

Унаследени дисплазии на емайла

Нина Мусурлиева

Катедра по Социална медицина и обществено здраве, Факултет
по Обществено здраве, Медицински университет – Пловдив

Резюме

Унаследената несъвършена емайлогенеза може да бъде самостоятелно засягане на емайла или симптом на общо унаследено заболяване. Наблюдава се и в двете съзъбия. Клиничната манифестация на това рядко заболяване варира при различните пациенти, в зависимост от фенотипа – хипоплазия, хипоминаризация или хипоматурация. Лечението на емайловата дисплазия представлява предизвикателство за денталните специалисти и изисква интердисциплинарен и комплексен подход за възстановяване на естетиката и функцията. Тези пациенти се нуждаят от продължаващи през целия живот грижи.

Ключови думи: унаследената несъвършена емайлогенеза, лечение, редки болести

Amelogenesis imperfecta hereditaria

Nina Musurlieva

Department of Social Medicine and Public Health,
Faculty of Public Health, Medical University of Plovdiv

Abstract

Inherited imperfect amelogenesis may be a single affect on the enamel or a symptom of a common inherited disease. It is also observed in both teeth rows. The clinical manifestation of this rare disease varies with different patients, depending on the phenotype – hypoplasia, hypomineralization or hypomaturation. Its treatment is a challenge for dental specialists and requires interdisciplinary and complex approach to restoring teeth aesthetics and their function. These patients need lifelong care.

Keywords: inherited imperfect amelogenesis, treatment, rare diseases

Кореспонденция:

Д-р Нина Мусурлиева, гм
e-mail: nina_mussurlieva@abv.bg

Correspondence:

Dr. Nina Mussurlieva, DD, PhD
e-mail: nina_mussurlieva@abv.bg

Въведение

Унаследената несъвършена емайлогенеза може да бъде самостоятелно засягане на емайла или симптом на общо унаследено заболяване [1]. Наблюдава се и в двете съзъбия. Клиничната манифестация на това рядко заболяване варира при различните пациенти, но често лечението му представлява предизвикателство за денталните специалисти и изисква интердисциплинарен и комплексен подход за възстановяване на естетиката и функцията. Тези пациенти се нуждаят от прогължаващи през целия живот грижи.

Цел

Цел на настоящата публикация е да се направи характеристика на основните типове унаследената несъвършена емайлогенеза, клиничната картина при тях и да се очертаят основните насоки при лечението, което би подпомогнало дейността на общопрактикуващите дентални лекари.

Материал и методи

Направено е проучване на специализираната литература и са подбрани статии, съдържащи информация за диагностиката, етиологията, лечението, диференциалната диагноза на заболяването.

Разпространение

По данни от специализираната литература унаследената несъвършена емайлогенеза засяга около 1 на 14000 души в САЩ [2] или 1 на 700 души в Швеция [3].

Унас по епидемиологични проучвания на Кабакчиева (1989) разпространението на зъбните дисплазии при временните зъби е 4,37%, а при постоянните 2,90%. Придобитите зъбни дисплазии заемат водещо място, следвани от вродените и унаследените [1].

Класификация

В световната литература съществуват различни класификации на дисплазиите на емайла. (таблица 1).

Според Матеева (1995) унаследените емайлови дисплазии в зависимост от начина на унаследяване и от клиничните промени се разделят на три групи [1]:

1. Унаследена емайлова хипоплазия
 - Автозомно-доминантна гладка хипоплазия
 - Автозомно-доминантна тънка и грапава хипоплазия
 - Автозомно-доминантна хипоплазия с редки вдлъбвания
 - Автозомно-доминантна локализирана хипоплазия
 - Полово-свързана доминантна грапава хипоплазия
2. Унаследена емайлова хипоминаризация
3. Унаследена емайлова хипоматурация

Етиология

Унаследената несъвършена емайлогенеза се дължи на генни мутации. Наблюдават се смущения в някои от гените отговорни за синтеза на емайловите протеини (amelogenin, amelotin, ameloblastin, c4orf26) или за синтеза на ензими (kallikrein 4, MMP20); открити са дефекти в гените отговорни за факторите (MSX2, DLX3) и клетъчните протеини (WDR72, FAM83H, COL17A1), както и клетъчните рецептори (ITGB6) и др. [3].

Клинична картина

Клиничната картина се определя от фенотипа на унаследената дисплазия на емайла. При емайловата хипоплазия емайлт е по-тънък от нормално изградения, с вдлъбнатини, бразди и точки по цялата повърхност или само на места. Той е твърд, с интензивно жълтокафяв цвят. Зъбите не се засягат от кариес в по-висока степен, но той може да се развие на по-късен етап като резултат от ретенцията на плака. При хипоминаризираната форма емайлт бързо се олющва и се открива дентинът. Зъбите са с жълтеникав или светлокафяв цвят. При емайловата хипоматурация емайлт е с нормална дебелина, но поради незавършената минерализация той е с намалена твърдост и бързо се руши. Зъбите са с матовобял или жълтокафяв цвят [1]. Интересна е клиничната манифестация при полово-свързаната дисплазия на емайла. Мъжете могат да са със зъби, които имат само тънък слой

Таблица 1. Класификация на унаследените дисплазии на емайла

Weinmann et al 1945	Два типа според фенотипа: хипопластична и хипоминаризирана
Darling 1956	Хипопластична форма 1 група - генерализирани вдлъбвания по повърхността 2 група - X свързана хипоплазия Хипоминаризирана Тип 4 А - блед, жълтеникав или кафяв емайл Тип 4 В - емайлт е мек, олющва се и се открива дентинът Тип 5 - генерализирано или локализирано нацърбване на емайла, промени в цвета
Witkop 1957	Hypoplastic Hypocalcification Hypomaturation Pigmented hypomaturation

емайл с нормален цвят и полупрозрачност, или емайльтъ може да бъде с нормална дебелина, но слабо минерализиран със загуба на прозрачност и / или жълто-кафяво оцветяване. От друга страна, при жените, които наследяват мутантния ген, в резултат на инактивация на X-хромозома се наблюдават вертикални вдлъбнатини по коронката или вертикални ленти от променен по цвят или нормален емайл [4].

Дисплазиите на емайла може да са свързани с различни синдроми. В литературата се дискутира връзката между amelogenesis imperfecta и трихо-дентално-костния (TDO) синдром, изразяващ се в «кърдрава коса», скелетни промени, включително костна склероза. Докато промените в косата могат да представляват общ ектодермален дефект, то костните промени са по-трудно обясними, тъй като те предполагат мезодермален дефект. TDO се причинява от мутация в гена DLX3 [5]. При друго изследване авторите съобщават, че amelogenesis imperfecta и TDO са генетично различни [6].

Диагностика

Фамилната анамнеза, проучване на родословието, клиничното наблюдение представляват основата за поставяне на диагнозата. Екстра-оралните панорамни рентгенографи могат да разкрият наличието на непробили и понякога спонтанно резорбиращи зъби. Интраоралните рентгенограми се използват за изследване на контрастта между емайла и дентина в случаите, когато минерализацията може да е била засегната. На рентгенография трудно се открива границата между емайл и дентин. Може да се използва и хистологична и микроскопска диагностика. Генетични изследвания се използват единствено за клинични проучвания.

Диференциална диагноза се прави с флуороза, тетрациклиново оцветяване, моларно-инцизивна хипоминерализация.

Лечение

Лечението на amelogenesis imperfecta по време на детството е само временна фаза [7]. В ранна детска възраст се използват предварително оформени метални корони за възстановяване на задните зъби. За фронталните зъби може да се използват поликарбонатни корони или композитни възстановявания. Често amelogenesis imperfecta се съчетава с различни малоклузии (напр. отворена захарка) и се налага комбинирано лечение с ортодонт. Поддържането на добра орална хигиена е задължително. Следващата фаза е транзиторна и тя обхваща лечебните методи при смесено съзъбие. Тук се цели възстановяване на естетика и функция, намаляване на хиперсензитивността на зъбите и запазване на гъвкелната равнина. Окончателното лечение на пациентите се осъществява на по-късен етап и изисква мултидисциплинарен подход – включва хирургично,

пародонтологично, ендодонтско, ортопедично, ортодонтско лечение [8]. Усилията са насочени към подобряване качеството на живот на пациентите [9].

Заклучение

Amelogenesis imperfecta hereditaria е рядко генетично обусловено заболяване, което засяга качеството на живот на пациентите, повлиявайки естетиката, функцията и социална активност. Лечението му изисква комплексен подход и продължава през целия живот.

Библиография:

1. Матеева Хр. Пронеевтика и профилактика в детската стоматология. София 1995.
2. Witkop CJ, Sauk JJ. Heritable defects of enamel. In: Stewart R, Prescott G, editor. Oral Facial Genetics. St Louis: CV Mosby Company; 1976. pp. 151
3. Backman B, Holm AK. Amelogenesis imperfecta: prevalence and incidence in a northern Swedish county. Community Dent Oral Epidemiol. 1986;14:43–47. doi: 10.1111/j.1600-0528.1986.
4. Crawford P, Aldred M, Zupan A. Amelogenesis imperfecta. Orphanet J Rara Dis 2007; 2:17.
5. Price JA, Bowden DW, Wright JT, Pettenati MJ, Hart TC. Identification of a mutation in DLX3 associated with tricho-dento-osseous (TDO) syndrome. Hum Mol Genet. 1998;7:563–569. doi: 10.1093/hmg/7.3.563
6. Price JA, Wright JT, Walker SJ, Crawford PJ, Aldred MJ, Hart TC. Tricho-dento-osseous syndrome and amelogenesis imperfecta with taurodontism are genetically distinct conditions. Clin Genet. 1999;56:35–40. doi: 10.1034/j.1399-0004.1999.550105
7. Bouvier D, Duprez JP, Bois D. Rehabilitation of young patients with amelogenesis imperfecta: a report of two cases. ASDC J Dent Child. 1996;63:443–447.
8. Wright JT. The diagnosis and treatment of dentinogenesis imperfecta and Amelogenesis imperfecta. Hellenic Dent J. 1992;2:17–24.
9. 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.