

Resorción ósea distal de los dedos y deformidad en palillo de tambor. Síndrome de Hajdu-Cheney



Gobierno
de Canarias
Consejería de Sanidad



Servicio
Canario de la Salud

Isidro Jimenez, Juan Sanchez, Maria Gonzalez
Jonathan Caballero-Martel, Jose Medina
Hospital Universitario Insular de Gran Canaria
Las Palmas de Gran Canaria, España

1- Introducción

- ✧ Enfermedad hereditaria del tejido conectivo extremadamente rara descrita en 1948.
- ✧ Deformidades cráneo-faciales, dentarias, hiperlaxitud, osteoporosis generalizada y acro-osteolisis.
- ✧ El acortamiento digital progresivo es el principal motivo de consulta por lo que el conocimiento y diagnóstico de la enfermedad puede ayudar a evitar otras complicaciones derivadas

2- Caso clínico

- Mujer 64 años, remitida por acortamiento progresivo de dedos y arrugamiento de piel. Además dolor tóraco-lumbar frecuente. Mide 139cm y pesa 43Kg. Rostro ensanchado, micrognatia, labios finos, orejas de implantación baja y cuello corto. Dedos cortos, con aspecto de palillo de tambor y piel sobrante.
Rx simple (Fig. 1) falanges medias reducidas al tercio proximal (salvo D4 izdo) y falanges distales a un pequeño muñón óseo distal.
- Su hija, mujer de 35 años presenta resorción ósea distal en F3 de todos los dedos largos y F2 de pulgares (Fig. 2).
- Su nieto, varón de 6 años, ya presenta afectación de falanges distales de todos los dedos (Fig. 3).



3- Conclusiones

- ✧ El síndrome de Hajdu-Cheney no parece disminuir la esperanza de vida si bien se asocia a complicaciones renales, cardíacas y neurológicas.
- ✧ El tratamiento es sintomático centrado en evitar las complicaciones derivadas de la pérdida ósea.
- ✧ El conocimiento de la enfermedad puede ser útil para el diagnóstico diferencial de la acro-osteolisis y abordaje multidisciplinar de la misma.



55 CONGRESO
secot