

SÍNDROME HAJDU-CHENEY

Henar Guerra Mas

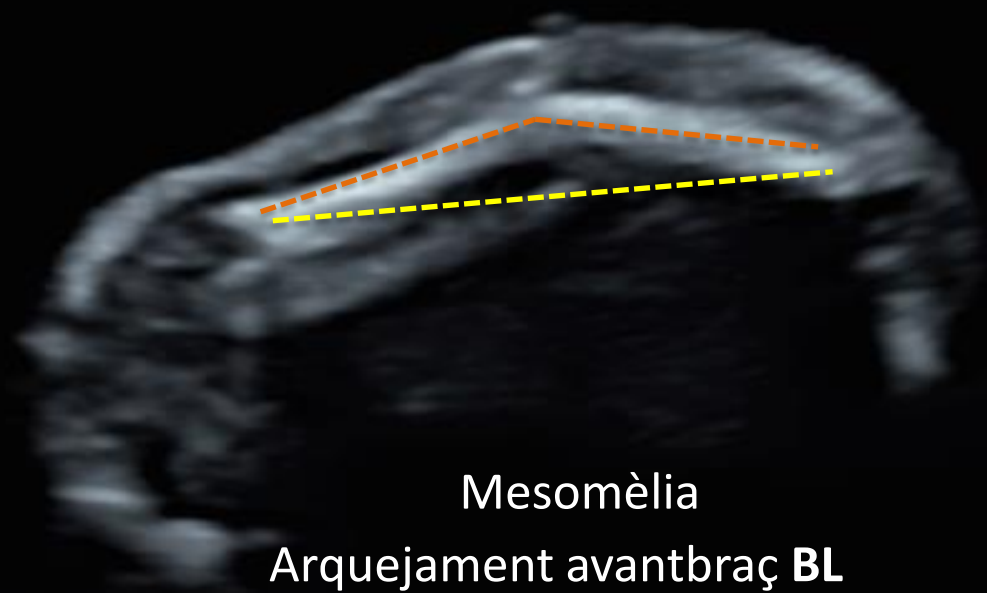
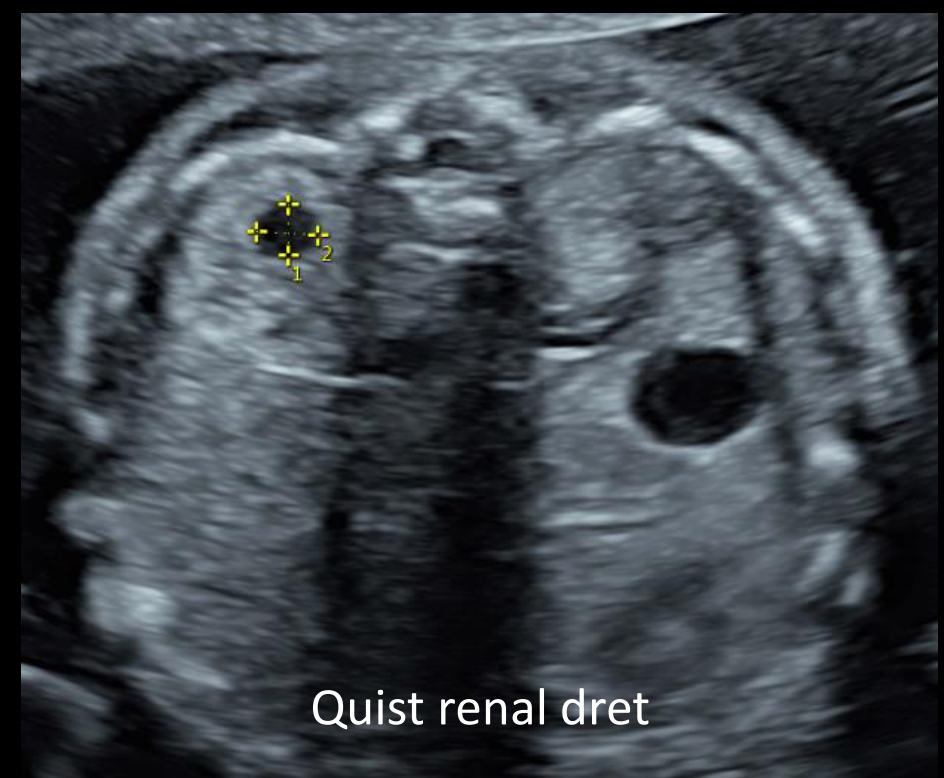
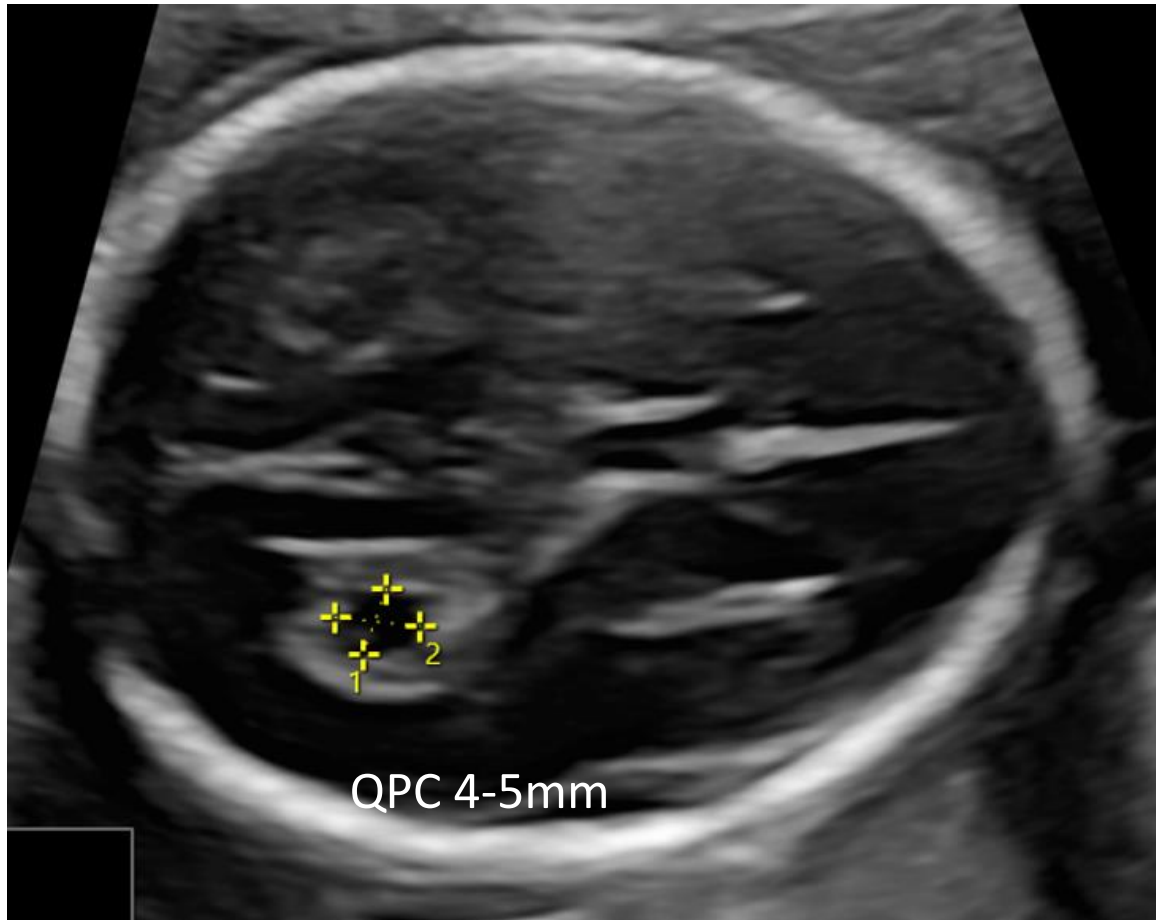
Servei d'Obstetrícia i Ginecologia, Hospital Universitari Sant Joan de Reus

Dra. Montserrat Monclús, Dr. Èric Ventura, Dra. Begoña Muñoz, Dr. Tudor Maduta. Hospital Universitari Sant Joan de Reus

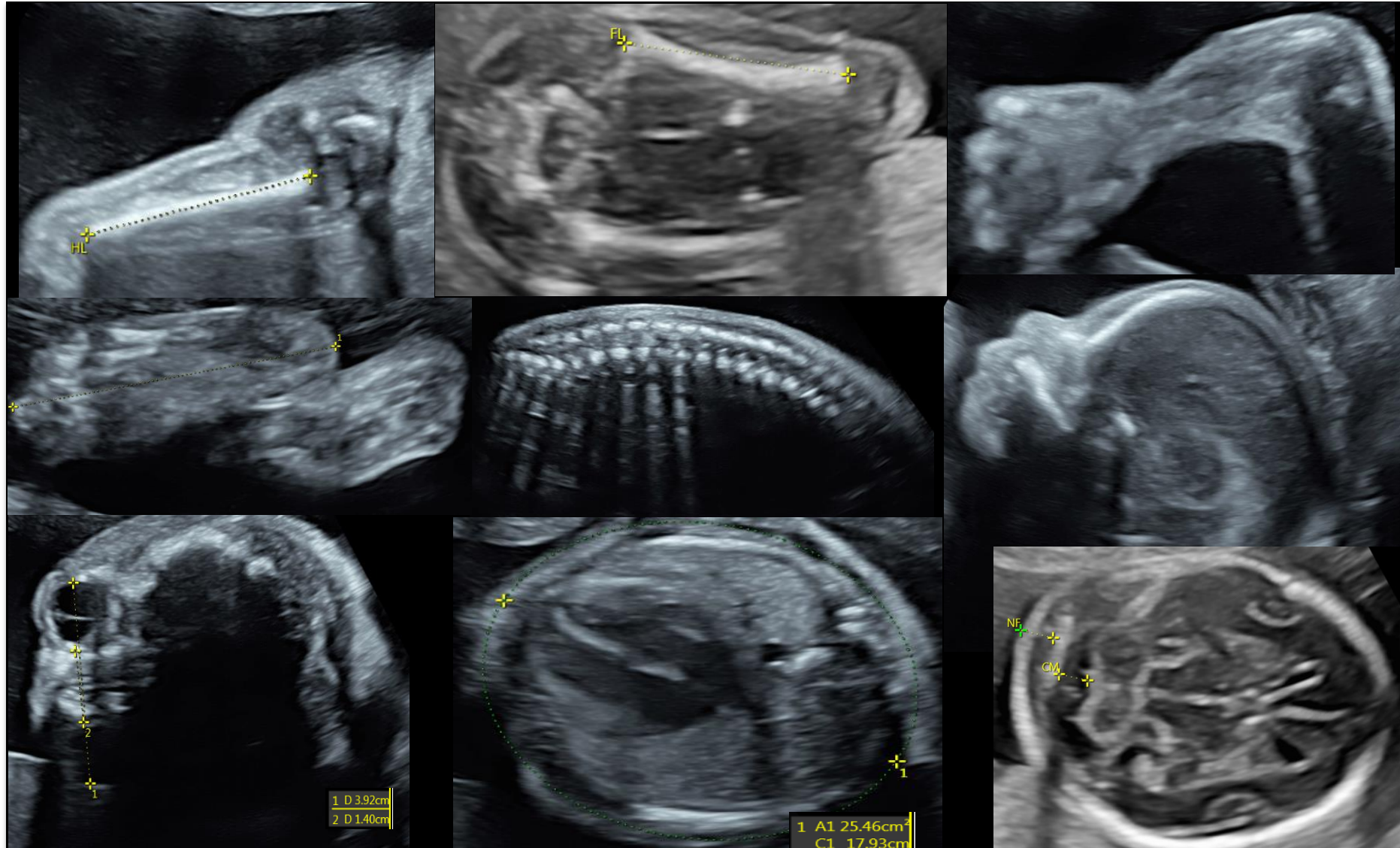
Dra. Gemma Soro. ASSIR Reus

Dra Miriam Pérez, Dra. Olga Gómez. BCNatal

Primer Control Ecogràfic 20sg

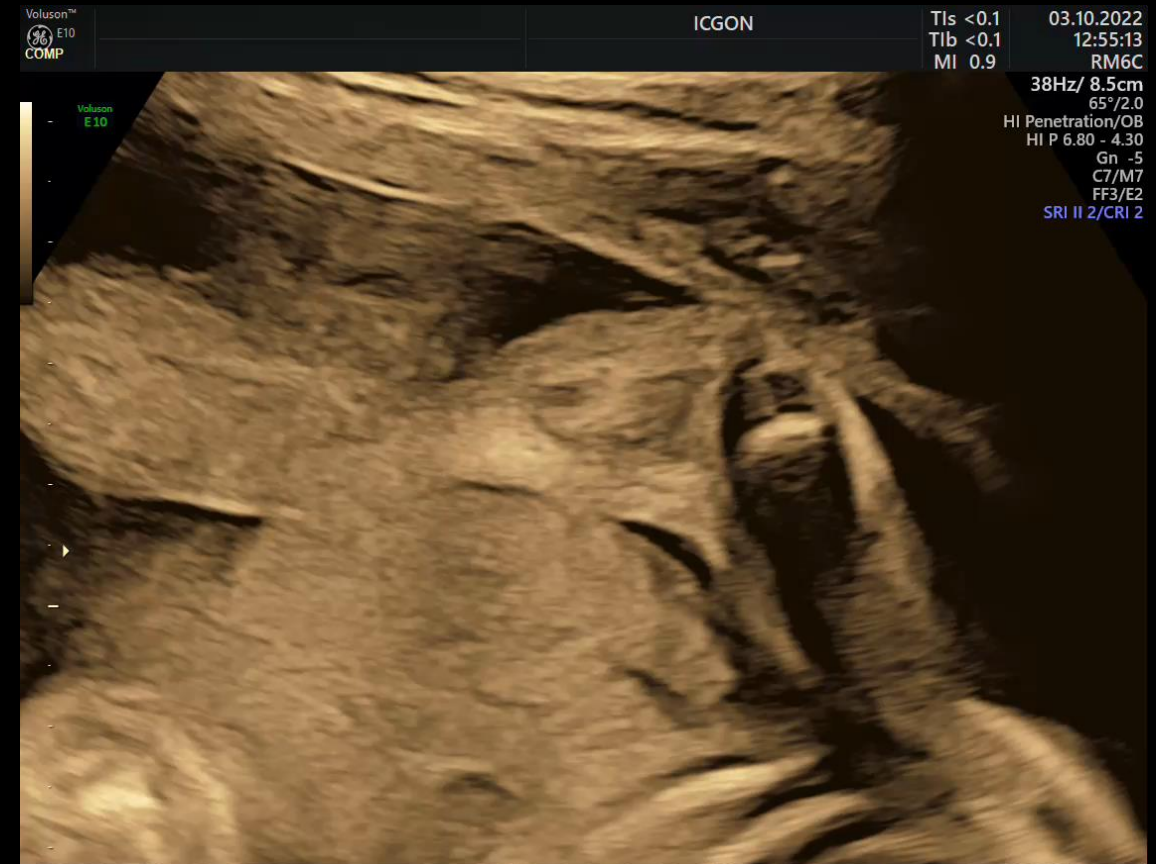


Check List de sospita d'anomalies esquelètiques



Amniocentesis → array CGH normal, Osteogènesis imperfecta negatiu

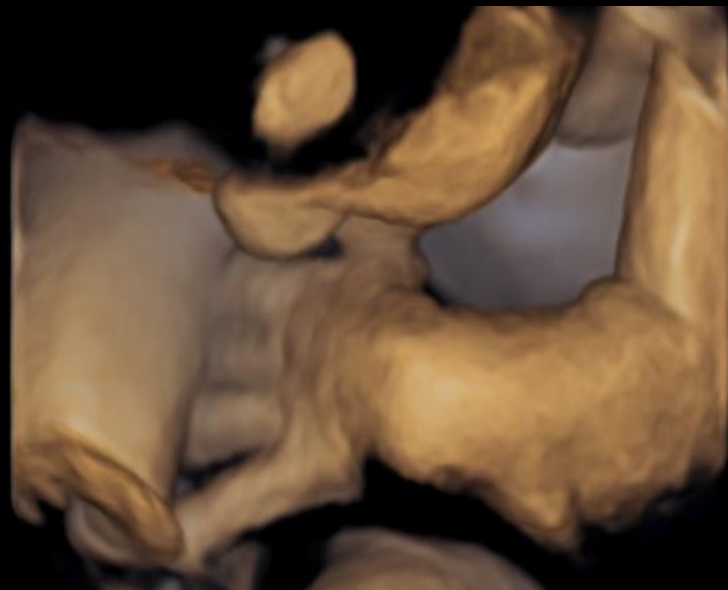
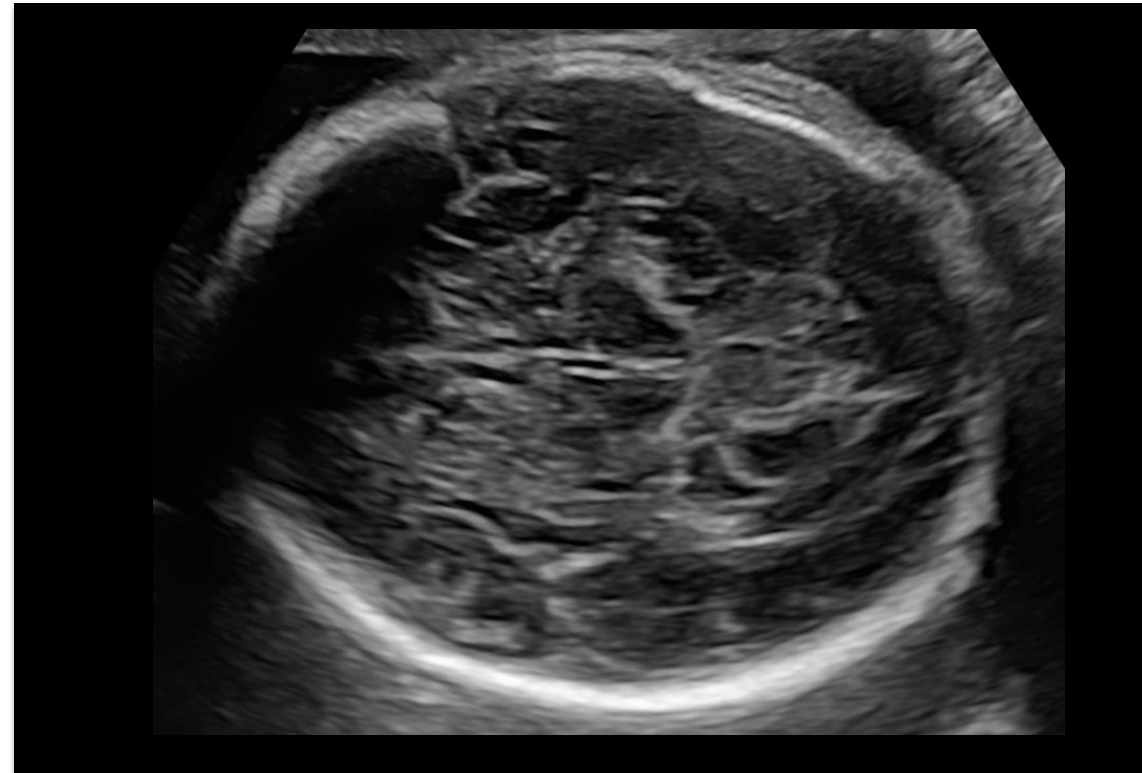
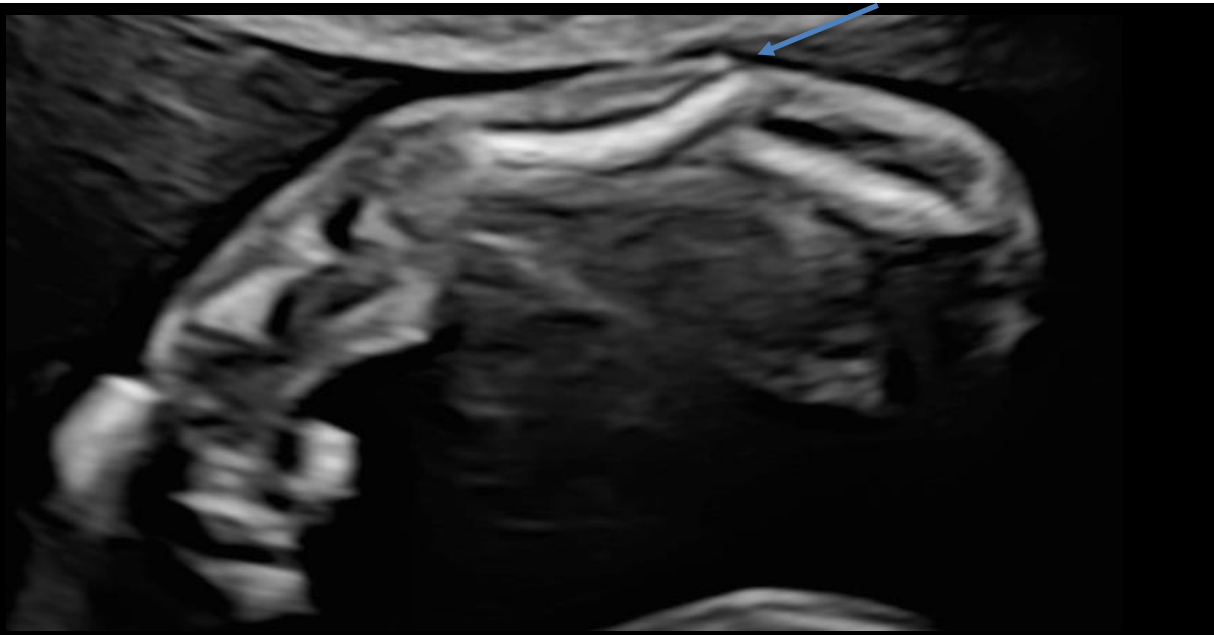
Seguiment 25sg → 30 sg



Mesomèlia EESS BL (Radi -5DS i cúbit -8 DS)

Arquejament / Fractura?

Seguiment 25sg → 30 sg

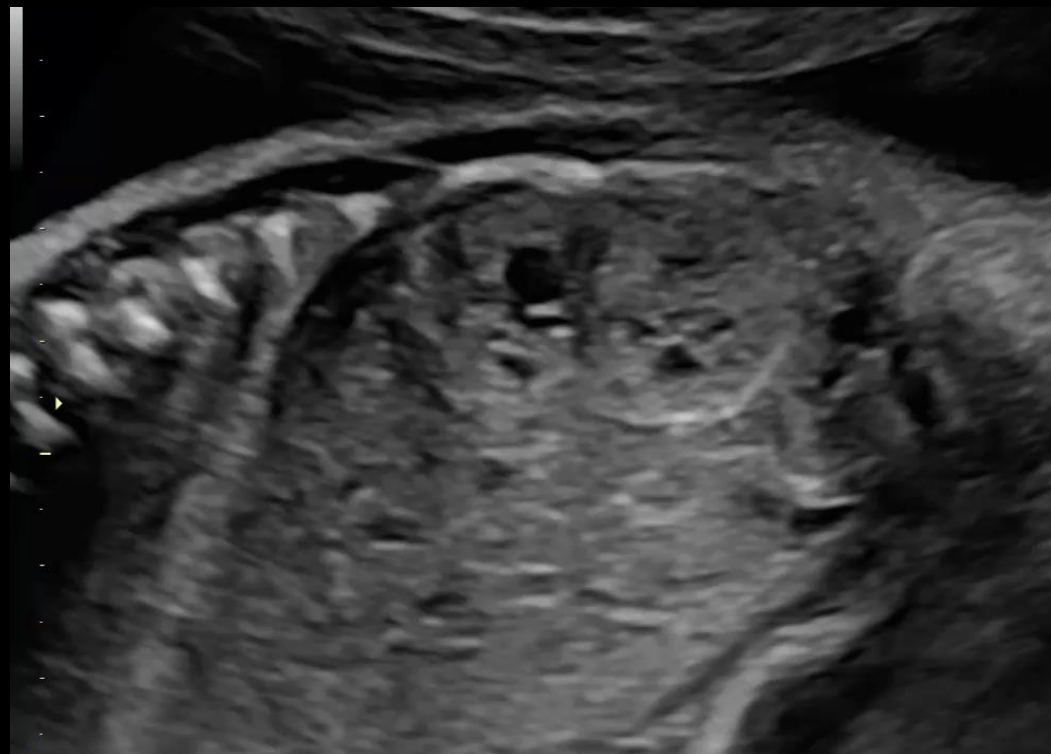
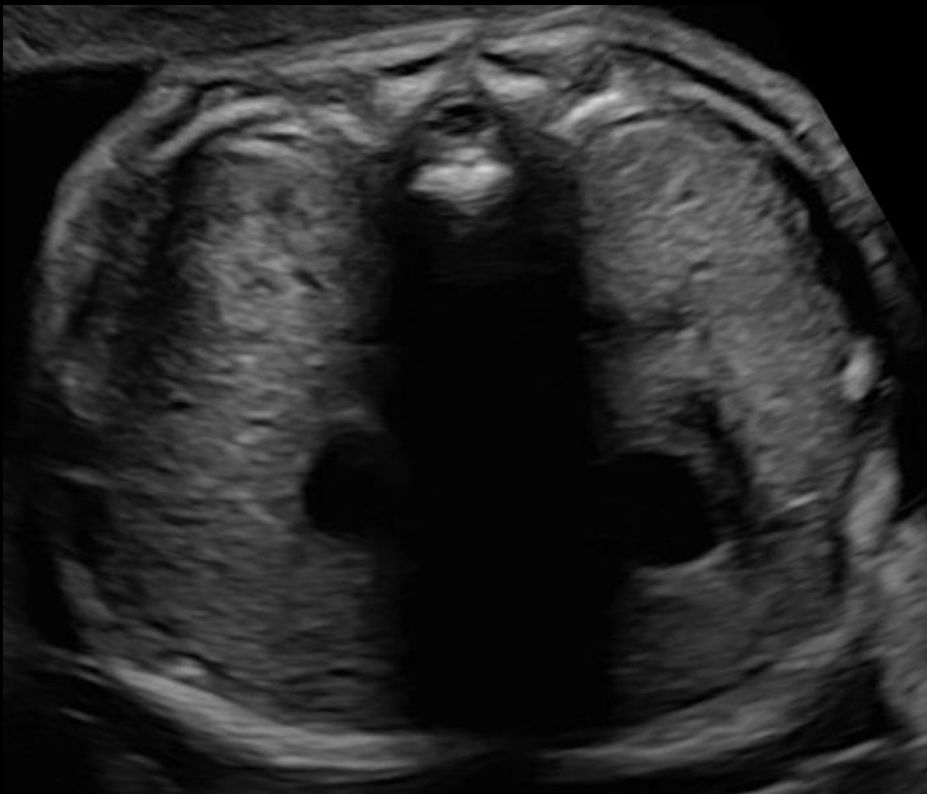


Mesomèlia EESS BL

Fractures

Possible hipomineralizació calota

Creixement en percentil baix de la normalitat



Mesomèlia EESS BL

Fractures?

Possible **hipomineralizació calota**

Sospita **displàsia renal** i quist amb LA normal

Criporquídia

Exoma: Notch 2-NM_024408.4:C.6804_6807dupTGGT(p.Met2270Trpfs*8)

SD. HAJDU-CHENEY

Prevalença <1/1.000.000 RN vius

Malaltia del teixit connectiu: **sd osteolític**

Mutació gen **NOTCH2** (cromosoma 1p13-p11)

- Exó 34 truncat
- Herència autosòmica dominant
- Pèrdua de massa òssia, alteració osteoblasts/osteoclasts i acroosteòlisi

Sospita: clínic-radiològica

Diagnòstic: seqüenciació genètica



SD. HAJDU-CHENEY

Característiques clíniques

Osteòlisi i osteoporosi

Acroosteòlisi

Fx d'ossos llargs

Alt. Ossificació de cartílags fetals

Ossos corbats i sutures obertes

Micrognàtia

Dismorfia cranial, facial i esquelètica

Alt desenvolupament esquelètic

Estatuta baixa

Impressió basilar i alt neurològiques

Sd peroné serpentejant i ronyó poliquístic

Hipospadias

Criptorquídia

Hipertelorisme

Fallada ovàrica precoç

Alt CV congènites

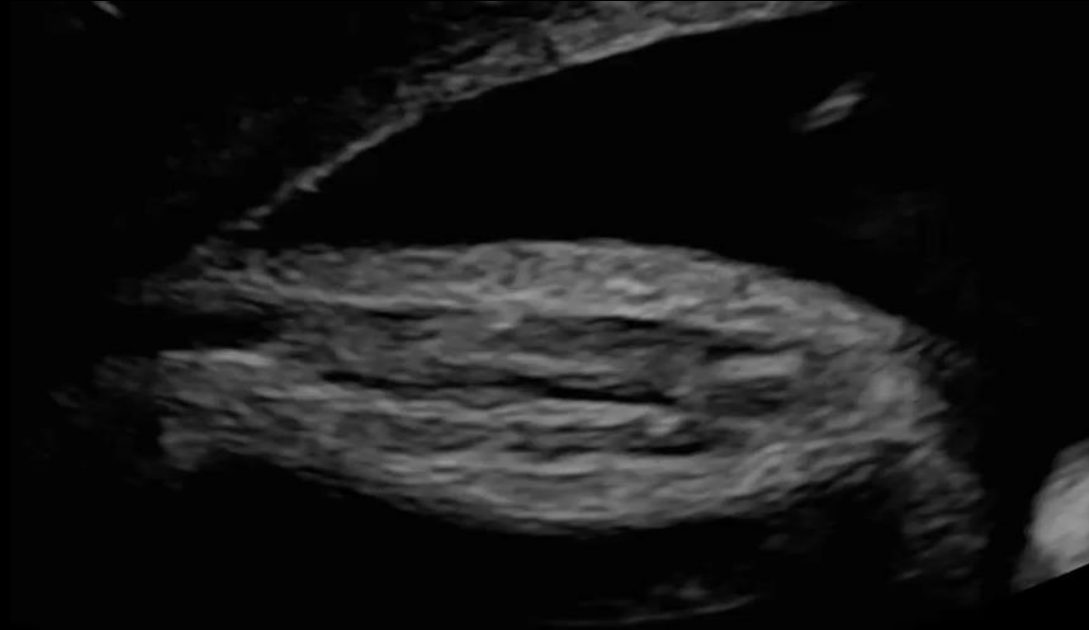
Alt sistema ocular

Infeccions respiratòries freqüents

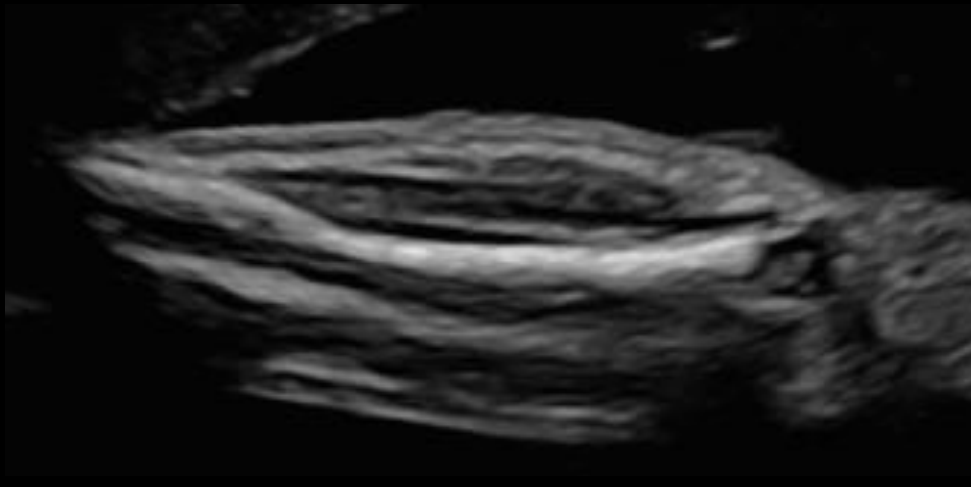
Tractament

Simptomàtic

Bifosfonats



Peroné serpentejant

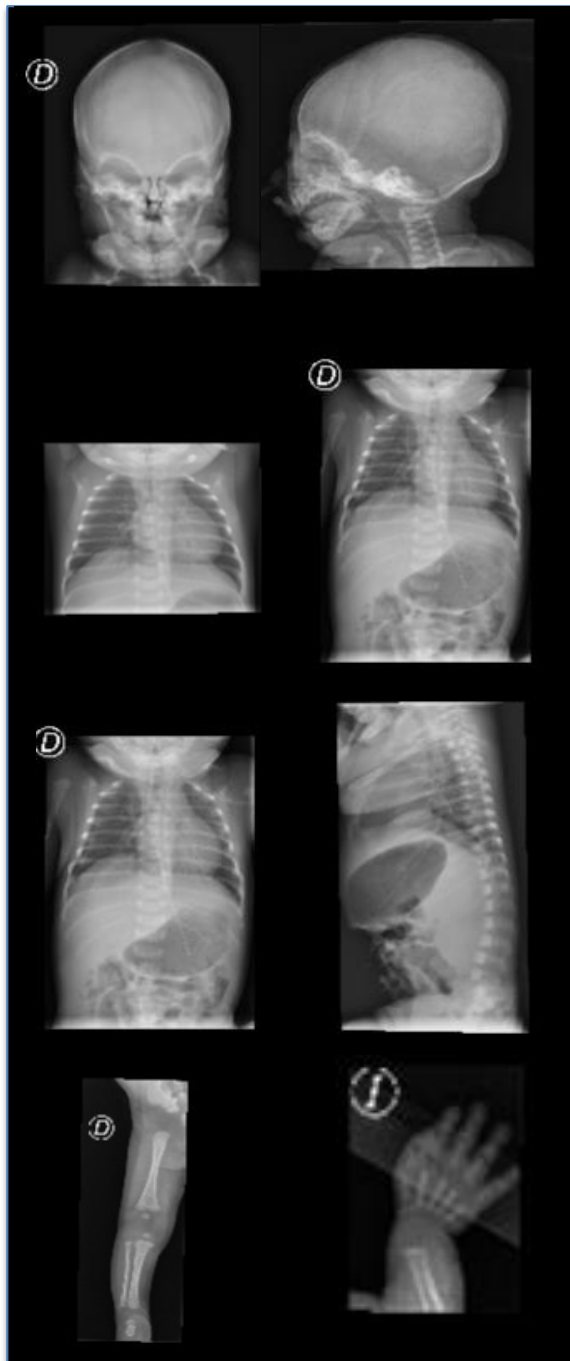


SD. HAJDU-CHENEY TIPUS

SD. PERONÉ SERPENTEJANT- RONYÓ POLIQUÍSTIC

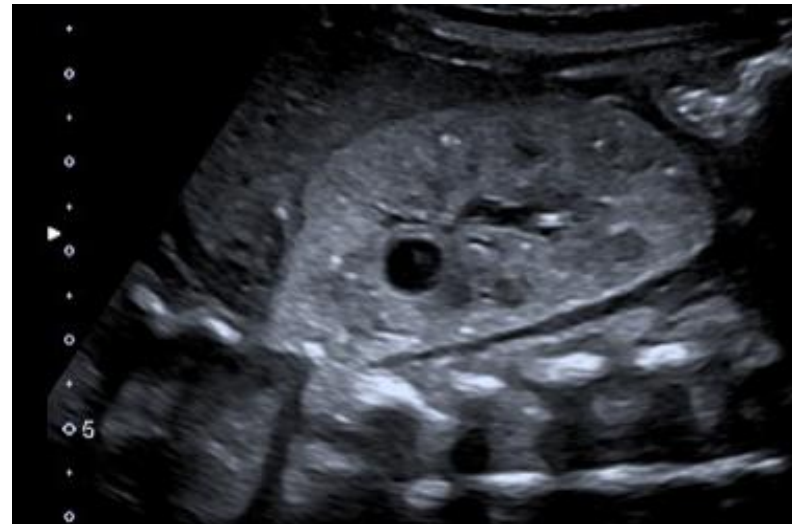


Quist renal



Cesària urgent 38 sg per RCTG patològic

Neix fetus masculí de 2625gr (p8) i
APGAR 1/6/7



Moltes gràcies

Salut/  Hospital Universitari
Sant Joan
REUS

 Av. del Dr. Josep Laporte, 2. 43204 Reus

 977 310 300

 www.hospitalsantjoan.cat

 info@hospitalsantjoan.cat

 @HospitalReus