

La amelogénesis imperfecta y su impacto en la vida del paciente

Amelogenesis imperfecta and its impact on the patient's life

DOI: <https://doi.org/10.37883/AOV/v59-2-2025-16>
Disponible en http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev_aov
Recepción de trabajo: 14/05/2025
Inicio de arbitraje: 19/06/2025
Aprobado: 17/07/2025

Acosta de Camargo María Gabriela¹

1. Especialista en Odontopediatría Universidad Santa María. Doctor en Odontología Universidad Central de Venezuela. Profesor titular de Odontopediatría Universidad de Carabobo.

Autor de correspondencia: María Gabriela Acosta de Camargo. Correo electrónico: macosta@uc.edu.ve. ORCID 0000-0001-7615-918X

RESUMEN

La amelogénesis imperfecta es una condición genética que afecta el esmalte dental pero que va a tener un impacto importante en la vida integral del individuo, alterando no sólo su parte funcional y estética sino también su parte emocional. Este ensayo plantea como propósito ahondar en los aspectos etiológicos, fenotípicos, genotípicos y terapéuticos disponibles para tratar a este tipo de paciente, ofreciendo una visión integral de la capacitación que debe tener el profesional de odontología al brindar esta atención. Se exploran además los diferentes desafíos que se enfrentan al tratar una condición tan compleja desde varias perspectivas. Se concluye que la afección va a acarrear alteraciones en la vida del individuo y se debe intervenir tempranamente para atender necesidades psicológicas, estéticas y funcionales del paciente con amelogénesis imperfecta,

mejorar la calidad de vida, canalizando la terapéutica de manera adecuada y efectiva.

Palabras clave: amelogénesis imperfecta, defecto de desarrollo del esmalte, calidad de vida, anomalías dentales.

ABSTRACT

Amelogenesis imperfecta is a genetic condition that affects tooth enamel but can have a significant impact on the individual's overall life, altering not only their functional and aesthetic aspects but also their emotional aspects. This essay aims to delve into the etiological, phenotypic, genotypic, and therapeutic aspects available for treating this type of patient, offering a comprehensive overview of the training required by dental professionals when providing this care. The different challenges faced when treating such a complex condition are also explored from various perspectives. It is concluded that the condition can lead to life-altering effects, and early intervention is required to address the psychological, aesthetic, and functional needs of patients with amelogenesis imperfecta, improving quality of life, channeling therapeutic approaches appropriately and effectively.

Key words: amelogenesis imperfecta, developmental defects of enamel, quality of life, tooth abnormalities.

INTRODUCCIÓN

Hablar de enfermedades raras implica estudiar entidades poco mencionadas o escasamente citadas. Según su traducción en inglés, el término utilizado es *Orphan Disease* que traducido al español viene a ser enfermedad huérfana. Son descritas con este nombre debido a que son patologías no atractivas a laboratorios o empresas farmacéuticas por ser enfermedades crónicas, degenerativas, diagnosticadas en la niñez, sin aparente cura y cuyos portadores y familiares padecen durante toda la

vida. Algunas, como la amelogénesis imperfecta (AI) tienen un componente genético en su etiología y afectan en muchas ocasiones a varios miembros de una misma familia.

La AI se define como un grupo de trastornos genéticos que afectan el esmalte dental y que se transmiten de forma hereditaria, tanto aislada como sindrómica, pudiendo estar presente en todos o casi todos los dientes, ambas denticiones o solamente la dentición permanente¹. Su prevalencia es baja, generalmente menos del 1% de la población, dependiendo de la zona estudiada.²

Atender a un paciente con AI no es igual para todos los casos, ya que se presentan al menos tres tipos de AI con características fenotípicas diferentes, así como también la forma de transmisión genética varía pudiendo ser autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X o esporádica.²

Con los años, el estudio genético ha permitido entender más las funciones llevadas a cabo durante la formación de esmalte o amelogénesis y comprender las variantes de genes o proteínas que acarrearán cambios en la apariencia del esmalte. Si en la década de los 90 se describían 4 o 6 genes, ya hoy se supera el número de 70 genes identificados¹. Lo que indica que hay mucho que se conoce y que la ciencia va guiando para entender ese control genético con tantos componentes involucrados.

EL ESMALTE Y MÁS ALLÁ

Hablar del esmalte se remonta a las capas de embrión, específicamente al ectodermo. El esmalte es el único tejido del diente que viene de esta capa, los demás tendrán su origen en el mesodermo. Por

eso no es de extrañar que algunos síndromes que tienen alteraciones en esmalte también comparten modificaciones en cabello, uñas, pelo, piel y glándulas sudoríparas, debido al mismo origen. Pero además es el tejido más duro del cuerpo, superando al hueso, con un contenido inorgánico de más del 97%, avascular, acelular, sin inervación y con escasa capacidad reparadora.³

El proceso de formación del esmalte, conocido como amelogénesis, involucra células derivadas del epitelio llamadas ameloblastos que secretan una matriz extracelular única que influye en la estructura de los cristales mineralizados del esmalte.⁴

El ameloblasto en su etapa inicial se encuentra con escasos organelos celulares y a medida que se va diferenciando estos aumentan. Se hace alargado y se observa una estructura llamada Proceso de Tomes. Esta etapa es llamada secretoria. Posteriormente el ameloblasto disminuirá su tamaño y se hará más ancho que largo, comenzando con cambios en su parte apical, alternando un borde rugoso y otro borde liso, el primero cumple funciones con flujo de minerales como el calcio para mineralizar la matriz y el segundo para la remoción de la matriz formada con ayuda de enzimas proteasas. Esta etapa será la etapa de maduración. Finalmente, el ameloblasto sufrirá una apoptosis y va a desaparecer.¹

Las proteínas del esmalte juegan un papel crucial su formación, representadas en un 90% por la amelogenina. Ellas actúan como matriz, sirven para la adhesión celular, degradan la matriz y permiten la regulación de la homeostasis de calcio.

Entender en cual etapa de la amelogénesis ocurre la noxa, va a ayudar a identificar las características

fenotípicas del esmalte afectado y la terapéutica hacia donde se debe dirigir la intervención.

Entre los tipos de AI se identifican la forma hipoplásica, la hipomadurada y la hipocalcificada. La primera corresponde a una interrupción en la fase secretoria y las dos siguientes en la etapa de maduración.

La forma hipoplásica se manifiesta clínicamente como un defecto de tipo cuantitativo, es decir, de cantidad, observándose como fosas o fisuras. La forma hipomadura es un defecto de tipo cualitativo, así como la hipocalcificada. La primera es un esmalte de mala calidad, con alta tendencia a la fractura posteruptiva, exponiendo dentina sana. La segunda es también un esmalte de pobre calidad que puede ser removido incluso con un instrumento romo. Hay casos en que dos formas pueden juxtaponerse haciendo el diagnóstico aún más difícil. Las coloraciones varían entre blanco crema, a amarillento, anaranjado o incluso marrón.¹

Tratar esta condición desde el punto de vista bucal representa un reto para el odontopediatra, protesista, esteticista, ortodoncista, endodoncista y cirujano máxilo facial o implantólogo, ya que la condición va a afectar la estética, la función, la sensibilidad, la oclusión y la autoestima del individuo.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

El primer desafío que se enfrenta es el diagnóstico. Son muchas las experiencias que relatan familiares de paciente con AI relacionados a falta de identificación de la enfermedad, de confusión con enfermedad caries dental, de indicación de exodoncias en toda la dentición y posterior uso

de prótesis totales, representando gastos enormes acompañados de frustración y desesperanza.

Una vez hecha la identificación correcta del defecto de desarrollo del esmalte (DDE) se plantea una disyuntiva ya que no existen protocolos claros y precisos acerca de cómo rehabilitar a este tipo de paciente, o al menos por donde comenzar, debido a que, al estar toda la dentición afectada en la mayoría de los casos, los costos de tratamiento son elevados y los procedimientos largos. En algunos países con sistema de seguro, prefieren atender a los pacientes con AI después de los 18 años por el alto costo que amerita comenzar a intervenir desde la dentición primaria.

Si además el paciente presenta alguna de las formas sindrómicas, la condición sistémica puede estar afectada por problemas renales (FAM20A, WDR72, CLDN16, CLDN19), alteraciones en la piel como epidermolísis bullosa (COL17A1), síndrome trico-dento-óseo (DLX3) alteraciones visuales (CNNM4) convulsiones o epilepsia (SLL13A, ROGDI)³ entre otros.

El correcto abordaje comienza desde la historia clínica que abarca armar el árbol genealógico del paciente, para ver las formas de transmisión y si es necesario solicitar consultoría genética. Se deben conocer cuántos miembros de la familia están afectados con la condición, si hay consanguinidad entre los padres y si se acompaña de alguna alteración sistémica. Esta aproximación debe ser hecha por un profesional capacitado en hacer diagnósticos diferenciales entre DDE, ya que el tratamiento no será el mismo dependiendo de las características del esmalte y fácilmente puede ser confundido con defectos como Hipo Mineralización Molar Incisivo (HMI) o fluorosis dental.

El diagnóstico se basa en los antecedentes familiares, el trazado del árbol genealógico y una observación clínica meticulosa³, que incluye radiografías. Se realizan también heredogramas, que muestra las relaciones entre los familiares afectados y no afectados, incluyendo las patologías de los miembros de la familia.

La terapéutica dependerá del tipo de AI, grado de severidad, edad del paciente y necesidades a resolver. No será igual el tratamiento de un niño que no puede masticar por fracturas posteruptivas en molares, a uno que tenga cambios de coloración en el sector anterior sin quejas de sensibilidad. Lo primero que se busca es mantener función, dimensión vertical y masticación. Por tal razón, intervenir cuando los molares permanentes están erupcionando es aconsejable. Es necesario entender que, si el defecto es de tipo hipoplásico, el esmalte es sano con fosas o fisuras y puede restaurarse de forma convencional. A diferencia si es un esmalte hipomineralizado, colocar sistemas adhesivos como resinas, va a conllevar a fracasos debido a las características del sustrato que es anómalo. En este caso se recomiendan más restauraciones indirectas que proporcionen estabilidad y mantengan la integridad dental.

Comprender por qué y cómo se afecta el esmalte y los fenotipos del esmalte observados clínicamente respaldan el diagnóstico, la predicción del pronóstico y la selección de enfoques de tratamiento que sean apropiados para los defectos tisulares específicos (por ejemplo, cantidad deficiente, disminución de minerales, aislamiento reducido e hipersensibilidad).⁴

El factor estético es crucial representando en su mayoría la primera queja por la que acude el afectado. En pacientes pediátricos en proceso de crecimiento es muy común oír que los niños no quieren ir a la escuela, jugar en los recreos, o hacer exposiciones, o hablar, ya que sus pares comentan que son sucios o que no se cepillan. Nuevamente la intervención a esa edad se justifica porque se están consolidando conceptos cruciales para el crecimiento del niño y adolescente, su autoestima y su autopercepción.

La culpa es otro factor con el que hay que lidiar en la AI, debido a la consanguinidad entre los padres. En algunos casos lo tienen como secreto o como algo de lo que no desean hablar por la vergüenza que acarrea. Sin embargo, es aquí donde se debe reforzar que existe una solución para los descendientes y que en la medida de lo posible se debe canalizar ese tratamiento de manera adecuada.

No pueden dejar de mencionarse los altos costos que amerita restaurar un paciente con AI, los tratamientos son largos e involucran un equipo de varios especialistas en odontología. A veces a un mismo paciente hay que corregirle maloclusión, colocar coronas fijas con previa endodoncia, hacer cirugía bucal e implantología y además hacer un seguimiento constante

Estudios entre personas con AI revelan que muchos no quieren casarse ni tener hijos porque ya conocen cómo se transmite la enfermedad. Además de la dificultad que expresan a la hora de buscar trabajo⁵. Sin embargo, es importante ofrecer consultoría genética y que el paciente entienda lo que es ser portador de la enfermedad y lo que es padecerla. También saber cuál es la probabilidad real de que se exprese la condición en la descendencia.

ANÁLISIS CRÍTICO

Después de exponer la problemática que lleva tener AI en pacientes que necesitan intervención odontológica, se propone adoptar una visión de tipo integral y holística al momento de atender a un paciente con esta condición. Se debe entender que su calidad de vida va a depender de la atención odontológica que se le brinde, respetando sus necesidades, pero además brindándole dignidad, ya que un individuo así no quiere tener escolaridad, ni quiere buscar empleos, no puede funcionar en una sociedad.

La necesidad de consolidar una autoestima sana se hace palpable en estos sujetos. Esto es válido tanto para niños y adolescentes como para adultos.

Al explorar la literatura se observa que existen fortalezas en la búsqueda de genes y sus caminos para entender más los procesos celulares intrínsecos de la amelogenénesis. Pero es de recalcar la falta de estudios de seguimiento que no se encuentran disponibles debido a la poca prevalencia de la enfermedad, lo complejo de sus tratamientos y los altos costos que conllevan. Lo que se consigue en su mayoría son reportes de caso clínicos, que aportan poca evidencia científica para ser repetidos y replicados. Se necesitan estudios con diseños metodológicos más robustos que ofrezcan validez interna y aplicabilidad clínica.

Bin Saleh por ejemplo, en el año 2023 hizo una revisión de alcance o *scoping review* en inglés, donde incluyó un total de 33 estudios relacionados con AI, de los cuales 19 fueron reportes y series de casos, 7 fueron estudios observacionales y 7 fueron revisiones. La mayoría de los pacientes incluidos

en esta revisión sufrieron AI del tipo hipoplásico (54%), seguido de hipomadurado (36%) e hipocalificado (10%). Las modalidades de tratamiento explicadas se dividieron en las siguientes tres fases: temporal, transitoria y permanente. Casi todos los informes incluidos sugirieron la necesidad de pausas para tratar la AI en niños pequeños. Además, los odontopediatras deben priorizar el diagnóstico, tratamientos tempranos y el seguimiento a largo plazo de la AI en niños para mejorar eficazmente el bienestar psicológico del paciente y su calidad de vida en general. (Cin Salen)

Desde el punto de vista de la biología molecular, la identificación de genes y procesos moleculares avanza día a día. Al disminuir los costos en la técnica de Secuenciación de Nueva Generación (NGS) se ha acelerado aún más la identificación de nuevos genes, entendiendo mejor las funciones de las proteínas y enzimas y una amplia variedad de detalles que ayudan a explicar mejor el funcionamiento normal de la formación del esmalte y de la AI.

Sin embargo, estos adelantos no pueden solo quedarse en un conocimiento teórico, sino ser aplicados en la población que se ve afectada por AI. El concepto de odontología basada en evidencia científica implica integrar la mejor evidencia disponible, con la experiencia profesional y tomar en consideración las preferencias del paciente para dar una atención óptima. Esto debe entenderse y aplicarse.

No con lo antes mencionado se les resta importancia a los diseños metodológicos robustos que se necesitan para seguir entendiendo la AI. Hacer estudios de diseños prospectivos a lo largo del tiempo y hacerle seguimiento en periodos largos, podrá

ayudar a generaciones futuras a sufrir menos y conseguir mayores soluciones. A pesar de que son estudios muy costosos y la AI es una enfermedad rara, con poca prevalencia, no deja de ser un aporte necesario para la ciencia odontológica.

REFLEXIONES FINALES

Este ensayo explora varios puntos de vista para profundizar el conocimiento de una condición rara pero que se observa dentro de cualquier población. Atender a un paciente que viene con una carga grande de problemas representa un cúmulo de desafíos y retos para el profesional de la odontología. Al tratar pacientes con AI, las complicaciones en muchas áreas pueden presentarse debido a las formas fenotípicas diferentes de la condición y el poco conocimiento que a nivel global se tiene de la condición. Al momento de formar profesionales, se debe capacitar al egresado de odontología para diagnóstico y tratamiento de los DDE.

Se debe enfatizar sobre la importancia de referir a los especialistas para el abordaje del caso, ya que el saber cuándo y a donde referir es valioso para el paciente y aminora los costos, así como también en la conformación de equipos multi-inter-trans disciplinarios para el abordaje integral de estos pacientes, siendo el odontopediatra un elemento clave para la prosecución del tratamiento y la conformación del equipo.

No se puede terminar este ensayo sin hacer un llamado a los sistemas de atención de salud públicos y privados que deben generar cuidado y seguimiento a grupos vulnerables con enfermedades de base que no tienen una sola cura o solución.

Es un derecho del individuo gozar de salud bucal y general, sin función, sin estética y con problemas de sensibilidad (entre otros) es muy difícil sino imposible, alcanzar un estado de bienestar completo desde el punto de vista físico, mental y social.

Se concluye que la AI es una condición genética que afecta al esmalte y puede estar o no acompañada de otros síndromes, que es muy compleja debiendo ser atendida por varios profesionales capacitados. Por último, recalcar que la afección va a crear un impacto en la vida del individuo y siempre se deben atender las necesidades psicológicas, estéticas y funcionales del paciente afectado, sin escatimar esfuerzos, canalizando la atención de manera adecuada y efectiva.

REFERENCIAS

1. Smith CEL, Poulter JA, Antanaviciute A, Kirkham J, Brookes SJ, Inglehearn CF, Mighell AJ. Amelogenesis Imperfecta; Genes, Proteins, and Pathways. *Front Physiol.* 2017;8:435. doi: 10.3389/fphys.2017.00435.
2. Crawford PJ, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 2:17. doi: 10.1186/1750-1172-2-17.
3. Bloch-Zupan A, Rey T, Jimenez-Armijo A, Kawczynski M, Kharouf N; O-Rare consortium; Dure-Molla M, Noirrit E, Hernandez M, Joseph-Beaudin C, Lopez S, Tardieu C, Thivichon-Prince B; ERN Cranio Consortium; Dostalova T, Macek M Jr; International Consortium; Alloussi ME, Qebibo L, Morkmued S, Pungchanchaikul P, Orellana BU, Manière MC, Gérard B, Bugueno IM, Laugel-Haushalter V. Amelogenesis imperfecta: Next-generation sequencing sheds light on Witkop's classification. *Front Physiol.* 2023;14:1130175. doi: 10.3389/fphys.2023.1130175.
4. Wright JT. Enamel Phenotypes: Genetic and Environmental Determinants. *Genes (Basel).* 2023;14(3):545. doi: 10.3390/genes14030545
5. 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):620-30. doi: 10.14219/jada.archive.2005.0233
6. Bin Saleh SS. Etiology, Classification, and Restorative Management of Amelogenesis Imperfecta Among Children and Young Adults: A Scoping Review. *Cureus.* 2023;15(12):e49968. doi: 10.7759/cureus.49968.