

# Artrodesis total de muñeca en paciente con síndrome de Hajdu Cheney – reporte de caso

## *Total Wrist Arthrodesis in a Patient with Hajdu-Cheney Syndrome - A Case Report*

Camila Azócar Sanhueza<sup>1</sup> Marco Naranjo Reyes<sup>2</sup> Javier González García<sup>2</sup> Gabriel Carrasco Penna<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Departamento de Ortopedia y Traumatología Universidad de Chile, Santiago, Chile

<sup>2</sup> Equipo de Mano, Departamento de Ortopedia y Traumatología, Clínica Santa María, Santiago de Chile

Address for correspondence Camila Azócar Sanhueza, MD, Santa María 0500, Providencia, Santiago, Chile  
(e-mail: camiazocars@gmail.com).

Rev Chil Ortop Traumatol 2019;60:21–26.

### Resumen

#### Palabras clave

- ▶ Síndrome Hajdu-Cheney
- ▶ SNAC
- ▶ No-uni6n escafoides
- ▶ Artrodesis total de muñeca

El s6ndrome de Hajdu-Cheney, es una patolog6a infrecuente caracterizada por alteraciones esquel6ticas que se manifiestan con acro-osteolisis y osteoporosis generalizada. Su frecuencia es extremadamente rara y existen escasos reportes en la literatura a nivel mundial. Se presenta un caso de un paciente con colapso avanzado del carpo producto de una no uni6n de escafoides no tratada. Se describen caracter6sticas cl6nicas y radiogr6ficas del paciente y la resoluci6n del caso con artrodesis total de muñeca.

### Abstract

#### Keywords

- ▶ Hajdu-Cheney Syndrome
- ▶ SNAC
- ▶ scaphoid non-union
- ▶ wrist arthrodesis

Hajdu-Cheney syndrome is an uncommon skeletal disorder characterized by acro-osteolysis and generalized osteoporosis. It is an extremely rare condition and few reports have been published in worldwide literature. We present a case of a patient with advanced carpal collapse product of a scaphoid non-union with Hajdu-Cheney syndrome. We describe clinical and radiographic characteristics and resolution of the case with total wrist arthrodesis.

## Introducci6n

El s6ndrome de Hajdu-Cheney se caracteriza por una alteraci6n esquel6tica que se manifiesta por defectos 6seos y osteoporosis progresiva. Cl6nicamente se describe una acro-osteolisis de manos y pies, hiperlaxitud, alteraciones craneofaciales y vertebrales, persistencia de suturas craneanas y fontanelas abiertas, adem6s de caracter6sticas faciales tales como micrognatia, hipertelorismo, implantaci6n baja de orejas y filtrum largo entre otros.<sup>1-9</sup>

Es producto de una rara alteraci6n gen6tica de herencia autos6mica con variabilidad en su presentaci6n cl6nica, tambi6n con casos descritos de ocurrencia espont6nea,<sup>3</sup> asociada a una alteraci6n en el gen NOTCH2; gen involucrado en la homeostasis y diferenciaci6n de osteoblastos y osteoclastos.<sup>2,7</sup> Se cree que la afecci6n 6sea a nivel de manos y pies es resultado de una reabsorci6n 6sea aumentada, el mecanismo por el cual se produce la osteoporosis generalizada es desconocido.<sup>1</sup>

Se desconoce la prevalencia exacta de esa enfermedad en la poblaci6n dado que es una patolog6a

received  
September 27, 2018  
accepted  
February 11, 2019  
published online  
March 15, 2019

DOI <https://doi.org/10.1055/s-0039-1683895>.  
ISSN 0716-4548.

Copyright © 2019 by Thieme Revinter  
Publica66es Ltda, Rio de Janeiro, Brazil

License terms



extremadamente rara con menos de 100 casos publicados en la literatura mundial sin reporte de casos a nivel nacional.<sup>3</sup>

Presentamos el caso de un paciente diagnosticado con síndrome de Hajdu-Cheney confirmado con estudio genético con afección severa del carpo.

### Caso Clínico

Paciente de 22 años del sexo masculino, estudiante universitario, con antecedentes de genopatía sin diagnóstico específico durante su infancia asociado a cirugía de hernia umbilical e hipospadia, sin antecedentes familiares de genopatía con cariotipo 46 XY. Refiere antecedente de retardo de la consolidación de fractura de antebrazo a los 9 años.

Consultó en nuestro servicio por presentar dolor progresivo y rigidez de muñeca izquierda. Refiere haber tenido un evento traumático con mecanismo torsional de muñeca izquierda dos años previo a la consulta, y que fue inmovilizado transitoriamente sin diagnóstico claro.

Clínicamente el paciente presentaba rangos de movilidad muy limitados en comparación con muñeca contralateral y con dolor importante tanto a la movilización activa como pasiva. Los rangos articulares de la muñeca eran: flexión 40°, extensión 30°, desviación radial 20° y desviación cubital de 30°. La articulación radioulnar distal se encontraba estable e indolora.

Al realizar el estudio imagenológico, se comprobó una pseudoartrosis de escafoides con artrosis avanzada mediocarpiana y radiocarpiana SNAC "Scaphoid non-union advance collapse" (►Figs. 1, 2 y 3).

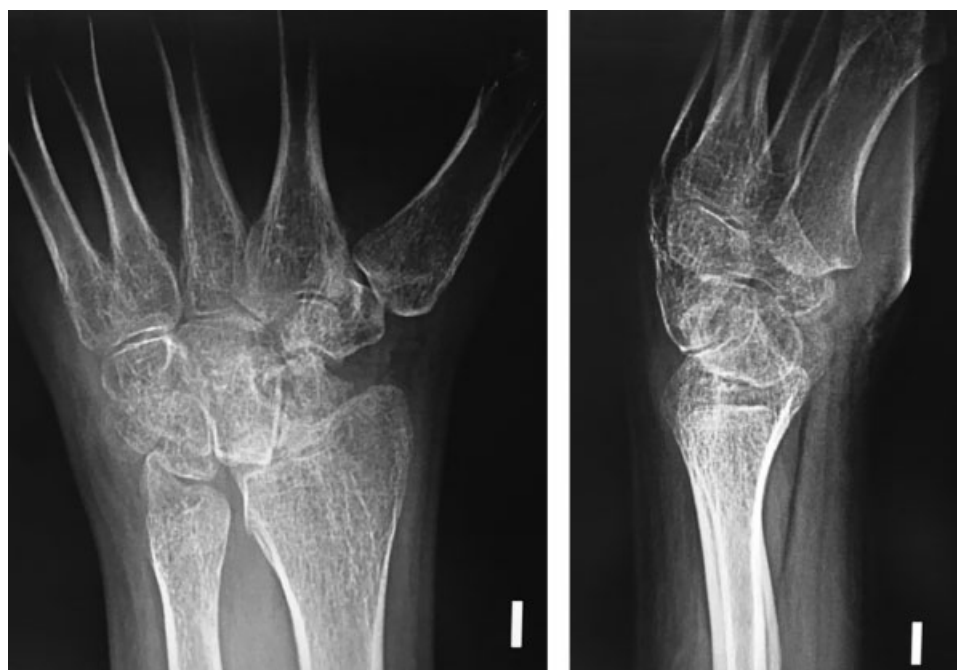
Dado el colapso avanzado del carpo y la sintomatología invalidante con dolor importante y limitación de los rangos articulares, se indicó una artrodesis total de muñeca como

tratamiento definitivo para el manejo de su patología. Debido a que esa cirugía implica un procedimiento complejo que requiere de condiciones óptimas metabólicas para favorecer la consolidación de la muñeca, se solicitó estudio con genetista. Fenotípicamente, el paciente no presenta talla baja, sin discapacidad intelectual, destaca implantación baja de orejas, disostosis del arco facial, dedos de las manos y pies cortos y anchos (►Figs. 4 y 5).

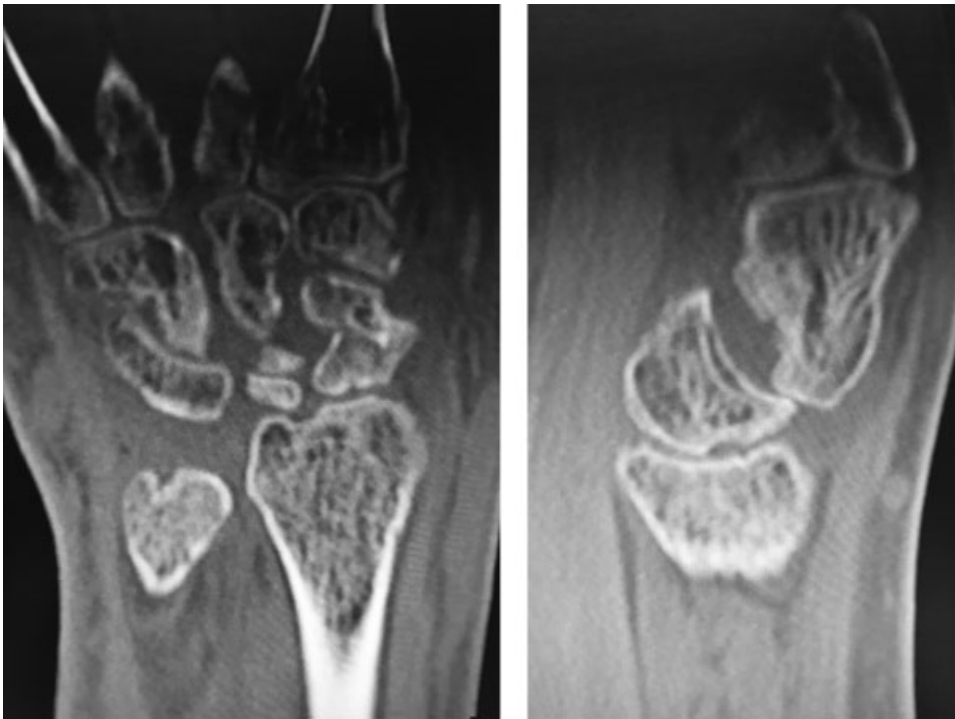
Se realizó un estudio completo imagenológico encontrándose en radiografía de cráneo una persistencia de suturas y de fontanelas, en radiografías de huesos largos osteopenia leve generalizada y bandas escleróticas transversales metafisiarias. En radiografías de manos se encontró osteolisis en banda de las falanges distales con aumento de las partes blandas adyacentes (►Fig. 6). El mismo fenómeno se encontró en las falanges distales de los pies. Se presumió síndrome de Hajdu-Cheney y se realizó estudio cardiológico y renal los cuales resultaron normales.

Se realizó estudio de osteoporosis con densitometría ósea donde se encontró densidad mineral ósea bajo el rango esperado para la edad y sexo en columna lumbar y en rangos normales en fémur proximal. Fue manejado por un endocrinólogo con Elcal-D Forte® diario, Fosval® 70mg y Ergocalciferol 50.000u semanalmente, tratamiento que mantiene hasta el último control consignado.

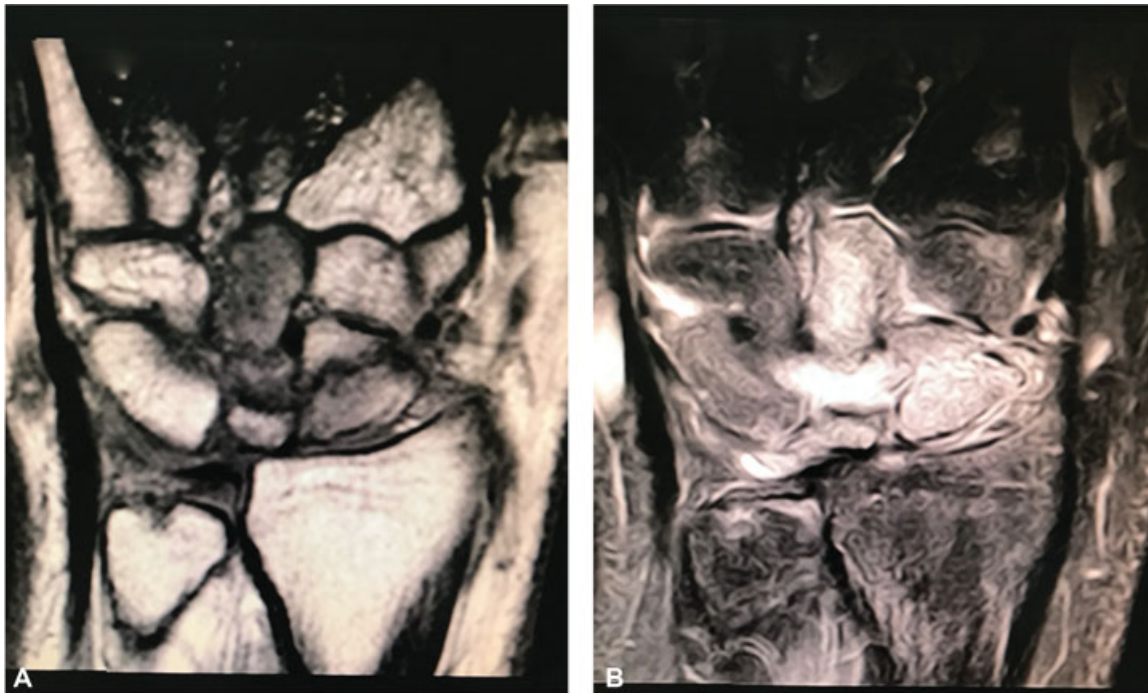
Se realizó artrodesis total de muñeca mediante técnica clásica con abordaje dorsal, placa bloqueada de artrodesis de muñeca de Synthes® 3,5mm premoldeada con 15° de extensión, utilizando tornillos distales de 2,7mm al tercer metacarpiano y al hueso grande y tornillos proximales de 3,5mm en radio distal. Se utilizó injerto no estructural de cresta iliaca autóloga para rellenar el espacio de artrodesis. El paciente no presentó incidentes durante el perioperatorio.



**Fig. 1** Radiografía simple anteroposterior y lateral de muñeca izquierda: Se observa artrosis radiocarpiana y colapso avanzado del carpo SNAC "Scaphoid non-union Advance Collapse"



**Fig. 2** Tomografía computada de muñeca izquierda. Destaca fractura antigua del escafoides asociada a inclinación dorsal del semilunar con deformidad tipo DISI “dorsal intercalated-segment instability” y cambios degenerativos radiocarpianos y mediocarpianos.



**Fig. 3** Resonancia magnética de muñeca izquierda. Se evidencia fractura del tercio medio del escafoides con signos de no unión asociada a signos de inestabilidad segmentaria intercalada dorsal con subluxación dorsal del hueso grande. Condromalacia focal avanzada de la superficie articular distal del radio. A) Corte coronal T1. B) Corte coronal con supresión grasa.

Se mantuvo inmovilizado con valva de yeso antebraquiopalmar por 2 semanas y luego de la retirada de los puntos, se continuó con yeso antebraquiopalmar por 4 semanas completando 6 semanas de inmovilización

A los 3 meses de la cirugía, se constató consolidación ósea en radiografías y el paciente se encontraba sin dolor

(→Fig. 7). No se consideró necesario solicitar Tomografía Computada dada la buena evolución clínica e imágenes satisfactorias en las radiografías sin reabsorción del injerto ni osteolisis alrededor de los tornillos.

Posterior a la cirugía, al paciente se le realizó un estudio genético el cual resultó en la alteración del gen NOTCH2,



**Fig. 4.** Fotografía facial del paciente. Destaca implantación baja de orejas, hipertelorismo, micrognatia y filtrum largo. A) Imagen frontal de características craneofaciales. B) Imagen lateral de características craneofaciales.



**Fig. 5.** Fotografía de la mano izquierda. Destaca dedos anchos y cortos.

concordante con el diagnóstico de síndrome de Hajdu-Cheney.

El paciente actualmente se encuentra realizando sus actividades de la vida diaria de manera normal, completamente asintomático.

### Discusión

El síndrome de Hajdu-Cheney es una condición rara con escasos reportes en la literatura mundial.<sup>1-9</sup> Se caracteriza



**Fig. 6.** Radiografía anteroposterior de la mano derecha. Destaca acro-lisis de falanges distales, característico del síndrome de Hajdu-Cheney

por dismorfismos faciales y alteraciones esqueléticas donde destaca la presencia de acro-osteolisis de manos y pies y osteoporosis generalizada.

Al ser una patología infrecuente, es importante realizar el reporte de esos casos para aportar en el conocimiento global al respecto.

El caso reportado presenta características físicas propias del síndrome y su diagnóstico fue comprobado con estudio



**Fig. 7** Radiografía anteroposterior y lateral de muñeca izquierda 3 meses postoperatorio. Destaca consolidación de artrodesis total de muñeca.

genético, lo cual es difícil de lograr en nuestro medio local puesto que corresponde a un examen costoso y que no se realiza en Chile, por lo que las muestras fueron enviadas al extranjero para su análisis.

Al ser una patología esquelética caracterizada por osteoporosis generalizada, es susceptible de evolucionar con retardos de consolidación y no unión; y en el caso de nuestro paciente, fue un factor a considerar al momento de proponer una artrodesis total de muñeca, técnica que requiere de condiciones óptimas metabólicas para lograr una consolidación completa. En nuestro paciente no hubo complicaciones relacionadas a la cirugía y se logró la consolidación de la artrodesis con resultados clínicos excelentes.

La patología carpiana encontrada en nuestro paciente se consideró como evolución natural de la no unión de escafoides, sin tener relación directa con el síndrome genético de base por lo que el antecedente del síndrome genético no modificó nuestra conducta en cuanto a la indicación de la cirugía. Si bien la muñeca SNAC es esperable frente a una no unión de escafoides sin tratamiento, creemos que su condición genética pudo haber tenido algún rol en la falta de consolidación inicial del escafoides aun cuando no podemos tener certeza al respecto, dado que no se tiene seguridad sobre el diagnóstico inicial ni tratamiento otorgado en el momento del traumatismo.

En esos casos, también es importante considerar la presencia de osteoporosis para así ofrecer el tratamiento oportuno y optimizar el ambiente metabólico para la consolidación al momento de la cirugía. Si bien nuestro paciente tenía densidad mineral ósea bajo el rango

esperado en la columna vertebral, en las imágenes de muñeca no se consideró que existiera una osteopenia importante por lo que no se modificó la conducta quirúrgica. De igual manera, se indicó el tratamiento farmacológico de osteoporosis por endocrinología, previo a la cirugía y se mantuvo inmovilizado por 6 semanas en el postoperatorio para así favorecer la consolidación ósea y disminuir los riesgos subyacentes.

En suma, en nuestro paciente se realizó el manejo habitual de una muñeca SNAC tomando las precauciones metabólicas propias para su patología genética de base para proporcionar un ambiente adecuado para la consolidación ósea.

Creemos que es importante dar a conocer en el medio nacional esos casos para contribuir al conocimiento colectivo y aportar con nuestra experiencia en posibles casos futuros. Es fundamental estar al tanto de la existencia de esas alteraciones genéticas dado que presentan fenómenos óseos radiográficos, que al no ser reconocidos como parte de un síndrome genético, pueden llevar a confusión por parte del traumatólogo general.

#### Conflicto de Interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

#### Bibliografía

- 1 Samuel SS, Shetty S, Arunachal G, Koshy S, Paul TV. Hajdu Cheney Syndrome. *J Clin Diagn Res* 2016;10(02):OD07–OD09
- 2 Canalis E, Schilling L, Yee SP, Lee SK, Zanotti S. Hajdu Cheney Mouse Mutants Exhibit Osteopenia, Increased Osteoclastogenesis, and Bone Resorption. *J Biol Chem* 2016;291(04):1538–1551

- 3 Canalis E, Zanotti S. Hajdu-Cheney syndrome: a review. *Orphanet J Rare Dis* 2014;9:200
- 4 Palav S, Vernekar J, Pereira S, Desai A. Hajdu-Cheney syndrome: a case report with review of literature. *J Radiol Case Rep* 2014;8(09):1-8
- 5 Deprouw C, Feydy A, Giraudet Le Quintrec JS, Ruiz B, Kahan A, Allanore Y. A very rare cause of acro-osteolysis: Hajdu-Cheney syndrome. *Joint Bone Spine* 2015;82(06):455-459
- 6 Ornetti P, Tavernier C. Osteoporotic compression fracture revealing Hajdu-Cheney Syndrome. *Joint Bone Spine* 2012;79(05):514-515
- 7 Simpson MA, Irving MD, Asilmaz E, et al. Mutations in NOTCH2 cause Hajdu-Cheney syndrome, a disorder of severe and progressive bone loss. *Nat Genet* 2011;43(04):303-305
- 8 Fujioka H, Tanaka J, Yoshiya S, et al. Proximal translation of the radius following arthroplasty of the distal radioulnar joint in Hajdu-Cheney syndrome. *J Shoulder Elbow Surg* 2003;12(01):97-100
- 9 Kumar MH, Kumar MS, Sivakumar V, Kumar SH. Images in Medicine - Hajdu-Cheney Syndrome: A Rare Case Report. *J Clin Diagn Res* 2016;10(01):ZJ06-ZJ07