

# Amelogénesis imperfecta: Reporte de un caso y revisión de la literatura

Fernández Martínez Sergio Carlos, Palma Jiménez Imelda, Flores Lara María Isabel,  
López Castillo María Magdalena, Meneses Lara José Eduardo

Unidad de Medicina Familiar Número 22. IMSS Teziutlán Puebla.

## Resumen

La amelogénesis imperfecta corresponde a un grupo de trastornos hereditarios que afectan el desarrollo del esmalte dental en un individuo, afectando la estructura histológica y comprometiendo la apariencia clínica de todos o casi todos los dientes, tanto temporales como permanentes. Se caracteriza por que el esmalte presenta diversos fenotipos que incluyen los tipos hipoplásica, la hipomaturativa y la hipocalcificante.

## Abstract

Imperfect amelogenesis corresponds to a group of hereditary disorders that affect the development of dental enamel in an individual, affecting the histological structure and compromising the clinical appearance of all or almost all teeth, both temporary and permanent. It is characterized by the fact that the enamel presents diverse phenotypes that include the hypoplastic, the hypomaturative and the hypocalcific types.

**Palabras clave:** Amelogénesis imperfecta, esmalte dental, esmalte dental.

**Key words:** Imperfect amelogenesis, tooth enamel, tooth enamel.

## 1. CASO CLÍNICO

Femenino de 30 años edad, originaria y residente de Hueytamalco, Puebla; estado civil casada, escolaridad preparatoria, dedicada a labores del hogar, con antecedentes familiares de diabetes por su madre e hipertensión por su abuela paterna. Alergias negadas. Antecedentes no patológicos: católica, toxicomanías negadas, regulares hábitos higiénicos dietéticos. Habita casa tipo urbana. Se presenta a consulta en la Unidad de Medicina Familiar Número 22, Teziutlán, Puebla.

Motivo de consulta fue para extracciones para realizar una placa total. En la Historia Clínica Institucional está registrado el Consentimiento Informado firmado por la paciente posterior a recibir la información adecuada, suficiente y continua para los procedimientos diagnósticos, terapéuticos, registro fotográfico.

Al momento de la consulta en la exploración se observa dentición tipo permanente con restos radiculares de los cuatro cuadrantes 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 41, 42, 43, 44, 45, 46, 47. Cabeza y cuello sin datos patológicos; labios medianos con buen color y humectación; lengua y frenillos bien implantados; paladar, piso de boca, carrillos y demás tejidos adyacentes con buen color, humectación y sin datos patológicos; articulación temporomandibular con buen movimiento de lateralidad, apertura y cierre, sin dolor.

Historia actual: informa sobre sus problemas estéticos, se advierte que no quiere mostrar los dientes por lo que cuesta que sonría y temor al examen bucal por miedo a sentir dolor al contacto con instrumentos, aire o agua. (Figura 1)

A la exploración extra oral la paciente presenta labio inferior delgado, labio superior delgado, forma de labios ovalados, color de labios rosado obscuro, músculo elevador de labio se encuentra deprimido, músculo orbicular de los labios se encuentra deprimido. A la exploración oral se percibe encías enrojecidas e isquémicas, espículas de huesos en el reborde maxilar y mandibular, hueso cortical en el maxilar y en la mandíbula alterado, consistencia de encía en ambos maxilares alterados, órganos dentarios en el cuadrante 1 y 4 ausentes por extracciones, órganos dentarios en los cuadrantes 2 y 3 se encuentran afectados por amelogénesis imperfecta severa los cuales presentan un aspecto poroso, de un color marrón a amarillo las coronas se encuentran destruidas y a nivel del tercio cervical en la cual se encuentra caries, se percibe la presencia de dentina expuesta, la encía libre se encuentra de color rojizo, la encía interproximal se encuentra afectada, la encía adherida se encuentra en mal estado, ya que las espículas de hueso se encuentra afectándola y la mucosa es de color rosado obscuro. (Figura 2)

A la exploración oral se clasifica el paladar en clase 4 de Mallampati la vulva y las fauces no se encuentran visibles, las rugas palatinas se encuentran sin alteraciones aparentemente sanas de color rosado, el rafe medio se encuentra sin alteraciones aparentemente sanas de color rosado pálido, el paladar duro se encuentra sanas sin alteraciones de color rosado pálido, se encuentra un paladar ovalado sin alteraciones, aparentemente sanas, se observan los órganos dentarios del cuadrante 1 ausentes por extracciones continuas, los órganos dentarios del cuadrante 2 con amelogénesis imperfecta severa a la altura del tercio cervical de un aspecto poroso y de un color que va de amarillo a marrón y presenta restos radiculares de los órganos dentarios 23,24,25,26,27,28. (Figura 3)

A la exploración oral se observa fondo de saco aparentemente sano sin alteraciones de color rosado, piso de boca se encuentra sanas sin alteraciones de color rosado, frenillo lingual largo aparentemente sano sin alteraciones de color rosado, lengua fisurada sin alteraciones aparentemente sanas de color rosado, hay ausencia de los órganos dentarios del cuadrante 4 por extracciones continuas, los órganos dentarios del cuadrante 3 se encuentran con amelogénesis imperfecta severa con un aspecto poroso que van de un color marrón amarillo, los órganos dentarios 32,34,35,36,37 se encuentran con caries a nivel del tercio cervical hay presencia de placa dentobacteriana, la encía interdental se encuentra afectada, la encía libre se encuentra de color rojizo a nivel del tercio cervical de los órganos dentarios.

Fotografía tomada postratamiento de los cuadrantes 1 y 4, con una mejoría del 50% se le brindo el tratamiento de exodoncias, con citas cada 15 días para realizar el procedimiento de odontectomías por cuadrantes, continua con el método de rehabilitación que compone las funciones de habla, masticación, deglución y estética.



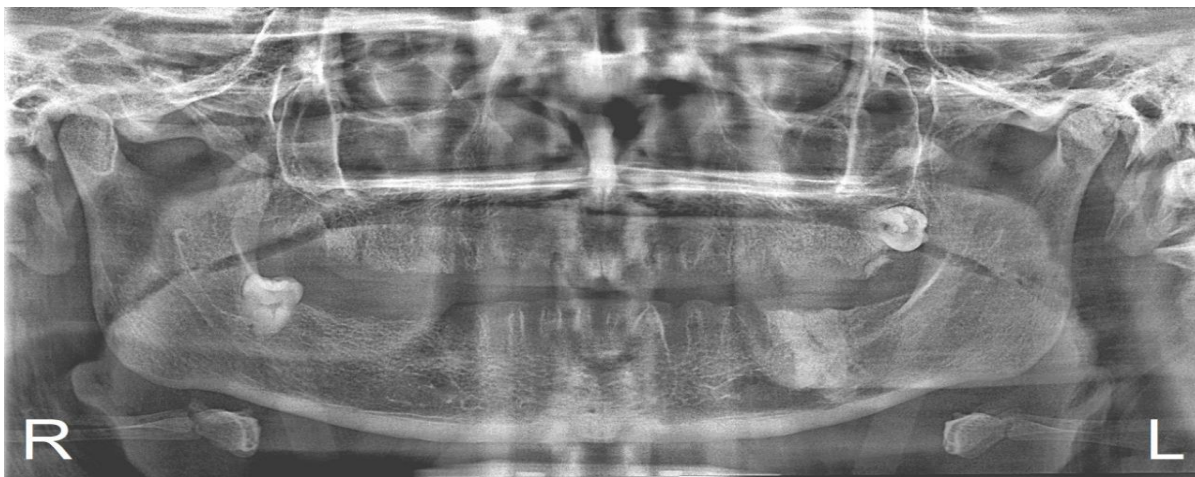
**Figura 1.** Coloración característica en dientes permanentes de Amelogénesis Imperfecta



**Figura 2.** Dentición superior en el que el esmalte persiste y zonas pardas con manchas marrones oscuras presentes en la dentina en las que hay ausencia de esmalte.



**Figura 3.** Dentición inferior en el que el esmalte con aspectos de copo de algodón y perforaciones compatibles con hipoplasia.



**Figura 4.** Radiografía panorámica post extracciones, se puede observar formación del órgano dental 28, erupción del 48 y resto radicular del órgano dental 27.

## 2. DEFINICIÓN

La amelogénesis imperfecta (AI) es una condición del desarrollo genómico caracterizada por la hipomineralización o hipoplasia con decoloración, sensibilidad y fragilidad a través de varios defectos en la matriz del esmalte dental [1], asociados con la mutación del gen AMELX (amelogenina) que forma parte de la formación del esmalte y es una fosfoproteína secretada de unión de calcio, principal formador de amelogenina y tiene poca participación en la formación del esmalte [2]. También es responsabilidad de las epiteliales (ameloblastos), quienes son los responsables de la formación del esmalte, el cual es un tejido mineralizado y de estructura acelular vascular y mineral de (96 a 98%) bajo la red cristalina de hidroxapatita y una matriz orgánica (2%) la cual está compuesta por lípidos, fosfolípidos, enzimas y agua [3].

La amelogénesis imperfecta es de carácter hereditario, afecta la dentición decidua y permanente en su totalidad o casi su totalidad puede presentarse aislada o se asocia a otras anomalías y varios genes están involucrados y se han observado diversos patrones de herencia: ligados al cromosoma X y autosómicos recesivos y dominantes. Tanto en casos de amelogénesis imperfecta aislada 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 [4].

Se conocen 13 genes implicados en amelogénesis imperfecta aislada 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 [5].

La mayoría de los casos, la única parte del cuerpo afectada por amelogénesis imperfecta es el esmalte dental de casi todos los dientes, sin embargo, esta enfermedad se acompaña de defectos en otra parte del cuerpo como por ejemplo los riñones, la piel, las uñas, los ojos. Adicionalmente, hay evidencia que demuestran que factores ambientales como la dioxina, el flúor o infecciones en la zona en que se está formando el diente dentro del hueso induce efectos 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 puede afectar el esmalte. 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 amelogénesis se puede manejar con mayor y mejores herramientas clínicas el cuidado de la dentadura afectada y prevenir el daño por caries [6].

### 3. ETIOLOGÍA

Los posibles factores etiológicos se asocian a alteraciones durante la gestación y a algunas enfermedades de la primera [7], la AI presenta distintos patrones hereditarios, puede transmitirse a partir de un patrón autosómico dominante, por uno recesivo, ligado al cromosoma X o aún por mutación genética espontánea. Los principales genes candidatos a mutaciones causales de AI, son aquellos que codifican proteínas involucradas en la ruta de formación del esmalte, modulando la deposición mineral y el crecimiento del órgano del esmalte [8].

La complejidad del patrón de enfermedad sugiere la ocurrencia de mutaciones en más de 13 genes en la etiología de AI no sindrómicas siendo los más conocidos: amelogenina, enamelinina, ameloblastina, tuftelina y amelotina. Una reciente investigación identifica que en la ameloblastina se encuentra la más importante mutación y al ser la encargada de la generación de la primera fase del desarrollo del esmalte (secretora), su mutación genera un daño dental profundo. La segunda mutación descubierta es de la amelotina producida en la última fase de maduración del esmalte, cuando este debe calcificarse y endurecerse [9].

En los cambios dentales que afectan a las personas con fisuras hay defectos del esmalte caracterizado por alteraciones en el proceso de aposición y mineralización del esmalte esos efectos pueden ser clasificadas como hipoplasia cuando implica una reducción del grosor del esmalte formado durante la fase secretora de amelogénesis, opacidades y translucidez que van de un color blanco, crema, amarillo o a marrón los cambios cuantitativos pueden verse como hoyos, rayas o áreas de ausencias de esmalte en la superficie [10].

### 4. PREVALENCIA

La prevalencia de afectación de AI varía entre poblaciones y métodos de diagnóstico, de 1: 700 a 1: 14000, considerando que esta condición afecta no solo al aspecto clínico, sino también a la estructura dentaria de prácticamente todos los dientes, presentando características heterogéneas entre los pacientes involucrados [1].

### 5. TIPOS DE AMELOGÉNESIS

Genéticamente, la amelogénesis imperfecta ligada al cromosoma X se transmite de forma autosómica dominante o recesiva. Cuando se encuentran ligadas al cromosoma X se asocian a mutaciones en el gen AMEL, las cuales afectan la cantidad de esmalte (hipoplasia) y/o defectos en su mineralización (hipomaduración). En la amelogénesis imperfecta transmitida de forma autosómica dominante, la alteración ocurre en el gen ENAM del cromosoma cuatro, afectando el proceso de mineralización del esmalte en las primeras etapas de la amelogénesis.

Separación del esmalte a nivel de la unión amelodentinaria: Durante la odontogénesis, la unión amelodentinaria (UAD) se comporta como la plataforma de inicio de la amelogénesis y de la dentinogénesis configurando una interfase festoneada entre el esmalte y la dentina, mucho más imbricada en la región de las cúspides. Esta UAD

disipa las fuerzas generadas durante la masticación, optimizando el comportamiento microestructural de ambos tejidos. Por tanto, si hay una alteración genética en la síntesis de los componentes de la matriz extracelular desde el inicio de la amelogenénesis, la UAD no quedará conformada de forma adecuada, lo que afecta el patrón festoneado y ocasiona que ante la función masticatoria se venza el escaso límite de resistencia y se fragmente el esmalte en la unión con la dentina. Esto asociado a que la microdureza del esmalte se ve afectada, mucho más en el fenotipo hipocalcificado que en el hipomadura.

Las alteraciones del esmalte en la AI no implican un riesgo vital de los pacientes, estas pueden impactar su calidad de vida debido al compromiso estético. Por lo general, la descripción clínica de un paciente portador de AI incluye una estética dental deficiente, sensibilidad térmica alta, desgaste dentario extenso, caries secundaria, decoloración dentaria, maloclusiones y compromiso periodontal; además de alteraciones psicosociales asociadas por fenotipos con mayor compromiso estético [11].

La amelogenénesis imperfecta consta de cuatro etapas celulares:

- Presecreción: calcificación de la matriz orgánica, por lo cual el esmalte dental tendrá un grosor normal.
- Secreción: los ameloblastos secretan proteínas en la matriz del esmalte como la ameloblastina, amelogenina (proteína denominante de la matriz del esmalte) y de la enzima enamelinasa.
- Maduración: la matriz del esmalte aumenta su calcificación y se convierte en el tejido más duro del cuerpo humano y cuando se presentan fallas en el esmalte se vuelve hipoplásico y cuando pasa a esta fase el esmalte se vuelve hipomineralizado el cual presenta menos dureza.
- Postmaduración: durante la formación del esmalte o la amelogenénesis pueden ocurrir alteraciones que se identifican como defectos del esmalte como lo que es; hipoplasia del esmalte, hipomineralización de molares y de incisivos, fluorosis dental, opacidades dentarias, y protuberancias del esmalte (AL) [12].

## 6. LA AMELOGÉNESIS TIPO HIPOPLASIA

Es el defecto en la primera etapa de la formación de esmalte, al examen radiográfico el esmalte se observa con grosor y disminuido [13], los dientes son pequeños, pueden estar mal implantados, el color puede ser normal, blanco opaco o café-amarillento. El esmalte varía pudiendo ser muy delgado y liso con o con espesura normal, pero con hendiduras, surcos o agujeros. La herencia es autosómica dominante, autosómica recesiva, o ligado al cromosoma X [14].

## 7. AMELOGÉNESIS DE TIPO HIPO MADURA

Es el defecto en el proceso de maduración de la estructura cristalina del esmalte por lo que la matriz del esmalte se vuelve inmadura el diente se presenta de color amarillo- amarrón que da un aspecto de una copa de nieve [3] y radiográficamente el grosor del esmalte puede ser normal, pero se quiebra y daña con facilidad, pero con una densidad inferior a la dentina. La sensibilidad de los dientes está aumentada y la mal oclusión. La herencia es autosómica dominante o autosómica recesiva, o ligada al cromosoma X [14].

## 8. AMELOGÉNESIS DE TIPO HIPOCALCIFICADA

La matriz del esmalte se forma de manera adecuada, el diente erupción de manera adecuada, pero hay proceso deficiente de calcificación y el esmalte es muy suave y friable puede ser amarillo-marrón o naranja con el tiempo el esmalte se fractura hacia la porción cervical, radiográficamente el esmalte es menos radiopaco que la dentina. [3] La mal oclusión es común, hay formación de Biofilm. La herencia es autosómica dominante o autosómica recesiva [14].

## 9. AMELOGÉNESIS TIPO HIPOMADURO-HIPOPLÁSICO CON TAURODONTISMO

El esmalte es delgado con manchas de color amarillo a marrón con pequeños pozos, los molares presentan taurodontismo y otros dientes poseen cámaras pulpares amplias. Los dientes son pequeños y mal implantados. El esmalte tiene espesura reducida, es hipomineralizado en algunas áreas y tiene agujeros. La herencia es autosómica dominante [14].

Los diferentes tipos de amelogenesis imperfecta son causados por variantes patogénicos (mutaciones) en diferentes genes:

- Tipo IA es causado por mutaciones del gen LAMB3
- Tipo IB es causado por mutaciones del gen ENAM
- Tipo IC es causado por mutaciones del gen ENAM
- Tipo IE es causado por mutaciones del gen AMELX
- Tipo IF es causado por mutaciones del gen AMBN
- Tipo IG o síndrome esmalte renales es causado por mutaciones en el gen FAM20A.
- Tipo IH es causado por mutaciones del gen ITGB6
- Tipo IJ es causado por mutaciones del gen ACTP
- Tipo IIA1 es causado por mutaciones del gen KLK4
- Tipo IIA2 es causado por mutaciones del gen MMP20
- Tipo IIA3 es causado por mutaciones del gen WDR72
- Tipo IIA4 es causado por mutaciones del gen ODAPH
- Tipo IIA5 es causado por mutaciones del gen SLC24A4
- Tipo IIA6 es causado por mutaciones del gen GPR68
- Tipo IIIA es causado por mutaciones del gen FAM83H
- Tipo IIIB es causado por mutaciones del gen AMTN
- Tipo IV es causado por mutaciones del gen DLX3

En algunos casos no se ha identificado el gen mutado por lo que hay investigaciones que tratan de identificar otros genes que pueden estar alterados. Muchos de estos genes proporcionan instrucciones para hacer proteínas responsables por la formación del esmalte. Una mutación en estos genes resulta en ausencia o cambio de la estructura de estas proteínas. Cuando no hay proteínas o cuando no funcionan bien el esmalte no es normal, sino que tiene espesura reducida o no es duro, o tiene color amarillo o café, está debilitado, y es fácilmente dañado [14].

La amelogenesis imperfecta no se pueden 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 mal oclusiones (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 [4].

## 10. TRATAMIENTO

La planificación del tratamiento se realizará individualmente según el tipo y la gravedad del problema, las coronas completas mejoran la apariencia de los dientes y los protegen. Generalmente las causas de este defecto son sistémicas, locales y genéticas, la influencia sistémica más comunes son la deficiencia nutricional y endocrinas, las locales están relacionadas con ingestión de cantidad excesivas de agua con fluoruros, el diagnóstico debe ser precoz, se debe restablecer la estética y la capacidad funcional, la masticación y la fonación. La amelogénesis imperfecta afecta el estado psicológico y social de los pacientes que lo presentan, fundamentalmente los más jóvenes es por ello que el tratamiento estomatológico inmediato de coronas completas acrílicas [15].

## 11. CONCLUSIONES

La amelogénesis imperfecta corresponde a un desorden hereditario que altera la cantidad (macro-estructura anatómica) y la calidad (micro-estructura histológica) del esmalte. Son estas alteraciones las que permiten realizar un diagnóstico presuntivo que guiará hacia la implementación de un tratamiento odontológico que solucione de mejor manera el compromiso estético y el compromiso del órgano dentino-pulpar.

## REFERENCIAS

- [1] Fernández M, Vacilio V, Leite A, Lyra A, Amorim K, Ferreira G, Pereida C. (2020, junio) Amelogénesis imperfecta del tipo hipoplásico : Reporte de dos casos familiares. *Revista cubana de estomatología*, Vol.57. (No.2) pag.1-7.<http://revestomatologia.sld.cu>
- [2] Tremillo O, Molina N, Gonzales R, Bologna R. (2018, febrero) Alteraciones del gen AMELOX en amelogénesis imperfecta: Una breve revisión. *Gac.* Pag.1-7
- [3] Muñoz A, Vidal S, Melendez D, Gonzales V, Sánchez Z, Acevedo A. (2015, enero) Amelogénesis Imperfecta. A propósito de un caso. *Latinoamérica de ortodoncia y odontopediatría.* (No.1) pag.1-10/<http://www.actaodontologica.com/ediciones/2013/1/art11.asp?print=true>.
- [4] Orellana B, Ortega A, Adorno D. (2019, abril) Amelogénesis Imperfecta. *Livingstone*, Pag.1-2
- [5] Cassia J. (2018, febrero) Amelogénesis imperfecta: Revisa da literatura. *Thamires Paiva.* pag.1-22.
- [6] Hurtado P, Tobar F, Osorio J, Orozco L, Moreno F. (2015, mayo) Amelogénesis imperfecta revisión de la literatura
- [7] Guzmán S, Cortes O, Montes C, Boj J. (2020, noviembre) Caracterización de la estructura química mediante espectroscopia, Raman en dientes con HIM y amelogénesis imperfecta. *Open acyl*, pag.1-8/<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/40>
- [8] Rodríguez S, Munayco E, Ruiz C, Torres G, Blanco D, Viliacampa S. (2019, Julio) Tratamiento conservador de un adolescente con amelogénesis imperfecta. *Rehabil*, Vol.12. (No.3) pag.1-5
- [9] López M. (2019, junio) Diagnóstico y tratamiento integral en pacientes con Amelogenesis imperfecta. Reporte de un caso. *Revista de odontopediatría latinoamericana*, Vol.9. (No.1) pag.1-12.
- [10] Wanderley R, Helen C, Olivera L, Soares F, Correia F. (2019, noviembre) Prevalencia de amelogénesis imperfecta en pacientes con labio y paladar fisurado. *Revista cubana de estomatología*, pag.1-9
- [11] Hurtado P, Tobar F, Osorio J, Moreno F. (2018, marzo) Amelogénesis imperfecta en una familia. *Medizan*, pag.1-10/<http://scielo.sid.cu.com>
- [12] Siamancas V, Natera A, Acosta M. (2019, junio) Amelogénesis imperfecta en pacientes pediátricos: serie de casos. *Revista odontológica mexicana*, Vol.23. (No.2) pag.97-106.[www.medigraphic.org.mx](http://www.medigraphic.org.mx)
- [13] Escorcía V, Berdal A, Diaz A. (2018, junio) Caracterización fenotípica del síndrome amelogénesis imperfecta-netrocalcinosis: una revisión. *Duarzary*, Vol.16. (No.1) pag.1-17



- [14] Genetic and Rare Diseases information center.2018. Imperfect amelogenesis. National Center for advancing Translational Sciences.
- [15] Cordero S, Castañeda M. (2019, agosto) Rehabilitación protésica de una paciente con amelogenesis imperfecta. *Medizan*, Vol.23. (No.5) pag.1-959

Correo autor: [sergio.fernandezm@imss.gob.mx](mailto:sergio.fernandezm@imss.gob.mx)