

## *Amelogenesis imperfecta. Informe de tres casos en una familia en Cali, Colombia*

Jesús Alberto Calero, O.D.<sup>1</sup>, Libia Soto, O.D.<sup>2</sup>

### RESUMEN

La frecuencia de la amelogenesis imperfecta (AI) varía en las diferentes poblaciones mundiales. En Colombia se desconoce la frecuencia de la afección. Este informe muestra la consanguinidad de tres pacientes con AI la madre de 36 años y dos hijos de 8 y 15 años de edad. Esta condición se halló presente en cuatro familiares más próximos a la madre, lo que corrobora la condición hereditaria que se transmite como un rasgo dominante. El tratamiento para estos pacientes al principio es preventivo, con controles periódicos en los que se tiene en cuenta el manejo adecuado de hábitos de higiene oral. Una dieta balanceada pobre en azúcares y agentes cariogénicos y una periódica fluorización se constituyen en el mejor procedimiento con la intención de fortalecer el esmalte remanente. Luego, a estos enfermos se les debe rehabilitar para la estética y la función de sus dientes.

*Palabras clave:* Amelogenesis imperfecta; Herencia.

*Imperfect amelogenesis. Three cases report in an family*

### SUMMARY

Frequency of imperfect amelogenesis (IA) varies in different world populations. There is no information on the frequency of this entity in Colombia. This report informs the consanguinity in 3 cases of IA, the mother 36 years old and her two children of 8 and 15 years old. The same condition was found in 4 mother's relatives. This corroborates a hereditary pattern of this condition. The initial treatment for these patients is preventive, controlling them periodically and keeping in mind the appropriate handling of oral hygiene habits. A balanced diet poor in sugar or cariogenic agents and frequent teeth fluorination are the techniques to strengthen enamel traces. Later on these patients must be rehabilitated to recover both aesthetic and teeth functions.

*Key words:* Imperfect amelogenesis; Inheritance.

La amelogenesis imperfecta es una entidad de carácter hereditario que se transmite como un rasgo dominante y se caracteriza por la presencia de dientes con una capa de esmalte y alteraciones en su grado de mineralización. Los dientes desde el punto de vista clínico se distinguen por ser más amarillentos y translúcidos, pues la dentina a través del esmalte y por cambios en el tamaño, la forma y el color<sup>1</sup>.

Este padecimiento se puede presentar tanto en la dentición permanente como en la decidua, en un solo diente, en un grupo de dientes o en toda la dentición. Su mayor importancia radica en la alta sensibilidad y susceptibilidad a los cambios térmicos y a la incidencia de caries que sufren quienes la padecen.

Las alteraciones que afectan a la formación del esmalte pueden ser de origen genético o de origen medioambiental, pues el ameloblasto es una célula muy sensible a los cambios de su entorno<sup>2,3</sup>.

Debido a que el esmalte es de origen ectodérmico las alteraciones en su formación se pueden acompañar de cambios en otros tejidos de origen ectodérmico, como el pelo, las uñas o la piel<sup>2</sup>.

Se afirma en la literatura especializada la existencia de tres grandes variedades de amelogenesis imperfecta: la de tipo hipoplásico (esmalte delgado), la hipo calcificación (que consiste en la mineralización primaria) y la hipo-mineralizada (defecto en la maduración del esmalte)<sup>1-5</sup>.

La restauración de estos defectos es importante no sólo debido a preocupaciones estéticas y funcionales, sino porque puede representar un impacto psicológico positivo para el paciente.

El presente estudio analítico descriptivo se basa en la identificación de las características y condiciones clínicas que presentan los pacientes incluidos en la muestra.

La literatura disponible refiere que son casos de rara aparición. La prevalencia varía en las diversas poblacio-

1. Profesor Asistente, Escuela de Odontología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia. e-mail: mercal@emcali.net.co

2. Profesora Titular, Escuela de Odontología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

Recibido para publicación agosto 26, 2005 Aprobado para publicación agosto 31, 2005

nes mundiales; en el caso de Suiza los datos hablan de una proporción de 1:700 paciente para los Estados Unidos se informa 1 por cada 14.000 pacientes<sup>4</sup>. Se desconoce la frecuencia de la entidad en Colombia.

## CLASIFICACIÓN

La literatura establece varias clasificaciones para la amelogenesis imperfecta. Witkop y Rao en 1971 citados por Aldred *et al.*<sup>5</sup> clasificaron en tres grandes grupos como causales de la afección: hipoplasia, hipocalcificación e hipomaduración. La segunda clasificación fue propuesta por Winter y Brook en 1975 citados por Aldred *et al.*<sup>5</sup> y considera cuatro grandes causas de generación en la amelogenesis imperfecta: hipoplasia, hipocalcificación, hipomineralización e hipomaduración. En 1976 Witkop y Sauk citados por Aldred *et al.*<sup>5</sup> propusieron una nueva clasificación agrupando las causas de su generación en dos grandes hipoplasia, hipomineralización e hipocalcificación.

El presente artículo se basa en la identificación de las características y condiciones clínicas que presentan los pacientes incluidos en la muestra.

## INFORME DE CASOS

Se estudiaron tres pacientes con rango de consanguinidad en primer grado, uno de sexo femenino de 36 años y dos hijos varones de 15 y 8 años, miembros de una misma familia complementada por el padre de 37 años quien no padece la afección.

La condición está presente en cuatro familiares más, próximos a la madre: un hermano, una hermana y sus dos hijos, lo que puede sugerir un comportamiento hereditario de la afección. En su aspecto facial se observaron asimetría mandibular y clínicamente una desviación de la línea media dental en los hijos, condición que será estudiada por ortodoncia. Los pacientes menores de edad están libres de caries, mientras que la madre presentaba una obturación en resina y endodoncia en los dientes 36 y 46 realizada hace 4 años (Fotografía 1).

**Características clínicas.** Clínicamente se observan los dientes de color amarillo, alterados en su morfoanatomía con aspecto similar al de una preparación dental (talla) de un pilar en prótesis fija, condición que se repite en 80% de las piezas dentales presentes (Fotografía 2).

Existe sensibilidad a los cambios térmicos. En la madre

hay una agenesia del 21 y una transposición del 23 y en los tres pacientes se observa una mordida abierta anterior que según los antecedentes no está ligada a hábitos como succión digital o respiración bucal, pero sí con deglución atípica (Fotografías 3, 4 y 5).

**Tratamiento.** El tratamiento para los pacientes con amelogenesis imperfecta depende de varios factores que se deben considerar como la edad, el tipo y el grado de severidad de la afección, la situación intraoral y el estado socioeconómico.

Se sugiere en individuos de corta edad evaluación clínica dental con cierta periodicidad, manejo de hábitos adecuados de higiene oral, consumo de una dieta balanceada y pobre en agentes cariogénicos y fluorización frecuente siempre con la intención de fortalecer el esmalte que permanece.

A todos los pacientes se les ha sugerido una técnica de cepillado y el uso de la seda dental. En los niños se pretende hacer aplicaciones de flúor tópico para fortalecer sus estructuras dentales que serán programadas con una frecuencia semestral. La madre presenta operatoria (resina oclusal) y endodoncia a nivel de dientes 36 y 46 provocada por una pérdida de la vitalidad pulpar que se hizo cuatro años atrás.

En los pacientes se va a realizar una evaluación previa a la prótesis con miras a rehabilitar tanto su función como el aspecto estético y se han remitido a valoración por el ortodoncista con el mismo propósito.

## DISCUSIÓN

El manejo de pacientes con amelogenesis imperfecta, el mejoramiento de sus condiciones estéticas y funcionales debe ser integral e iniciarse desde muy temprana edad debido a que mejoran la calidad de vida en quien padece la afección.

Aunque el informe que se hace en este artículo es sólo clínico, la presencia de la entidad en varias personas de una misma familia, sugiere que tiene un carácter hereditario, como se deduce por la bibliografía<sup>1-3,5-11</sup>.

Para clasificar de modo adecuado estos casos se tendría que efectuar un estudio histológico de los dientes en estos enfermos lo que sólo puede ser factible en el momento en que se indique alguna exodoncia<sup>7-10</sup>.

## CONCLUSIONES

La presencia de esta condición patológica debe moti-



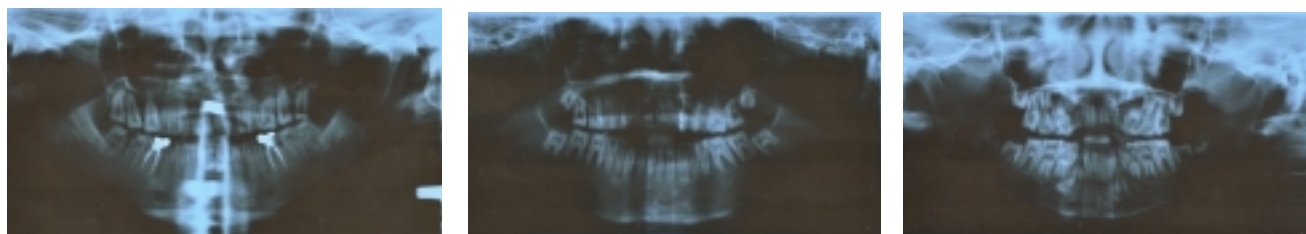
Fotografía 1. Se observa clínicamente asimetría mandibular y desviación de la línea media en los tres pacientes



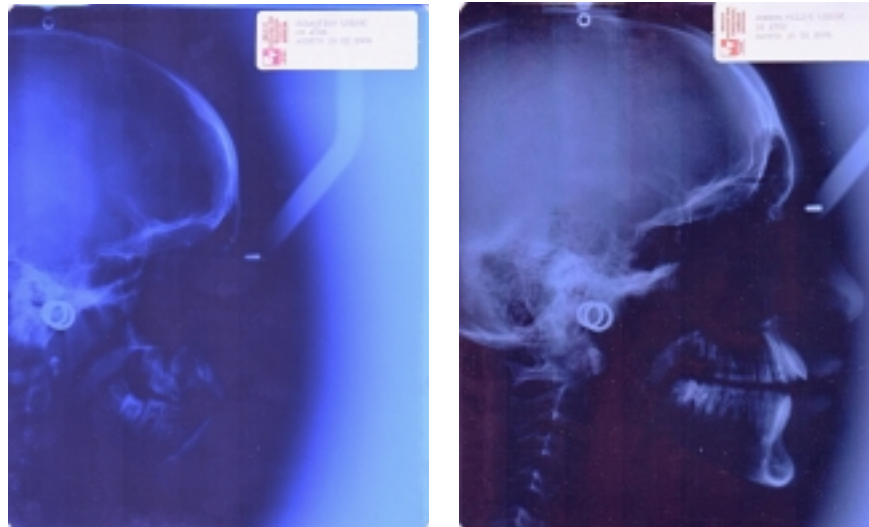
Fotografía 2. Se observa color amarillo de los dientes y alteración en la morfología dental



Fotografía 3. Presentación de mordida abierta anterior



Fotografía 4. Radiografía panorámica donde se observa además de la mordida abierta, las anomalías de forma y de número en los dientes de los tres pacientes



**Fotografía 5. Radiografía lateral donde se observan las alteraciones craneofaciales en dos de los pacientes**

var a los odontólogos a una atención especializada para quienes sufren la AI. Además, el estomatólogo en su consulta puede establecer acciones preventivas para el paciente, que son un papel importante para su calidad de vida actual y futura.

Un diagnóstico oportuno y un plan de tratamiento adecuado, con miras a mantener y a devolver al paciente la estética y la función afectada en esta condición, son fundamentales desde todo punto de vista.

## REFERENCIAS

1. Molano P, Molano R. Taurodontismo, amelogenénesis imperfecta, anodoncia parcial, disminución de la formación radicular y tendencia al enanismo esquelético: una asociación casual. Reporte de un caso. *Rev Estomatol* 2001; 9: 50-51.
2. Wright J, Robinson C, Shore R. Characterization of the enamel ultrastructure and mineral content in hipoplastic amelogenesis imperfecta. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1991; 72: 594-601.
3. Forsman K, Lind L, Backman B, Westermark E, Holmgren G. Localization of a gene for autosomal dominant amelogenesis imperfecta (ADAI) to chromosome 4q. *Hum Mol Genet* 1994; 3: 1621-1625.
4. Gopinath VK, Al-Salihi KA, Yean CY, Ann MC, Ravichandra M. Amelogenesis imperfecta: Enamel ultra structure and molecular studies. *J Clin Pediatr Dentistry* 2004; 28: 319-322.
5. Aldred MJ, Savarirayan R, Crawford PJM. Amelogenesis imperfecta: a classification and catalogue for the 21<sup>st</sup> century. *Oral Dis* 2003; 9: 19-23.
6. Karrman C, Backman B, Holmgren G, Forsman K. Genetic heterogeneity of autosomal dominant amelogenesis imperfecta demonstrated by its exclusion from the AIH2 region on human chromosome 4Q. *Arch Oral Biol* 1996; 41: 893-900.
7. Hu JC, Yamakoshi Y. Enamelin and autosomal dominant amelogenesis imperfecta. *Crit Rev Oral Biol Med* 2003; 14: 287-398.
8. Backman B, Holmgren G. Amelogenesis imperfecta: a genetic study. *Human Hered* 1988; 38: 189-206.
9. Kida M, Ariga T, Shirakawa T, Oguchi H, Sakiyama Y. Autosomal dominant hipoplastic form of amelogenesis imperfecta caused by an enamel gene mutation at the exon-intron boundary. *J Dent Res* 2002; 81: 738-742.
10. Rajeswari M, Ravindranath H, Rajam M, Basilrose M, Ravindranath N, Vaitheesvaran B. Amelogenin interacts with cytokeratin 5 in ameloblast during enamel growth. *J Biol Chem* 2003; 276: 20293-20302.
11. Musier M, Yassin O, Hart T, Samini A, Wright T. Phenotypic diversity and revision of the nomenclature for autosomal recessive amelogenesis imperfecta. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 2004; 97: 220-230.