

# Odontologia & Síndrome de Hajdu-Cheney

## Dentistry & Hajdu-Cheney Syndrome

Rodrigo Machado de Sousa, Luciano do Nascimento Oliveira, Rossiny Ferreira Rosa,  
Lizandra Coimbra da Silva Felipe, Adolfo da Silva-Melo, Leandro Silva da Conceição

Faculdade de Ciências do Tocantins, FACIT-TO, Araguaína, TO, Brasil

### RESUMO

**Introdução:** A Síndrome de Hajdu-Cheney é uma condição genética rara do tecido conjuntivo, de padrão autossômico dominante. A qual promove distinguíveis alterações craniofaciais, osteoporose grave, baixa estatura, acrosteólise das mãos e dos pés, defeitos de desenvolvimento ósseos e articulares, perda precoce de dentes e problemas periodontais. Ainda que as manifestações da doença estejam presentes desde o nascimento, na maioria das vezes não é diagnosticada até a adolescência ou idade adulta. Pode ser pertinente devido a raridade da condição e manifestação da doença em diversas faixas etárias. Este trabalho objetiva-se em relatar o atendimento odontológico em paciente portadora da Síndrome de Hajdu-Cheney, que procurou atendimento especializado na clínica odontológica da Faculdade de Ciências do Tocantins – FACIT. **Caso Clínico:** Criança 13 anos de idade, sexo feminino, portadora de cardiopatia, hipotireoidismo congênito, macroglossia e gengivite generalizada. Com queixa principal de dificuldade ao mastigar e realizar escovação dental. Após uma criteriosa avaliação, realizou-se condicionamento psicológico para uma melhor aceitação ao tratamento, adequação da cavidade bucal e instrução de higiene oral. **Conclusão:** A odontologia apresenta fundamental importância no atendimento dos portadores da Síndrome de Hajdu-Cheney. Na qual, medidas preventivas e interceptativas da cárie, doença periodontal, desarmonias oclusais e orientação de higiene oral, propiciaram equilíbrio da homeostase do sistema estomatognático da paciente, melhorando sua qualidade de vida.

**Palavras-chave:** Odontologia; síndrome de Hajdu-Cheney; saúde bucal, periodontite.

## Abstract

**Introduction:** Hajdu-Cheney Syndrome is a rare genetic condition of connective tissue, with an autosomal dominant pattern. It promotes distinguishable craniofacial changes, severe osteoporosis, short stature, acroosteolysis of hands and feet, bones and joint development defects, premature loss of teeth and periodontal problems. Although the manifestations of the disease are present from birth, most of the time it is not diagnosed until adolescence or adulthood. This paper aims to report the dental care in a patient with Hajdu-Cheney Syndrome, who sought specialized care in the dental clinic of the Faculty of Sciences of Tocantins - FACIT. **Clinical Case:** Teenager, 13 years old, female sex, with cardiopathy, congenital hypothyroidism, macroglossia and generalized gingivitis, complaint of difficulty when chewing and performing dental brushing. After a careful evaluation, a psychological conditioning was performed for better acceptance of the treatment, dental cleaning and oral hygiene instruction. **Conclusion:** Dental care is indispensable for patients with Hajdu-Cheney Syndrome, as preventive and interceptive caries treatment, periodontal disease prevention, occlusal disharmonies adjustments and oral hygiene orientation, provide homeostasis of the stomatognathic system, improving the quality of life.

**Keywords:** Dentistry; Hajdu-Cheney Syndrome; oral health; periodontitis.

---

## INTRODUÇÃO

O atendimento odontológico inicial, visa obter informações peculiares sobre o paciente. Uma anamnese bem realizada, contribuirá para a fundamentação de uma análise criteriosa sobre o perfil da pessoa, um correto diagnóstico e plano de tratamento adequado<sup>1</sup>.

O indivíduo portador de necessidades especiais, necessita de atenção temporária ou permanente. Assim, o cirurgião-dentista tem por finalidade de promover tratamento odontológico

transdisciplinar juntamente com outros profissionais da saúde, e áreas conexas ao paciente<sup>2,3</sup>.

A Síndrome de Hajdu-Cheney é uma enfermidade hereditária rara do tecido conjuntivo, de padrão autossômico dominante, particularizada por acrosteólise (processo de reabsorção das extremidades ósseas) das mãos e dos pés, defeitos de desenvolvimento ósseos, dentes e articulações, promovendo distinguíveis alterações craniofaciais, osteoporose grave e baixa estatura (Tabela 1)<sup>4,5</sup>.

**Tabela 1 – Características Clínicas Síndrome de Hajdu-Cheney**

Características Craniofaciais	Características Esqueléticas	Outras Características
Dismorfia facial, micrognatismo, Sinofre, Hipoplasia da face média, Hipertelorismo ocular, Orelhas de implantação baixa com lobos proeminentes, Nariz alargado com narinas antevertidas e filtro longo	Acrosteólise, Deformidades fibulares, Fraturas, Hiperlaxia articular	Baixa estatura, Atraso no desenvolvimento
Suturas abertas, Ossos Wormianos, Ausência dos seios frontais, Sela túrcica alongada, Dolicocefalia	Dígitos curtos e amplos, Quirodáctilos são mais gravemente afetados do que os pododáctilos, Discrepância no comprimento dos ossos longos pareados	Rins policísticos
Platibasia e Invaginação basilar	Osteoporose com fraturas	Sintomas neurológicos, Perda auditiva
Doença periodontal, anormalidades e perda dentárias	Deformidades vertebrais, escoliose	Cardiopatia congênita com defeito

#### Cheney características clínicas

Inicialmente descrita por Hajdu e Kauntze em 1948, e posteriormente relatada por Cheney em 1965, sua identificação raramente acontece durante o tempo de lactação ou início da infância, devido a manifestação da acrosteólise ocorrer somente após esse período<sup>6</sup>. O diagnóstico dessa síndrome, normalmente é baseado em características fenotípicas e exames de imagem em mãos, pés e crânio, pertinentes com história familiar positiva<sup>7</sup>.

A presença de três anomalias distintas, como ossos wormianos (são irregularidades ósseas infrequentes, localizadas fora dos centros de ossificação), suturas persistentes do crânio (principalmente a lambdoide), micrognatia, platibasia (base do crânio mais achatada), achatamento médio-facial, perda prematura dos dentes ou baixa estatura, associado a acrosteólise (perda óssea e tecidual nos dedos), é suficiente para a determi-

nação desse distúrbio<sup>8</sup>.

Contemporaneamente, não existe um tratamento específico para esta desordem. Dessa forma, a terapia baseia-se em controlar sintomas apresentados pelos pacientes, principalmente a osteoporose, através da utilização de bisfosfonatos e vitamina D<sup>9</sup>.

Este trabalho objetiva-se em relatar o atendimento odontológico em paciente portadora da Síndrome de Hajdu-Cheney, que procurou atendimento especializado na clínica odontológica da Faculdade de Ciências do Tocantins – FACIT.

#### CASO CLÍNICO

Adolescente 13 anos de idade, sexo feminino, normocorada, hidratada, eupnéica, ativa e reativa, 29 kg, altura de 140 centímetros, com hipotireoidismo congênito associado à baixa es-

tatura, cardiopata (insuficiência valvar discreta tricúspide e pulmonar, insuficiência mitral de grau mínimo), redução de membros superiores predominantemente mesomélica, perda auditiva mista bilateral de intensidade moderada a severa, foi diagnosticada como portadora da rara Síndrome de Hajdu-Cheney e apresentou-se à clínica odontológica da Faculdade de Ciências do Tocantins - FACIT com queixa principal de dificuldade ao mastigar e realizar escovação dental.

Ao exame físico evidenciou-se, occipúcio proeminente, lábio superior com volume reduzido, filtro nasolabial apagado, hipertricose e sobrancelhas grossas (Figura 1), orelhas dismórficas rodadas posteriormente (Figura 2 e 3), fosseta preauricular à direita (Figura 4), redução de antebraço direito (Figura 5), redução do antebraço esquerdo (Figura 6), camptodactilia do 3º quirodáctilo direito (Figura 7) e esquerdo (Figura 8), dedos com hiperextensibilidade articular, hipoplasia das falanges distais.



**Figura 1** – Fotografia Frontal evidenciando, occipúcio proeminente, lábio superior com volume reduzido, filtro nasolabial apagado, hipertricose e sobrancelhas grossas.



**Figura 2 e 3** – Fotografia Perfil evidenciando, orelhas dismórficas rodadas posteriormente.



**Figura 4** - Fosseta preauricular à direita.



**Figura 5** - Redução de antebraço direito



**Figura 6** - Redução de antebraço esquerdo



**Figura 7** - Camptodactilia do 3º quirodáctilo direito



**Figura 8** - Camptodactilia do 3º quirodáctilo esquerdo

Durante avaliação intrabucal observou-se macroglossia (Figura 9), diastemas, bridas proeminentes, mordida aberta anterior, fluorose dentária leve, incisivos inferiores vestibularizados (Figura 10), hipoplasia maxilar, palato ogival (Figura 11), ausência de selamento labial, lábio inferior ressecado (Figura 12) e mobilidade dentária.



**Figura 9** – Macroglossia



**Figura 10** - Diastemas, bridas proeminentes, mordida aberta anterior, fluorose dentária leve, incisivos inferiores vestibularizados.

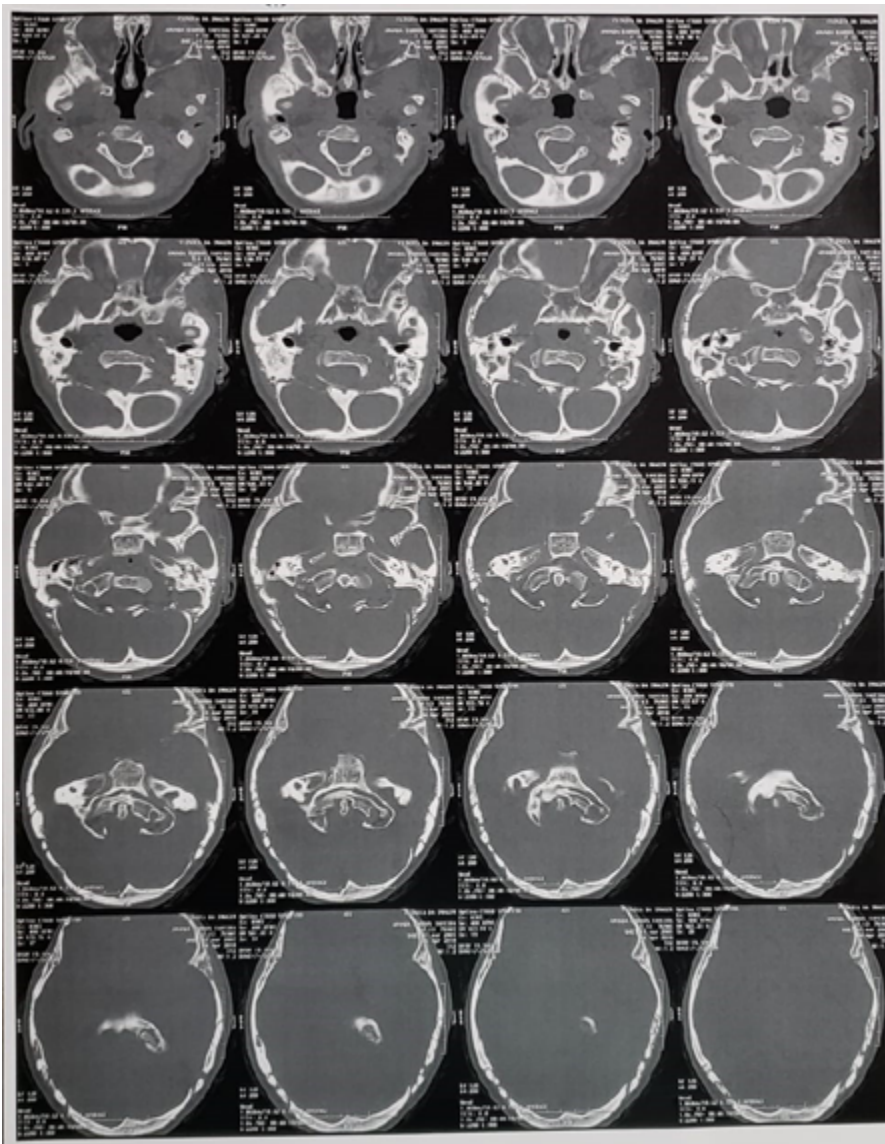


**Figura 11** - Hipoplasia maxilar e palato ogival.

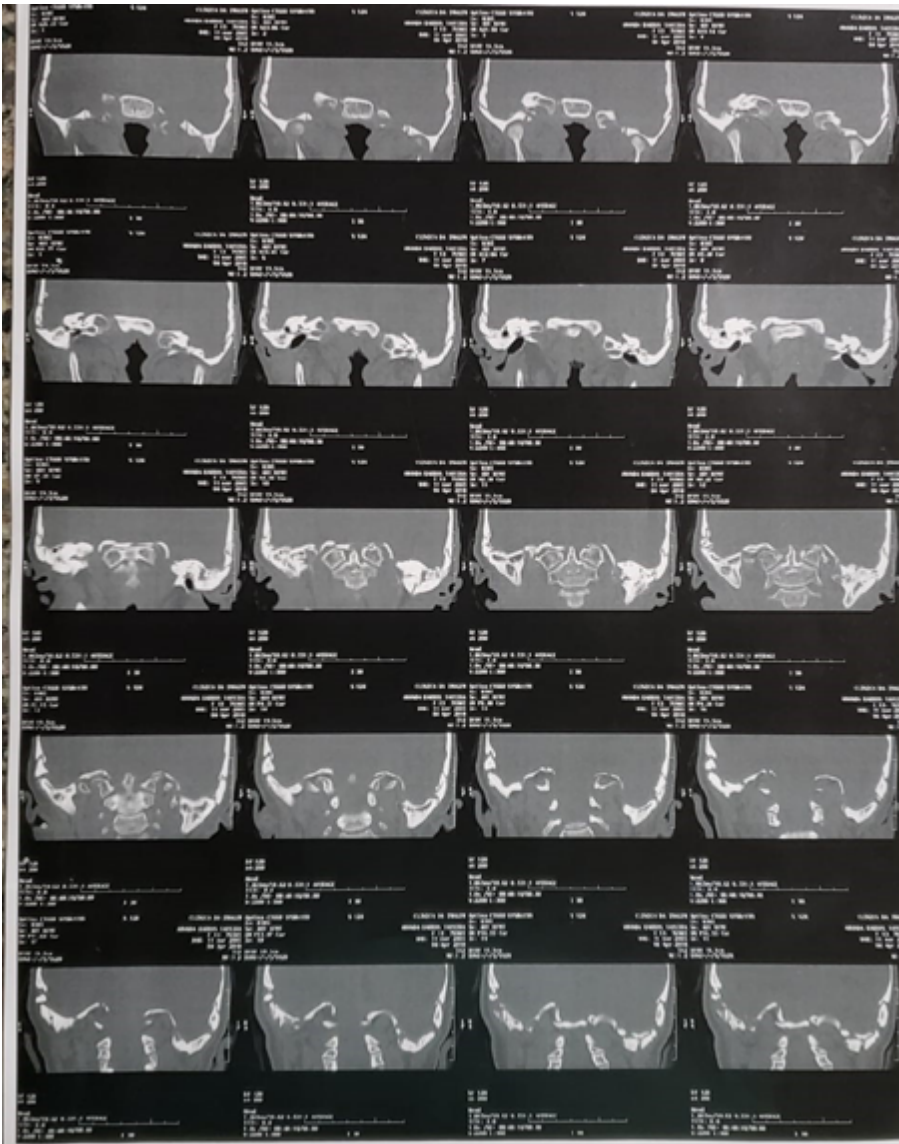


**Figura 12** - Ausência de selamento labial, lábio inferior ressecado.

O levantamento imaginológico pautou-se em, tomografia computadorizada das mastoideas que evidenciou ossos wormianos adjacentes às suturas lambdoideas, alterações morfológicas da transição craniocervical caracterizado por platibasia e invaginação vertebrobasilar - corte axial (Figura 13), e corte coronal (Figura 14), ortopantomografia a qual mostrou perda óssea vertical e horizontal da crista interdental, encurtamento das raízes dentais e hipoplasia óssea maxilar e mandibular, (Figura 15), radiografias da mão e antebraço direito e esquerdo onde, observou-se alterações morfológicas das falanges distais, sub-luxação da articulação metacarpofalangeana do 1º dedo, aparente encurtamento dos ossos do antebraço com alteração morfológica das epífises proximal e distal da ulna, e proximal do rádio (Figura 16). Paciente nascida de pais não consanguíneos, não apresenta histórico de manifestação da síndrome na família, e sem atraso no desenvolvimento global. No tratamento odontológico foi realizado manejo psicológico da paciente para melhor aceitação durante o atendimento, instrução de higiene oral, exodontia dos elementos 16 e 26 por apresentarem extensa lesão cariosa que comprometia a integridade da estrutura dentária e restaurações em resina composta nos elementos 12, 14, 36, 45 e 46.



**Figura 13** - Tomografia computadorizada das mastóides evidenciando os ossos wormianos adjacentes às suturas lambdoides, alterações morfológicas da transição craniocervical caracterizado por platibasia e invaginação vertebrobasilar – corte axial



**Figura 14 -** Tomografia computadorizada das mastóides evidenciando os ossos wormianos adjacentes às suturas lambdoides, alterações morfológicas da transição craniocervical caracterizado por platibasia e invaginação vertebrobasilar – corte coronal



**Figura 15 -** Ortopantomografia mostrando perda óssea vertical e horizontal da crista interdental, encurtamento das raízes dentais e hipoplasia óssea, maxilar e mandibular.





**Figura 16** - Radiografias da mão e antebraço direito e esquerdo evidenciando alterações morfológicas das falanges distais, sub-luxação da articulação metacarpofalangeana do 1º dedo, aparente encurtamento dos ossos do antebraço com alteração morfológica das epífises proximal e distal da ulna e proximal do rádio.

## DISCUSSÃO

A Síndrome de Hajdu-Cheney é uma desordem hereditária muito rara do tecido conjuntivo, com aproximadamente cerca de 50 casos relatados na literatura<sup>10</sup>. Pertence ao grupo das acroosteólises primárias, caracterizada por osteólises das falanges distais em associação com anomalias ósseas, malformações dentárias, características faciais específicas e baixa estatura. Demonstra também hereditariedade autossômica dominante, alguns casos ocorrem devido à mutação espontânea<sup>11</sup>.

O diagnóstico é realizado mais facilmente em pacientes infantis com histórico familiar<sup>12</sup>, di-

ferente do relato clínico em questão onde, não se observa acometimento familiar de ocorrência da síndrome, além da paciente.

A manifestação da doença ocorre no nascimento ou na infância, embora suas características clínicas tornam-se mais evidentes com o decorrer da idade. Traços específicos como dentição anormal, micrognatia, traços faciais grosseiros, sobrelance e cílios protuberantes, proeminência occipital, filtro labial longo, base nasal plana e/ou larga, telecanto, pescoço curto, sinófilos, pêlos grossos, orelhas baixas e olhos inclinados<sup>13-16</sup>, foram peculiaridades evidenciadas na paciente em questão.

Particularidades imagiológicas craniofa-

ciais incluem acrosteólise, diminuição da densidade óssea, escoliose, ossos wormianos, suturas abertas, batrocephalia, crânio espessado, deformidades fibulares, fraturas por compressão, frouxidão articular, dígitos curtos e longos, osteoporose com fratura e deformidades vertebrais, como cifose ou escoliose e atrofia do osso alveolar<sup>17,18</sup>. A maioria dessas características foram constatadas nos exames de imagens realizados.

Periodontite severa seguida por reabsorção óssea e mobilidade dentária são alterações comuns na cavidade oral do paciente sindrômico. As modificações na estrutura do cimento e dentina, juntamente com raízes dentais curtas, favorecem a esfoliação precoce dos dentes. Essa perda dentária é comumente observada em uma idade

bastante jovem<sup>19,20</sup>, corroborando os achados clínicos encontrados.

O cirurgião-dentista deve estar sempre atualizado, por meio de capacitações técnicas e cultivo de valores humanos, para promover assistência odontológica de excelência aos pacientes portadores de necessidades especiais.

## CONCLUSÃO

O tratamento odontológico, através de medidas preventivas e interceptativas da cárie, doença periodontal, desarmonias oclusais e orientação de higiene oral, foi fundamental para o equilíbrio do sistema estomatognático da paciente.

## REFERÊNCIAS

1. Andrade ED. Terapêutica medicamentosa em odontologia. 3ª ed. Artes medicas; 2014.
2. Varellis MLZ. O paciente com necessidades especiais na odontologia – manual prático. 2ª ed. Santos; 2013
3. Resende VLS, Castilho LS, Souza ECV, Jorge WV. Atendimento odontológico a pacientes com necessidades especiais. In: 8º Encontro de Extensão da UFMG: 2005 Belo Horizonte. Anais do 8º Encontro de Extensão da UFMG. 2005; p. 1-6.
4. Cheney WD. Acro-Osteolysis. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 1965; 94: 595–607.
5. Hajdu N, Kauntze R: Cranio-skeletal dysplasia. Br J Radiol. 1948; 21: 42–8.
6. Lyons JK. Smith: padrão reconhecíveis de malformações congênitas. 6ª ed. Elsevier; 2007.
7. Palav S, Vernekar J, Pereira S, Desai A. Hajdu-Cheney Syndrome: A case report with review of literature. J Radiol Case Rep. 2014; 8(9): 1-8
8. Zugibe F, Herrmann J, Opitz JM, Gilbert EF, McMillian G. Arthrodentoosteodysplasia: A genetic “Acroosteolysis” syndrome. Birth Defects Orig Artic Ser. 1974; 10:145–52.
9. Stathopoulos IP, Trovas G, Lampropoulou-Adamidou K, Koromila T, Kollia P, Papaioannou NA, et al. Severe osteoporosis and mutation in NOTCH2 gene in a woman with Hajdu-Cheney syndrome. Bone. 2013; 52(1): 366-71.
10. Simpson MA, Irving MD, Asilmaz E, Gray MJ, Dafou D, Elmslie FV, et al. Mutations in NOTCH2 cause Hajdu-Cheney syndrome, a disorder of severe and progressive bone loss. Nat Genet. 2011; 43(4): 303-5.
11. Cunha I, Saavedra MJ, Oliveira AM, Salvador MJ, Malcata A. Síndrome de Hajdu-Cheney: a propósito de um caso de acroosteólise. Acta Reum Port. 2007; 32: 169-74.
12. Reilly MARO, Show DG. Hajdu-Cheney syndrome. Ann Rheum Dis. 1994; 53: 276-9.

13. Brennan AM, Pauli RM. Hajdu-Cheney syndrome: evolution of phenotype and clinical problems. *Am J Med Genet.* 2001; 100: 292-310.
14. Gupta SR, Gupta R. Hajdu-Cheney syndrome with osteomyelitis of mandible, calcification of falx cerebri and palatal groove. *The Cleft palate-craniofacial J.* 2014; 51: 722–8.
15. Allen CM, Claman L., Feldman R. The acroosteolysis (Hajdu-Cheney) syndrome. Review of the literature and report of a case. *J Periodontol.* 1984; 55 (4): 224-9.
16. Elias AN, Pinals RS, Anderson HC, Gould LV, Streeten DH. Hereditary osteodysplasia with acroosteolysis. (The Hajdu-Cheney syndrome). *Am J Med.* 1978; 65(4): 627-36.
17. Olusola-Bello MA, Olatunji AA, Toyobo OO. Hajdu-Cheney syndrome: A rare acro-osteolytic disorder. *West Afr J Radiol* 2018; 25:124-6
18. Canalis E, Zanotti S. Síndrome de Hajdu-Cheney: uma revisão. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9: 200-06.
19. Dokou P, Karoussis IK, Papavasiliou G, Kamposiora P, Vrahopoulos TP, Vrotsos JA. Osseointegration of Dental Implants in a Patient with Hajdu-Cheney Syndrome. *Open Dent J.* 2016; 10: 575-86.
20. Bazopoulou-Kyrkanidou E, TP Vrahopoulos, Eliades G, Vastardis H, Tosios K, Vrotsos IA. Periodontitis associated with Hajdu-Cheney syndrome. *J Periodontol.* 2007; 78 : 1831–8.

---

*Corresponding author:*

Leandro Silva da Conceição  
FACIT I, Rua D, nº 25, Qd 11, Lt 10 – Setor George Yunes,  
Araguaína- TO, Brasil.  
+55 (63) 3414-4625  
drleandrosc@hotmail.com