

# Amelogénesis imperfecta hipocalcificada tipo IIIB: a propósito de una familia afectada

P. Gatón,\* C. Galmés,\* J. R. Boj\*\*

## RESUMEN

*Este trabajo presenta tres casos de amelogénesis imperfecta hipocalcificada tipo IIIB en una misma familia, los cuales manifiestan una herencia autosómica recesiva.*

**Palabras clave:** Amelogenesis imperfecta. Hipocalcificación. Defectos de esmalte.

## SUMMARY

*This paper presents a family case report of amelogenesis imperfecta hypocalcification type IIIB, with autosomal recessive trait.*

**Key words:** Amelogenesis imperfecta. Hypocalcification. Enamel defects.

## Introducción

El término amelogénesis imperfecta (AI) define un cuadro clínico con implicaciones de origen genético no asociado a enfermedades sistémicas. Se trata de

un fallo generalizado estructural del esmalte que puede afectar ambas denticiones temporal y permanente (1).

En los pacientes afectados suele darse con cierta frecuencia, antes de la erupción dentaria, la impactación de dientes en los huesos maxilares y la reabsorción periférica debido a la reducción del epitelio del esmalte. Como consecuencia se produce una interrupción en la secuencia de erupción (2, 3, 4, 5).

A nivel genético la AI puede presentar una herencia autosómica dominante o recesiva o bien una herencia ligada al sexo (6).

En el siguiente artículo describiremos tres casos de AI tipo IIIB autosómica recesiva dentro de una misma familia en la que existe consanguineidad entre los padres.

La AI ha sido clasificada de acuerdo a la presencia de hipoplasia, hipocalcificación o hipomaduración del esmalte (7). Witkop propuso en 1989, una clasificación de la AI basada en la apariencia clínica y radiográfica del defecto del esmalte así como sobre el tipo de herencia del rasgo (8) (Fig. 1).

Existen detractores de esta clasificación, y así estudios microrradiográficos realizados por Bäckman et al. (9) revelan que en la mayoría de

### Tipo I. Hipoplásica.

- IA Hipoplásica, piqueteada (AD)
- IB Hipoplásica, localizada (AD)
- IC Hipoplásica, localizada (AR)
- ID Hipoplásica, lisa (LS)
- IE Hipoplásica, lisa (DLS)
- IF Hipoplásica, rugosa (AD)
- IG Esmalte agénésico (AD).

### Tipo II. Hipomaduración.

- IIA Hipomaduración pigmentada (AR)
- IIIB Hipomaduración (RLX)
- IIIC En copos de nieve (AD).

### Tipo III. Hipocalcificada.

- IIIA Hipocalcificada (AD)
- IIIB Hipocalcificada (AR).

### Tipo IV. Hipomaduración-Hipoplásica con taurodontismo.

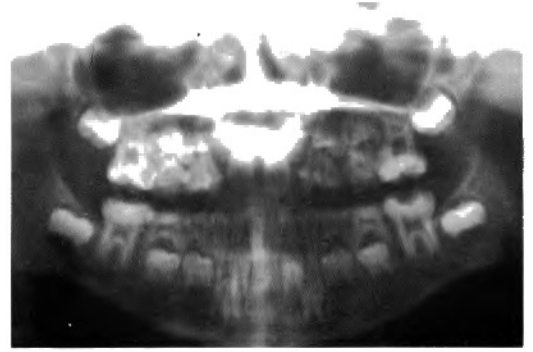
- IVA Hipomadurada-Hipoplásica con taurodontismo (AD)
- IVB Hipoplásica-Hipomadurada con taurodontismo (AR).

**Fig. 1 - Clasificación de la amelogénesis imperfecta según Witkop. (AD= Autosómica dominante; AR= Autosómica recesiva; DLX= Dominante Ligada al Sexo; RLX= Recesiva ligada al Sexo).**

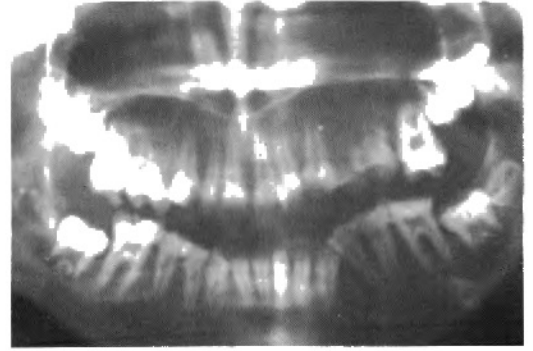
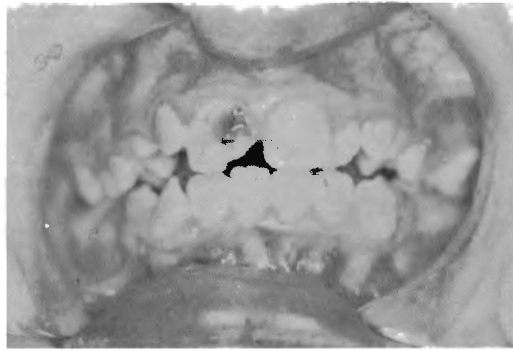
los casos pueden coexistir zonas de hipomineralización y de hipoplasia en el mismo diente por lo que la

\* Prof. Master Odontopediatría.

\*\* Director Master Odontopediatría. Facultad de Odontología Universidad de Barcelona.



2



3



4

Fig. 2 - Caso I

- A) Fotografía de perfil
- B) Fotografía intraoral
- C) Ortopantomografía

Fig. 3 - Caso II

- A) Fotografía de perfil
- B) Fotografía intraoral
- C) Ortopantomografía

Fig. 4 - Caso III

- A) Fotografía de perfil
- B) Fotografía intraoral
- C) Ortopantomografía

clasificación de Witkop es desde este punto de vista errónea.

### Epidemiología. Características de la AI tipo III B

La dificultad que conlleva obtener casos bien documentados se refleja en los pocos datos epidemiológicos con los que contamos. La prevalencia estimada de AI es, según un estudio de Bäckman & Holm (10) realizado en Suecia, de 1 de cada 4.000,

mientras que en el realizado por Witkop (11), en EE.UU., la incidencia fue de 1/12-14.000. En España no hemos encontrado estudios epidemiológicos.

La AI tipo III B se caracteriza por presentar una herencia autosómica recesiva. Entre los criterios generales que caracterizan este tipo de herencia está el hecho de que aparece en hermanos y no en padres u otros parientes. La cuarta parte de los hermanos de individuos afecta-

dos también lo estarán (11); cuanto menos frecuente es el genotipo, mayor probabilidad habrá de que los padres sean consanguíneos. La relación varón/hembra es de 1:1 (12, 13).

Este tipo de AI se caracteriza porque tanto los dientes no erupcionados como los recién erupcionados presentan un esmalte amarillo, marrón claro o anaranjado de grosor normal, poco mineralizado y no necesariamente igualmente afectados

en todas las áreas (14). Después de la erupción, el esmalte se oscurece progresivamente y se pierde con facilidad por atrición, por lo que a nivel cervical el esmalte se presenta mejor conservado (13).

Frecuentemente se asocia con mordida abierta anterior, posiblemente debido a la interposición lingual que se genera para compensar la sensibilidad térmica que la caracteriza. Radiográficamente el esmalte es menos opaco que la dentina. A menudo se forma cálculo (14, 15).

### Casos clínicos reportados

En este artículo se presentan los casos clínicos de tres hermanos, visitados en la Clínica Odontológica de la Facultad de Odontología de la Universidad de Barcelona, afectos de AI que después de un estudio genealógico se determina que se trataba de AI hipocalcificada autosómica recesiva tipo IIIB (según la clasificación de Witkop) tomando en cuenta la severidad de la presentación y la consanguinidad de los padres.

#### Caso I

I.M.E., 8 años.

*Características faciales:* cara simétrica, protrusión labial superior; mandíbula retrognática, labios incompetentes y musculatura hipotónica; respirador bucal. En posición de reposo mantiene la interposición labial.

*Oclusión:* diastema interincisal, apiñamiento inferior clase II molar y canina; incisivos superiores vestibuloversionados; deglución con interposición labial. Pérdida importante de la dimensión vertical posterior y mordida abierta oculta en el sector anterior.

#### Comentario:

A pesar de que es el más joven existe bastante pérdida de esmalte en sectores posteriores y ello debe tenerse en cuenta al planear el tratamiento. Existe también sensibilidad térmica.

#### Caso II

A.M.E., 9 años.

*Características faciales:* cara simétrica, protrusión maxilar, retrognatia mandibular, incompetencia labial y musculatura hipotónica; respirador bucal y deglución atípica. escaso desarrollo del tercio inferior.

*Oclusión:* mordida abierta anterosuperior, en la que sólo contactan los primeros molares definitivos. No están presentes en la arcada ni los incisivos laterales superiores ni el incisivo lateral inferior izquierdo. Existe una tendencia de clase III molar en el sector posterior izquierdo, y clase II en el derecho. No existe espacio para la erupción de los laterales, cara simétrica, labios incompetentes, labio superior corto musculatura hipotónica. En posición de reposo mantiene interposición.

#### Comentario:

Existe gran pérdida de esmalte en sectores posteriores con exposición dentinaria y en sensibilidad térmica. En este caso el esmalte presenta un color marrón-anaranjado.

#### Caso III

S.M.E., 10 años.

*Características faciales:* cara simétrica, protrusión maxilar discreta, mandíbula retrognática, mantiene interposición labial en posición de reposo.

*Oclusión:* clase I derecha y clase II izquierda. Apiñamiento superior e inferior. No han erupcionado los segundos molares. Mordida abierta oculta en el sector anterior. Deglución atípica.

#### Comentario:

Existe pérdida de esmalte localizada en incisivo central superior derecho y presenta una coloración más blanquecina.

### Discusión

No es muy frecuente observar en la clínica diaria casos tan evidentes

de amelogenénesis imperfecta como los descritos. Muchos casos de AI pasan desapercibidos como pudiera ocurrir con el tercero, por lo que es muy importante hacer una buena historia clínica y genealógica. En los casos presentados de AI hipocalcificada tipo IIIB al pertenecer a una misma familia, la consanguinidad de los padres ayudó de manera determinante en el diagnóstico del tipo de amelogenénesis.

Los signos más importantes de este tipo de afección son la sensibilidad térmica, la maloclusión y la rápida pérdida del esmalte a edades tempranas.

Estos pacientes están siendo tratados actualmente en distintos servicios en la Clínica Odontológica de nuestra Facultad.

### Bibliografía

1. BÄCKMAN B., ANNEROTH G.: Microradiographic study of amelogenesis imperfecta. Scand J Res, 97: 316-29, 1989.
2. PETERS E., COHEN M., ALTINI M.: Rought hypoplastic amelogenesis imperfecta with follicular hyperplasia. Oral Surg Oral Med Oral Pathol, 74: 87-92, 1992.
3. MOCKETT R.S.: A severe case of amelogenesis imperfecta reported in a twin. Br Dent J, 172: 89, 1992.
4. FRANK R.M., BOLENDER C.: Amelogenesis imparfaite et retentions totales multiples des dents permanentes. Rev Stomatol Chir Maxillofac, 63: 23-36, 1992.
5. SUNDELL S., VALENTIN J.: Hereditary aspects of classification of hereditary amelogenesis imperfecta. Community Dent Oral Epidemiol, January 14: 211-216, 1986.
6. WINTER G.B., BROOK A.H.: Enamel hypoplasia and anomalies of enamel. In: POOLE A.E., ed. Symposium on genetics, Dental Clinics of North America. St. Louis: The Mosby Co, 19: 3-24, 1975.
7. WITKOP C.J. Jr.: Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. J Oral Pathol, 17: 547-53, 1989.

- 
8. KIM SEOW W.: Enamel hypoplasia in primary dentition: a review. *J Dent Child*, 58: 441-52, 1991.
  9. BÄCKMAN B., LUNDGREU T., ENGSTRÖM E.U., CHABALA J.M., LEVI-SETTI R., NOREN J.G.: The absence of correlations between a clinical classification and ultrastructural finding in amelogenesis imperfecta. *Acta Odontol Scand*, 5: 79-89, 1993.
  10. BÄCKMAN B., HOLM A.K.: Amelogenesis imperfecta prevalence and incidence in a northern Swedish county. *Community Dent Oral Epidemiol*, 14: 43-7, 1979.
  11. WITKOP C.J., SAULK J.J.: Hereditary defects of enamel. *Oral facial genetics*. C.V. Mosby Co. St. Louis, 151-226, 1976.
  12. SUNDELL S., VALENTIN J.: Hereditary aspects of classification of hereditary amelogenesis imperfecta. *Community Dent Oral Epidemiol*, January 14: 211-216, 1986.
  13. DeSort K.D.: Amelogenesis imperfecta: The genetics, classification, and treatment. *J Prosthet Dent*, 49: 786-92, 1983.
  14. WRIGHT J.T., DUGGAL M.S., ROBINSON C., KIRKHAM J., SHORE R.: The mineral composition and enamel ultrastructure of hypocalcified amelogenesis imperfecta. *J Craniofac Genet Dev Biol*, 13: 117-26, 1993.
  15. GREENFIELD R., IACONO V., ZOVE S., BAER P.: Periodontal and prosthodontic treatment of amelogenesis imperfecta: a clinical report. *J Prosthet Dent*, 68: 572-4, 1992.

---

*Dirección para correspondencia:*

Dr. Juan Ramón Boj  
Facultad de Odontología  
Campus de Bellvitge  
Pabellón de Gobierno 1ª planta  
08907 L'HOSPITALET DE LLOBREGAT  
(Barcelona)