



Amelogénesis imperfecta en pacientes pediátricos: serie de casos

Víctor Simancas Escorcía,* Alfredo Natera,§ María Gabriela Acosta de Camargo^{||}

* Odontólogo. Magister en Biología Celular, Fisiología y Patología. Candidato a Doctor en Fisiología y Patología, Universidad Paris-Diderot, Francia. Investigador grupo GITOUC, Facultad de Odontología, Universidad de Cartagena, Colombia.

§ Odontólogo. Director del Centro Venezolano de Investigación Clínica para el Tratamiento de la Fluorosis Dental y Defectos del Esmalte (CVIC FLUOROSIS), Venezuela.

^{||} Odontóloga. Doctora en Odontología. Especialista en Odontopediatría. Profesora del Departamento de Odontología del Niño y del Adolescente, Universidad de Carabobo, Venezuela

RESUMEN

La amelogénesis imperfecta (AI) es una condición genética que afecta la estructura del esmalte dentario y puede llevar a problemas de sensibilidad, estética y función, así como alteraciones psicológicas en autoestima y autoimagen. Su regulación genética hace que se profundice su estudio para entender mejor su patogénesis. Esta investigación tuvo como objetivo describir las características clínicas bucales de pacientes pediátricos con amelogénesis imperfecta. Se realizó una serie de casos, con una muestra no aleatoria intencional de seis niños en edades comprendidas entre ocho a 13 años que acudieron a la consulta privada en busca de solución por malestar en apariencia estética. El tipo de amelogénesis imperfecta más encontrado fue la tipo hipoplásico. La AI tiene como característica clínica que es una afección del esmalte tipo cuantitativo o cualitativa con cambios de color y textura, afectando en su mayoría a todos los dientes y cumpliendo un patrón genético.

Palabras clave: Amelogénesis imperfecta, pacientes pediátricos, genética.

INTRODUCCIÓN

Aunque una gran parte de la investigación se centra en la comprensión de las primeras etapas del desarrollo dental, existe una brecha en nuestro conocimiento sobre cómo se forman los tejidos duros dentales y cómo este proceso se controla diariamente para producir procesos muy complejos y diversos.¹

La amelogénesis es un proceso llevado a cabo por células epiteliales (ameloblastos), responsables de la formación del esmalte dental, el cual es considerado el tejido mineralizado más duro en el esqueleto de los vertebrados. El esmalte dental es una estructura acelular, avascular y no innervada constituida de una fase mineral (96-98%) bajo la forma de una red cristalina de hidroxiapatita $\text{Ca}_{10}(\text{PO}_4)_6(\text{OH})_2$ y de una forma orgánica (2%) compuesta de proteínas de estructura, lípidos, fosfolípidos, enzimas y agua.² Su proceso de diferenciación celular consta de varias etapas: pre-secreción, secreción, maduración y postmaduración. Durante la formación del esmalte o amelogénesis

pueden ocurrir alteraciones que se identificarán como defectos de esmalte.³ Entre ellos se mencionan alteraciones como hipoplasias de esmalte, opacidades, fluorosis, hipomineralización molar-incisivo y la AI.⁴

La AI es una perturbación de la estructura del esmalte dental de origen genético que puede presentarse de forma aislada y/o asociada a diferentes alteraciones sistémicas.⁵ Es definida también como un defecto hereditario de esmalte que ocurre en ausencia de un síndrome generalizado.⁶ Una variedad de genes han sido identificados como responsables de esta alteración dental, entre ellos, genes involucrados en la codificación de las proteínas de la estructura dental, enzimas encargadas de la reabsorción de la matriz proteica, factores de transcripción y proteínas implicadas en el metabolismo fosfocálcico. Alrededor de 28 genes son implicados en la diferenciación inadecuada de la matriz del esmalte cuya consecuencia es la génesis de la AI.⁷

La prevalencia de la AI es difícil de establecer dado los escasos estudios epidemiológicos; sin embargo, de acuerdo con las poblaciones estudiadas, su prevalencia varía de 1/14,000 en Estados Unidos a 1/700 en Suiza.⁸ La alteración de la estructura del esmalte dental es generalizada y afecta a todos o la mayor parte de los dientes en los dos tipos de dentición: primaria y permanente. Se distinguen formas: hipoplásica, relacionada con defectos cuantitativos de la estructura del esmalte y, las formas hipocalcificada o hipomadura/hipomineralizada atribuidas a defectos cualitativos del esmalte dental. La AI hipoplásica representa de 60 a

Recibido: Abril 2018. Aceptado: Octubre 2018.

© 2019 Universidad Nacional Autónoma de México, [Facultad de Odontología]. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/facultadodontologiaunam>

73% de todos los casos, la AI hipomadura representa entre 20 a 40% mientras que la AI hipomineralizada representa 7%.⁹ De esta manera, un paciente puede presentar diferentes formas de AI al mismo tiempo e incluso en un mismo diente. Diversas clasificaciones de la AI han sido propuestas; no obstante, la clasificación de Witkop¹⁰ es la más utilizada, debido a que contempla aspectos como: fenotipo, apariencia radiográfica y modo de transmisión. Los dientes afectados por la AI se distinguen por presentar una pérdida en su translucidez, hipersensibilidad dental, coloración amarillo, gris o marrón y la presencia de una atrición precoz a nivel incisal y en las cúspides de los molares, responsable de la disminución del coeficiente de eficiencia masticatoria. Es frecuente observar alteraciones gingivales y en la erupción dental, así como taurodontismo. De igual manera, los dientes con AI presentan mayor predisposición a ser afectados por un proceso carioso por la retención de biopelícula.¹¹ Las hipoplasias de esmalte han sido consideradas factores de riesgo para desarrollar caries dental, debido a la dificultad para su higiene.¹²

Las manifestaciones clínicas bucodentales encontradas en la AI son responsables de prejuicios estéticos, funcionales y psicológicos. Son muchas las consecuencias psicológicas que trae la AI al paciente. El problema estético constituye, junto al dolor, en general el principal motivo de consulta de los pacientes con AI. Funcionalmente la AI trae como consecuencias: disminución de la dimensión vertical, pérdida de contacto interproximal y la reducción de la eficacia masticatoria. De manera adicional, la AI puede estar relacionada con la hiperplasia gingival, permitiendo distinguir dos fenómenos más en estos pacientes, como la gingivitis (debido a una retención de biopelícula) y la fibromatosis gingival. Esta última, presente de manera patognomónica en pacientes con mutaciones recesivas del gen FAM20A y responsable del síndrome esmalte-renal (ERS, MIM#204690) o síndrome amelogénesis imperfecta-fibromatosis gingival (AI-GFS, MIM#614253).¹³ Alteraciones ortodónticas como la mordida abierta anterior son reportadas también en pacientes con AI.¹⁴ En efecto, mediante estudios cefalométricos se ha podido establecer una conexión entre los pacientes portadores de AI y una relación esquelética compatible con la mordida abierta anterior.¹⁵ Igualmente, en pacientes con mutaciones de los genes ENAM y FAM20C, afectados por la AI, se ha reportado la presencia de mordida abierta anterior.^{16,17}

Con respecto a la parte psicológica, estudios confirman que las personas con AI se encuentran insatisfechas de su apariencia física y manifiestan una baja autoestima. Este problema es más acentuado en los

pacientes jóvenes, en un momento de la vida donde la socialización y la apariencia física revisten una importancia particular, quienes suelen ser más reservados y restringen las interacciones sociales, evitando sonreír y con tendencia a ser más tímidos.¹⁸ Responsable de un elevado número de problemas estéticos, funcionales y psicológicos, la AI representa un gran reto y enorme desafío al momento del diagnóstico y tratamiento.

El objetivo de esta serie de casos clínicos es describir las características clínicas de seis pacientes con diagnóstico clínico de amelogénesis imperfecta, ayudando a aumentar el conocimiento e identificación de esta importante condición genética.

MATERIAL Y MÉTODOS

Esta investigación fue de tipo no experimental, descriptiva, tipo serie de casos. La muestra fue de tipo no aleatoria intencional o a conveniencia. Los casos clínicos que se presentan a continuación corresponden a pacientes que acudieron a consulta privada por presentar decoloraciones, alteraciones e irregularidades en la superficie dental acompañada de insatisfacción estética de acuerdo con lo descrito por padres y/o pacientes durante la anamnesis. Todos los pacientes fueron tratados mediante la aplicación de un mismo protocolo de atención e intervención: inicialmente se le pidió a los padres que firmaran un consentimiento informado, se elaboró historia clínica de la enfermedad actual, antecedentes familiares y personales, seguido de un riguroso examen clínico extraoral e intraoral. El número de casos que se presentan son seis en edades comprendidas entre ocho y 13 años de edad. Los niños debían tener como característica única para criterio de inclusión la presencia de amelogénesis imperfecta en dentición primaria o en dentición permanente. Se excluyeron pacientes que tuvieran otro tipo de defecto de esmalte como fluorosis, hipomineralización incisivo-molar, pigmentaciones por tetraciclinas o hipoplasias aisladas. A cada paciente se le realizó un minucioso interrogatorio para corroborar la presencia de la enfermedad en varios miembros de la familia.

PRESENTACIÓN DE CASOS CLÍNICOS

Caso clínico 1

Paciente de sexo masculino de 12 años de edad, acudió a consulta en compañía de sus padres por presentar inconformidad estética con el aspecto físico de sus órganos dentales. Su historia clínica no revela aspectos médicos personales y/o familiares de importancia

relacionado con el caso clínico. Al realizar examen clínico intraoral se observó la presencia de múltiples concavidades de manera generalizada en toda la superficie del esmalte dental e incluso a nivel de fosas y fisuras en los molares de color amarillo-marrón, siendo diagnosticado con amelogenénesis imperfecta de tipo hipoplásica. Concomitante con los hallazgos clínicos anteriores, un ligero aumento de la encía libre e interproximal de aspecto lobulado y de color rosa pálido fue observado de manera generalizada. Asimismo, a nivel de los órganos dentarios 11 y 21 se identificó la pérdida de la estructura dental en los bordes incisales (*Figura 1*).

Caso clínico 2

Paciente de sexo femenino de 13 años de edad, quien junto a sus padres asiste a la consulta odontológica preocupada por el aspecto estético y funcional de su dentición. La historia médica personal no indica ningún antecedente personal de interés. Mediante la evaluación clínica intraoral se pudo apreciar una estructura dental severamente afectada caracterizado por concavidades y relieves de aspectos lobulado de color amarillo-marrón en toda la extensión superficial de los órganos dentales. Se observó un aumento de volumen de la encía marginal y pérdida de punteado gingival en la zona interproximal de manera generalizada tanto en el maxilar superior como inferior, de aspecto lobulado, con una coloración roja intensa.

Además, se evidenció la presencia de malposiciones dentales en los órganos dentales superiores e inferiores, acompañado del acúmulo de biopelícula especialmente en las zonas interproximales de todos los órganos dentales. Diagnóstico clínico amelogenénesis imperfecta de tipo hipoplásico (*Figura 2*).

Caso clínico 3

Paciente de sexo femenino de 10 años de edad, con esmalte dental severamente disminuido, de color blanco lechoso con apariencia de copos de nieves, consistencia blanda y de aspecto translucido anormal. Sus padres no refieren antecedentes médicos de importancia y manifiestan acudir a consulta motivados por los defectos en la estructura dental. Al examen clínico se observó la presencia de prótesis provisionales en reemplazo de los dientes primarios número 51, 52, 53, 61, 62. Se evidenció un aumento del volumen de la encía marginal e interproximal. Diagnóstico clínico amelogenénesis imperfecta de tipo hipomaturada (*Figura 3*).

Caso clínico 4

Paciente de sexo femenino de 13 años de edad, que acude a consulta con sus padres por presentar alteraciones en la calidad del esmalte dental y para mejorar su estética. Como antecedente importante refiere presencia de alteración similar en esmalte en

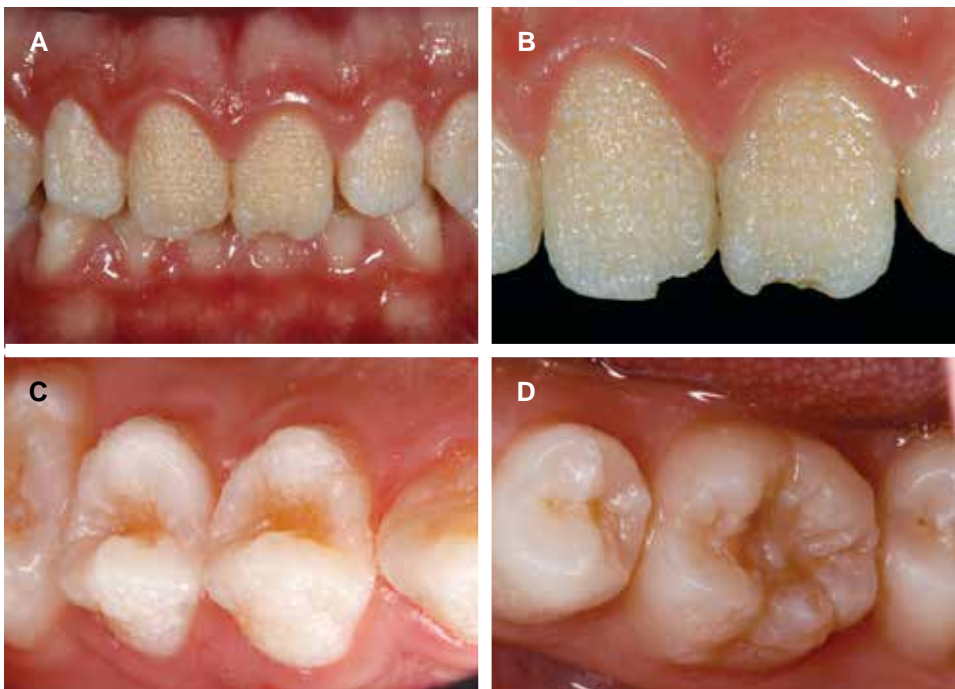


Figura 1:

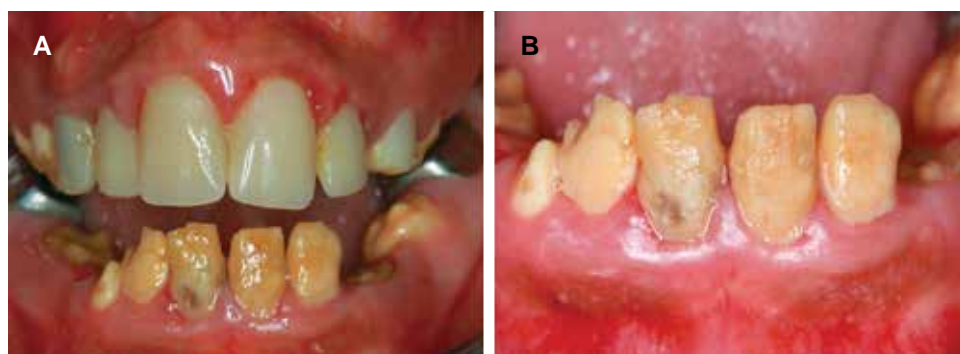
Hallazgos clínicos dentales y gingivales en superficie vestibular y oclusal de caso clínico 1.

Dental and gingival clinical findings on vestibular and occlusal surfaces in case 1.

**Figura 2:**

Hallazgos clínicos dentales y gingivales de caso clínico 2.

Dental and gingival clinical findings in case 2.

**Figura 3:**

Características clínicas de caso clínico 3.

Clinical features of case 3.

miembros de su familia. Al examen clínico intraoral, se observó un color amarillo-marrón a nivel de la superficie del esmalte dental, acompañado de ciertas zonas de color blanco y pérdida progresiva del esmalte dental particularmente a nivel de los bordes incisales. Se evidencia una prótesis provisional en reemplazo de los órganos dentarios 11 y 21. Se evidenció un aumento de la encía papilar. Se diagnostica como amelogénesis imperfecta de tipo hipocalcificada (*Figura 4*).

Caso clínico 5

Paciente de sexo masculino de ocho años de edad, hermano menor de la paciente mostrada en el caso clínico 4 (*Figura 4*). Acude a consulta en compañía de sus padres quien menciona padecer similares altera-

ciones dentales que su hermana. Al examen clínico intraoral se observa superficie dental severamente afectada con una coloración amarilla acompañada de una coloración marrón en la zona central de los órganos dentarios 11 y 21. El esmalte dental además se caracteriza por presentar zonas blancas bien delimitadas que bordean de manera irregular las superficies del diente. Se puede apreciar igualmente un marcado desgaste a nivel incisal y coronal en todos los órganos dentales. Diagnóstico clínico de amelogénesis imperfecta de tipo hipomaturado (*Figura 5*).

Caso clínico 6

Paciente de sexo femenino de nueve años de edad, se presenta a consulta acompañada de sus

padres quienes manifiestan acudir a consulta motivada por el aspecto estético de la paciente. La historia clínica no revela antecedentes médicos personales ni padecimiento sistémico alguno. El examen clínico intraoral pone en evidencia la presencia de concavidades compatibles con la pérdida del esmalte dental, bien delimitadas de color blanco y en ciertas de ellas, una coloración marrón. Diagnóstico de amelogenénesis imperfecta tipo hipoplásica (*Figura 6*).

DISCUSIÓN

La importancia del diagnóstico y orientación del paciente con AI puede constituir un aspecto clave en la vida del niño o adolescente que está en pleno desarrollo. De allí que un tratamiento oportuno permitirá minimizar los aspectos clínicos de la AI, ofreciendo así a los pacientes, minimizar las dificultades psicosociales debido al impacto negativo de los defectos



Figura 4: Aspecto clínico dental y gingival de caso clínico 4.

Dental and gingival clinical appearance of case 4.



Figura 5: Presentación clínica dental y gingival de caso clínico 5.

Dental and gingival clinical presentation of case 5.



Figura 6: Vista clínica dental y gingival de caso clínico 6.

Dental and gingival clinical appearance of case 6.

del esmalte.¹⁸ El impacto biopsicosocial de la AI en los pacientes afectados es tan marcado que convierte el tratamiento dental en una necesidad prioritaria. Este concepto cobra mayor importancia cuando observamos que la salud bucal ha sido relacionada con indicadores de calidad de vida y es utilizada en la medición del impacto de las condiciones de vida de los individuos.¹⁹

El profesional odontológico y médico debe tener presente que los niños y adolescentes representan un grupo desafiante en términos de salud oral, dado que se encuentran en un momento de sus vida donde la independencia e influencia de sus padres en términos de hábitos e higiene bucal está en curso.²⁰ Calero y Soto²¹ recomiendan que el manejo de pacientes con AI debe iniciarse desde muy temprana edad. Por ello, tras el diagnóstico de la AI, la restauración de los defectos de esmalte son importantes, no sólo debido a las preocupaciones estéticas, funcionales y fonéticas de los pacientes afectados, sino por su impacto psicológico.

Las opciones de tratamiento varían considerablemente de acuerdo con la edad del paciente, el estado socioeconómico, estado periodontal, la pérdida de la estructura dental, la gravedad del trastorno y algo muy importante, la cooperación del paciente y padres, cuando se trate de niños.²² Es conveniente que la AI sea tratada por un equipo interdisciplinario que involucre odontopediatría, ortodoncia, endodoncia, periodoncia, prostodoncia, entre otras. Las interconsultas con otras áreas como la psicología y nefrología son fuertemente aconsejables. La realización de las interconsultas con nefrología se indica dado que se ha observado que los defectos del esmalte como la AI, han sido relacionados con entidades patológicas renales.^{13,23}

Para tratar la AI se proponen restauraciones con resinas compuestas en el sector anterior y coronas metal porcelana en el sector posterior para mejorar tanto en estética como función. Este tipo de tratamiento ofrece ventajas económicas, de resistencia a la masticación, fácil manejo, mejor estética y función para el paciente.²⁴ El tratamiento rehabilitador no debe postergarse demasiado como aconsejan erróneamente algunos profesionales que recomiendan posponer la rehabilitación hasta la erupción de toda la dentición permanente. El criterio actual entre los expertos en los casos graves es ir aportando soluciones estéticas y funcionales de forma progresiva para reducir en lo posible el impacto emocional del trastorno en una edad tan psicológicamente frágil como es la infancia y la adolescencia.²⁵

En conclusión, esta serie de casos ha expuesto las características clínicas de pacientes diagnosticados con amelogenesis imperfecta. Se insta a los profesionales de la salud oral a orientar y conducir un trata-

miento oportuno e integral de los pacientes con AI, involucrando la participación de diversas especialidades odontológicas, profesionales de la psicología y médicas como la nefrología.

Case report

Amelogenesis imperfecta in pediatric patients: a case series

Víctor Simancas Escorcía,* Alfredo Natera,[§] María Gabriela Acosta de Camargo^{||}

* Odontologist, Master's Degree in Cellular Biology, Physiology, and Pathology; Candidate for a Doctorate in Physiology and Pathology, University Paris-Diderot, France. Researcher at the GITOUIC Group, Faculty of Dentistry, University of Cartagena, Colombia.

§ Odontologist, Director of the Venezuelan Center of Clinical Research for the Treatment of Dental Fluorosis and Enamel Defects (CVIC FLUOROSIS), Venezuela.

|| Odontologist, PhD in Dentistry, Specialist in Pediatric Dentistry, Professor at the Department of Dentistry of the Child and the Adolescent, University of Carabobo, Venezuela.

ABSTRACT

The Amelogenesis imperfecta (AI) is a genetic abnormality that affects the structure of tooth enamel and can lead to problems with sensitivity, dental esthetics, and function, as well as psychological alterations in self-esteem and self-image. The study of the AI genetic regulation allows for a better understanding of its pathogenesis. This research aimed to describe the oral clinical characteristics of pediatric patients with AI. A case series was formed from a non-randomized convenience sample of 6 children aged 8 to 13 years who attended the private practice for concern about dental esthetics. The most prevalent AI was the hypoplastic type. AI is a quantitative or qualitative enamel disorder that produces changes in tooth color and texture; it affects mostly all teeth and shows a genetic pattern.

Keywords: Amelogenesis imperfecta, pediatric patients, genetics.

INTRODUCTION

Although much of the current dental research focuses on the understanding of the early stages of tooth development, there is a gap in our knowledge about the formation of dental hard tissues and how this process is controlled daily to produce very complex and diverse processes.¹

Amelogenesis is a process carried out by epithelial cells (ameloblasts), responsible for the formation of tooth enamel, which is considered the hardest mineralized tissue in the skeleton of vertebrates.

Enamel is an acellular, avascular and not innervated structure constituted of a mineral phase (96-98%) in the form of a crystalline network of hydroxyapatite, $\text{Ca}_{10}(\text{PO}_4)_6(\text{OH})_2$, and an organic form (2%) composed of structure proteins, lipids, phospholipids, enzymes, and water.² The process of enamel cell differentiation consists of several stages: presecretion, secretion, maturation, and postmaturation. During the enamel formation or amelogenesis some alterations may occur that will be further identified as enamel defects.³ Among them are enamel hypoplasias, opacities, fluorosis, molar-incisive hypomineralization, and amelogenesis imperfecta (AI).⁴

AI is a disruption of the structure of tooth enamel. It has a genetic origin and may arise alone or associated with different systemic alterations.⁵ AI is also defined as a hereditary defect of enamel which occurs in the absence of a generalized syndrome.⁶ A variety of genes have been identified as responsible for this dental abnormality, including genes involved in the encoding of proteins of the tooth structure, enzymes responsible for the reabsorption of the protein matrix, transcript factors, and proteins involved in the phosphocalcic metabolism. About 28 genes are involved in the inadequate differentiation of the enamel matrix resulting in the genesis of AI.⁷

The prevalence of AI is difficult to ascertain owing to the small number of epidemiological studies about this disorder. Its prevalence varies from 1/14,000 persons in the United States of America to 1/700 persons in Switzerland.⁸ The alteration of the enamel structure is widespread and affects all or most of the teeth in both primary and permanent teeth. The main types of AI are: hypoplastic, related to quantitative defects of the enamel structure; hypocalcified, and hypomaturational/hypomineralized, attributed to qualitative defects in tooth enamel. Hypoplastic AI represents 60%-73% of all cases; hypomature AI represents 20%-40%, while hypomineralized AI represents 7%.⁹ A patient may thus have different forms of AI at the same time and even in the same tooth. Different classifications of AI have been proposed; the most used classification is that of Witkop,¹⁰ since it includes aspects such as phenotype, radiographic appearance, and mode of transmission. Teeth affected by AI are distinguished by a loss in translucency, dental hypersensitivity, yellow, grey or brown discoloration, and presence of early attrition in the cusps of the molars and in the incisors, responsible for the decrease of the masticatory efficiency coefficient. It is also common to observe alterations in the gums and dental eruption, as well as taurodontism. Similarly, teeth with AI have an increased susceptibility to decay because of biofilm

retention.¹¹ Enamel hypoplasias have been considered as risk factors for dental caries due to difficulties with dental hygiene.¹²

The dental clinical manifestations of AI are responsible for esthetic, functional, and psychological alterations. Besides psychological distress, the esthetic concern is, along with pain, the main reason for consultation of patients with AI. In the functional level AI causes decreased vertical dimension, loss of interproximal contact, and reduction of masticatory efficiency. AI may be also associated with gingival hyperplasia, which brings into light two more phenomena observed in these patients, namely gingivitis (due to biofilm retention) and gingival fibromatosis. The latter is present in a pathognomonic fashion in patients with recessive mutations of the gene FAM20A, responsible for the enamel renal syndrome (ERS, MIM #204690) or amelogenesis imperfecta/gingival fibromatosis syndrome (AIGFS, MIM #614253).¹³ Some orthodontic alterations such as anterior open bite are reported too in patients with AI.¹⁴ In this respect, through cephalometric studies it has been possible to establish a connection between patients with AI and a skeletal relationship compatible with open anterior bite.¹⁵ Likewise, in patients affected by AI with mutations in the ENAM and FAM20C genes it has been reported the presence of open anterior bite.^{16,17}

With regard to the psychological aspect, several studies confirm that people with AI are unsatisfied of their physical appearance and show low self-esteem. This problem is more marked in young patients, at a time of life where socialization and physical appearance are of particular importance. Those with AI tend to be more reserved and restrict social interactions, avoid smiling and are more shy.¹⁸ AI is thus responsible for esthetic, functional, and psychological alterations and represents a huge challenge at the time of diagnosis and treatment.

The aim of this clinical series study is to describe the clinical characteristics of 6 patients diagnosed with amelogenesis imperfecta, which will help dental professionals to increase their knowledge about this important genetic condition and to identify it more accurately.

MATERIAL AND METHODS

This is a descriptive, not experimental, case series study comprising a non-randomized convenience sample. The clinical cases presented here correspond to patients who attended private practice because of discoloration, alterations, and defects on the dental surface together with esthetic concern as

commented by parents and patients. All the patients were treated under the same protocol of care and intervention: initially parents were asked to sign an informed consent; then followed the elaboration of the patient's clinical history of current disease, family and personal history, and a rigorous extraoral and intraoral clinical examination. This study included six cases aged between 8 and 13 years. The only inclusion criterion was the presence of AI in either primary or permanent dentition. We excluded patients with other enamel abnormalities, such as fluorosis, incisor-molar hypomineralization, pigmentations by tetracycline, or isolated hypoplasias. Each patient was interviewed in detail to confirm the presence of the disease in several members of the family.

CLINICAL CASES

Case 1

A 12-year-old male patient and his parents sought dental consultation due to esthetic concern about the aspect of the boy's teeth. His clinical history was unremarkable. At intraoral clinical examination it was observed the generalized presence of multiple recesses on the surface of the tooth enamel and even at pits and fissures in molars; all teeth had yellow-brown discoloration. The patient was diagnosed with AI of hypoplastic type. Concomitantly with the clinical findings, a slight free and interproximal inflammation in the gums of lobulated appearance and pale pink color was noted in a widespread manner. Likewise, at teeth #11 and #21 it was identified the loss of tooth structure in the incisal edges (*Figure 1*).

Case 2

A 13-year-old female patient attended a dental consultation along with her parents because of concern about the esthetic and functional aspect of her teeth. The personal medical history was unremarkable. At intraoral clinical examination the patient exhibited a severely affected dental structure characterized by pitting and grooves of lobular aspect and yellow-brown discoloration in the entire teeth surface. It was observed an overgrowth of the marginal gums and widespread loss of gingival stippling in the interproximal areas both in the upper and lower jaw, of lobulated appearance, with an intense red coloration. In addition, dental malposition was noted in the upper and lower teeth, accompanied by the accumulation of biofilm especially in the interproximal areas of all teeth. The clinical diagnosis was AI of hypoplastic type (*Figure 2*).

Case 3

A 10-year-old female patient presented to the dentist with severely reduced enamel, of milky white color and snowflake-like appearance, abnormal translucence and soft consistency. Her parents did not refer medical history of importance and sought dental consultation owing to the defects in their daughter's teeth structure. Clinical examination revealed the presence of provisional prostheses in replacement of primary teeth #51, #52, #53, #61 and #62. Enlarged marginal and interproximal gums were also observed. The clinical diagnosis was AI of hypomaturación type (*Figure 3*).

Case 4

A 13-year-old female patient attended a dental consultation together with her parents because of enamel defects and esthetic concern. An important precedent was the presence of similar enamel abnormalities in some of her family members. At intraoral clinical examination it was observed a yellow-brown discoloration of teeth surface accompanied by whitish spots and progressive loss of tooth enamel particularly at incisal edges. Provisional prostheses in place of teeth #11 and #21 were also noted, as well as gingival enlargement of the interdental papilla. The clinical diagnosis was hypocalcified AI (*Figure 4*).

Case 5

An 8-year-old male patient, brother of the girl described in the clinical case 4 (*Figure 4*), had consultation accompanied by his parents due to dental abnormalities similar as those of his sister. Intraoral clinical examination showed tooth surface severely affected with a yellow discoloration and a brown spot in the central area of teeth #11 and #21. Tooth enamel was also characterized by well-defined white areas bordering the teeth surface irregularly. Attrition was evident at incisal edges and crowns in all teeth. The clinical diagnosis was AI of hypomaturación type (*Figure 5*).

Case 6

A 9-year-old female patient attended a dental consultation along with her parents because of esthetic concern. Medical history was unremarkable. Intraoral clinical examination revealed the presence of pits compatible with loss of tooth enamel; the recesses had well-defined white discoloration and some of them

had brown discoloration. The diagnosis was AI of hypoplastic type (*Figure 6*).

DISCUSSION

The orientation of child or adolescent patients diagnosed with AI who are in full development constitutes a key aspect in their life. An early treatment allows minimizing the clinical aspects of AI, thus reducing the patients' psychosocial difficulties associated with this disease.¹⁸ The biopsychosocial impact of AI is so strong that dental treatment becomes a priority. The importance of treatment is more significant when we observe that oral health has been used as an indicator to measure the quality of life of individuals.¹⁹

Dental and medical professionals should keep in mind that children and adolescents represent a challenging group in terms of oral health, since in those stages of life independence and influence of parents regarding many habits, among them oral hygiene, are forming.²⁰ Calero and Soto²¹ recommend treating patients with AI from an early age. In addition, after AI diagnosis the restoration of enamel defects are important not only because of the esthetic, functional, and phonetic concerns of patients, but also because of the psychological impact.

Treatment options vary considerably according to the age of the patient, the socioeconomic status, the periodontal status, the loss of tooth structure, the severity of the disorder, and very importantly, the cooperation of patients and parents, when the former are children or adolescents.²² It is advisable that AI is treated by an interdisciplinary team involving specialists in pediatric dentistry, orthodontics, endodontics, periodontics, and prosthodontics. The consultation with other areas such as psychology and nephrology is strongly recommended. The consultation with nephrology is indicated since enamel defects such as AI have been associated with renal diseases.^{13,23}

For the treatment of AI restorations with resin composites in the anterior teeth and porcelain metal crowns in the posterior teeth are proposed to improve both esthetics and function. This kind of treatment offers to the patient economic advantages, teeth resistance, easy handling, and better look and function.²⁴ Rehabilitation treatment should not be delayed too much as is incorrectly advised by some professionals who recommend postponing the rehabilitation until eruption of all permanent teeth. As for severe cases, the current criterion among experts is to provide progressive esthetic and functional

solutions to minimize the emotional impact of AI in so psychologically fragile stages of life such as childhood and adolescence.²⁵

In conclusion, this case series exhibited the clinical features of patients diagnosed with AI. Oral health professionals should carry out a timely and comprehensive treatment of patients with AI, involving the participation of various dental and medical specialists in several fields including psychology and nephrology.

REFERENCIAS / REFERENCES

1. Lacruz RS, Nanci A, Kurtz I, Wright JT, Paine ML. Regulation of pH during amelogenesis. *Calcif Tissue Int.* 2010; 86 (2): 91-103. doi: 10.1007/s00223-009-9326-7.
2. Zheng L, Ehardt L, McAlpin B, About I, Kim D, Papagerakis S et al. The tick tock of odontogenesis. *Experimental Cell Research.* 2014; 325 (2): 83-89. doi: 10.1016/j.yexcr.2014.02.007.
3. Acosta de Camargo MG. Defectos de esmalte en la población infantil. Revisión bibliográfica. *ODOUS científica.* 2010; 11 (1): 51-58.
4. Hubbard MJ, Mangum JE, Perez VA, Nervo GJ, Hall RK. Molar hypomineralisation: a call to arms for enamel researchers. *Front Physiol.* 2017; 8: 546.
5. Prasad MK, Laouina S, El Alloussi M, Dollfus H, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta: 1 family, 2 phenotypes, and 2 mutated genes. *J Dent Res.* 2016; 95 (13): 1457-1463. doi: 10.3389/fphys.2017.00546.
6. Seedorf H, Klaffen M, Eke F, Fuchs H, Seedorf U, Hrabe de Angelis M. A mutation in the enamelin gene in a mouse model. *J Dent Res.* 2007; 86 (8): 764-768. doi: 10.1177/154405910708600815.
7. Smith CEL, Poulter JA, Antanaviciute A, Kirkham J, Brookes SJ, Inglehearn CF et al. Amelogenesis imperfecta; genes, proteins, and pathways. *Front Physiol.* 2017; 8: 435. doi: 10.3389/fphys.2017.00435.
8. Crawford PJM, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 2: 17. doi: 10.1186/1750-1172-2-17.
9. Chamarthi V, Varma BR, Jayanthi M. Amelogenesis imperfecta: a clinician's challenge. *J Indian Soc Pedod Prev Dent.* 2012; 30 (1): 70-73. doi: 10.4103/0970-4388.95587.
10. Witkop CJ. Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. *J Oral Pathol.* 1988; 17 (9-10): 547-553. doi: 10.1111/j.1600-0714.1988.tb01332.x
11. Oliveira AFB, Chaves AMB, Rosenblatt A. The influence of enamel defects on the development of early childhood caries in a population with low socioeconomic status: a longitudinal study. *Caries Res.* 2006; 40 (4): 296-302. doi: 10.1159/000093188.
12. Uribe S. Early childhood caries--risk factors. *Evid Based Dent.* 2009; 10 (2): 37-38. doi: 10.1038/sj.ebd.6400642.
13. Simancas-Escorcía V, Berdal A, Díaz-Caballero A. Caracterización fenotípica del síndrome amelogenesis imperfecta-nefrocalcinosis: una revisión. *Duazary.* 2019; 16 (1): 129-143. doi: 10.21676/2389783X.2531.
14. Aren G, Ozdemir D, Firatli S, Uygur C, Sepet E, Firatli E. Evaluation of oral and systemic manifestations in an amelogenesis imperfecta population. *J Dent.* 2003; 31 (8): 585-591. doi: 10.1016/s0300-5712(03)00116-7.
15. Hoppenreijts TJ, Voorsmit RA, Freihofer HP, van't Hof MA. Open bite deformity in amelogenesis imperfecta. Part 2: Le Fort

- I osteotomies and treatment results. *J Craniomaxillofac Surg.* 1998; 26 (5): 286-293. doi: 10.1016/s1010-5182(98)80056-5.
16. Acevedo AC, Poulter JA, Alves PG, de Lima CL, Castro LC, Yamaguti PM et al. Variability of systemic and oro-dental phenotype in two families with non-lethal Raine syndrome with FAM20C mutations. *BMC Med Genet.* 2015; 16: 8. doi: 10.1186/s12881-015-0154-5.
 17. Lindemeyer RG, Gibson CW, Wright TJ. Amelogenesis imperfecta due to a mutation of the enamel gene: clinical case with genotype-phenotype correlations. *Pediatr Dent.* 2010; 32 (1): 56-60.
 18. Coffield KD, Phillips C, Brady M, Roberts MW, Strauss RP, Wright JT. The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfecta. *J Am Dent Assoc.* 2005; 136 (5): 620-630. doi: 10.14219/jada.archive.2005.0233.
 19. Montero-Martín J, Bravo-Pérez M, Albaladejo-Martínez A, Hernández-Martín LA, Rosel-Gallardo EM. Validation the Oral Health Impact Profile (OHIP-14sp) for adults in Spain. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2009; 14 (1): E44-E50.
 20. Stokes E, Ashcroft A, Platt MJ. Determining Liverpool adolescents' beliefs and attitudes in relation to oral health. *Health Educ Res.* 2006; 21 (2): 192-205. doi: 10.1093/her/cyh055.
 21. Calero JA, Soto L. Amelogenesis imperfecta. Informe de tres casos en una familia en Cali, Colombia. *Colombia Médica.* 2005; 36 (4 Supl 3): 47-50.
 22. Sholapurkar AA, Joseph RM, Varghese JM, Neelagiri K, Acharya SRR, Hegde V et al. Clinical diagnosis and oral rehabilitation of a patient with amelogenesis imperfecta: a case report. *J Contemp Dent Pract.* 2008; 9 (4): 92-98.
 23. Elizabeth J, Lakshmi-Priya E, Umadevi KMR, Ranganathan K. Amelogenesis imperfecta with renal disease--a report of two cases. *J Oral Pathol Med.* 2007; 36 (10): 625-628. doi: 10.1111/j.1600-0714.2007.00615.x
 24. Mete JJ, Dange SP, Khalikar AN, Vaidya SP. Functional and esthetic rehabilitation of mutilated dentition associated with amelogenesis imperfecta. *J Indian Prosthodont Soc.* 2012; 12 (2): 94-100. doi: 10.1007/s13191-011-0102-9.
 25. Varela-Morales M, Botella-Pérez JM, Jiménez-García J, García-Camba Varela P. Interdisciplinary treatment of a patient with amelogenesis imperfecta. *J Clin Orthod.* 2010; 44 (9): 553-559.

Dirección para correspondencia /
Mailing address:
Víctor Simancas Escorcía
E-mail: victor.simancas@etu.univ-paris-diderot.fr