

## EJEMPLOS DE CASOS

### CASO 1 >

Soy un niño de 11 años que tiene sus dientes amarillos, pequeños, muy separados y cuando como cosas heladas, calientes, dulces y ácidas los dientes me duelen mucho.... En el colegio mis compañeros me hacen bromas y mis compañeras no me "pescan", siempre se arrancan de mí, porque dicen que les da "cosa" mirarme los dientes cuando hablan conmigo.



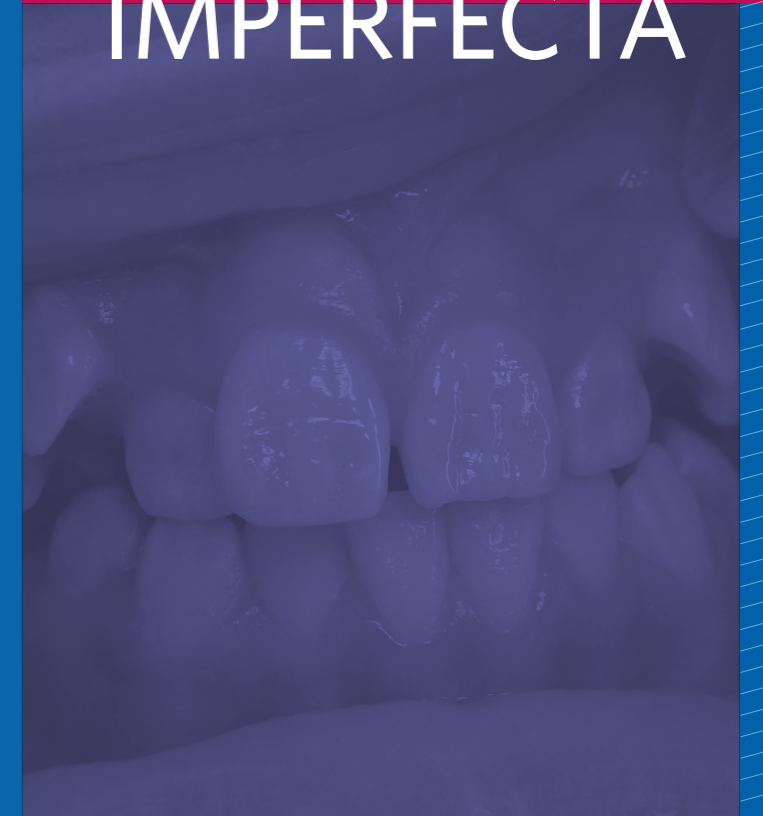
### CASO 2 >

Soy una adolescente de 17 años, estoy en 4º medio muy pronta a salir del colegio y entrar a la Universidad. No he pololeado nunca... Los chicos de mi edad no se acercan a mí y me cuesta mucho tener amistades verdaderas... Tengo los dientes de un color amarillo-café, mucho dolor dental y casi nunca sonrío cuando hay mucha gente, porque me da vergüenza que me vean los dientes... A veces quisiera no haber nacido...



### CASO 3 >

Soy una mujer de 45 años, casada, que tiene tres hijos varones y dos hijas mujeres.... Desde pequeña observé que casi todos mis dientes tenían hoyitos pequeños, casi imperceptibles y cuando me pasaba la lengua por ellos sentía que eran ásperos, pero nunca me importó porque casi no se notaba. Todos mis hijos varones tienen dientes pequeños, separados, de color amarillo café y de textura muy rugosa. Una de mis hijas tiene dientes normales y la otra los tiene como yo. Me di cuenta muy tarde que yo tenía un defecto hereditario del esmalte, que le transmití a mis hijos.





## 1.- ¿Qué son las Amelogenesis Imperfecta (AI)?

Las Amelogenesis Imperfecta son un grupo de enfermedades que afectan la capa más externa de los dientes, llamada esmalte (ver Figura 1). Estas condiciones afectan al esmalte alterando su organización y composición química y pueden afectar a los dientes de leche, a los dientes definitivos o a ambos tipos de dientes. Los casos leves de AI pueden presentar solamente manchas blancas opacas en los dientes. En los casos más severos las personas pueden tener un esmalte dentario que se desgasta con facilidad lo que dificulta la masticación y pueden sentir dolor con cambios de temperatura mínimos o alimentos muy dulces o ácidos en ausencia de caries.

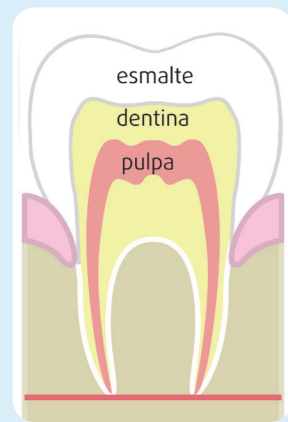


Figura 1.-

Esquema general de un diente molar permanente normal, mostrando los diferentes tejidos duros y blandos que lo componen. La primera capa que recubre el diente corresponde al esmalte.

Figura 2.-  
Apariencia de un diente molar permanente afectado por Amelogenesis imperfecta Hipoplásica. Se observa un esmalte más delgado y con superficie irregular.

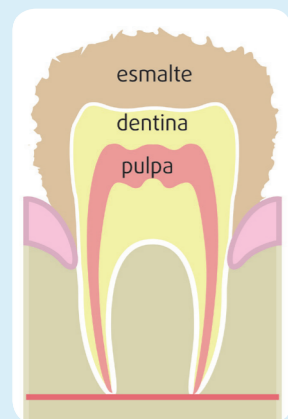
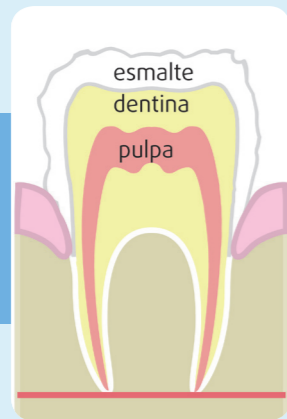


Figura 1.-

Apariencia de un diente molar permanente afectado por Amelogenesis imperfecta Hipocalcificada. Se observa un esmalte de color pardo anaranjado, con superficie rugosa. Generalmente es un esmalte más blando que se desgasta con la masticación.

## 2.- ¿En las AI, están afectados sólo los dientes o pueden estar involucradas otras partes del cuerpo?

En la mayoría de los casos, la única parte del cuerpo afectada por amelogenesis imperfecta es el esmalte dental de casi todos los dientes. Sin embargo, a veces estas enfermedades se acompañan de defectos en otras partes del cuerpo, como por ejemplo los riñones, la piel, las uñas, los ojos, etc.

## 3.-¿Cómo se producen?

Considerando que los seres humanos tenemos dos denticiones (la de leche o decidua y la permanente o definitiva), es importante saber que los dientes se forman dentro de los huesos maxilares durante el desarrollo de la persona y este desarrollo dura varios años. Normalmente, el esmalte se sintetiza en dos etapas; en la etapa llamada secretora se produce una matriz de esmalte poco calcificada y se adquiere la forma externa del diente y en la etapa de maduración esta matriz de esmalte aumenta su calcificación y se convierte en el tejido más duro del cuerpo humano. Cuando ocurren fallas en la etapa secretora el esmalte puede ser hipoplásico (de menor grosor que lo normal) y cuando los defectos ocurren en la etapa de maduración se puede formar esmalte hipomineralizado, que presenta menor dureza.

## 4.- ¿Cuántos tipos de AI existen?

Existen dos tipos principales de AI: las hipoplásicas y las hipomineralizadas. Las AI hipoplásicas presentan esmalte de menor grosor, el que puede ser homogéneo, con depresiones en bandas o con fositas. Las AI hipomineralizadas (que incluye los tipos hipocalcificadas e hipomaduras) presentan alteraciones de la calidad del esmalte con esmalte de color blanco muy opaco, amarillo o marrón y una dureza disminuida que en algunos casos se desgasta con la masticación en poco tiempo. Sin embargo, cuando se toman en cuenta rasgos específicos del esmalte, como localización y distribución del defecto, textura del esmalte y patrón de herencia, se obtiene una clasificación que tiene 15 subtipos diferentes de AI, lo cual dificulta extremadamente el diagnóstico clínico de estas anomalías.

## 5.- ¿Es de origen genético?

Sí, las AI son un grupo de anomalías de origen genético y por lo tanto se transmiten de padres a hijos. Como es una anomalía clínica y genéticamente heterogénea, existen varios genes involucrados y se han observado diversos patrones de herencia: ligados al cromosoma X y autosómicos recesivos y dominantes. Tanto en casos de AI aisladas como en casos asociados a síndromes, es importante estudiar el patrón de herencia y los genes afectados para una mejor prevención y tratamiento de la dentadura en el grupo familiar.

## 6.- ¿Cuántos genes están involucrados?

En la actualidad, se conocen 13 genes implicados en AI aisladas o no asociadas a otros síndromes. Estos genes participan en la formación del esmalte y son los responsables de que el esmalte tenga una determinada forma y dureza. Se conoce el rol de solo algunos de estos genes en la formación del esmalte, y un mejor conocimiento de su función, permitirá a futuro mejorar los tratamientos dentales que hoy existen.

## 7.- ¿Juega algún papel el ambiente?

En general los desórdenes bucodentales tienen una base genética, ambiental o multifactorial, existiendo abundantes trabajos científicos que apoyan la existencia de una fuerte etiología genética para algunas enfermedades bucodentales como las AI. Adicionalmente, hay evidencia que demuestra que factores ambientales como la dioxina, el flúor o infecciones en la zona en que se está formando el diente dentro del hueso inducen defectos del esmalte. También se conoce que disturbios durante el embarazo, como fiebres o enfermedades de la madre, sufrimiento fetal, e incluso enfermedades en el niño ya nacido, pueden afectar al esmalte.

## 8.- ¿Se pueden prevenir las AI?

No se puede evitar la aparición de la enfermedad en una familia afectada y esto dependerá del tipo de herencia en cada caso. Sin embargo, conociendo el tipo de AI se puede manejar con mayor y mejores herramientas clínicas (nuevos materiales y técnicas) el cuidado de la dentadura afectada y prevenir el daño por caries u otras condiciones como maloclusiones (alteraciones de la mordida), gingivitis y periodontitis (inflamaciones de las encías). Así, en los hijos de padres afectados se pueden prevenir varias complicaciones si se conocen bien las alteraciones dentarias que presentan sus padres.

## 9.- ¿Como podemos saber si lo que la persona tiene es AI?

Para estar seguros de que una persona se encuentra afectada con AI es muy importante hacer una buena historia clínica, descartando alteraciones ambientales durante el proceso de formación de los dientes, construir la genealogía de la familia y examinar clínicamente a la mayor cantidad de familiares posible.

## 10.- ¿Se puede confundir con otras anomalías del diente?

Sí, las AI se pueden confundir con fluorosis (alteraciones dentarias por niveles excesivamente altos de flúor), con tinciones por tetraciclina (un tipo de antibiótico), con caries y con otros tipos de enfermedades hereditarias que pueden afectar otras partes del diente como la dentina, enfermedades que afectan los huesos, etc.

## 11.- ¿Cómo se tratan las AI?

En los casos más leves el esmalte presenta coloraciones blanco opacas que no constituyen un gran problema estético y funcional. En estos casos el paciente se puede mantener en controles permanentes para evitar el desarrollo de caries y otras patologías dentales. Sin embargo, en casos severos con alteraciones de la superficie o forma de los dientes, generalmente acompañados de dolor dentario, el tratamiento consistirá en hacer restauraciones (tapaduras) con distintos tipos de materiales dentales o coronas de porcelana. En cada caso el Cirujano-Dentista evaluará la severidad de la AI, la edad del paciente y muchos otros factores, y recomendará el tratamiento más adecuado para cada paciente. Es recomendable que las personas afectadas con AI, acudan a controles periódicos con su dentista.

## 12.- ¿Cuánto cuesta un tratamiento para esta enfermedad?

Los casos leves, si no hay ningún otro problema dental adicional pueden requerir solamente controles y tener bajos costos. Los casos severos que necesitan de múltiples coronas de porcelana son los de mayor costo. En caso de requerir tratamientos adicionales como ortodoncia (frenillos) los costos se elevan aun más.

## 13.- ¿Donde acudir?

Actualmente, en la Facultad de Odontología de la Universidad de Chile, se encuentra en ejecución un proyecto Fondecyt Regular N° 1140905 sobre Amelogenesis imperfecta, titulado: "Análisis mutacional de genes causales de Amelogenesis Imperfecta y búsqueda de nuevos genes involucrados en su etiología, a través de técnicas de captura exómic y secuenciación masiva paralela". Aún cuando este proyecto tiene como objetivo encontrar los genes responsables de la alteración en cada familia participante y descubrir nuevos genes involucrados en AI, al paciente afectado se le entrega información de atención especializada y se le apoya económicamente con un pequeño porcentaje del valor del tratamiento. Además, todos los exámenes necesarios para el diagnóstico clínico y genético-molecular no tienen costo para los pacientes.

### Información de contacto

Dra. Blanca Urzúa Orellana (Investigadora Responsable)  
Dra. Ana Ortega Pinto (Co-investigadora clínica - Histopatología)  
Dra. Daniela Adorno (Co-investigadora clínica)

Av. Sergio LivingstonePolhammer N° 943, Independencia, Santiago.  
Clínica Odontológica, Av. La Paz N° 750, Independencia, Santiago.

brurzua@gmail.com

fono 2 9781793

celular 99134895