

ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ – ΔΙΑΒΗΤΟΛΟΓΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ
Συντονιστής Διευθυντής: Σ. ΤΣΑΓΚΑΡΑΚΗΣ

Ασθενής 76 ετών με Συγγενή Υπερπλασία Επινεφριδίων

Παρουσίαση περιστατικού:
Ευαγγελάτου Ειρήνη
Ειδ. Ενδοκρινολογίας



1941:

- Φυσιολογικό W γέννησης
- Αμφίβολα γεννητικά όργανα

Μετά ηλικία 10ετών:

- Επιβράδυνση καθ' ύψος ανάπτυξης (τελικό ανάστημα: 131cm)
- Έντονο δασυτρυχισμό κορμού-άκρων
- ΔΕΡ (+): αραιο-ολιγομηνορροϊας

ΓΝΑ Ιπποκράτειο (20 ετών):

- ε/ε: ευρήματα συμβατά με ΣΥΕ
- Διορθωτική επέμβαση εξωτερικών γεν. οργάνων
- Ερευνητική λαπαροτομία για έλεγχο εσωτερικών γεν. οργάνων
- Φ.Α.: tb Millicorten → ανάπτυξη μαστών
Διακοπή αγωγής λόγω μη καλής ανοχής

Πολυκλινική (25ετών):

- ΦΑ: 1 tb HC 20mg (εως το 2009)

Πολυκλινική (2009):

ε/ε: (μη επαρκής έλεγχος υπερανδρογοναιμίας)

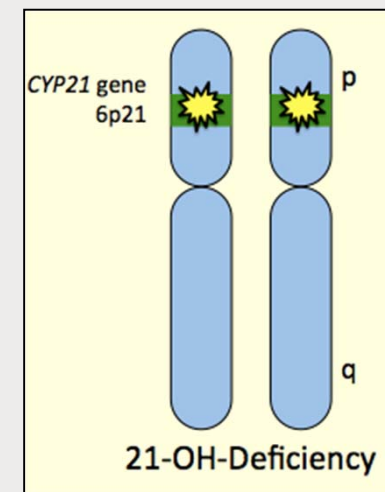
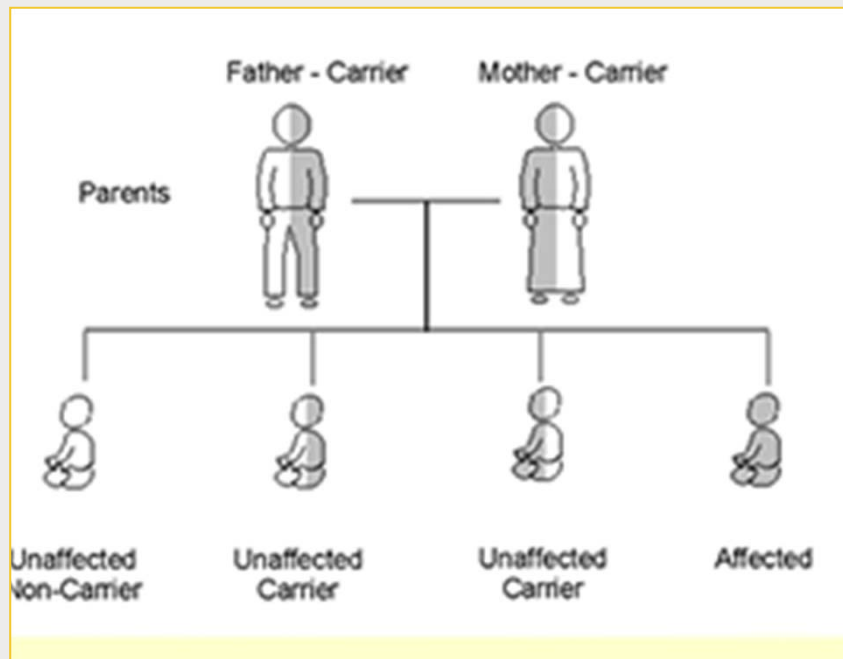
- \uparrow 17OHPRG: >178ng/ml (NR: 0.5-2.9)
- \uparrow Prg: 30,4ng/ml
- \uparrow TESTO: 600ng/dl (NR:<76)
- \uparrow DHEA-S, \uparrow Δ 4Ανδροστενεδιόνης
- $F_{\text{πρωινή}}$: 14,4μg/dl με \uparrow ACTH: 349pg/ml

CT Επινεφριδίων :

«Υπόπυκνο μόρφωμα δ.1,6 εκ. στην κορυφή του ΔΕ και έτερο 2εκ στην κορυφή του ΑΡ επινεφριδίου με συνοδό παρουσία οζιδίων στα σκέλη των επινεφριδίων άμφω, ευρήματα τα οποία συνηγορούν υπέρ αδενωμάτων και συνοδού αδενωματώδους υπερπλασίας των σκελών των επινεφριδίων»

Γενετικός έλεγχος

σύνθετος ετεροζυγώτης για τις μεταλλάξεις I₂splice και I172N του γονιδίου CYP21A2 της 21-υδροξυλάσης, με γονότυπο: I₂splice/ I172N που είναι συμβατός με την κλασσική απλή αρρενοποιητική μορφή ανεπάρκειας της 21-υδροξυλάσης



Έλεγχος υπερανδρογοναιμίας

	17OHPRG (ng/ml)	Testo (ng/dl)	DHEAS (μg/dl)	Δ4 (ng/ml)	ACTH (pg/ml)	F (μg/dl)	ΑΓΩΓΗ
2009	>178 (φτ 0.5-2.9)	600 (φτ <76)	711 (φτ 80-560)	22 (φτ 0.5-4.7)	349 (φτ 9-52)	14,4	H/C 20mg S:1X1
6 ^{ος} /10	9	79	135	8,2	44	3,8	Medrol 4mg S:½-0-1
9 ^{ος} /11	12,0	92,9	36,5	0.6	36,6	0,3	H/C 20mg S: ½ -0-0 Medrol 4mg S:0-0- ½
3 ^{ος} /12	3,1	50,5	<30	0.7	13,5	0,5	ομοίως
3 ^{ος} /13	5.4	63.4	31.2	0.2	25.4	<0.2	ομοίως
3 ^{ος} /14	4.2	71.3	41.1	0.2	34	0.2	ομοίως
9 ^{ος} /15	3,3	59	<3	0.6	27.2	<0.5	ομοίως
9 ^{ος} /16		77,2	9,3	0.5	16,1	1,06	ομοίως
9 ^{ος} /17	1.4	87,9	7,9	0.3	36,7	0,65	ομοίως

Ευχαριστώ για την προσοχή σας

