

UNIVERSIDAD DE VALPARAÍSO
FACULTAD DE ODONTOLOGÍA
ESCUELA DE ODONTOLOGÍA
CÁTEDRA DE GENÉTICA



“Trastornos genéticos de esmalte: Detección de pacientes con Amelogénesis Imperfecta en una población de Valparaíso”

Trabajo de investigación
Requisito para Optar al Título
de Cirujano-Dentista

Alumnos:

Leslie Olea Bustamante
María A. Osses Herrera
Héctor Ramos Rosales

Docente guía:

Dr. Carlos Campusano Marín

Valparaíso – Chile
2003

“A mis padres por darme los valores que me permitieron lograr mis metas y ser la persona que hoy soy”

“A mi hijo José Manuel por ser la luz que cambió mi vida y que me permite cada día ser madre”

“A Héctor por el apoyo y amor incondicional”

“A mis hermanos y abuelita por quererme y confiar en mí y en especial a la persona que desde el cielo me cuida y me acompaña siempre, a mi tata”

Leslie

“A mis padres, por su paciencia, comprensión y ayuda durante todos estos años”

“A Marco, una de las personas que más amo”

Alejandra

“A mis padres, por la infinita paciencia y apoyo en los momentos difíciles, por ser un ejemplo de esfuerzo y superación”

“A mis hermanos, que sólo Dios sabe el por qué de sus limitaciones, por el cariño y amor que ellos expresan”

“A José Manuel, la personita que apareció en los años de universidad y que me ha enseñado más que nadie en el mundo”

“A Leslie por su fuerza y entrega, pero sobre todo por soportarme”

Héctor Alexis

AGRADECIMIENTOS

A nuestro docente guía Dr. Carlos Campusano M., que siempre nos dió una buena acogida y nos guió en la senda del conocimiento.

A los Directores de los servicios dentales de los consultorios municipalizados de Valparaíso.

A los Odontólogos que fueron partícipes de nuestro estudio.

A los pacientes y sus familiares, por su cooperación.

Al Dr. Luis Uquillas Berhó, Jefe del Programa Odontológico del S.S.V.S.A.

A Marco A. Chávez B., por la confianza y apoyo bibliográfico.

A Sergio Aguilar, por su excelente trabajo.

A la Dra. Javiera Bolívar, por su comprensión.

Al personal de UCEOT, y de las clínicas A y B de nuestra Escuela de Odontología.

A Patricio Denzer, por la gran ayuda en la edición.

A Mario Vicencio H., por su ayuda en la traducción del material bibliográfico.

Al Dr. Claudio Jonquera por su ayuda desinteresada.

Al Dr. Osvaldo Badenier por su buena disposición.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	1
2. MARCO TEÓRICO.....	2
2.1. AMELOGÉNESIS IMPERFECTA.....	2
2.2. EMBRIOLOGÍA.....	2
2.3. ETIOLOGÍA.....	5
2.3.1. Amelogenesis Imperfecta ligada al cromosoma X.....	6
2.4. EPIDEMIOLOGÍA.....	7
2.5. CLASIFICACIÓN.....	7
2.6. ASPECTOS CLÍNICOS.....	8
2.7. ASPECTOS RADIOGRÁFICOS.....	9
2.8. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO.....	9
2.9. RELACIÓN CON OTRAS ENTIDADES CLÍNICAS.....	10
3. OBJETIVOS.....	12
3.1. OBJETIVO GENERAL.....	12
3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	12
4. MATERIALES Y MÉTODOS.....	13
4.1. CONSTITUCIÓN DE LA MUESTRA.....	13
4.2. RECOLECCIÓN DE DATOS.....	13
4.3. ESPECIFICACIÓN DE LAS VARIABLES.....	15
5. RESULTADOS.....	16
6. DISCUSIÓN.....	22
7. CONCLUSIONES.....	24
8. SUGERENCIAS.....	25
9. RESUMEN.....	26
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	27
11. ANEXOS.....	29
11.1. GENEALOGÍAS.....	29
11.2. TRÍPTICO.....	36
11.3. FICHAS.....	37
11.4. CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	41
11.5. POBLACIÓN ESTIMADA.....	42
11.6. FOTOGRAFÍAS.....	43

1. INTRODUCCIÓN

Entre las numerosas patologías de origen genético que afectan a los dientes, se describe la amelogénesis imperfecta, que corresponde a una gama de desórdenes hereditarios de la función de los ameloblastos y de la mineralización de la matriz de esmalte, que produce dientes con anomalías generalizadas que afectan solamente a la capa de esmalte, tanto en la dentición temporal como en la definitiva.

Respecto a su frecuencia, es muy variable en las poblaciones del mundo, es así como en Suecia se describe un predominio de 1: 700 (Bäckman y Holm, 1986); mientras que en Estados Unidos es de 1: 14000 (Witkop, 1957). Los datos para poblaciones chilenas son casi nulos.

Debido a la escasa información sobre el tema en nuestro país, el presente seminario pretende determinar la frecuencia de casos con amelogénesis imperfecta en una muestra de la población de Valparaíso. Su importancia se debe a que la expresión de la enfermedad provoca en los pacientes defectos estéticos que deben ser solucionados a la brevedad posible, ya que influye en la calidad de vida de esas personas; además, existe la posibilidad de que los dientes se pierdan a temprana edad, especialmente cuando los pacientes no reciben el tratamiento adecuado.

2. MARCO TEÓRICO

2.1 AMELOGÉNESIS IMPERFECTA

En determinadas ocasiones el desarrollo normal del esmalte puede resultar afectado, tal es el caso de un conjunto de desórdenes hereditarios (mutaciones), que afectan al gen de amelogenina, causantes de amelogénesis imperfecta, en los que el rol de las proteínas amelogeninas en la formación del cristal de esmalte está alterado, tanto en dentición temporal como en la permanente, lo que provoca anomalías en la cantidad y/o calidad del esmalte, generalmente en ausencia de otros efectos generales o sistémicos. (Lench y Winter, 1995; Collier y cols, 1997; Pulgar y cols, 2001)

Es uno de los grupos de anomalías conocidas en patología dental como displasia hereditaria (Pulgar y cols, 2001). Es una alteración básicamente ectodérmica, ya que los componentes mesodérmicos de los dientes están normales (Shafer, 1986).

La amelogénesis imperfecta fue informada por primera vez en 1890, pero no fue considerada una entidad clínica distinta de la dentinogénesis imperfecta hasta 1938. Su prevalencia varía ampliamente entre los estudios, de 1: 14000, a 1: 4000, dependiendo del criterio de diagnóstico usado y el grupo de la población estudiado. (Pulgar y cols, 2001)

Hay tres principales fenotipos de AI reconocidos: la forma hipoplásica, que presenta una deficiencia en la cantidad de matriz de esmalte, pero con una correcta mineralización; la forma hipomineralizada, donde el esmalte es suave, ya que hay una inadecuada mineralización primaria, y la forma hipomadura, en la que hay un defecto en la maduración preruptiva o secundaria del esmalte.

2.2 EMBRIOLOGÍA

La amelogénesis se define como el proceso mediante el cual los ameloblastos secretan la matriz del esmalte dental que posteriormente se mineraliza.

Los procesos de deposición de la matriz y su mineralización están íntimamente ligados en el tiempo. La secreción de la matriz orgánica por los ameloblastos se explica mediante la secreción de cuerpos ameloblásticos que pasarían a la matriz extracelular por una evaginación de la membrana del ameloblasto. La matriz contiene principalmente proteínas amelogeninas ricas en prolina (Abramovich, 1999)

En la amelogénesis encontramos cuatro etapas, que describen la relación entre forma y función del ameloblasto (figura A):

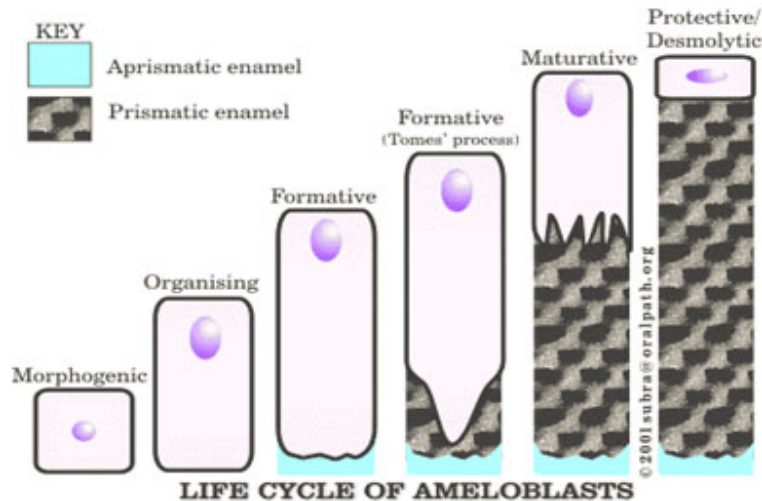


Figura A: ciclo vida del ameloblasto secretor de matriz de esmalte.

En la etapa **presecretoria** encontramos preameloblastos del epitelio interno del órgano del esmalte, que comienzan a cambiar.

La segunda etapa conocida como etapa **secretora** se inicia sólo después que el odontoblasto ha secretado una capa de dentina (proceso de inducción recíproca), en ella encontramos un ameloblasto completamente prismático y polarizado, el núcleo se encuentra en el extremo proximal, aumentan las mitocondrias, el retículo endoplásmico rugoso y el aparato de Golgi; además en esta etapa desaparece la membrana preformativa (zona acelular que se encuentra entre el epitelio interno del órgano del esmalte y la papila dental), lo que coincide con la diferenciación de odontoblastos desde la papila dental. En esta etapa se sintetiza la matriz de esmalte en todo su grosor de una sola vez, con un 30% de mineralización (mineralización primaria, alta en carbonato) sobre la dentina del manto, quedando los cristales con una estructura no definida, hasta que se forma el proceso de Tomes del ameloblasto. Esta matriz de esmalte está compuesta por agua, contenido inorgánico y proteínas en alta concentración, las que pueden ser tanto amelogeninas, que son vertidas hacia el extracelular donde aparecen como agregados de 20 nm de diámetro (nanósferas), como no amelogeninas entre las que se encuentran ameloblastina, tuftelina, proteinasas o proteínas serinas, enamelisina, enamulina.

Las amelogeninas se expresan en un 90% en la matriz orgánica de esmalte, un valor de expresión mucho mayor que el de las no amelogeninas, de allí la importancia de estas proteínas en el desarrollo del esmalte.

Las proteínas de amelogenina son producidas por el ameloblasto durante la fase de secreción del desarrollo del esmalte. La matriz extracelular de esmalte comienza a mineralizarse inmediatamente después de la secreción, y la composición de esta matriz cambia continuamente durante la fase siguiente de maduración, resultando en una concentración final en esmalte maduro de aproximadamente 95% mineral, mientras menos del 1% son restos de moléculas orgánicas. La degradación programada de la proteína amelogenina se piensa que es importante para la normal formación del esmalte mineral en alguna forma regulando el crecimiento del cristal mineral. (Collier y cols, 1997)

La tercera etapa es la de **transición**, en la cual el ameloblasto pierde el proceso de Tomes, disminuye su altura, volumen celular y organelos biosintéticos mediante autofagia y lisosomas. Esta etapa presenta la mayor cantidad de agua, flúor y magnesio en la matriz de esmalte, y representa la preparación del ameloblasto para la siguiente etapa.

En la última etapa, llamada de **maduración**, los cristales de hidroxiapatita crecen en asociación con los agregados de amelogeninas vertidos al extracelular en la etapa de secreción, además se remueve agua pasando de un 65 a un 3%, se reducen proteínas, especialmente amelogeninas llegando a un 1%, y se produce un gran influxo de iones calcio y fosfato lo que finalmente logrará un conjunto de largos cristales biológicos de hidroxiapatita altamente ordenados con el 96% de mineral que presenta el esmalte maduro. Para lograr esto, el ameloblasto fluctúa entre dos morfologías, una de borde liso y otra de borde rugoso, que tienen un significado funcional. El de borde rugoso se asocia con la entrada de material inorgánico a la matriz extracelular de esmalte, en esta morfología el ameloblasto presenta uniones celulares débiles en la región cercana al núcleo, pero las uniones distales del núcleo se presentan muy cerradas y estrechas. La morfología de borde liso se asocia con el retiro de materia orgánica (proteínas) y agua, desde la matriz de esmalte, en esta etapa las uniones celulares del ameloblasto que se encuentran cercanas al núcleo son fuertes y cerradas y las distales son débiles y abiertas. (Largenström y Landegren, 1995; Greene y cols, 2002)

Las amelogeninas, proteínas específicas del esmalte, forman la fracción orgánica más importante durante las etapas tempranas de la formación de éste. Su función tiene relación con la regulación del crecimiento de los cristales de hidroxiapatita. La secuencia aminoacídica de esta proteína se encuentra altamente conservada en las especies mamíferas. (Largenström y cols, 1991; Hart y cols, 2002)

Poco tiempo después de secretadas, se agrupan en nanósferas que conforman agregados extracelulares, estos se ubican entre los cristales,

cumpliendo una función en el proceso de mineralización que tiene que ver con la aposición diferencial de mineral en el cristal de esmalte. Privilegian el crecimiento axial, gracias a su acción inhibitoria en la periferia del cristal. Esto permite que estas proteínas ayuden y protejan el crecimiento del cristal, controlen los espacios intercristalinos, inhiban las posibles fusiones intercristalinas y creen canales para el transporte de iones. (Lench y Winter, 1995)

2.3 ETIOLOGÍA

En la etiología de la amelogénesis imperfecta hay una heterogeneidad genética; puede ser autosómica dominante, autosómica recesiva, o ligada al cromosoma X, con subdivisiones de acuerdo a una variedad de manifestaciones clínicas (Lench y Winter, 1995).

La amelogénesis imperfecta autosómica dominante es genéticamente heterogénea, y al menos existen dos sitios responsables para la condición. (Karrman y cols, 1996)

La forma más estudiada en que se afecta la formación de esmalte es a través del gen de amelogenina, proteína que se encuentra en gran cantidad en la matriz orgánica en la etapa de secreción de la amelogénesis, ya que su mutación provoca distintas entidades clínicas de esta patología.

El análisis de esmalte de los diferentes tipos de amelogénesis imperfecta indica que la proteína difiere cuantitativa y cualitativamente. Las notables alteraciones y diversidad de la proteína de esmalte en los diferentes tipos de amelogénesis imperfecta suponen la hipótesis que están involucrados diferentes mecanismos del desarrollo.

En un estudio (Karrman y cols, 1996) se demostró que la amelogénesis imperfecta autosómica dominante es genéticamente heterogénea, y que al menos existen dos sitios responsables para la condición. El brazo q del cromosoma 4 posee un sitio para la forma autosómica dominante (AIH2), detectado solo para el tipo hipoplásico local.

El gen amelogenina es hasta ahora el único gen conocido para ser mutado en la amelogénesis imperfecta, pero otros genes codifican las proteínas del esmalte o proteínas con otros roles en el desarrollo del diente, y es probable que estén involucradas en la patogénesis. Por ejemplo, el gen tuftelina en el cromosoma 1q21-q31, el cual codifica otra proteína de esmalte, es un importante candidato para la amelogénesis imperfecta autosómica dominante que podría ser excluida de la región AIH2 en el cromosoma 4q. Esta hipótesis actualmente está siendo testada.

2.3.1 AMELOGÉNESIS IMPERFECTA LIGADA AL CROMOSOMA X

Es un defecto en el esmalte dental producto de la mutación del gen de amelogenina ubicado en el cromosoma X, conocido como gen AMGX, que se ubica en el brazo p en las regiones 22.1-22.3; y también en el cromosoma Y en el brazo p en la región 11.2 (Langerström y Landegreen, 1995). El gen del cromosoma X se expresa en un 90%, y el gen presente en el cromosoma Y se expresa en un 10%. También ha sido mapeado un gen codificante de amelogenina en el brazo q en la región 22-28 del cromosoma X (Lench y Winter, 1995).

La severidad de los defectos puede variar significativamente entre individuos afectados de la misma familia y entre distintas familias, sugiriendo penetrancia y expresión variable del gen mutado. Mujeres heterocigotas se muestran menos afectadas que los hombres, ellas exhiben bandas verticales alternadas de esmalte normal y anormal en ambas denticiones, o islas alternadas de esmalte normal y anormal. En los hombres se encuentra un esmalte duro, glaseado con superficie lisa, pero tan delgado que el diente no alcanza sus puntos de contacto y el color varía entre blanco amarillento y amarillo. La ocurrencia de la mutación se correlaciona con la enfermedad.

A la fecha han sido publicadas 12 mutaciones en el gen de amelogenina presente en el cromosoma X, estas mutaciones han sido deleciones o sustituciones en los exones 2, 5 y 6. Análisis mutacional y evaluación del fenotipo de individuos afectados han comenzado a revelar correlaciones genotipo-fenotipo, enfatizando el valor de la caracterización de formas específicas de amelogénesis imperfecta a nivel del ADN y de las proteínas.

Amelogénesis imperfecta ligada al cromosoma X es una alteración que puede presentarse con diferentes fenotipos, sin embargo, el gen afectado es uno. Las diferentes mutaciones afectarían distintos dominios de la amelogenina.

Se puede correlacionar el fenotipo clínico observado con el dominio afectado de la proteína. Así, es posible determinar la función proteica alterada.

Las mutaciones que afectan la región C-terminal, ya sea por deleciones o sustituciones, presentan un fenotipo hipoplásico de amelogénesis imperfecta, sugiriendo que la región C-terminal es importante para regular el correcto grosor del esmalte dental.

Alteraciones de la secuencia TRAP (dominio rico en tirosina), producirían alteraciones en el mecanismo de procesamiento dando como resultado un fenotipo de hipomaduración.

Las mutaciones que afectan el péptido señal impiden la translocación de la proteína durante la traducción, causando amelogénesis imperfecta por hipomineralización.

Son necesarios nuevos estudios que permitan conocer en el futuro, en forma detallada, la función de cada dominio de la proteína amelogenina en la formación del esmalte. (Alarcón y cols, 2002)

2.4 EPIDEMIOLOGÍA

En el año 1945, Weinmann, Svoboda y Woods, establecieron dos tipos de amelogénesis imperfecta: autosómica dominante hipoplásica, y autosómica dominante hipocalcificada.

En 1957 Witkop condujo un estudio en Michigan con niños con defectos dentarios hereditarios, donde solo fueron incluidos los niños afectados que tuvieran familiares que también presentaran el defecto. Usando este criterio, la prevalencia fue de 1: 14.000 niños, identificando cinco tipos de amelogénesis imperfecta: hipoplásica ligada al cromosoma X, autosómica dominante hipocalcificada, ligada al cromosoma X hipomadura, autosómica recesiva hipomadura pigmentada, e hipoplásica autosómica dominante localizada.

En 1979, Chosack y Cols., encontró que 1 de cada 8000 judíos israelíes tenía amelogénesis imperfecta, siendo el tipo hipoplásico el más frecuente.

Bäckmann y Holm en 1986 obtuvieron en Västerbotten, Suecia, una prevalencia de 1 cada 718 niños, siendo la forma hipoplásica la más frecuente.

Sundel y Valentin en 1986 en Suecia con una mayor población que la del estudio de Bäckmann y Holm, encontraron una prevalencia de 1 en 4000 niños, siendo el más frecuente el tipo hipoplásico.

2.5 CLASIFICACIÓN

Hay numerosos sistemas de clasificación, y los más ampliamente aceptados son los propuestos por Witkop y Sauk en 1976, y la de Winter y Brook en 1975, que consideran el modelo de herencia del desorden así como sus características clínicas específicas (Shafer, 1986). Sin embargo, este sistema fue desafiado recientemente por Alfred y Crawford, quien propuso una nueva clasificación que no solo evalúa el fenotipo, sino también el desorden molecular, la composición bioquímica del esmalte, y el modo de herencia de los defectos. (Pulgar y cols, 2001)

Witkop y Sauk establecieron la siguiente clasificación de la amelogénesis imperfecta, basada en criterios clínicos, histológicos y genéticos: (Witkop C.J. Jr., 1989):

- I. Hipoplásico
 - a. Con fosetas, autosómico dominante
 - b. Local, autosómico dominante
 - c. Local, autosómico recesivo
 - d. Liso, autosómico dominante
 - e. Liso, ligado al cromosoma X, dominante
 - f. Rugoso, autosómico dominante

- g. Agenesia de esmalte, autosómico recesivo

- II. Hipomaduro
 - a. Autosómico recesivo pigmentado
 - b. Ligado al cromosoma X, recesivo
 - c. Dientes cubiertos de nieve, autosómico dominante

- III. Hipocalcificado
 - a. Autosómico dominante
 - b. Autosómico recesivo

- IV. Hipomaduro-hipoplásico con taurodontismo
 - a. Hipomaduro-hipoplásico con taurodontismo autosómico dominante
 - b. Hipoplásico-hipomaduro con taurodontismo autosómico dominante

2.6 ASPECTOS CLÍNICOS

Las coronas de los dientes pueden o no mostrar alteración del color. Cuando se presenta varía dependiendo del tipo de trastorno (desde amarillo hasta pardo oscuro). En ocasiones, el esmalte puede estar totalmente ausente; en otros, puede tener una textura de yeso o incluso consistencia de queso o ser relativamente duro; puede ser liso o bien tener numerosas ranuras verticales paralelas. Puede ser astillado o mostrar depresiones, en cuya base la dentina está expuesta. Con frecuencia los puntos de contacto entre los dientes están abiertos, y las superficies oclusales y bordes incisales se observan desgastados. (Shafer, 1986)

Frecuentemente, los individuos con amelogénesis imperfecta presentan características de más de una clasificación y es común la heterogeneidad en las familias. (Collier P.M. y cols, 1997)

Witkop y Sauk establecieron los aspectos clínicos de los cuatro tipos principales de amelogénesis imperfecta como ayuda para el clínico en el diagnóstico (Witkop C.J. Jr., 1989):

Tipo hipoplásico: El esmalte no desarrolla su grosor normal, pero está correctamente mineralizado. Presenta surcos o ranuras horizontales y de forma áspera, pudiendo existir socavados. A la radiografía el esmalte contrasta normalmente con la dentina.

Tipo hipomaduro: esmalte delgado e insuficientemente mineralizado, de espesor normal y apariencia moteada. Es ligeramente más suave que el esmalte normal y puede penetrarse con la punta de una sonda a presión firme. A la radiografía el esmalte tiene aproximadamente la misma radiopacidad de la dentina.

Tipo hipocalcificado: deficiente mineralización del esmalte más severa que la hipomadura, llegando a ser el esmalte tan delgado y tan suave que se podría perder prontamente después de la erupción dentaria. Inicialmente desarrolla un grosor normal, de color amarillo-anaranjado y contiene matriz pobremente mineralizada. A la radiografía el esmalte es menos radiopaco que la dentina.

Tipo hipomaduro-hipoplásico con taurodontismo: el esmalte es moteado blanco-amarillo-café, con fosas en la superficie vestibular o con áreas delgadas de hipomaduración. Los molares tienen forma taurodóntica, y los otros dientes pueden tener la cámara pulpar alargada. A la radiografía el esmalte tiene aproximadamente la misma radiopacidad que la dentina.

2.7 ASPECTOS RADIOGRÁFICOS

Según la cantidad de esmalte y la extensión del desgaste oclusal e incisal, la forma del diente puede o no ser normal. El esmalte puede estar totalmente ausente en la radiografía o, cuando está presente aparecer como una capa muy delgada, localizada principalmente en las puntas de los caninos y en las superficies interproximales. En otros casos, la calcificación del esmalte puede estar tan afectada que parece tener la misma radiodensidad que la dentina, dificultándose la diferenciación entre los dos. (Shafer, 1986)

2.8 DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

El diagnóstico de esta condición se realiza por medio de un examen odontológico completo, dando especial énfasis a la historia clínica del paciente, desde la gestación hasta el momento del examen, consignando anomalías durante el embarazo, traumas o medicamentos. Los antecedentes familiares son de especial relevancia, por tratarse de una patología de origen genético.

Tratamiento:

- Para mantener los dientes afectados en las mejores condiciones posibles, es necesaria la detección precoz de esta alteración por parte del odontólogo, el que debe recomendar medidas de prevención, incentivando la higiene oral por parte del paciente.
- Los procedimientos rehabilitadores están orientados a mejorar tanto las condiciones estéticas, como a proteger la dentición por medio de alternativas restauradoras como resinas compuestas, prótesis fijas, endodoncias, tratamiento ortodóncico, etc.

El pronóstico dependerá de múltiples factores como:

- Severidad de la enfermedad
- Inicio oportuno del tratamiento
- Nivel sociocultural del paciente
- Compromiso con el tratamiento
- Disponibilidad económica.

Para solucionar los graves problemas estéticos y funcionales que acompañan a esta patología, se necesita de varios profesionales (equipo multidisciplinario). También es importante para el paciente el ser informado en todo momento sobre el progreso del tratamiento.

2.9 RELACIÓN CON OTRAS ENTIDADES CLÍNICAS

La amelogénesis imperfecta ha sido asociada con dientes incluidos y anomalías en la erupción dentaria, agenesias, mordida abierta anterior, calcificaciones pulpares, displasias dentinarias, reabsorción coronaria y radicular, hipercementosis, malformaciones radiculares, y taurodontismo. (Pulgar y cols, 2001)

Existen informes en la literatura ortodóncica en la asociación entre amelogénesis imperfecta y mordida abierta, con frecuencias entre un 24% y 60%. (Pulgar y cols, 2001)

También se observa la asociación de gingivitis con los defectos de esmalte, lo que se debe a la persistencia de placa bacteriana en la superficie adamantina anómala y a una higiene oral deficiente, que es en parte una consecuencia de la hipersensibilidad presentada por estos pacientes. (Pulgar y cols, 2001)

Si bien es cierto la amelogénesis imperfecta corresponde a una alteración del esmalte de tipo hereditario, es necesario distinguirla de la hipoplasia de esmalte, que es muy común y se debe a disturbios locales o sistémicos en el desarrollo del esmalte. Los factores locales causantes de hipoplasia del esmalte incluyen traumas, inflamaciones, tumores de la mandíbula, y radiaciones peligrosas. (Sekiguchi y cols, 2001)

Existen variedad de condiciones sistémicas causantes de hipoplasia: (Sekiguchi y cols, 2001)

1. Deficiencias nutricionales (Vitaminas A, C y D)
2. Desordenes maternos: nefritis, rubéola, tuberculosis, beri-beri, diabetes y sífilis.
3. Disturbios prenatales y neonatales: nacimientos prematuros, hipocalcemia, anemia hemolítica.

4. Desórdenes en la infancia y en la adolescencia temprana: sarampión, varicela, fiebre, escarlatina, difteria, neumonía, enteropatías y enfermedades cardíacas congénitas.
5. Desórdenes genéticos: epidermolisis bulbosa hereditaria, pseudo hipoparatiroidismo, síndrome tricodentoóseo, síndrome amelónicohipohidróico, esclerosis tuberosa, displasia oculodentodigital.
6. Avitaminosis D e Hipervitaminosis D.
7. Errores de metabolismo en recién nacidos: galactosemia, alcaptonuria, Porfiria eritropoyética, hiperoxiluria primaria.
8. Endocrinopatías: hipotiroidismo, hipoparatiroidismo.

Es importante destacar el diagnóstico diferencial que se debe hacer con la fluorosis, puesto que en las formas más graves, podría ser confundida con amelogénesis imperfecta. Sin embargo, se debe tener en cuenta la exposición a los fluoruros, y los antecedentes sistémicos y familiares del paciente, para obtener un acertado diagnóstico.

3. OBJETIVOS

El presente seminario de tesis busca cumplir con los siguientes objetivos:

3.1 OBJETIVO GENERAL

Determinar la frecuencia de casos de Amelogénesis Imperfecta en una población infantil de Valparaíso, y establecer la relación de esta alteración con un componente genético.

3.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Realizar una revisión bibliográfica de Amelogénesis Imperfecta.
- Definir y clasificar los tipos de Amelogénesis Imperfecta, señalando sus principales características clínicas.
- Determinar la frecuencia de Amelogénesis Imperfecta en el lugar determinado para el estudio, así como su distribución en la población escogida.
- Confeccionar genealogías de pacientes con Amelogénesis Imperfecta, y a través de estas intentar establecer la forma de transmisión más probable de la enfermedad en cada caso.
- Utilización de marcadores genéticos en pacientes afectados.

4. MATERIALES Y MÉTODOS

4.1 CONSTITUCIÓN DE LA MUESTRA

Para el presente estudio se consideró como universo al total de la población de la ciudad de Valparaíso, que según el censo del año 2002 es de 275.982 habitantes. Debido a la dificultad que significa trabajar con el total de la población, se escogió una muestra constituida por los pacientes que reciben atención en los consultorios municipales pertenecientes al Servicio de Salud Valparaíso-San Antonio, los cuales son:

- Padre Damián
- Barón
- Las Cañas
- Esperanza
- Mena
- Placeres
- Placilla
- Puertas Negras
- Laguna Verde
- Quebrada Verde
- Reina Isabel
- Rodelillo
- Cordillera

Estos consultorios cubren la atención odontológica de gran parte de la población. Considerando que la población atendida corresponde principalmente a la infantil y adolescente, la muestra se centró en los pacientes que tuvieran edades entre 2 y 14 años, los que comprenden una población de 41.932 personas.

Como primer paso, se diseñó un tríptico informativo (anexo 11.2), el que fue expuesto a los jefes de los servicios dentales de los consultorios, junto con solicitar su cooperación en la detección de posibles casos de amelogénesis imperfecta. Con este fin, se entregaron fichas clínicas simples para ser completadas por los profesionales odontólogos.

4.2 RECOLECCIÓN DE DATOS

Una vez recepcionadas las fichas se procedió a citar a los pacientes para informarles acerca del estudio y solicitar su colaboración, a través de un consentimiento informado (anexo 11.4).

Se diseñaron dos fichas para la obtención de la información requerida:

- Ficha clínica **simple e individual**, donde se consignaban los datos más importantes del paciente como nombre, fecha de nacimiento, dirección, teléfono y diagnóstico clínico. Estas fichas fueron recolectadas mediante una visita a todos los consultorios (anexo 11.3.1).
- Ficha clínica **individual y familiar**, la que fue completada una vez citados los pacientes, donde se consignaba información más detallada, como antecedentes sistémicos, prenatales, perinatales, postnatales y odontológicos, examen clínico, grupos sanguíneos y antecedentes familiares que permitieron confeccionar genealogías (anexo 11.3.2).

En total se recibieron 29 fichas simples completadas por los odontólogos de los consultorios, con probable diagnóstico de amelogénesis imperfecta, los cuales fueron citados a la Escuela de Odontología para corroborar el diagnóstico. A la totalidad de estos pacientes se les realizó un examen clínico. Los datos de la anamnesis fueron consignados en la ficha individual y familiar.

El examen clínico se realizó en un box dental de la Escuela de Odontología, con instrumental de examen y luz artificial. Fue realizado por los mismos examinadores en todos los casos, con la supervisión del profesor guía. Se tomaron fotos intraorales a los pacientes afectados.

A petición de los tesisistas, los pacientes examinados fueron acompañados por al menos dos familiares directos, con el propósito de examinarlos y determinar su serotipo sanguíneo.

La clasificación utilizada para establecer el tipo de amelogénesis imperfecta, fue la propuesta por Witkop y Sauk, considerando solo las características clínicas del defecto, y el criterio de clasificación tomó en cuenta los dientes que se encontraban en mayor cantidad afectados con un fenotipo, debido a que en una misma dentición pueden existir varios fenotipos.

La determinación del grupo sanguíneo fue realizada por el profesor guía, mediante la técnica de seroaglutinación, que permite establecer mediante una reacción antígeno-anticuerpo el polimorfismo sexológico en los sistemas AB0 y Rh. (anexo 11.5)

4.3 ESPECIFICACIÓN DE LAS VARIABLES

Las variables consideradas en este estudio son:

1. Sexo:
 - Masculino
 - Femenino

2. Edad: pacientes entre 2 y 14 años agrupados en 3 categorías
 - entre 2 y 6 años
 - entre 7 y 10 años
 - entre 11 y 14 años

3. Tipo de A.I:
 - Hipoplásica
 - Hipomadura
 - Hipocalcificada
 - Hipoplásica-hipomadura

4. Sistema AB0:
 - Grupo AB (I)
 - Grupo A (II)
 - Grupo B (III)
 - Grupo 0 (IV)

5. Sistema Rh:
 - Positivo
 - Negativo

6. Antecedentes familiares:
 - Si
 - No

7. Otras alteraciones orales:
 - Gingivitis
 - Mordida abierta
 - Policaries
 - Desarmonías dentomaxilares
 - Pérdidas dentarias prematuras

5. RESULTADOS

Según los datos entregados por el Servicio de Salud Valparaíso-San Antonio al 30 de junio del año 2003, el total de niños de 2 a 14 años atendidos en los consultorios pertenecientes a la Corporación Municipal de Valparaíso corresponde a 41.932 pacientes.

De los 29 pacientes con probable diagnóstico de amelogenesis imperfecta, que fueron identificados en los consultorios, solo se confirmó la presencia de la enfermedad en 12 de ellos.

TIPO A.I. \ SEXO	MASCULINO	%	FEMENINO	%	TOTAL	%
Hipoplásica	0	0	1	8.3	1	8.3
Hipomadura	4	33.3	3	25	7	58.3
Hipocalcificada	3	25	0	0	3	25.0
Hipoplásica-Hipomadura	1	8.3	0	0	1	8.3
Total	8	66.7	4	33.3	12	100

Tabla I: Distribución de A.I. según sexo y tipología.

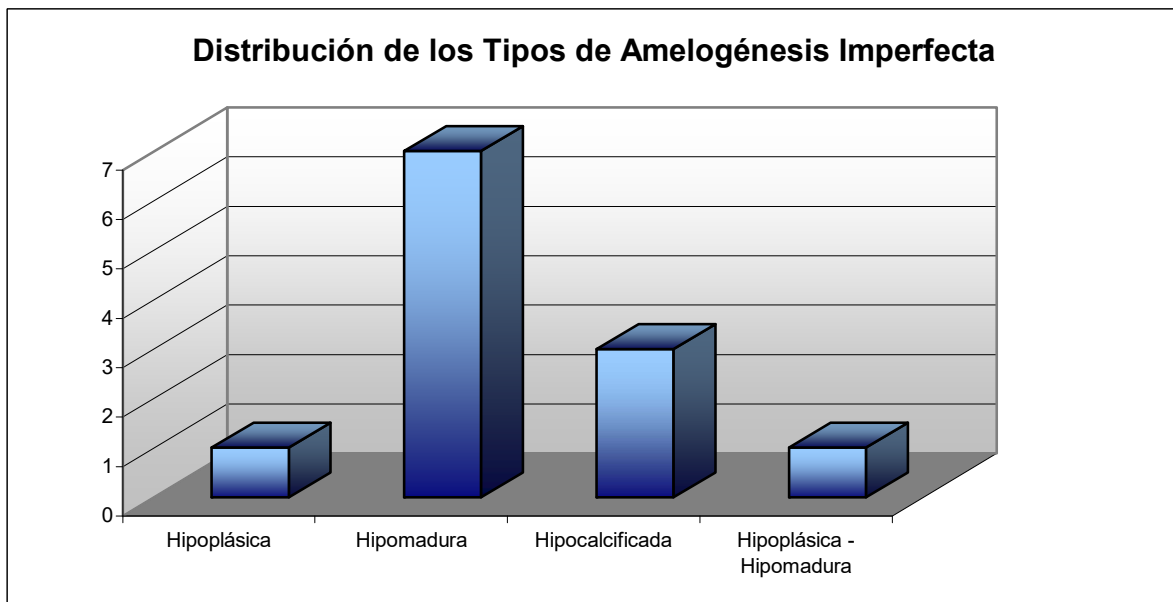


Gráfico 1

Según la información resumida en la tabla I, 8 de los casos encontrados fueron de sexo masculino (67%), los 4 restantes de sexo femenino (33%).

El tipo de amelogénesis imperfecta que se presentó con mayor frecuencia es el hipomaduro con 7 casos (58%), seguido de la hipocalcificada con 3 afectados (25%), finalmente los tipos hipoplásico e hipoplásico-hipomaduro solo se presentaron en 1 de los pacientes examinados (8%).

	SISTEMA AB0	SISTEMA RH
Caso 1	0	positivo
Caso 2	B	positivo
Caso 3	0	positivo
Caso 4	A	positivo
Caso 5	A	positivo
Caso 6	A	positivo
Caso 7	A	positivo
Caso 8	0	positivo
Caso 9	0	positivo
Caso 10	0	positivo
Caso 11	0	positivo
Caso 12	A	positivo

Tabla II: Serotipos sanguíneos

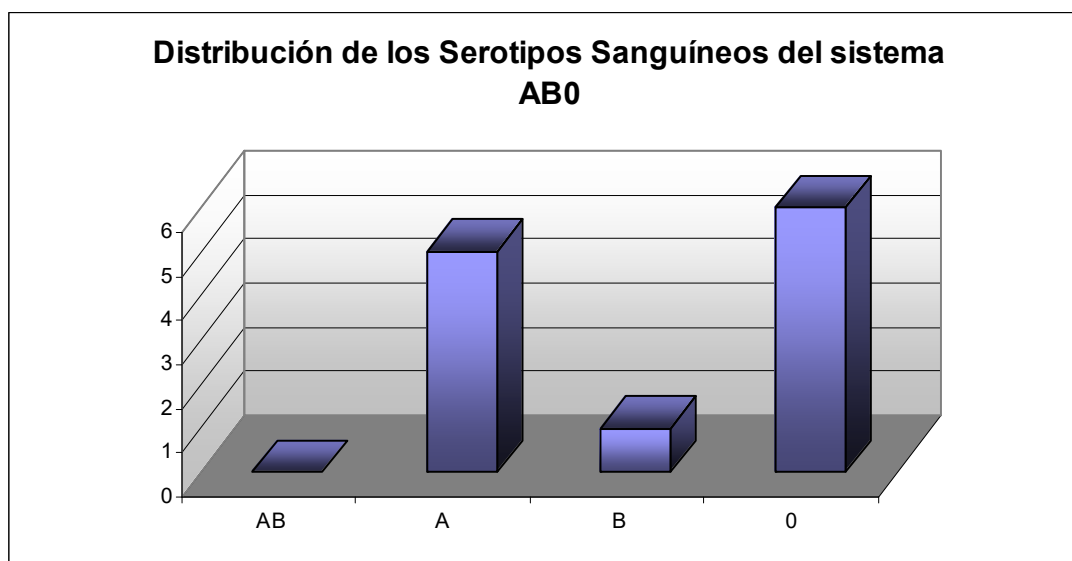


Gráfico 2

En la tabla II se puede observar que 6 pacientes tienen grupo 0 (60%), 5 presentan grupo A (42%), y 1 pertenece al grupo B (8%). No se encontró individuos con grupo AB. Los 12 pacientes son Rh+.

CASOS \ EDAD	2 - 6 años	7 - 10 años	11 - 14 años
Caso 1		9 años	
Caso 2			13 años
Caso 3			14 años
Caso 4			12 años
Caso 5			14 años
Caso 6			12 años
Caso 7		10 años	
Caso 8	6 años		
Caso 9		9 años	
Caso 10			12 años
Caso 11			12 años
Caso 12			14 años
Total	1	3	8

Tabla III: distribución de A.I según rangos de edad

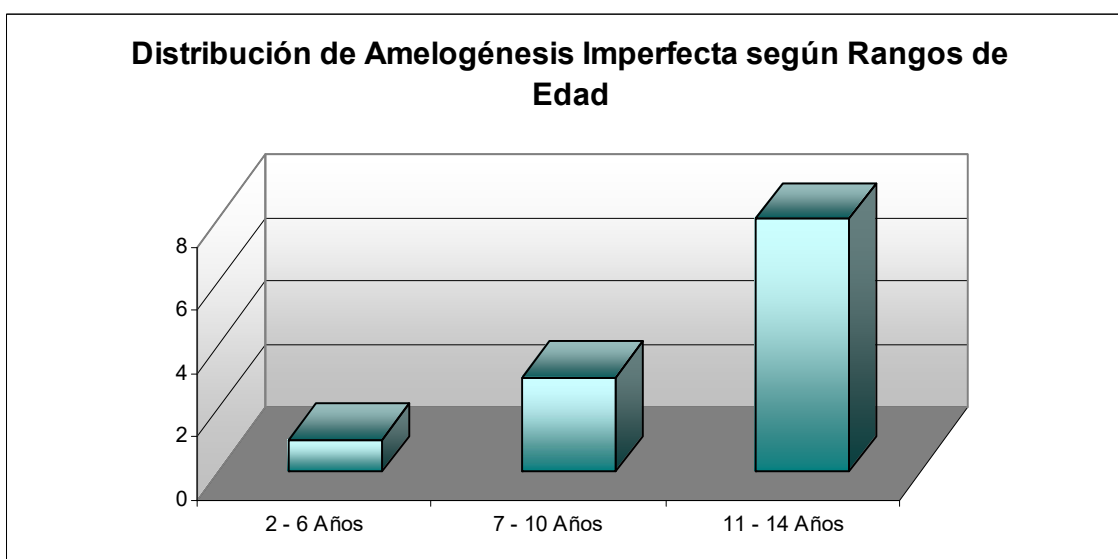


Gráfico 3

En la tabla III se muestra la distribución en edades de los pacientes afectados por la patología. En el rango de edad de entre 2 a 6 años se encuentra 1 caso (8%), en el rango entre 7 a 10 años se ubican 3 individuos (25%), mientras que los restantes 8 afectados se encuentran en el rango de edad de entre 11 a 14 años (64%).

	ANT FAMILIAR	OTRAS ALTERACIONES	TIPO DE HERENCIA
Caso 1	0	Mordida abierta	Autosómica, recesiva
Caso 2	0	Policaries	Autosómica, recesiva
Caso 3	0	Gingivitis, DDM apiñada	Autosómica, recesiva
Caso 4	1	Gingivitis	Ligada a cromosoma X, recesiva
Caso 5	3	Gingivitis, DDM apiñada	Autosómica, dominante
Caso 6	3	Gingivitis, DDM apiñada	Autosómica, dominante
Caso 7	1	DDM espaciada	Ligada a cromosoma X, recesiva
Caso 8	0	Policaries, pérdidas prematuras, gingivitis	Autosómica, recesiva
Caso 9	3	Gingivitis	Autosómica, dominante
Caso 10	3	DDM apiñada	Autosómica, dominante
Caso 11	1	Gingivitis, policaries	Ligada a cromosoma X, recesiva
Caso 12	2	DDM apiñada	Autosómica, recesiva

Tabla IV: Antecedentes familiares de A.I, otras alteraciones orales y tipo de herencia.

En la tabla IV se observan antecedentes familiares, es decir, la cantidad de familiares con amelogénesis imperfecta, la presencia de otras alteraciones bucales y el probable tipo de transmisión genética.

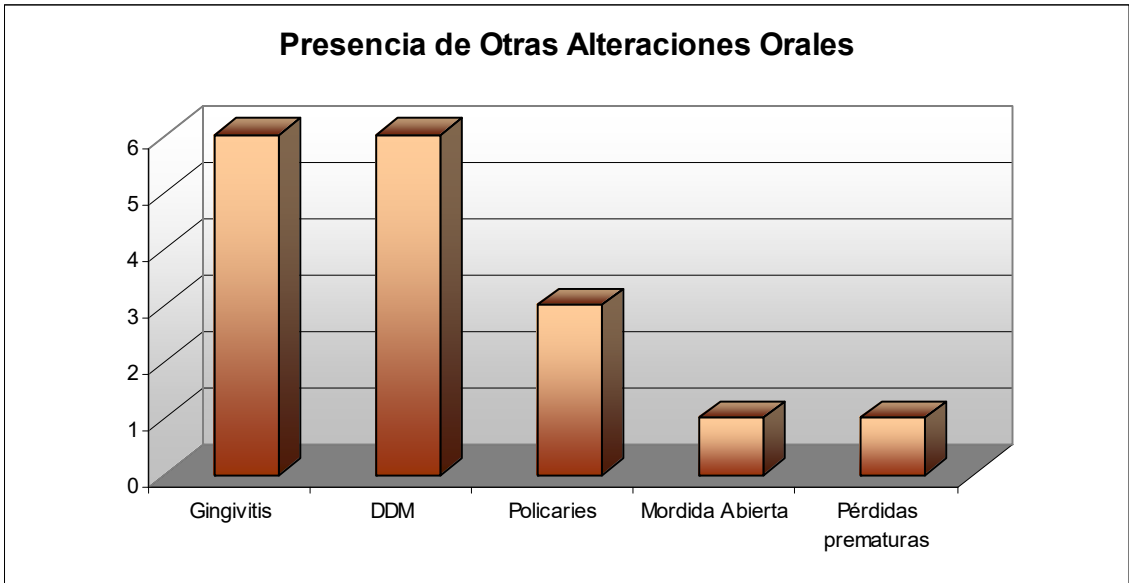


Gráfico 4

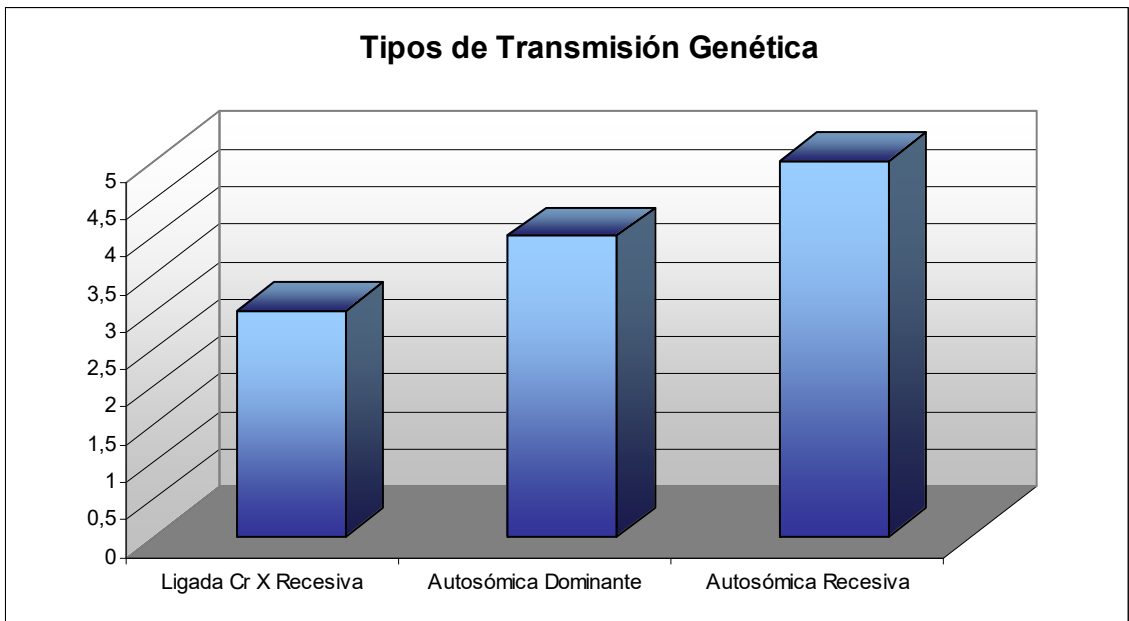


Gráfico 5

PRESENCIA A.i	Con A.I.	Sin A.I.	TOTAL
GENERACION			
1ª Generación	4	30	34
2ª Generación	4	42	46
3ª Generación	13	18	31
TOTALES	21	90	111

Tabla V: presencia de A.I. en las últimas tres generaciones.

La tabla V corresponde al resumen de todas la genealogías que aparecen en el anexo 11.1. Se encontraron 21 pacientes con amelogénesis imperfecta, de los cuales 4 pertenecen a la primera generación, 4 a la segunda generación y 13 a la tercera.

6. DISCUSIÓN

Es necesario aclarar que el estudio presenta algunas limitaciones, por lo que la información no se puede extrapolar al total de la población de Valparaíso. Estas limitaciones tienen su origen en diversos factores, como los que se detallan a continuación:

- El tamaño de la muestra es pequeño.
- Se trata de una muestra intencionada.
- La investigación comprendió un periodo de tiempo de algunos meses, durante los cuales la población total de la muestra no acudió a los consultorios, por lo que no pudo ser examinada.
- La información fue recolectada en forma secundaria por los odontólogos de los consultorios.
- Algunos pacientes ya han sido tratados, por lo tanto, detectar la patología se hace más difícil, si es que no se consideran los antecedentes sistémicos y la anamnesis correspondiente.
- En las fichas de los consultorios generalmente no se consigna A.I., lo que queda a criterio del profesional tratante.

Es importante destacar que en Chile no existen antecedentes de estudios de frecuencia de amelogénesis imperfecta, por lo que nuestros resultados solo son comparables con investigaciones realizadas en otros países.

Considerando el total de la muestra, la frecuencia de amelogénesis imperfecta en la población de Valparaíso de niños entre 2 y 14 años corresponde a 12 casos, lo que da una proporción de 1 : 3.495. Esta proporción está dentro de los parámetros de los otros estudios efectuados anteriormente en distintas partes del mundo.

Nuestros resultados se acercan más al estudio realizado en Suecia por Sundel y Valentin en 1986, donde se determinó una prevalencia de 1 : 4.000. Este estudio incluyó 425.000 niños, y es considerado por Witkop más heterogéneo en comparación a otro estudio efectuado en el mismo país por Bäckman y Holm (1986), los cuales estudiaron pacientes de una localidad de Västerbotten, donde encontraron una prevalencia de 1 : 718 con un grupo humano más aislado y de características más puras y de menor heterogeneidad.

Existen otros estudios como el de Chosack y cols(1979) que determinó una prevalencia de 1 : 8.000 en judíos israelíes.

Con respecto al estudio realizado por Witkop en 1957, donde encontró una prevalencia de 1 : 14.000 en Estados Unidos, la diferencia tan notable la atribuimos a que este investigador descartó pacientes que no tuvieran familiares afectados con la enfermedad. Es importante destacar este punto, por la heterogeneidad genética que presenta la amelogénesis imperfecta, es decir, que existen distintas formas de transmitir el defecto, y por lo tanto, no siempre se encontrarán pacientes con familiares directos afectados.

Nuestro criterio de clasificación se basó en las características clínicas de la amelogénesis imperfecta. Si bien es cierto la mayor parte de los pacientes presenta más de un tipo de la patología en su dentición, fueron clasificados de acuerdo al patrón que presentaba mayor frecuencia. Esto comprueba que en un sólo paciente coexisten diversos fenotipos, y que algunos pueden verse enmascarados por otros.

Al examen clínico el tipo de amelogénesis imperfecta que encontramos con mayor frecuencia corresponde al hipomaduro, a diferencia de los estudios de Chosack y cols (1979), Bäckman y Holm (1986), y Sundel y Valentin (1986), donde el tipo más frecuente fue el hipoplásico, y también difiere de Witkop que estableció como más frecuente el tipo hipocalcificado.

En relación a los serotipos sanguíneos, en el sistema ABO el grupo que aparece con mayor frecuencia es el 0 (IV), con 6 casos, que corresponden al 50% de los afectados, este valor es semejante al descrito por Pinto y Figueroa (1967), en un estudio realizado en Valparaíso, en el que encontraron un 53,5% para este grupo. El segundo grupo sanguíneo más frecuente fue el A (II), que corresponde a un 42%, lo que representa un porcentaje más alto con respecto a la población total. Aunque estos datos no son extrapolables al resto de la población, podrían indicar una tendencia a que exista alguna relación entre los individuos con ascendencia caucásica y la amelogénesis imperfecta. Como tercera frecuencia se encontró el grupo B (III), con un 8%, lo que es similar a los datos registrados en la bibliografía. No se encontró pacientes con grupo AB (I), esto lo atribuimos a que la muestra es pequeña y no representativa del total de la población; sin embargo, pueden marcar una tendencia en los individuos estudiados.

Con respecto al sistema Rh, consignamos que todos los pacientes identificados pertenecen al grupo Rh+, lo que puede deberse a que la muestra es intencionada, ya que en la población chilena el grupo Rh - corresponde a un 8% de la población.

A partir de las genealogías de los pacientes se puede inferir que la amelogénesis imperfecta se transmitió probablemente en forma autosómica recesiva en 5 de los 12 casos estudiados, en forma autosómica dominante en 4 casos, ligada al cromosoma X recesiva en tres de los casos, existiendo diversas formas de transmitir la patología a las sucesivas generaciones.

Referente a la genealogía del caso 12 es necesario destacar que existen antecedentes de un primo del paciente afectado, el que no pudo ser examinado ni considerado en el estudio por motivos geográficos. Debido a esto, en la tabla III el total de pacientes afectados en la tercera generación es de 13.

7. CONCLUSIONES

La frecuencia de amelogenesis imperfecta en una muestra de la población de Valparaíso de entre dos y catorce años, corresponde a doce casos encontrados durante el tiempo que duró la investigación. De estos doce casos, ocho son de sexo masculino y cuatro de sexo femenino.

El tipo de amelogenesis imperfecta que se presenta con mayor frecuencia es el hipomaduro, encontrándose en siete de los casos.

La mayor parte de los individuos estudiados presenta grupo sanguíneo O, siguiendo en frecuencia el grupo A, lo que puede indicar una relación entre los individuos con ascendencia caucásica y la amelogenesis imperfecta.

Ocho de los pacientes identificados presentan al menos un familiar con antecedentes de amelogenesis imperfecta.

En todos los casos encontrados se observa alguna otra patología oral, como gingivitis, desarmonías dentomaxilares, policaries, mordida abierta anterior, taurodontismo y pérdida dentaria prematura.

En cuanto a la forma de transmisión de la enfermedad se puede proponer que la más frecuente es la autosómica recesiva.

8. SUGERENCIAS

En nuestro país no existen estudios sobre la prevalencia de amelogénesis imperfecta, por lo que sería interesante la realización de futuras investigaciones en una muestra de mayor tamaño y aleatoria, que sea representativa de la realidad local; efectuadas en un periodo de tiempo más prolongado.

Es necesario que los odontólogos manejen mayor información referente a las patologías de carácter hereditario, y otorgar más tiempo a la anamnesis del paciente y sus antecedentes familiares, para así pesquisar los casos en forma oportuna y prestar el tratamiento adecuado.

La clasificación de la amelogénesis imperfecta es difícil debido a la gran heterogeneidad clínica, y algunas veces fenotipos recubiertos. Actualmente, las líneas de investigación están orientadas a la identificación de los defectos genéticos, lo que mejorará considerablemente la calidad de los diagnósticos, y eso permitirá un nuevo tipo de clasificación de este desorden hereditario. También contribuirá al conocimiento de la normal formación del esmalte y será de vital importancia para el cuidado y la promoción de la salud oral.

Es importante realizar un diagnóstico diferencial con otras patologías que alteran el esmalte dentario, ya sean de carácter ambiental o hereditario, con el fin de entregar información más detallada a los pacientes afectados y actuar de manera preventiva.

La enfermedad frecuentemente se encuentra asociada con otras alteraciones bucales, que no siempre son tratables por los odontólogos generales, sino que requieren de la participación de un equipo multidisciplinario. Esto no se logra en los Consultorios de Atención Primaria, donde acude la mayor parte de la población, que no cuenta con los medios económicos para realizar el tratamiento más adecuado. Sería importante destinar recursos y crear programas de atención especializada, enfocados principalmente a la población infantil.

9. RESUMEN

La presente investigación tuvo como objetivo detectar pacientes con amelogénesis imperfecta en una población de Valparaíso, para determinar la frecuencia y la distribución de esta patología en dicha población, así como establecer la relación entre esta alteración y un componente genético.

Se escogió una muestra constituida por los pacientes de entre dos y catorce años, que se atienden en los consultorios municipalizados de Valparaíso.

Los datos de los pacientes fueron recolectados en forma secundaria por los odontólogos que trabajan en dichos centros de salud, y la información fue consignada por medio de una ficha clínica individual y familiar. Se identificaron 29 pacientes con probable diagnóstico de amelogénesis imperfecta. Después de un examen clínico completo y una acuciosa anamnesis, solo se confirmó el diagnóstico en doce de ellos.

Considerando que el total de la muestra es de 41.932 personas, se estableció una frecuencia de 1 : 3.495.

La frecuencia de la enfermedad es mayor en hombres que en mujeres.

El tipo de amelogénesis imperfecta más encontrado fue el hipomadura.

El serotipo sanguíneo más frecuente fue el 0 Rh +.

La mayor parte de los pacientes tienen familiares que también presentan el defecto.

Existe una heterogeneidad genética en la transmisión de la enfermedad, lo que queda demostrado mediante las genealogías realizadas a cada paciente.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Abramovich A. (1999): "Amelogénesis". Histología y embriología dentaria. Editorial Panamericana: 99 - 114.

Collier PM, Sauk JJ, Rosenbloom SJ, Yuan ZA, Gibson CW. (1997): "An amelogenin gene defect associated with human X-linked amelogenesis imperfecta". Arch Oral Biol. Mar; 42(3):235-242.

Greene S.R., Yuan Z.A., Wright J.T., Amjard W., Abrams W.R., Buchanan J.A., Trachtenberg D.I., Gibson C.W. (2002): "A new frameshift mutation encoding a truncated amelogenin leads to X-linked Amelogenesis imperfecta". Arch Oral Biol 47: 211-217.

Hart S., Hart T., Gibson C., Wright J. (2000). Mutational analysis of X-linked amelogenesis imperfecta in multiple families. Arch Oral Biol 45: 79-86.

Hart PS, Hart TC, Simmer JP, Wright JT. (2002): "Amelogenesis imperfecta phenotype-genotype correlations with two amelogenin gene mutations". Arch Oral Biol. Apr; 47(4): 261-265.

Karrman C, Backman B, Holmgren G, Forsman K. (1996): "Genetic heterogeneity of autosomal dominant amelogenesis imperfecta demonstrated by its exclusion from the AIH2 region on human chromosome 4Q". Arch Oral Biol. Aug-Sep; 41(8-9): 893-900.

Lagerström M, Dahl N, Nakahori Y., Nakagome Y., Bäckman B., Landegren U., Petterson U., (1991): "A deletion in amelogenin gene (AMG) causes X-linked Amelogenesis imperfecta (AIH1)". Genomics 10: 971-975.

Lagerström-Fermér M. and Landegren U. (1995): "Understanding enamel formation from mutations causing X-linked Amelogenesis Imperfecta". Connective tissue research 32: 241-246.

Lench N.J. and Winter G.B. (1995): "Characterisation of molecular defects in X-linked Amelogenesis imperfecta". Hum Mut 5: 251-259.

Pinto - Cisternas J. y Figueroa H (1967): "Estructura genética de la población de Valparaíso, comportamiento y relaciones de algunas variables socioeconómicas, étnicas, genéticas y dentales". *Biológica* 41: 11 – 34

Pulgar Encinas R, García-Espona I, Navajas Rodríguez de Mondelo JM. (2001): "Amelogenesis imperfecta: diagnosis and resolution of a case with hipoplasia and hypocalcification of enamel, dental agenesis, and skeletal open bite". *Quintessence Int. Mar*; 32(3): 183-189.

Sekiguchi H, Tanakamaru H, Minaguchi K, Machida Y, Yakushiji M (2001): "A case of amelogenesis imperfecta of deciduous and all permanent teeth". *Bull Tokyo Dent Coll. Feb*; 42(1): 45-50.

Shafer W.G., Hine M., Levy B., Tomich C. (1986): "Trastornos del desarrollo de las estructuras bucales y parabucales"; *Tratado de Patología bucal*. México D.F. Editorial Interamericana, pp 51-57.

Witkop C.J.Jr. (1989): "Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification". *J Oral Pat* 17: 547-553.

Wright JT , Hall KI, Yamauche M (1997): "The enamel proteins in human amelogenesis imperfecta". *Arch Oral Biol. Feb*; 42(2): 149-159.

<http://www.oralpath.org/amelogenesis.htm>.

<http://www.elodontólogo.com/content/articulos.html>

<http://www.usc.edu/hsc/dental/ccmb/>

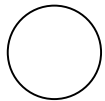
<http://www.Odontologíaonline.com>. Alarcón A.L., Bastias V.C., Campos B.I., Carrasco R.A., Carreño D.O. (2002): "Descripción de mutaciones en AMGX relacionadas con Amelogenesis Imperfecta".

11. ANEXOS

11.1 GENEALOGIAS

11.1.1 Simbología

A.I = Amelogénesis Imperfecta



Sexo Femenino



Sexo Masculino



A. I. Hipoplásica



A. I. Hipo calcificada



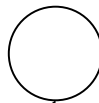
A.I. Hipo madura



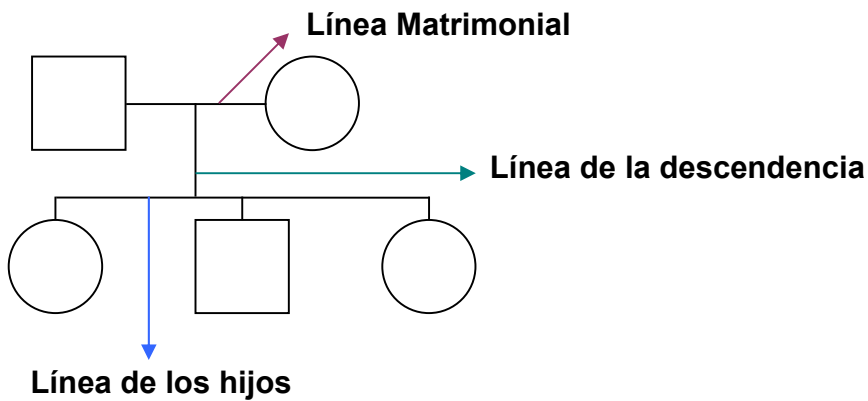
A.I. Hipoplásica-Hipomadura



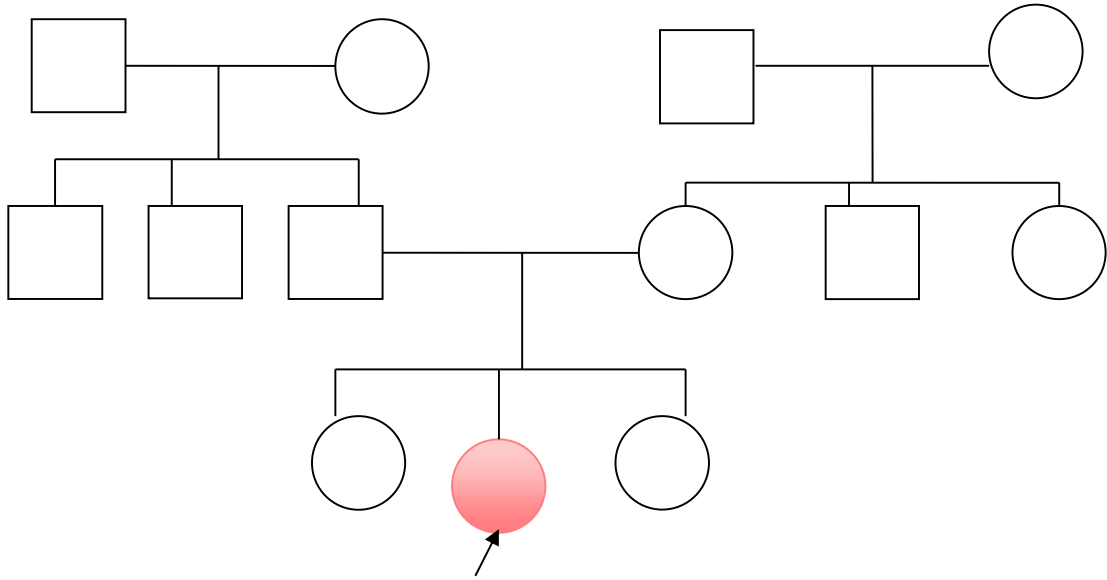
Paciente no examinado con A.I.



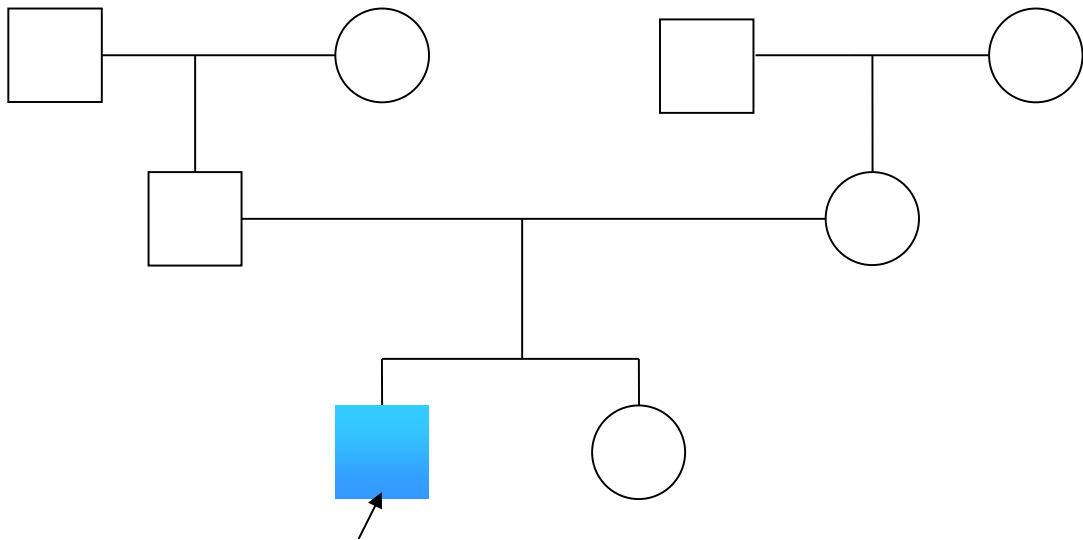
Individuo Propósito



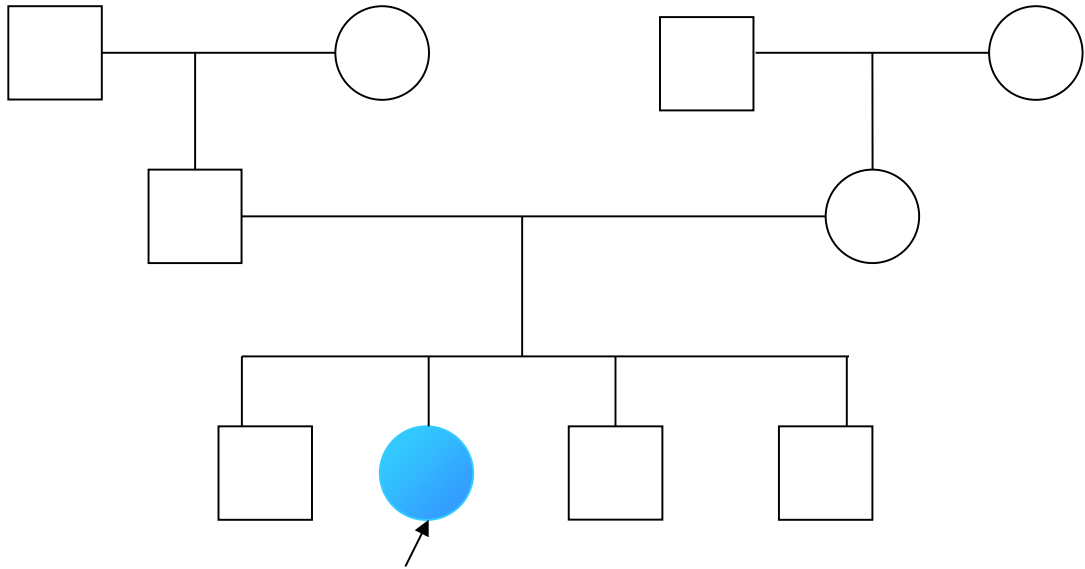
Caso 1: autosómica, recesiva



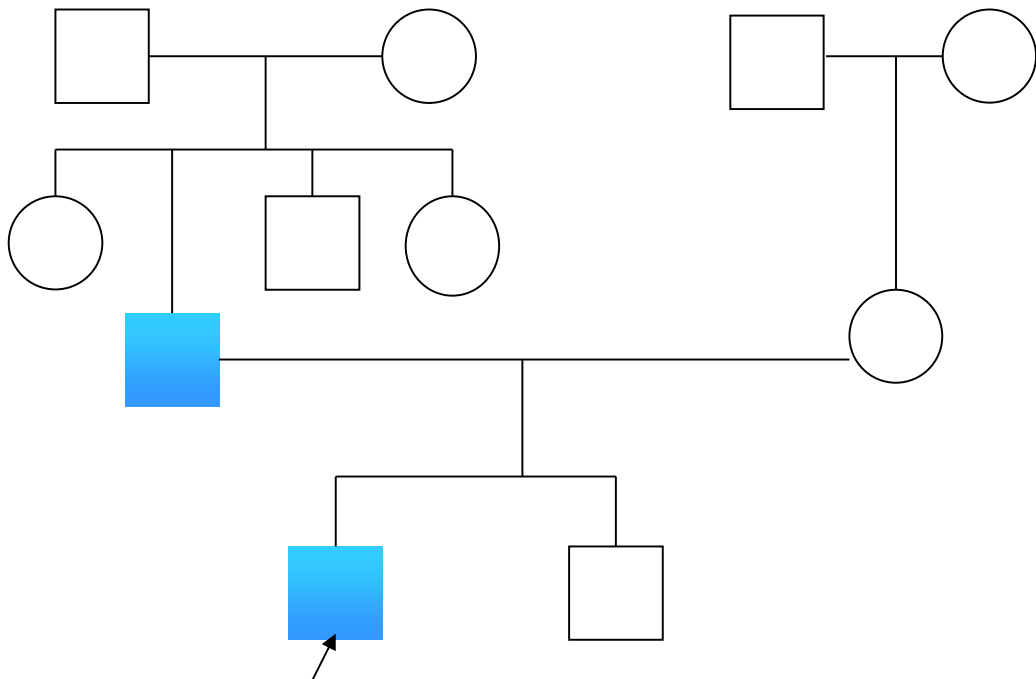
Caso 2: autosómica, recesiva



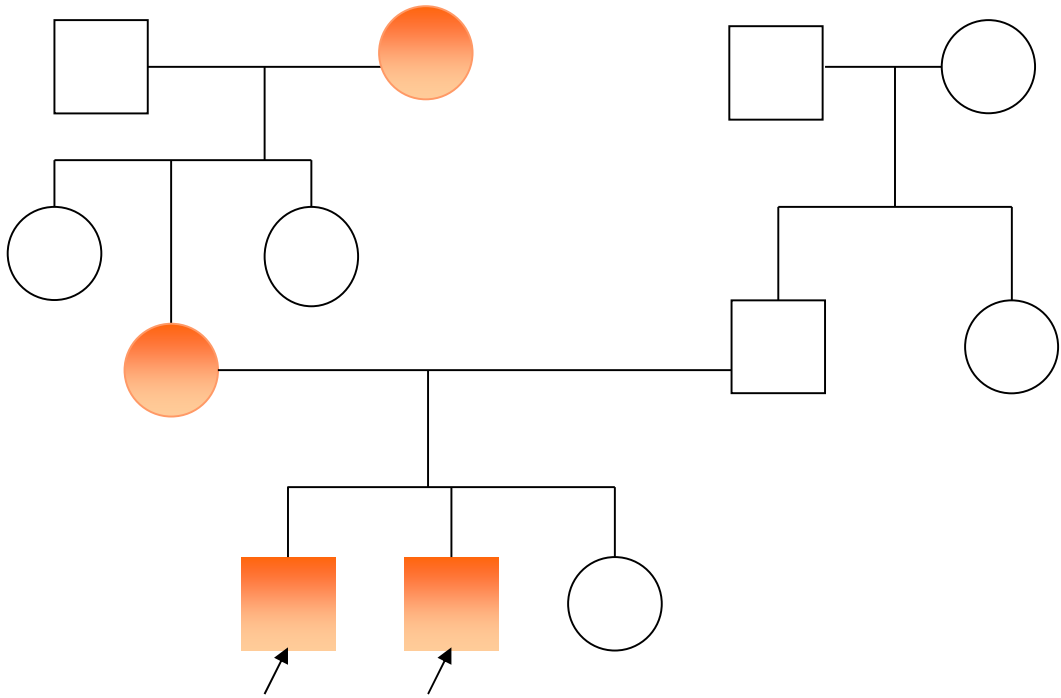
Caso 3: autosómica, recesiva



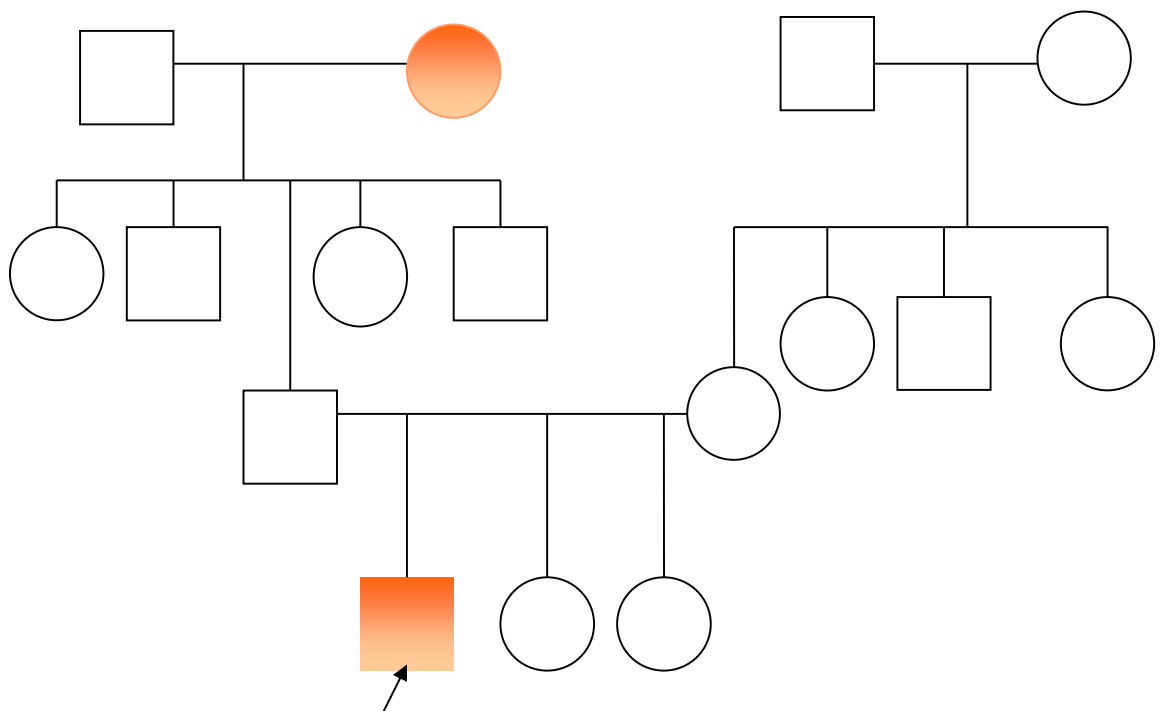
Caso 4: ligada al cromosoma X, recesiva



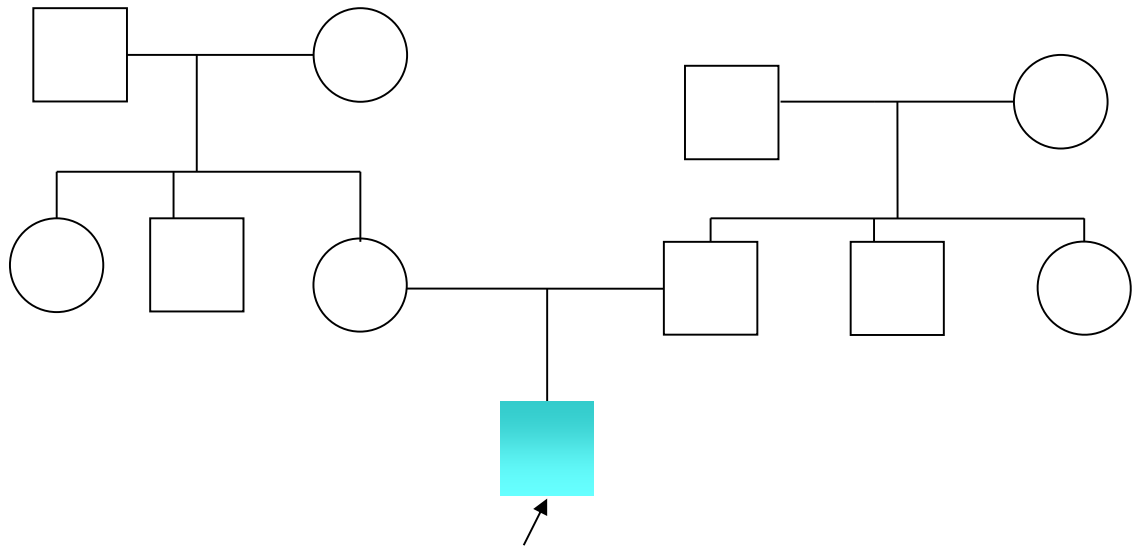
Casos 5 y 6: autosómica, dominante



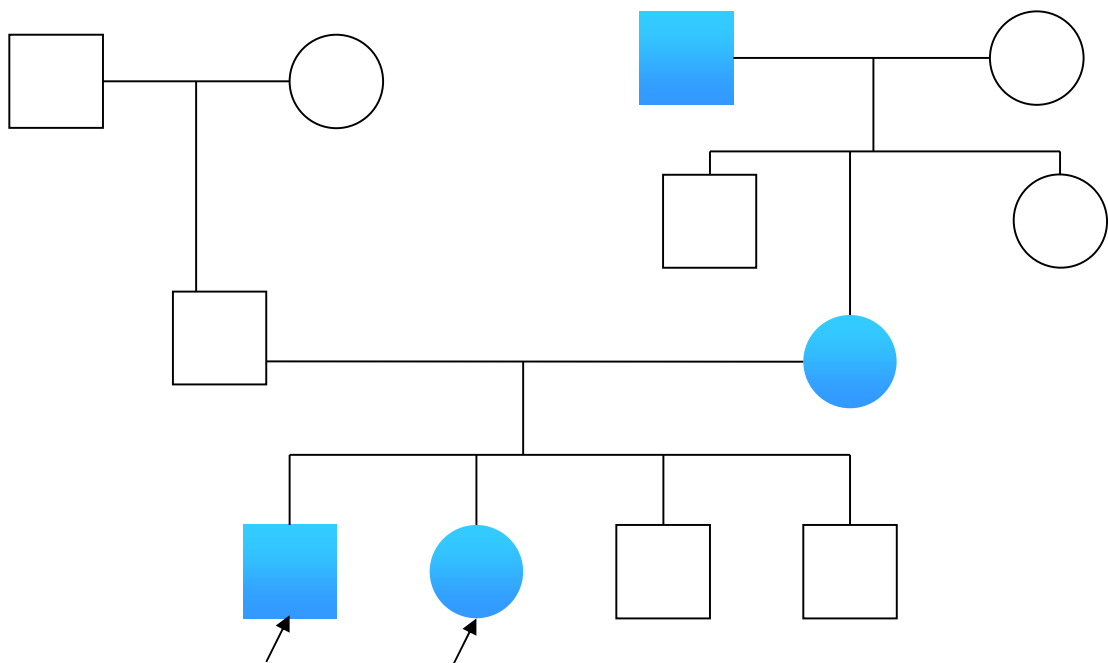
Caso 7: ligada a cromosoma X, recesiva



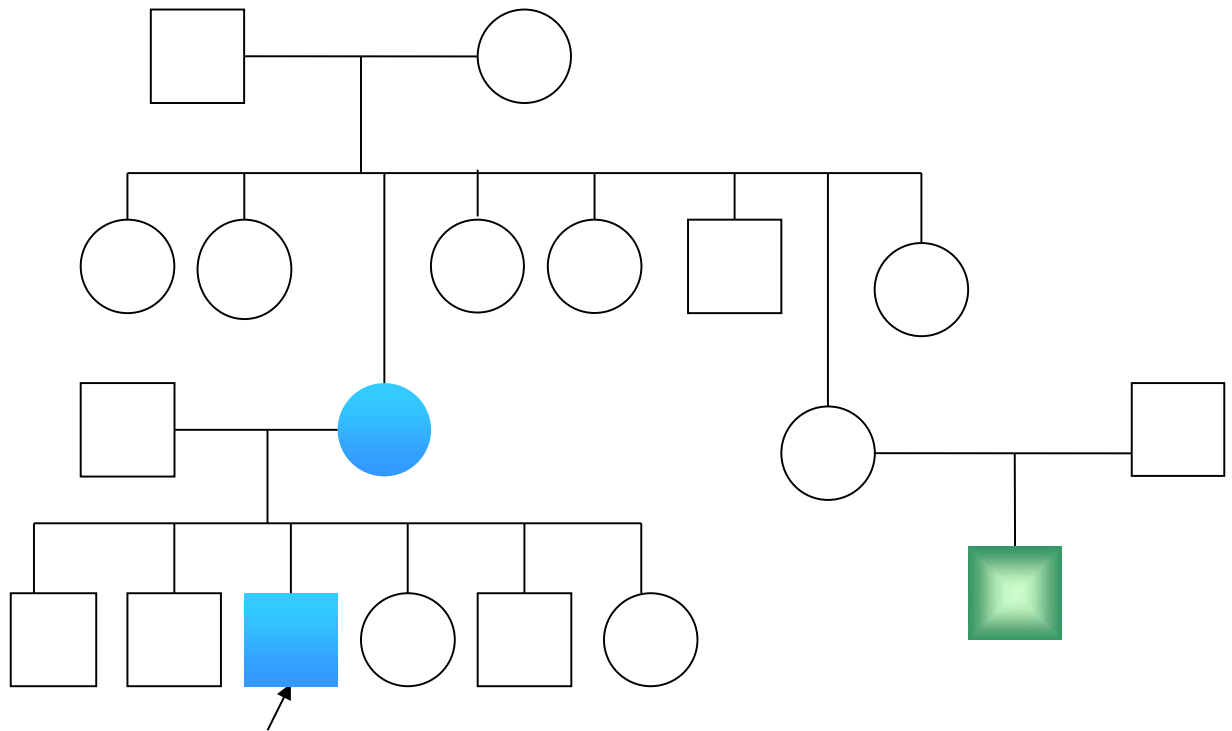
Caso 8: autosómica, recesiva



Casos 9 y 10: autosómica, dominante



Caso 12: autosómica, recesiva



11.2 TRIPTICO

AMELOGÉNESIS IMPERFECTA

Es un grupo de síndromes hereditarios, clínicamente heterogéneos que afectan el esmalte en dentición definitiva y temporal. Clínicamente se puede clasificar en tres grupos (Witkop y Sauk):

Hipoplásico: esmalte delgado, pero correctamente mineralizado. Surcos o ranuras horizontales y de forma áspera, pudiendo existir socavados.

Hipomadura: esmalte delgado e insuficiente mineralización, espesor normal y esmalte manchado blanco opaco a café amarillento y/o naranja.

Hipocalificada: deficiente mineralización del esmalte más severa que la hipomadura, llegando a ser el esmalte tan delgado que se podría perder prontamente después de la erupción dentaria.

Los defectos pueden afectar solo a una pequeña área de la superficie del esmalte o, por el contrario, a todo el espesor del mismo. De forma similar la alteración puede ser localizada afectando a uno o dos dientes o generalizada afectando a muchos dientes o incluso a toda la dentición. Los defectos pueden ser, además, simétricos o asimétricos respecto de la línea media de dentición.

La amelogenesis imperfecta ha sido asociada con dientes incluidos y anomalías en la erupción dentaria, agencias, mordida abierta anterior, calcificaciones pulpares, displasias dentinarias, reabsorción de corona y raíz, hipercementosis, malformaciones de la raíz, y taurodontismo.

La amelogenesis imperfecta compromete seriamente los dientes, ya que los daña y los hace susceptibles a la caries. Su prevalencia en la población de Estados Unidos es de 1/14.000 (Witkop)

CASOS CLINICOS



AMELOGENESIS IMPERFECTA

FACULTAD DE ODONTOLOGIA
ESCUELA DE ODONTOLOGIA
2003

11.3 FICHAS

11.3.1 FICHA SIMPLE E INDIVIDUAL

PROYECTO DE TESIS “AMELOGENESIS IMPERFECTA”

Ficha Clínica

Nombre:.....Sexo.....

Fecha de nacimiento:

Dirección:.....

.....

Teléfono:

Diagnostico clínico:

Fecha:

11.3.2 FICHA INDIVIDUAL Y FAMILIAR

FICHA CLINICA

Fecha de examen: N° de ficha:

Nombre Institución:

IDENTIFICACIÓN

Nombre:.....Madre.....

Sexo: Fecha de nacimiento: Edad:

Lugar de nacimiento:

Dirección:

Teléfono:

ANAMNESIS

Antecedentes sistémicos, prenatales, perinatales y postnatales.....

.....

Antecedentes odontológicos.....

.....

EXAMEN CLINICO

ATM.....

Tejidos blandos.....

Oclusión.....

Grupo sanguíneo:

Tipo de A.I

Observaciones.....

.....

Examen dentario

1.7.....	2.7.....
1.6.....	2.6.....
1.5 -5.5.....	2.5-6.5
1.4 -5.4.....	2.4-6.4.....
1.3-5.3.....	2.3-6.3.....
1.2-5.2.....	2.2-6.2.....
1.1-5.1.....	2.1-6.1.....
4.7.....	3.7.....
4.6.....	3.6.....
4.5 -8.5.....	3.5-7.5.....
4.4 -8.4.....	3.4-7.4.....
4.3-8.3.....	3.3-7.3.....
4.2-8.2.....	3.2-7.2.....
4.1- 8.1.....	3.1-7.1.....

Observaciones

.....

.....

.....

ANTECEDENTES FAMILIARES

Presencia de A.I

MADRE **Si** **No**

Nombre..... Edad..... Lugar de nacimiento.....

Escolaridad.....

PADRE Si No

Nombre..... Edad..... Lugar de nacimiento.....
Escolaridad.....

HERMANOS Si No

Nombre..... Edad..... Sexo..... Lugar de nacimiento.....

HERMANOS Si No

Nombre..... Edad..... Sexo..... Lugar de nacimiento.....

HERMANOS Si No

Nombre..... Edad..... Sexo..... Lugar de nacimiento.....

ABUELA MATERNA Si No

Nombre..... Edad..... Lugar de nacimiento.....
Escolaridad.....

ABUELO MATERNO Si No

Nombre..... Edad..... Lugar de nacimiento.....
Escolaridad.....

ABUELA PATERNA Si No

Nombre..... Edad..... Lugar de nacimiento.....
Escolaridad.....

ABUELO PATERNO Si No

Nombre..... Edad..... Lugar de nacimiento.....
Escolaridad.....

PARIENTES Si No Parentesco.....

Nombre..... Sexo..... Edad..... Lugar de nacimiento.....

11.4 CONSENTIMIENTO INFORMADO

FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO DE PACIENTES EXAMINADOS

Estimado paciente o familiar de paciente:

El estudio en el cual pedimos su colaboración, tiene por objeto conocer la prevalencia de la Amelogénesis Imperfecta en la población de Valparaíso.

Para desarrollarlo, necesitamos examinarlo, tomar una muestra de sangre, y que nos permita tomar fotografías intra orales.

Debemos dejar en claro que el presente seminario de tesis no puede ofrecer directamente una terapéutica que alivie esta patología, sin embargo, el conocimiento de esta ayudará a pesquisar nuevos casos de Amelogénesis Imperfecta en la población de Valparaíso, permitiendo manejar de mejor manera las consecuencias de la misma.

Yo,, he leído y entendido la información aquí entregada, y consiento en que me(le) sean efectuados los análisis anteriormente señalados.

.....
firma

Valparaíso, de de 2003.

11.5 POBLACIÓN ESTIMADA POR CONSULTORIOS MUNICIPALES AL 30 DE JUNIO DE 2003

	Infantil				Adolescente		
	Total	Total	2 - 5 años	6 - 9 años	Total	10 - 14 años	15 - 19 años
Consultorios							
Padre Damián	2357	1107	556	551	1250	645	605
Barón	6905	3357	1499	1858	3548	1831	1717
Las Cañas	2315	1094	574	520	1221	629	592
Esperanza	3029	1497	568	929	1532	790	742
Mena	6201	2982	1429	1553	3219	1661	1558
Placeres	5810	2798	1475	1323	3012	1554	1458
Placilla	2531	1184	650	534	1347	694	653
Puertas Negras	2998	1397	844	553	1601	825	776
Laguna Verde	463	216	87	129	247	128	119
Quebrada Verde	9729	4675	2302	2373	5054	2608	2446
Reina Isabel	7005	3370	1830	1540	3635	1879	1756
Rodelillo	4130	1937	1086	851	2193	1132	1061
Cordillera	2609	1230	683	547	1379	712	667
Subtotal	56082	26844	13583	13261	29238	15088	14150

11.6 FOTOGRAFÍAS DE LOS CASOS CLÍNICOS

11.6.1 CASO 1





11.6.2 CASO 2



11.6.3 CASO 3



11.6.4 CASO 4



11.6.5 CASO 5



11.6.6 CASO 6



11.6.7 CASO 7



11.6.8 CASO 8



11.6.9 CASO 9



11.6.10 CASO 10



DETERMINACIÓN DE SEROTIPOS SANGUÍNEOS





