (παιδιά, όχι συσχέτιση με HLA):
+βλεννοδερματική καντιντίαση, υποπαραθυρεοειδισμός,
(± χρόνια ενεργός ηπατίτιδα, αλωπεκία, πρωτοπαθής
υποθυρεοειδισμός, κακοήθης αναιμία, υπογοναδισμός)
- **τύπου II** (νεαροί ενήλικες, συσχέτιση με HLA DR3, B8):
+ αυτοάνοση θυρεοειδοπάθεια, διαβήτης τύπου I, (λεύκη, πρώιμη
ωοθηκική ανεπάρκεια, ± κακοήθης αναιμία, γυροειδής αλωπεκία,
μυασθένεια Gravis)

ΛΟΙΠΑ ΑΙΤΙΑ ΝΟΣΟΥ ADDISON

- Λοιμώξεις: φυματίωση, μύκητες (ιστοπλάσμωση, κοκκιδιωδομύκωση, κρυπτοκόκκωση, κλπ.), ιοί (CMV σε AIDS)
- Επινεφριδιεκτομή
- Αιμορραγία επινεφριδίων (αντιπηκτικά, αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο, θρομβοπενία λόγω ηπαρίνης)
- Μεταστάσεις στα επινεφρίδια (Ca μαστού, πνεύμονα, στομάχου, παχέος εντέρου, μελάνωμα, λεμφωμα)
- Φάρμακα: κετοκοναζόλη, (ριφαμπικίνη, φαινυτοΐνη, οπιοειδή, μετυραπόνη, αμινογλουτεθιμίδη)
- Συγγενής: επινεφριδιολευκοδυστροφία, επινεφριδιομυελονευροπάθεια, μεταλλάξεις του υποδοχέα της ACTH, συγγενής επινεφριδιακή υποπλασία, συγγενής επινεφριδιακή υπερπλασία (λόγω διαταραχών ενζύμων στεροειδογένεσης)
- Διηθητικές νόσοι: αμυλοείδωση, σαρκοείδωση, αιμοχρωμάτωση

ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΝΟΣΟΥ ADDISON

- Αδυναμία, εύκολη κόπωση
- Ανορεξία, απώλεια βάρους
- Ναυτία, έμετοι, κοιλιακό άλγος, διάρροια- δυσκοιλιότητα
- Ζάλη, υπόταση, (ορθοστατική υπόταση), αφυδάτωση
- Μελάγχρωση: ειδ. σε σημεία τριβής (αγκώνες, πτυχές παλάμης), θηλή μαστού, ουλές, περιοχές εκτεθειμένες στον ήλιο, κηλίδες βλεννογόνου στόματος
- Λεύκη (10%)
- Ενίσχυση γεύσης, ακοής, όσφρησης
- Ελάττωση μασχαλιαίας και ηβικής τριχοφυΐας
- Ευερεθιστότητα, ανησυχία

ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΝΟΣΟΥ ADDISON- ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΔΙΕΓΕΡΣΗΣ ΜΕ ACTH

Χορήγηση 250μg κορτυτροπίνης (ACTH) iv ή im

↓ μετά από 30-60 min

Αύξηση κορτιζόλης πλάσματος < 20 μg/dl

Αύξηση αλδοστερόνης < 5 ng/dl (> 5 ng/dl σε 2παθή επινεφριδιακή ανεπάρκεια)

ΜΕΤΡΗΣΗ ΟΡΜΟΝΩΝ ΣΕ ΝΟΣΟ ADDISON

- Κορτιζόλη αίματος (πρωινή) < 70 ng/ml ή στα κατώτερα φυσιολογικά όρια (πιθανόν φυσιολογική σε αρχικά στάδια)
- Ελεύθερη κορτιζόλη ούρων < 30 μ g/24 h
- Μεταβολίτες κορτιζόλης ούρων \downarrow (τετραυδροπαραάγωγα + γλυκουρονικό/θειικό οξύ, εξαυδροπαραάγωγα)
- ACTH (πρωινή) > 100 pg/ml (\downarrow σε 2παθή επινεφριδιακή ανεπάρκεια)
- Αλδοστερόνη αίματος < 0.03 ng/ml, αλδοστερόνη ούρων \downarrow (γλυκουρονική $<10\mu$ g/24 h, τετραυδροαλδοστερόνη $<50\mu$ g/24h)
- DHEA (ορού) < 1000 ng/ml

ΛΟΙΠΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΝΟΣΟΥ ADDISON

- Γενική αίματος: ήπια ορθόχρωμη, ορθοκυτταρική αναιμία
σχετική λεμφοκυττάρωση
ηωσινοφιλία (μέτρια)
- Ηλεκτρολύτες: υπονατριαιμία
υπερκαλιαιμία (όχι σε διάρροια)
υπερασβεστιαίμια (10-20%)
- Οξέωση
- Υπογλυκαιμία
- VLCFA (λιπαρά οξέα πολύ μακράς αλύσου)↑ σε
επινεφριδιολευκοδυστροφία
- Αντισώματα έναντι επινεφριδίων (50%), έναντι θυρεοειδούς (45%)

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΑΠΟ ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΗ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

- ΑΣΤΗ↓
- Όχι μελάγχρωση
- Αλδοστερόνη: κφ ή ελαφρώς↓ => όχι σοβαρή αφυδάτωση, υπονατριαιμία, υπερκαλιαιμία

[υπονατριαιμία: πιθανόν σε σημαντικό περιορισμό του Na
(παθολογική αύξηση της αλδοστερόνης)]

ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΝΟΣΟΥ ADDISON

- Hydrocortisone (κορτιζόλη) 20 (15-30) mg/μέρα (1 tab=20mg):
2/3 το πρωί, 1/3 το βράδυ (με τα γεύματα ή με γάλα ή με αντιόξινα)
δόση↑: παχυσαρκία, σπασμολυτική αγωγή
δόση↓: ΑΥ, ΣΔ, ευερεθιστότητα- αϋπνία
μέτρηση κορτιζόλης αίματος ή ούρων ή ACTH αίματος: όχι
απαραίτητη για καθορισμό δόσης
- Φθοριουδροκορτιζόνη (Florinef) 0.1 (0.05-0.3) mg/μέρα (1 tab=0.1 mg) + Na⁺ 3-4 gr/μέρα:
παρακολούθηση ΑΠ, Na, K, ρενίνης πλάσματος για καθορισμό δόσης
δόση↑ σε ορθοστατική υπόταση, υπονατριαιμία, υπερκαλιαιμία, ρενίνη πλάσματος↑, δόση↓ σε οίδημα, υποκαλιαιμία, υπέρταση
- DHEA 25-50 mg/μέρα

ΟΞΕΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

ΑΙΤΙΑ ΟΞΕΙΑΣ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑΚΗΣ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ

- Παρόξυνση χρόνιας επινεφριδιακής ανεπάρκειας λόγω stress: λοίμωξη, τραύμα, εγχείρηση, κλπ.
- Οξεία αμφοτερόπλευρη αιμορραγία επινεφριδίων: λόγω μηνιγγιτιδοκοκκαιμίας (σύνδρομο Waterhouse-Friderichsen) ή σηψαιμίας από *Pseudomonas* στα παιδιά, αντιπηκτικής αγωγής, τραύματος κατά τον τοκετό, ιδιοπαθούς επινεφριδιακής φλεβοθρόμβωσης κατά την εγκυμοσύνη, κλπ.
- Απότομη διακοπή χρόνιας θεραπείας με στεροειδή

ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑΚΗΣ ΚΡΙΣΗΣ

- Κοιλιακό άλγος, ναυτία-έμετοι, διάρροια
- Πυρετός
- Υπόταση, αφυδάτωση, υπογκαιμικό shock (συνήθως όχι σε προηγούμενη χρόνια θεραπεία με στεροειδή)
- Σύγχυση, λήθαργος, κώμα
- Πορφύρα (σε σύνδρομο Waterhouse-Friderichsen)
- Αύξηση μελάγχρωσης

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑΚΗΣ ΚΡΙΣΗΣ

- K^+ ορού↑
- Na^+ ορού↓
- Ca^{++} ορού↑
- Γλυκόζη αίματος↓
- N ουρίας↑
- ηωσινόφιλα↑
- Κορτιζόλη αίματος και ούρων↓
- ACTH αίματος >200pg/ml (σε νόσο Addison)
- Δοκιμασία διέγερσης με ACTH: παθολογική
- Καλλιέργειες αίματος, ούρων, πτυέλων: πιθανόν θετικές

ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑΚΗΣ ΚΡΙΣΗΣ

- 100 (-300) mg υδροκορτιζόνης (Solu-Cortef) bolus iv
- μετά: συνεχής iv έγχυση υδροκορτιζόνης 10 mg/h
- Εναλλακτικά: (50-)100 mg/6h την πρώτη μέρα, 50-100 mg/8h τη δεύτερη μέρα
- Οροί: 1 lt N/S 0.9% και 1 lt dextrose 5% (ανάλογα με ΑΠ, Na ορού και γλυκόζη αίματος)
- Αντιβιοτικά ευρέος φάσματος (εμπειρικά μέχρι τα αποτελέσματα των καλλιεργειών αίματος, ούρων και πτυέλων)

ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

- Η Συγγενής Υπερπλασία των Επινεφριδίων είναι μια γενετικά μεταβιβαζόμενη νόσος, η οποία οφείλεται σε ανεπάρκεια κάποιου από τα ένζυμα συμμετέχουν που στη βιοσυνθετική οδό της κορτιζόλης.
- Η συχνότερη μορφή είναι εκείνη που οφείλεται σε ανεπάρκεια της 21-υδροξυλάσης, με δεύτερη την ανεπάρκεια της 11β-υδροξυλάσης και της 3βHSD.
- Η ανεπάρκεια της 21-υδροξυλάσης διακρίνεται σε δύο κλινικές μορφές στην κλασσική μορφή που χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση της νόσου από την βρεφική ηλικία και την μη κλασσική μορφή με πρώιμη αδρεναρχή στα παιδιά, ένα σύνδρομο με ακμή, υπερτρίχωση και διαταραχές της εμμήνου ρύσεως σε έφηβες ή γυναίκες που είναι παρόμοιο με το σύνδρομο των πολυκυστικών ωοθηκών και από χαμηλό ανάστημα σε σχέση με τα αντίστοιχες Ε.Θ. της ηλικίας και μειωμένη γονιμότητα. Προσβάλλει και τα δύο φύλα αλλά η διάγνωσή της είναι δύσκολο να επιβεβαιωθεί στους άνδρες, ενώ αποτελεί μια από τις αιτίες πρωτοπαθούς αμηνόρροιας στις γυναίκες.

- Στις γυναίκες τα ανδρογόνα προέρχονται από τις ωοθήκες, τα επινεφρίδια και από περιφερική μετατροπή τους στους θυλάκους των τριχών, στους σμηγματογόνους αδένες και στα έξω γεννητικά όργανα.
- Η τεστοστερόνη, η οποία είναι και το ισχυρότερο ανδρογόνο, προέρχεται από μετατροπή της Δ4Α και της DHEA, και σε ποσοστό 65% συνδέεται με SHBG, 33-34% συνδέεται χαλαρά με αλβουμίνη και σε ποσοστό 1-2% βρίσκεται ελεύθερη. Η σύνθεση της SHBG ελαττώνεται στον υποθυρεοειδισμό, σε χορήγηση ανδρογόνων, σε χορήγηση κορτικοστεροειδών, σε παχυσαρκία και σε μεγαλακρία. Η ανδροστενδιόνη, που είναι ασθενέστερης δράσης, προέρχεται σχεδόν ισόποσα από τις ωοθήκες και τα επινεφρίδια, ενώ η DHEA και η DHEA-S προέρχονται από τα επινεφρίδια.

- Στην διαφορική διάγνωση του προβλήματος του κοντού αναστήματος και της πρωτοπαθούς αμηνόρροιας εμπίπτουν τα εξής:
 - α) Η λήψη φαρμάκων όπως ανδρογόνα, προγεσταγόνα , δαναζόλη, κυκλοσπορίνη, φαινυτοΐνη, διαζοξίδη) που αποκλείστηκε από το ιστορικό.
 - β) Οι αρρενοποιητικοί όγκοι των ωοθηκών και των επινεφριδίων διαγνώσεις που αποκλείστηκαν από τον αρνητικό απεικονιστικό έλεγχο, το νεαρό της ασθενούς και από το ότι δεν συνοδεύονται από αύξηση των τιμών της 17-OH-προγεστερόνη
 - γ) το σύνδρομο Cushing το οποίο όμως αποκλείστηκε από την απουσία συμβατής κλινικής εικόνας, και τις φυσιολογικές τιμές κορτιζόλης αίματος και ούρων
 - δ) Η υπερπρολακτιναιμία η οποία μπορεί να οφείλεται σε φαρμακευτική αγωγή (ανταγωνιστές DA, αναστολείς της MAO, οιστρογόνα, σιμετιδίνη κ.α) , σε προλακτίνωμα, σε υποθυρεοειδισμό είτε ιδιοπαθής αποκλείστηκε λόγω της φυσιολογικής τιμής PRL
 - ε) Το σύνδρομο των πολυκυστικών ωοθηκών το οποίο αποκλείστηκε από τις υψηλές τιμές DHEA-S και την εμφάνιση υποπλαστικών έσω γεννητικών οργάνων και
 - στ) Τέλος, οι ενζυματικές διαταραχές στην παραγωγή των στεροειδών του φλοιού στα επινεφρίδια (συγγενής υπερπλασία του φλοιού των επινεφριδίων) θεωρήθηκαν ως πιθανή διάγνωση η οποία επιβεβαιώθηκε με τις αυξημένες τιμές της DHEA-S και των υπολοίπων ανδρογόνων

- Όταν η βλάβη του CYP21B αφορά την έλλειψη ενός μόνο αμινοξέος, υπάρχει ελάττωση της δράσης της 21-υδροξυλάσης κατά 50% και το άτομο εμφανίζει την μη κλασσική μορφή της ΣΥΕ.
- Η ασθενής δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο μορφές της κλασσικής ΣΥΕ με βάση την κλινική της εικόνα και τον εργαστηριακό της έλεγχο όπως επίσης και από τον χρόνο εκδήλωσης των συμπτωμάτων, ενώ τα ευρήματα οδηγούν στην διάγνωση της μη κλασσικής μορφής της ΣΥΕ, τα χαρακτηριστικά της οποίας συμπίπτουν με αυτά της ασθενούς.
- Εκδηλώνεται στην παιδική και προεφηβική ηλικία με πρώιμη αδενարχη- τρίχωση εφηβαίου και μασχαλών. Στην εφηβεία παρατηρείται: ακμή με λιπαρό δέρμα, δασυτριχισμός, διαταραχές εμμήνου ρήσεως ή και πρωτοπαθής αμηνόρροια, μέτρια κλειτοριδομεγαλία και πρώιμη οστική ωρίμανση. Από τα εργαστηριακά ευρήματα δεν παρατηρούνται ηλεκτρολυτικές διαταραχές, το ποσό της κορτιζόλης και της αλδοστερόνης είναι στα φυσιολογικά όρια ενώ έντονη είναι η αύξηση των ανδρογόνων και της 17-OH προγεστερόνης, η οποία αποτελεί διαγνωστικό κριτήριο της νόσου. Βασικές τιμές > 5 ng/ml θεωρούνται διαγνωστικές και τιμές μικροτερες των 2 ng/ml την αποκλείουν. Τιμές που βρισκονται ανάμεσα στα παραπάνω όρια είναι απαιτούν διέγερση με ACTH για την διαφοροδιάγνωση