



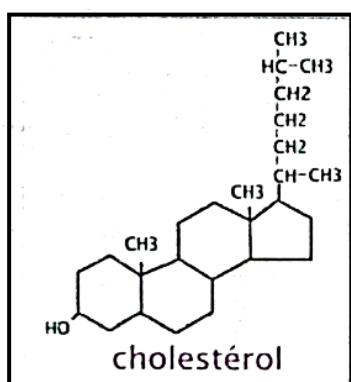
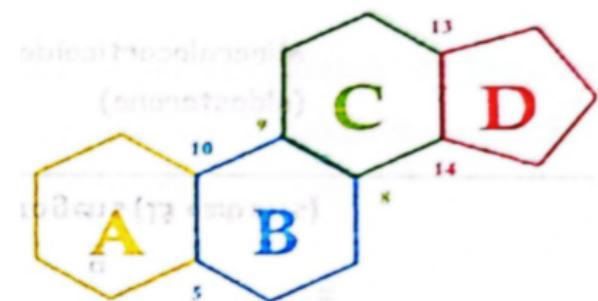
EXPLORATION DE LA CORTICOSURRENALE

Dr BOUKROUS

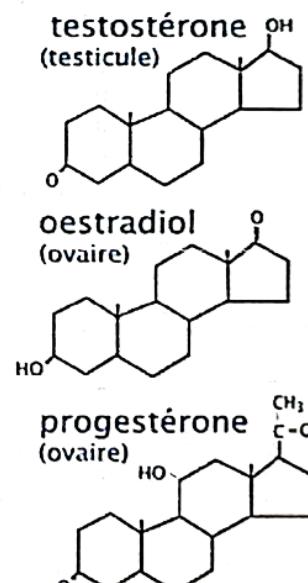
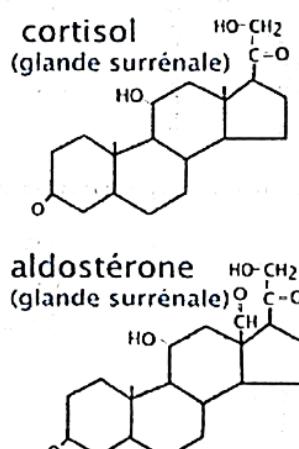
Précursor : cyclopentanoperhydrophenanthrène.

Les hormones stéroïdes dérivent toutes du noyau stérane après:

- Fixation de radicaux oxygénés.
- Fixation de chaînes latérales .
- Désaturation.



cholestérol, précurseur dans la synthèse des hormones stéroïdes



Une coupe transversal Hormones stéroïdiennes surrénales, ou "corticostéroïdes"

Œstrogènes	Œstradiol Œstrone Œstriol	C ₁₈ H ₂₄ O ₂ C ₁₈ H ₂₂ O ₂ C ₁₈ H ₂₄ O ₃
Progestatifs	→ Progéstérone	C ₂₁ H ₃₀ O ₂ ferme, le cortex
Androgènes	Testostérone DHEA Androstenedione Dihydrotestostérone	C ₁₉ H ₂₈ O ₂ "andro-surrénale" C ₁₉ H ₂₈ O ₂ C ₁₉ H ₂₆ O ₂ C ₁₉ H ₃₀ O ₂

Hormones stéroïdes: des rôles importants

Stéroïdes sexuels (androgènes, estrogènes, progestérone)

Reproduction :

caractères sexuels gametogénèse grossesse

dut osseux, croissance

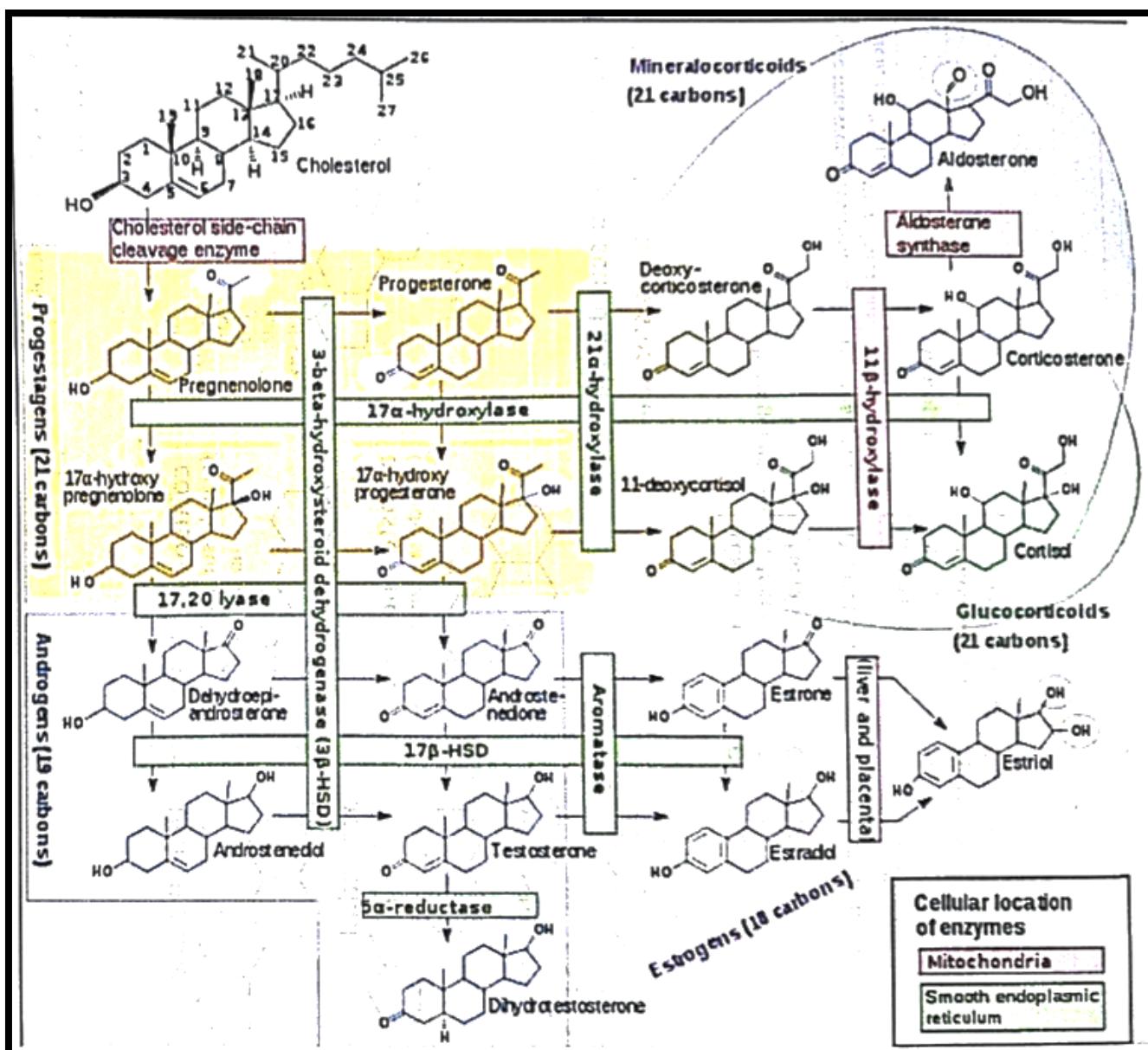
Glucocorticoïdes (cortisol)

Métabolismes :

protides, glucides, lipides système immunitaire inflammation

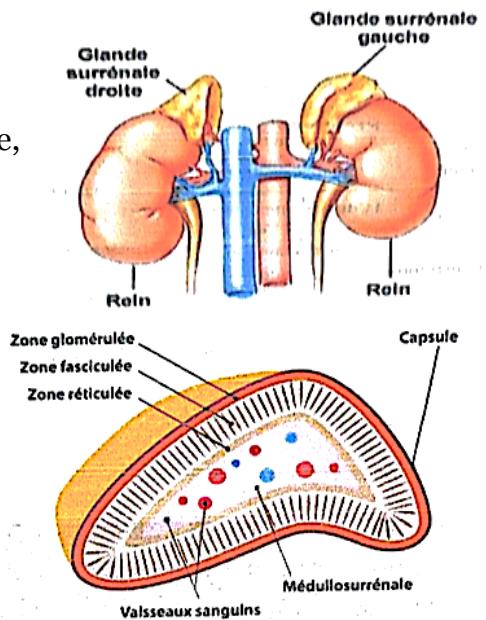
Mineralocorticoïdes (aldostérone)

homéostasie hydrique



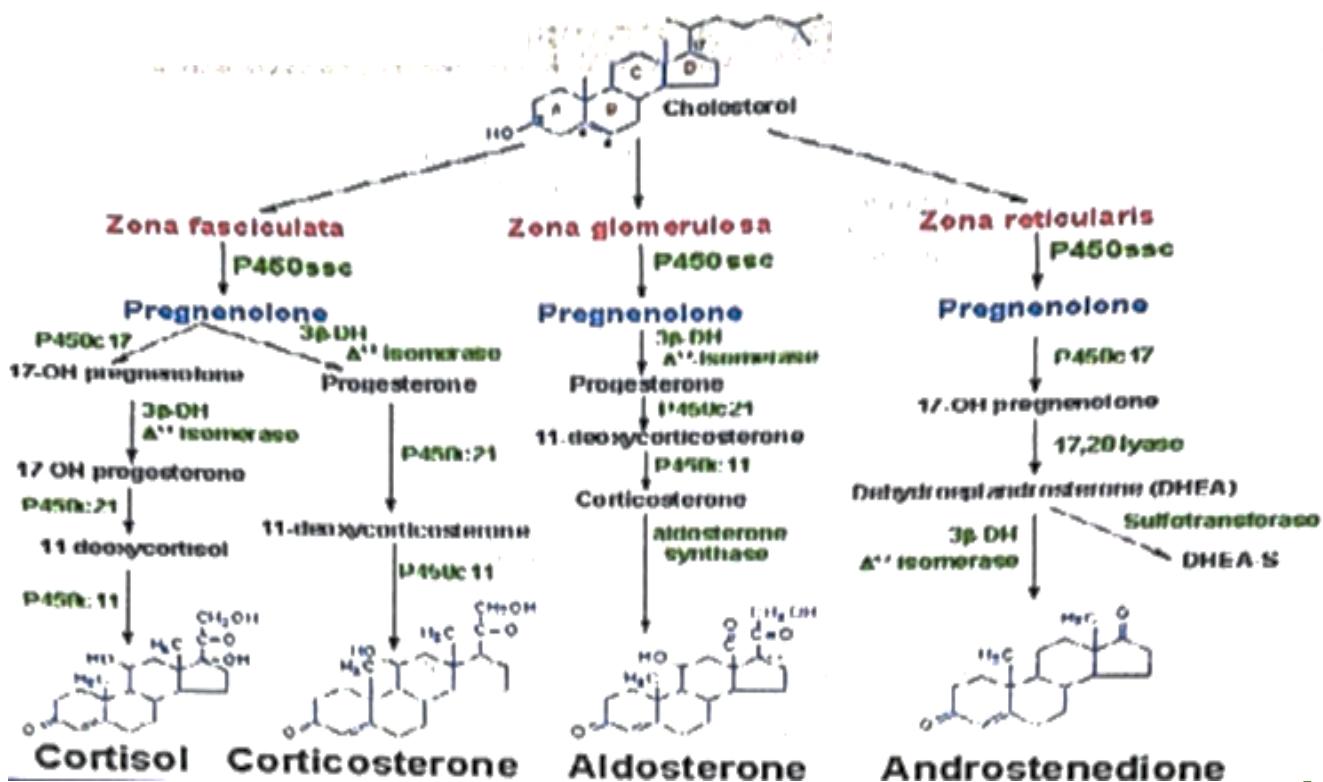
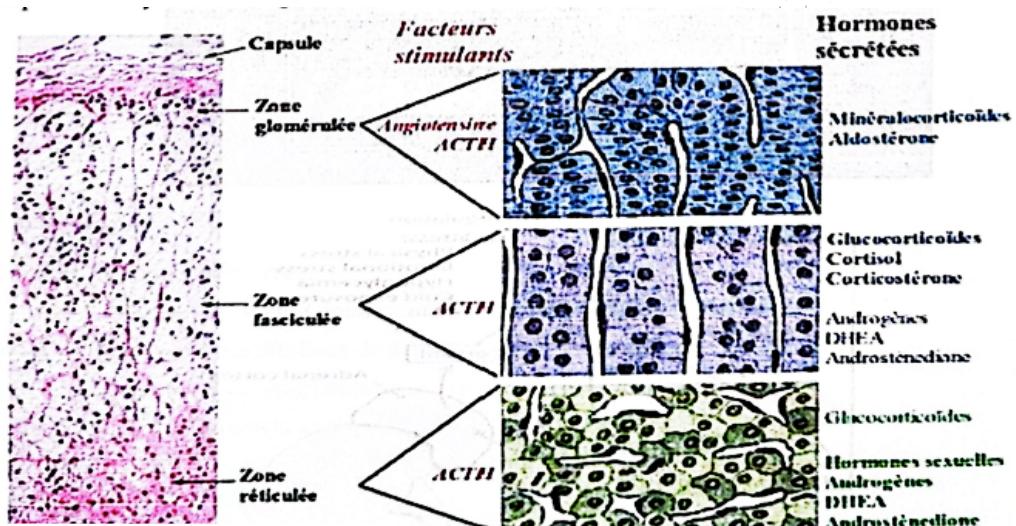
EXPLORATION DE LA CORTICOSURRENALE

Une coupe transversale de la glande surrénale révèle à la périphérie une zone jaunâtre assez ferme, le cortex surrénalien, ou "corticosurrénale" et une zone centrale rougeâtre, très vascularisée: la " médullo-surrénale"



la corticosurrénale présente une origine embryologique mésodermique.

Le cortex surrénalien est subdivisé en 3 zones histologiquement et fonctionnellement distinctes auxquelles correspondent la synthèse de 3 grands types d'hormones stéroïdes:



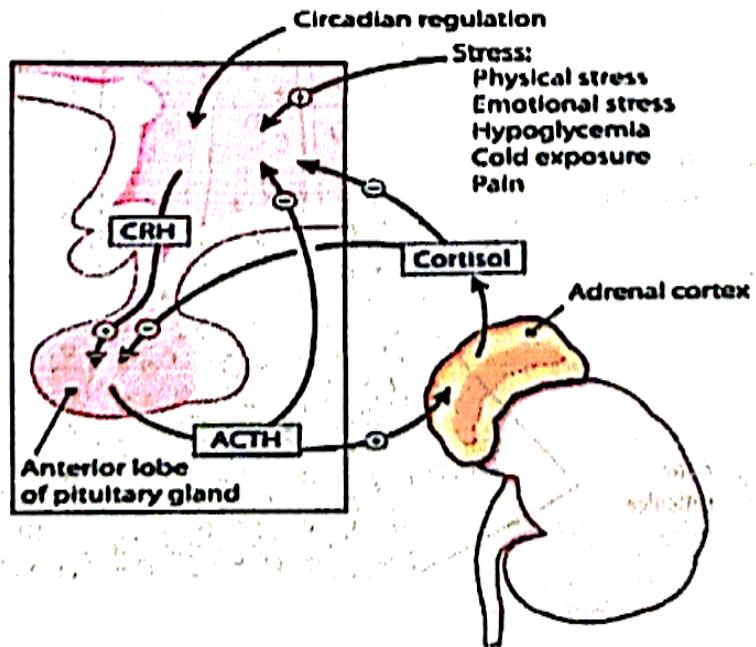
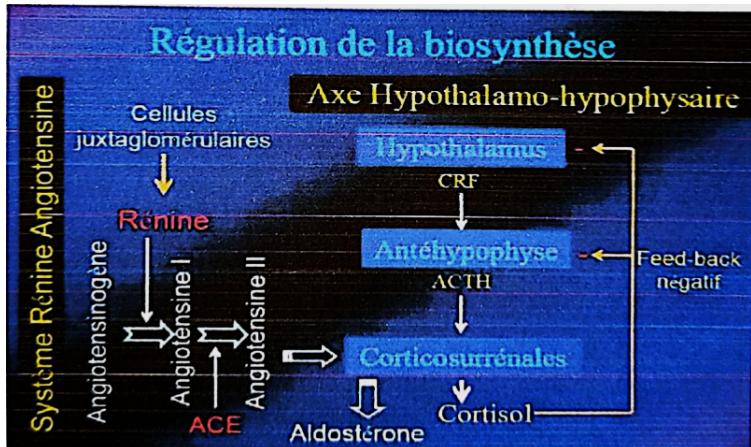
Synthèse de différentes hormones stéroïdes à partir du cholestérol dans les surrénales.

3p-DH = 3 β -dehydrogenase

P450c11 = 11p-hydroxylase

P450c17 = 17 a hydroxylase

P450c21 = 21p-hydroxylase

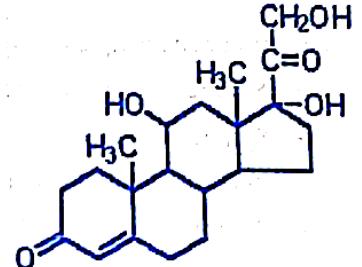


GLUCOCORTICOIDS cortisol

cortisol est synthétisé à partir du cholestérol, par l'intermédiaire de la prégnénolone et de la progestérone. La chaîne latérale du cholestérol est tout d'abord clivée entre les carbones C-20 et C-22, ce qui conduit à la prégnénolone.

Cette étape constitue le site de régulation de la biosynthèse du cortisol, assuré par TACTH qui stimule :

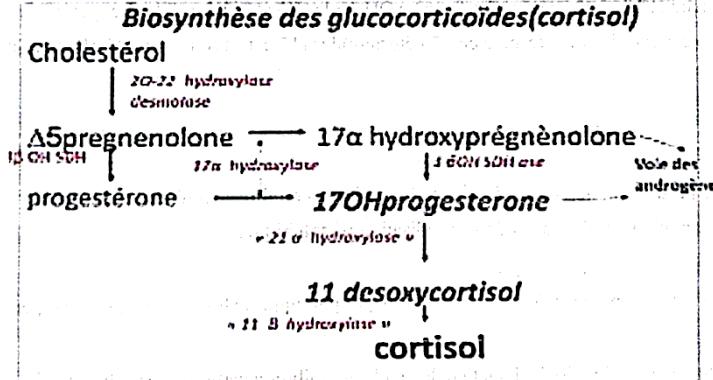
- la pénétration du cholestérol dans la cellule et dans la mitochondrie (lieu de synthèse)
- la biosynthèse des enzymes mitochondrielles.



La prégnénolone est ensuite convertie sous 'action d'une 17 hydroxylase en 17 - hydroxy Prénolone qui subit ensuite deux autres hydroxylations successives au niveau des carbones C-21 ou C-11 pour aboutir au cortisol (Voie principale).

Quand cette voie est bloquée, la synthèse du cortisol passe par la voie mineure : la prégnénolone est convertie par la 3 β Hydroxystéroïde déshydrogénase en progestérone par oxydation de l'hydroxyle 3 b en carbone et isomérisation de la double liaison D 5 en D 4 grâce à une D 4 -5 isomérase.

Sous l'action d'une 17 hydroxylase, la progestérone est transformée en 17-hydroxy Prénolone,



TRANSPORT

Dans le sang, le cortisol se trouve :

- Sous forme libre : 2 à 5%. (forme active).
- Sous forme liée à des protéines de transport 95 à 98 %. (forme inactive)
- La CBG (Cortisol Binding Globulin ou transcortine) :transporter spécifique
- L'albumine : transporter non spécifique

La CBG

Transporter spécifique du cortisol

- Synthétisé dans le foie lotufectoro Bb Ointini
- Synthèse soumise à régulation Hypophysaire
- Stimulation de la synthèse par œstrogènes et hormones thyroïdiennes
- Inhibition de la synthèse par des androgènes et du cortisol

Si la CBG augmente = cortisol libre diminue = levée l'inhibition du feed-back négatif

Elle transporte aussi : cortisol, corticostérone, progestérone, et 17 OH progestérone /1 I

catabolisme

Le catabolisme du cortisol se fait surtout au niveau Hépatique:

- Réductions enzymatiques successives (hydrogénéation) des doubles liaison (CA-C5) de la fonction cétone en C20 et C3, = dérivés hydrogénés qui par la suite seront glycuronoconjugués (acide glucuronique) ou sulfoconjugués (sulfate).
- Réactions supplémentaires

Les dérivés tétra et héxahydrogénés ave fonction OH sur le C17 (17 OH) (17 hydroxystéroïdes) (C21) sont dans une faible proportion transformée en 17 cétostéroïdes (17 céto) (C19) sous l'influence d'une 17, 20 desmolase.

Rôles physiologiques I

Effet sur le métabolisme glucidique

Augmente la production hépatique du glucose par stimulation de la néoglucogenèse.

Diminue la captation du glucose et de son utilisation périphérique.

Effet sur le métabolisme protidique:

Augmente le catabolisme protéique dans les tissus périphériques (Muscle, peau, tissu adipeux).

Effet sur le métabolisme lipidique:

Diminue la lipogenèse, favorise la libération des acides gras libres à partir du tissu adipeux. L'hypercorticisme s'accompagne d'une modification de la répartition des graisses.

Effet sur le métabolisme hydro électrolytique:

Augmente la filtration glomérulaire rénale, et donc la diurèse. La carence en cortisol entraîne un retard à (l'élimination en eau (opsiurie).

A forte dose le cortisol à un effet minéralocorticoïde, il entraîne une réabsorption tubulaire du Na et excretion de K au niveau du tube distal.

Effet sur le métabolisme phosphocalcique:

Diminue l'absorption intestinale du calcium.

Inhibe sa résorption rénale.

Diminue la fixation de calcium sur la trame osseuse.

Autres actions :

Stimule la sécrétion d'acide gastrique par 'intermédiaire des prostaglandines. » :

Augmente la TA et le débit cardiaque; effet permissif sur la libération des substances vasoactives, action directe sur la cellule endothéliale de la paroi vasculaire. SHT

Freine la croissance dans de nombreux tissus (fibroblastes, cellules épithéliales, tissu lymphoïde, os).

Action immunologique : - Action anti - inflammatoire : - Stimule l'érythropoïèse:

Augmentation du nombre des PN, par diminution de la diapédèse. Baisse des lymphocytes et des PE.

Augmente l'excitabilité du système nerveux central

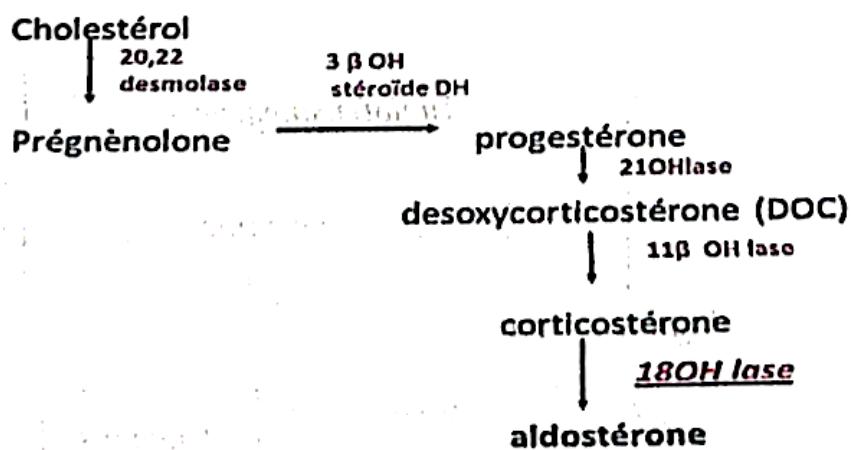
MINERALOCORTICOÏDES

BIOSYNTHESE

L'aldostérone est synthétisée dans la zone glomérulée du cortex surrénalien où il n'existe pas d'activité enzymatique 17-a-hydroxylase mais une activité 18-hydroxylase.

L'aldostérone dérive du cholestérol qui est transformé successivement en prégnénolone, progestérone, désoxcorticostérone, corticostérone, 18-hydroxycorticostérone et enfin aldostérone.

Biosynthèse des minéralocorticoïdes(aldostérone)



CATABOLISME

le transport sous une forme libre

La demi-vie très courte.

Le catabolisme hépatique, il sera transformé en dérivé tétra hydrogéné qui par la suite sera glucurono-conjugué

Elimination dans les urines sous forme libre ou glucurononoconjugué

ELIMINATION

Dans les urines on trouve

- Aldostérone libre (dans les urines)
- THA = Tétrahydro Aldostérone 30% des métabolites urinaires
- HHA = Héxahydroaldostérone
- 18 glucuronide d'aldostérone (10%)

ACTIONS PHYSIOLOGIQUES

Elle contrôle les échanges entre Na⁺/K⁺ et H⁺:

Tube contourné distal

- Les ions Na⁺ sont réabsorbés
- Les ions H⁺ et K⁺ sont excrétés UN

Donc

Action sur la volémie.

Participe au maintien de la pression, artérielle par réabsorption d'eau / Na⁺. au niveau du rein.

Rôle dans l'équilibre acido-basique.

Elimination H⁺

Régulation de la sécrétion

Facteurs de stimulation

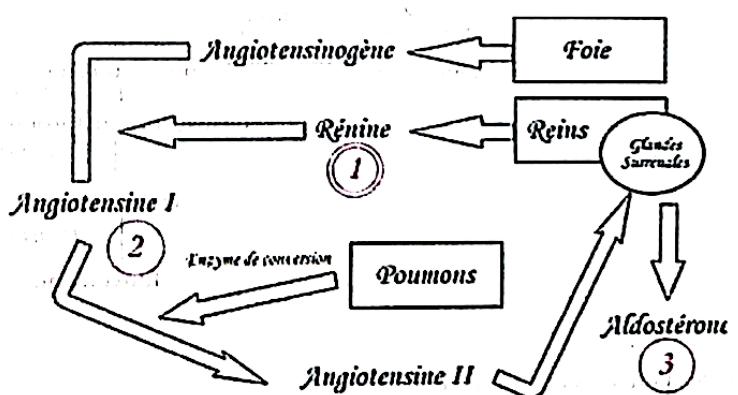
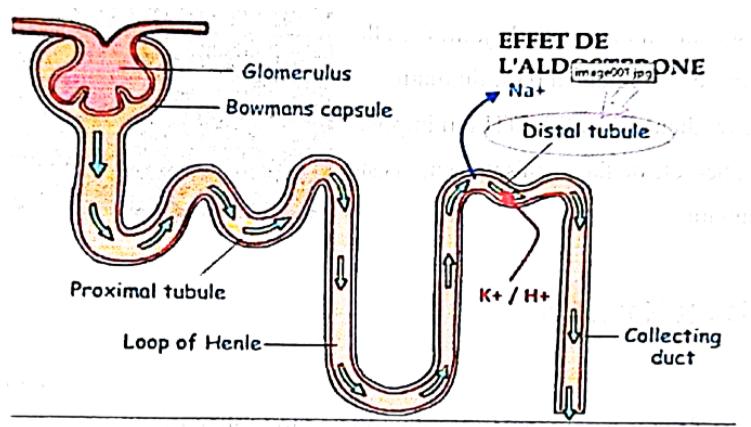
1. Le système rénine angiotensine(+++)
2. L'Hyperkaliémie (directement)
3. L'ACTH

La rénine

Agit sur l'angiotensinogène hépatique

Libère un décapeptide de N-ter; up andgoil gl uts)

Formant l'angiotensine I (sans activité biologique)



L'angiotensine I

Après libération des 2 derniers aa de C-ter

Grâce à la convertase pulmonaire: enzyme de conversion

Donne l'angiotensine II

L'angiotensine II

Stimule la couche glomérulé (synthèse de l'aldostérone).

La kaliémie:

Concentration plasmatique d'ions Na+ et K+ :

↑ de la concentration de K+ et U de la concentration de Na+ : ↑ de la libération d'aldostérone.

↓ de la concentration de K+ et de la concentration de Na+ : ↓ de la libération d'aldostérone.

Corticotrophine (= ACTH) :

En cas de stress intense :

↑ de la sécrétion de corticolibérine CRF par l'hypothalamus,

↑ de la libération d'ACTH par l'adénohypophyse,

↑ légère de la sécrétion d'aldostérone par le cortex surrénal.

Facteurs d'inhibition

1. L'ANP (Atrial Natriuretic Peptide) 1o2 ::021700.

Hormone d'origine cardiaque (oreillette gauche)

Inhibe la libération d'aldostérone et de rénine 90019.205:110.2

Favorise l'élimination du Na+.

2. La progestérone et la 17-alpha (OH) P4

Inhibiteurs compétitifs de l'aldostérone peuvent se fixer sur ses récepteurs et les bloquer

LES ANDROGENES

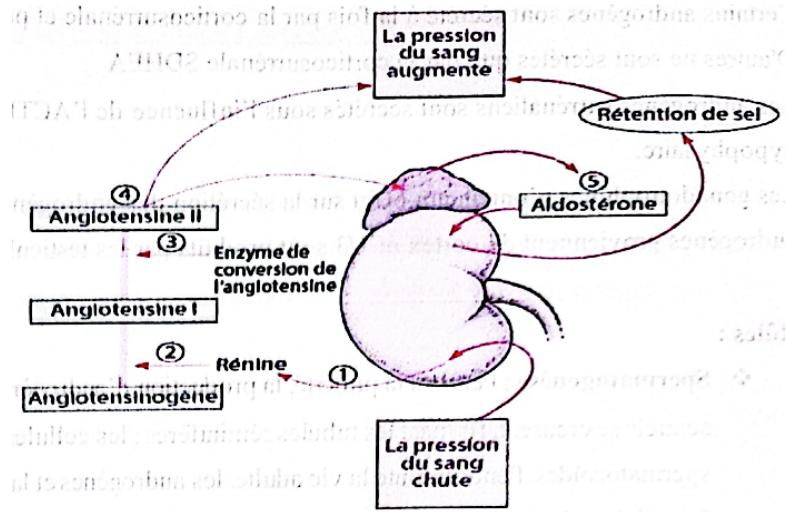
Principal androgène produit par la couche réticulée du cortex surrénalien est La Dehydroépiandrostérone DHEA et DHEA-S, l' Androsténédione(très faible production au niveau surrénalien),

Ils sont transformés en testostérone ,dihydrotestostérone ,oestrogènes dans les tissus périphériques.

Les quantités d'hormones sexuelles produites par les surrénales sont très faibles .

Certains androgènes sont sécrétés à la fois par la corticosurrénale et par les gonades : DHA, androsténédione.

D'autres ne sont sécrétés que par la corticosurrénale SDHEA



Les androgènes surrénaux sont sécrétés sous l'influence de l'ACTH mais ne participent pas au rétrocontrôle hypophysaire.

Les gonadotrophines n'ont aucun effet sur la sécrétion des androgènes surrénaux CHEZ L'HOMME : 2/3 des androgènes proviennent du cortex et 1/3 sont produits par les testicules.

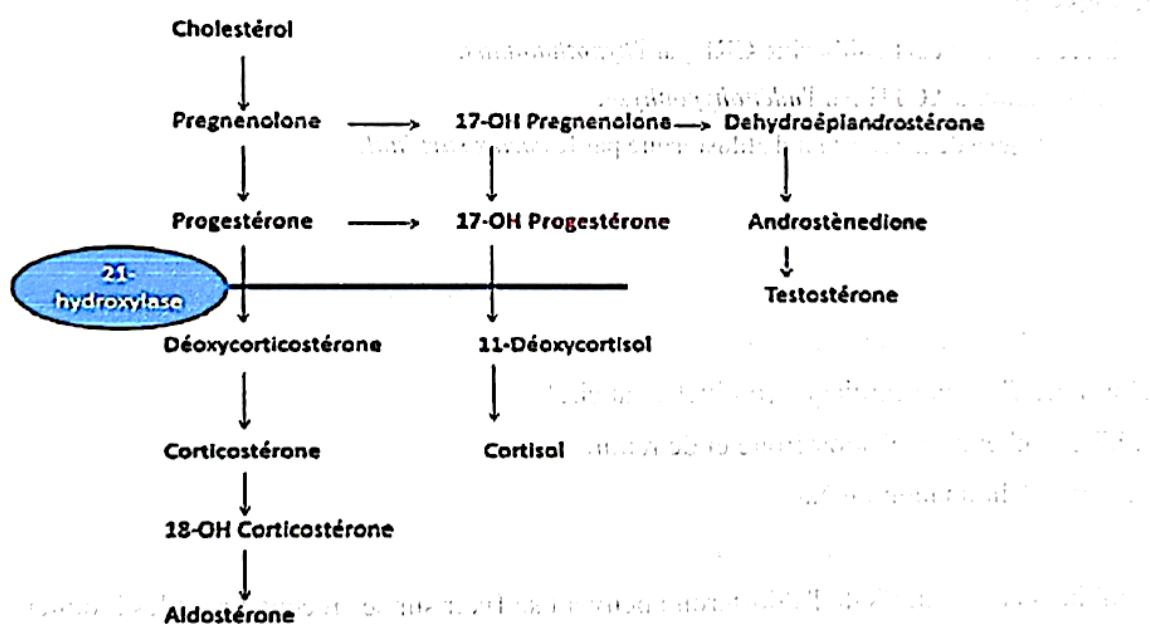
Rôles:

Spermatogenèse : Pendant la puberté, la production d'androgènes, de LH et de FSH augmente, et les cordons sexuels se creusent, formant les tubules séminifères; les cellules germinales commencent à se différencier en spermatozoïdes. Pendant toute la vie adulte, les androgènes et la FSH coopèrent et agissent sur les cellules de Sertoli dans les testicules, pour soutenir la production de spermatozoïdes

Inhibition des réserves graisseuses : ils favorisent le développement des cellules des muscles squelettiques

Cerveau : ils peuvent avoir une influence sur le comportement humain, parce que certains neurones sont sensibles aux hormones stéroïdes. Les concentrations d'androgènes ont été impliquées dans la régulation de l'agressivité humaine et la libido

Figure 2 Biosynthèse des stéroïdes surrenaux et action de la 21-hydroxylase



METABOLISME

Transport

Liées à l'albumine (90 %) et peu à la TEBG (3 %). La liaison à la CBG est négligeable.

La concentration plasmatique de la DHEA varie selon un rythme circadien (cortisol).

Le S-DHEA possède une demi-vie plus longue (8-10 h) et sa concentration ne suit pas de rythme circadien.

CATABOLISME

Le Δ_4 androstenedione est catabolisé en dérivés tétra hydrogénés qui sont ensuite conjugués.

La DHEA et S-DHEA sont transformées en Δ_4 androstenedione

VARIATION PATHOLOGIQUES ET EXPLORATION

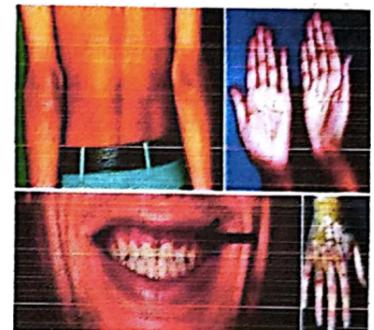
INSUFFISANCE SURRENALE

Maladie d'Addison:

Clinique: asthénie, hypotension, hypoglycémie, troubles digestifs , mélano дермие amaigrissement et aménorrhée , La mélano дермие fréquente au niveau des plis palmaires, des ongles (striés), des cicatrices survenues après le début de la maladie; surtout sur les zones les zones exposées au soleil (visages, mains, avant-bras, décolleté, zones de frottement) Taches ardoisées sur les muqueuses.

Etiologies:

rétraction cortical: atrophie progressive des glandes due à la présence d'autoanticorps anti surrénalien: Des auto anticorps anti 21 hydroxylase ou anti corticosurrénale



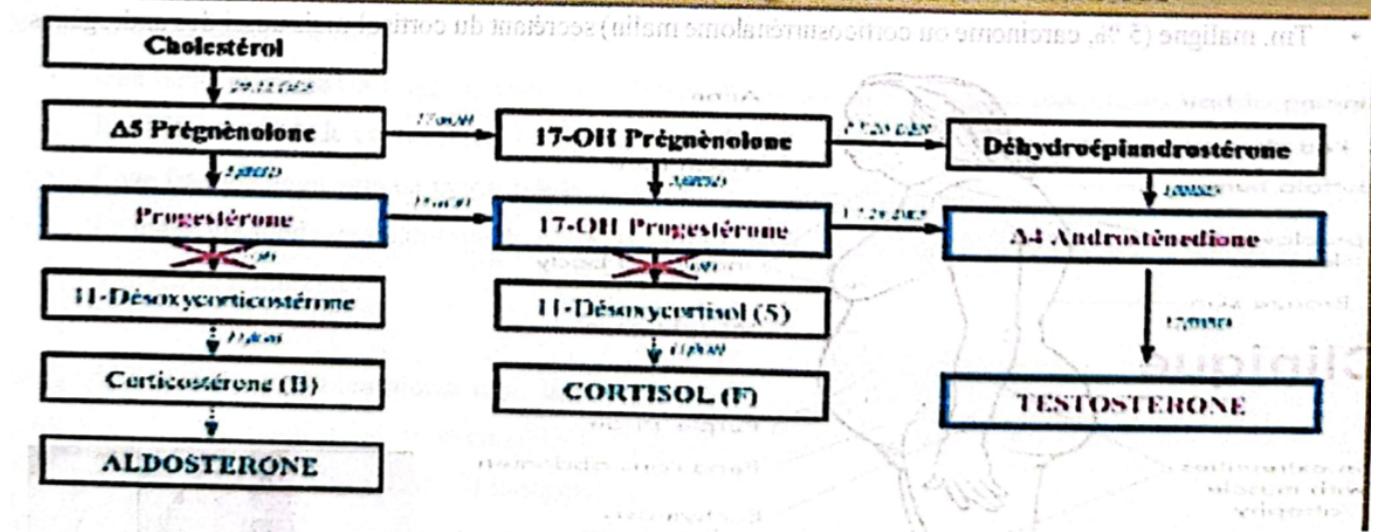
Pathologies corticosurrénaliennes: Infections (tuberculose..), traumatisme, Envahissement par infiltration : lymphome – sarcoïdose - amylose, Métastases de cancer pulmonaire

Génétique:

Déficit enzymatique (hyperplasie congénitale des surrénales): mutation du gène codant pour la 21 hydroxylase (enzymopathie la plus fréquente).

Le cortisol et 'aldostérone ne sont pas synthétisés alors Les précurseurs s'accumulent en amont et sont déviés voie des androgènes, d'où ambiguïté sexuelle chez la petite fille.

Figure 4a – Bloc de la 21-hydroxylase avec augmentation de la 17-OHP et des androgènes surrénaux.



HYPERCORTICISME:Syndrome de cushing

Hypercorticisme endogène avec hypercortisolisme prédominant et non freinable lors du freinage standard par la dexaméthasone.

Hypercorticisme Exogène = secondaire à la prise chronique de corticostéroïdes de synthèse

ETIOLOGIES

Adénome ou microadénome des CS: 'tumeurs benignes

Carcinome des CS: tumur maligne (corticosurrénalome)

Microadénomes hypophy sires secrétant l'ACTH = Maladie de Cushing => Hyperplasie bilatérale des CS

Hypercorticisme para néoplasique: tumeur maligne thymique, bronchique.... secrétant un polypeptide ACTH mimétique. iton VOTE o1BE 20 HUG 20001

Hypercorticisme ACTH - dépendant (80 %)

Stimulation des surrénales par une sécrétion excessive inappropriée d' ACTH :

- d'origine eutopique (80%) le + souvent par anomalie de la sensibilité au rétrocontrôle des cellules hypothalamiques ou hypophysaires. 00800100 19919
- d'origine ectopique (10%, ACTH ou substance ACTH-like) : syndrome de Cushing paranéoplasique (tumeur neuroendocrine non hypophysaire, thymome, K du pancréas)
- ou secondaire à une sécrétion extrahypothalamique de CRH (< 1 %)* 2 Of2DI TIO:3/6:1

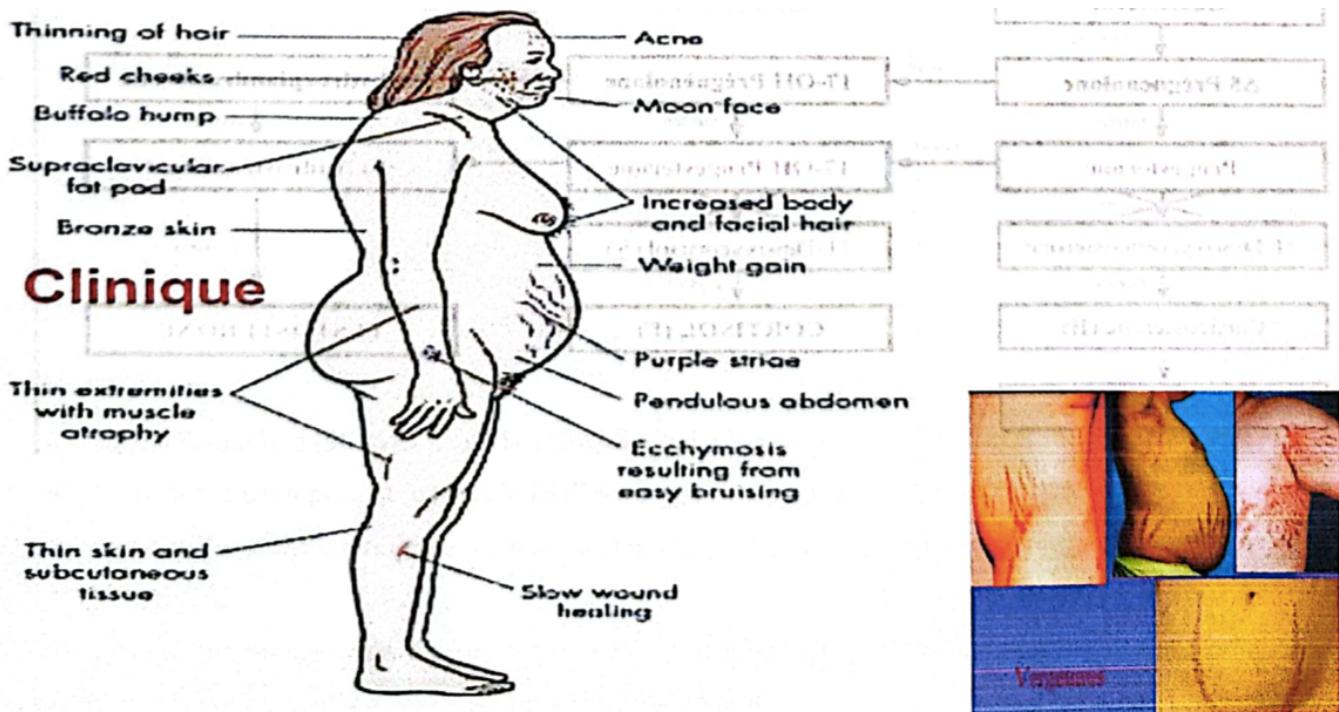
Hypercorticisme ACTH - indépendant (20 %): ww.1.23.fi CICE

Sécrétion surrénalienne autonome ave suppression' de la sécrétion' de l'ACTH par le rétrocontrôle

Etiologies :

Tm. surr unilat bénigne (15%: adénome surrénalien cortisolique) le + st et parfois hyperplasie macronodulaire bilat des surr ne sécrétatnt que du cortisol.

Tm. maligne (5 %, carcinome ou corticosurrénalome malin) secrétant du cortisol mais aussi des androgènes



Exploration statique:

Le cortisol plasmatique de base :

- A 8h: affirme le diagnostic d'insuffisance surrénale ou corticotrope si effondré, élimine ce diagnostic si élevé. Aucun intérêt pour le Cushing
- A 23h: affirme le diagnostic de Cushing si élevé, élimine ce diagnostic si effondré. Aucun intérêt pour l'insuffisance surrénale.

Le cycle nycthéméral du cortisol plasmatique :

- Dosages à partir de 8 h du matin du cortisol plasmatique, toutes les 4 heures.
- Abolition du cycle en cas de syndrome de Cushing. 2 colanol

Le cortisol libre urinaire des 24 heures (rapporté à la créatininurie) :

- Reflète bien la production quotidienne de cortisol.
- Augmenté en cas de syndrome de Cushing. 901:880 2
- Pas de seuil inférieur significatif (non utilisable pour ISC) toxinos oh

L'ACTH est l'examen-clé du diagnostic étiologique

	Matin	Soir	Paramètres	Valeurs Normales
Sérum	250-800 nmol/l	< 280 nmol/l	11 désoxycortisol	gt < à 7,5 nmol/l à 8h.
Salive	4-40 nmol/l	2-6 nmol/l	ACTH sérique	0 à 60 pg / ml
Uries		< 300 nmol/l	CRH	peu courant
			17 hydroxy stéroïdes	(5mg/24h) abandonnés
			17 cétostéroïdes	chez l'homme 12 à 18 mg / j chez la femme, 7 à 12 mg / j abandonnés

Cortisol libre urinaire = CLU

Une faible partie du cortisol plasmatique (<5%) est libre (fraction active). Elle subit une excretion urinaire:

le CLU qui reflète le cortisol libre plasmatique actif.

Cette fraction augmente de façon fidèle au cours de hypercorticismes

La meilleure méthode de dosage du CLU est l'HPLC après extraction à partir des urines sans hydrolyse

VN: < 300 nmol/24h

Dosage de l'ACTH +++(Précautions: tube dans la glace)

Prélèvement à traiter rapidement sinon congeler le plasma'

ACTH< 5 pg/ml Hypercorticisme ACTH indépendant

ACTH>15 pg/ml Hypercorticisme ACTH dépendant

ACTH > 60000 pg/ml Sécrétion ectopique en générale

EXPLORATION DYNAMIQUE

1. Epreuve de freinage à la dexaméthasone

étude les insuffisances surrénales périphériques et la capacité de réponse d'une surrénale après mise au repos du fait d'une insuffisance corticotrope.

Normalement, l'injection de Synacthène® (ACTH synthétique) provoque une hausse du cortisol.

Résultats:

- En cas d'insuffisance surrénale périphérique : pas de réponse.
- En cas d'insuffisance corticotrope : réponse limitée ou pas de réponse (du fait de l'inertie des longtemps mises au repos). oh smothe ob

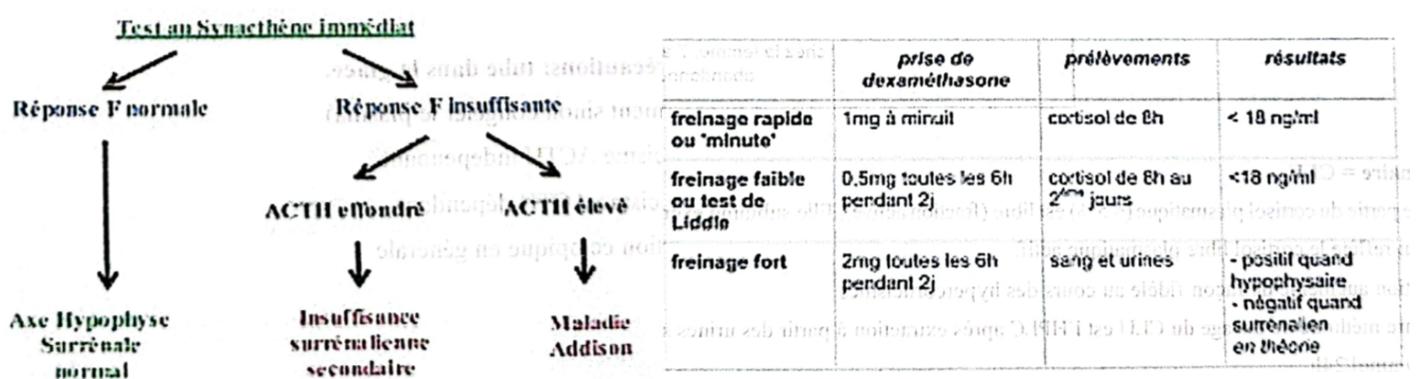
2. Epreuve de stimulation au synacthène

La DXM est un analogue des glucocorticoïdes qui permet d'induire un rétrocontrôle négatif sur l'ACTH et, donc, sur la sécrétion de cortisol. muon side-alias nom,

- On administre de la DXM à différentes doses, selon différents protocoles, et on regarde la réaction du taux de cortisol plasmatique.
- Le test à la DXM est utilisé dans la démarche devant un syndrome de Cushing. Il a 2 buts:
 - Prover qu'à doses fables ou normales (tests de freinage minute et fable), il existe une sécrétion non freinable de cortisol (\Rightarrow Diagnostic positif de syndrome de Cushing)

Aider au diagnostic étiologique: test de freinage fort:

- Il montre un freinage en cas d'adénome corticotrope (maladie de Cushing),
- Il ne montre pas de freinage dans tous les autres cas



3/ Test à la métopirone:

Test de stimulation par l'ACTH endogène. La métopirone = inhibiteur de la 11 b hydroxylase qui entraîne une \downarrow de la cortisolémie, stimulation de la sécrétion de ACTH.

ce test :

- Permet le diagnostic d'insuffisance corticotrope
- Participe au diagnostic étiologique du syndrome de Cushing.

On donne 4,5 g de métopirone en 6 prises (toute les 4 heures) et on préleve sang et urines (j0, j1 et j2), / test de stimulation: Pinsoline

4/ test de stimulation à l'insuline:

Test de stimulation d'ACTH (le cortisol est une hormone de contre-régulation) qui:

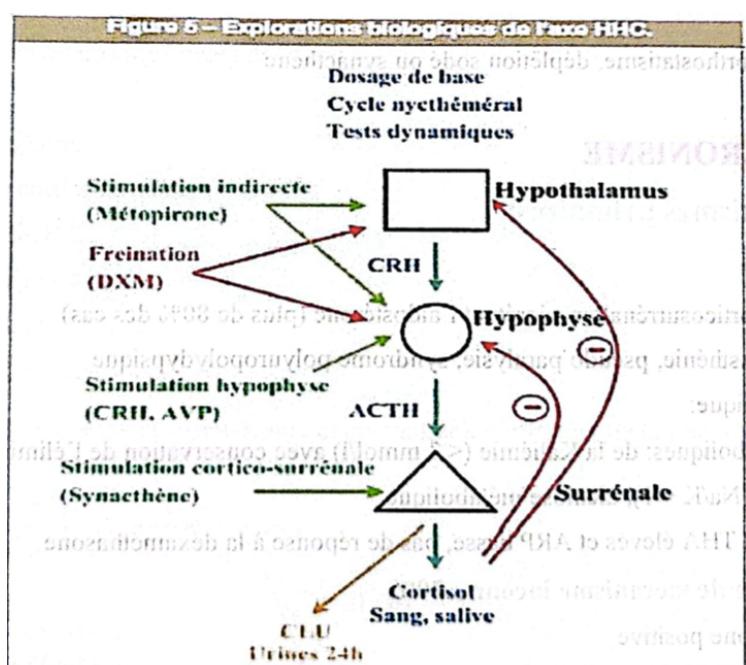
- Permet le diagnostic d'insuffisance corticotrope
- Participe au diagnostic étiologique du syndrome de Cushing.

Normalement : l'hypoglycémie entraîne une élévation l'ACTH et de cortisol

En cas d'insuffisance corticotrope: l'ACTH ne s'élève pas, ni le cortisol

En cas de maladie de Cushing : Réponse explosive de l'ACTH (les cellules hypophysaires sont fonctionnelles,

Réponse explosive du cortisol conséquence de la réponse explosive d'ACTH



5/Test CRH+++ injection en IV 100ug

Distinction entre une étiologie hypophysaire et ectopique

Administration du CRH:

-Une élévation > 100 % ACTH > 50% Cortisol]maladie de cushing

-pas de réponse ACTH et du cortisol: insuffisance corticosurrénalienne,

Exploration de la sécrétion de minéralocorticoïdes

Exploration statique,

Ionogramme sanguin et urinaire et les gaz du sang.

Paramètres	Valeurs
1. Angiotensinogène = aldostéronémie,	1064+- 223 ng AI/ml 4 - 15ng / dL (0,11 - 0,42 nmol / l)
activité rennne plasmatique	1 à 3 µg AL/h - AI=angiotensine I
aldostérone urinaire	14 à 55 nmol/j ou 5-20 µg/24 h

ARP basse + hyperaldostéronurie - Hyperaldostéronisme primaire

ARP N ou f I hyperaldostéronurie Hyperaldostéronisme secondaire

1. Test à la spironolactone:

Administration de 100mg d'aldactone (spironolactone est un anti aldostérone compétitif) 4 fois/j pdt 3j La kaliémie doit s'élever au moins d'un meq/ en cas d'hypersecrétion d'aldostérone

2. Freinage par un régime hyper sodé ou en créant une hyper volémie (perfusion d'un grand volume de serum physiologique)

3. Stimulation par L'orthostatisme, déplétion sodé ou synacthène

HYPERALDOSTERONISME

A/ Hyperaldostéronismes primaires:

1. Syndrome de CONN:

Il s'agit d'un Adénome corticosurrénalien sécrétant l'aldostérone (plus de 80% des cas)

- Clinique: HTA, Asthénie, pseudo paralysie, syndrome polyuropolydypsique
- Diagnostic biologique:
 - Troubles métaboliques: de la Kaliémie (< 3 mmol/l) avec conservation de l'élimination rénale, hyperkaliurie ($\text{Na}/\text{K} < 1$), alcalose métabolique
 - Aldostérone et THA élevés et ARP basse, pas de réponse à la déexaméthasone

2. Hyperplasie bilatérale de mécanisme inconnu 20%

Réponse à la dexaméthasone positive

B/. Hyperaldostéronismes secondaires (HAS):

1. HAS ave HTA:

étiologie: Tumeur rénale secrétant la Rénine

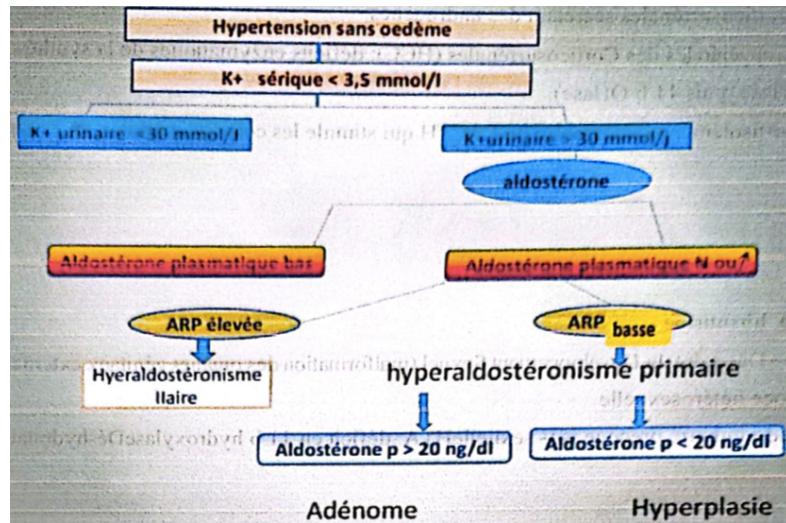
Clinique: HTA+++ ave risque de rétinopathie et d'Insuffisance rénale

Diagnostic biologique:

- Troubles métaboliques: Hypokaliémie ave hyper volémie
- aldostérone et la THA et l'ARP augmentée

2. HAS sans HTA:

syndromes cédémateux (syndrome néphrotique, cirrhose), insuffisance cardiaque, tubulopathies



Exploration de la sécrétion des androgènes surrénaux et variations pathologiques

Dosage des androgènes corticosurrénaliens dans le sang par RIA ou EIA.

DHA Origine

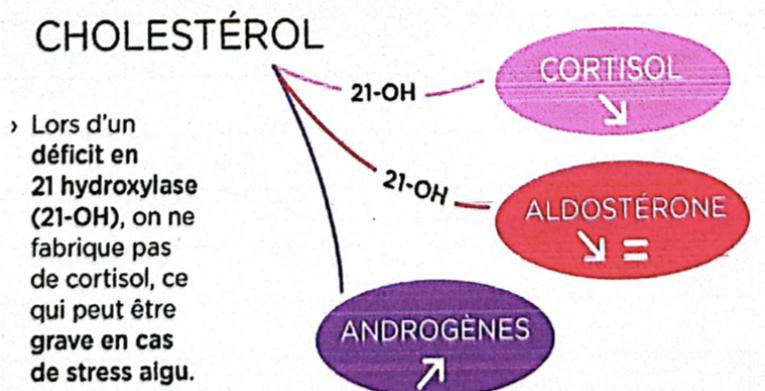
- Delta 4 Androstenedione (aucasi)
- S-DHA - Origine corticosurrénale

Valeurs usuelles de la SDHA :

- 4 à 8 mmol/I chez l'homme
- 3 à 6 mmol/l chez la femme

Hypercorticisme androgénique

Hyper androgénies d'origine corticosurrénalienne entraînant une virilisation de la femme ou de l'enfant,



Etiologies:

- Tumeurs de corticosurrénales secrétant des androgènes
- Hyperplasies Congénitales des Corticosurrénales (HCC): déficits enzymatiques de la synthèse du cortisol (surtout 21 OHase, puis 11 b OHase).

La diminution de la cortisolémie augmentation de l'ACTH qui stimule les corticosurrénales > l'Hyperplasie et l'hyper androgénic

Clinique:

Signes de virilisation:

Femme: acné, hirsutisme

Fille: DSD= Désordre du Développement Sexuel (malformation des organes génitaux externes) et pseudo puberté précoce hétérosexuelle

Garçon: pseudo puberté précoce iso-sexuelle HTA: déficit en 11 b hydroxylase Déshydratation

Diagnostic biologique:

Tumeurs: sécrétion des androgènes : augmentation des 17 CS (DHA) et des ostrogènes. Test dexaméthasone négatif

Hyperplasies Congénitales des Surrénales (HCS):

- Déficit en 21 OHase: 17 OH Progestérone et 17 CS augmentés alors que les 17 OHCS sont normaux. Freinage à la dexaméthasone positif
- Déficit en 11 b OHase: augmentation marquée de S-DHA et DHA, 17 OH progestérone augmenté
- Autres déficits rares: 3 beta hydroxy stéroïde déhydrogénase, 17 alpha OHase et Desmolase