

Leczenie zespołowe młodocianej pacjentki z *amelogenesis imperfecta* – opis przypadku

*Anna Jurczak¹, Dagmara Gałęcka-Wanatowicz², Iwona Kołodziej¹, Piotr Łopuch³

¹Pracownia Stomatologii Dziecięcej, Instytut Stomatologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Jagielloński, Kraków

Kierownik Pracowni: dr n. med. Anna Jurczak

²Katedra Periodontologii i Klinicznej Patologii Jamy Ustnej, Collegium Medicum, Uniwersytet Jagielloński, Kraków

Kierownik Katedry: prof. dr hab. Maria Chomyszyn-Gajewska

³Katedra Protetyki Stomatologicznej, Instytut Stomatologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Jagielloński, Kraków

Kierownik Katedry: dr hab. med. Grażyna Wiśniewska

INTERDISCIPLINARY TREATMENT OF A YOUNG PATIENT WITH *AMELOGENESIS IMPERFECTA* – A CASE REPORT

Summary

Amelogenesis imperfecta is a congenital disorder with abnormal structure of the enamel. Lesions include primary and permanent teeth. This disease is a developmental malformation of the enamel and ectodermal abnormality of genetic origin. Frequency of *amelogenesis* is from 1:4000 to 1:14 000. There was presented the most common Witkop classification and the other authors ratings. The prevalence depends on the population, the highest states are in sparsely populated areas. The aim of this paper is to describe a case of *amelogenesis imperfecta* diagnosed in a 14-year-old patient. Symptoms of disease in the mouth were described. Tooth crowns demonstrated hypocalcification features. The panoramic x-ray showed visible contrast between the enamel and dentin, tooth chambers had the correct shape and size. During subsequent visits abundant plaque deposits on- and subgingival were found, which caused changes in the periodontal tissues. Patient acquired enamel defects reconstructive treatment. Prophylactic procedures towards the prevention of caries and periodontal treatment were provided. It is planned to implement the orthodontic and prosthetic treatment. There was found need for implementation of the orthodontic treatment, and the prosthetic treatment after the end of growth.

Key words: *amelogenesis imperfecta*, enamel hypoplasia, congenital disorders

WSTĘP

Amelogenesis imperfecta hereditaria jest wadą rozwojową szkliwa, która dotyczy zarówno zębów mlecznych, jak i stałych. Jest nieprawidłowością zębową pochodzenia ektodermalnego o podłożu genetycznym. Częstość występowania zależy od badanej populacji i wynosi od 1:4000 do 1:14 000 (1-3). Stwierdzono, że im gęściej zaludniony obszar zamieszkania badanej populacji, tym prawdopodobieństwo wystąpienia wady jest mniejsze. W związku z tym w populacji USA, na gęsto zaludnionym terenie, uzyskano wyniki badań częstości występowania *amelogenesis imperfecta* na poziomie 1:14 000 osób, natomiast w północnej Szwecji, na słabo zaludnionym obszarze, wadą dotknięta jest 1 osoba na 700 badanych (4). Szkliwo w 96% składa się ze składników nieorganicznych i w 4% ze składników organicznych – białek i enzymów. Do białek szkliwa zaliczamy amelogeniny (90%) i nieamelogeniny (10%). Do nieamelogenin zaliczamy enamelinę,

tuftelinę i ameloblastynę. Geny kodujące amelogeninę i enamelinę to *AMELX* i *ENAM*. Mutacje wymienionych genów są główną przyczyną wystąpienia *amelogenesis imperfecta* (5, 6). W piśmiennictwie dostępne są opracowania, w których przedstawiono klasyfikację *amelogenesis imperfecta*. Powszechnie stosowany jest podział Witkopa, wyróżniający 4 postacie tej wady. Pierwsza z nich to typ hipoplastyczny (niedorozwój szkliwa) stanowiący 60-70% przypadków. Typ II, zwany hipomaturacyjnym (niedojrzałość szkliwa), występuje u około 20-30% osób z rozpoznaniem *amelogenesis imperfecta*, typ III – hipokalcyfikacyjny, związany z niedowapnieniem szkliwa, u około 7% osób dotkniętych wadą. Typ IV hipoplastyczno-hipomaturacyjny współwystępuje z taurodontyzmem.

Typ hipoplastyczny *amelogenesis imperfecta* cechuje się występowaniem cienkiego szkliwa zębów, gładkiego i błyszczącego, w kolorze żółto-brunatnym, lub szorstkiego z licznymi dołkami i chropowatościami. Korony

zębów są wąskie, pozbawione wypukłości, o kształcie zbliżonym do sopli. Nie występują kontakty styczne między zębami sąsiednimi w łuku zębowym. W obrazie rtg widoczna jest cienka warstwa szkliwa, z zachowanym kontrastem między szkliwem a zębiną. Wielkość jam zębów jest prawidłowa lub poszerzona. W typie hipomaturacyjnym stwierdza się normalną grubość i twardość szkliwa, w obrazie klinicznym widoczne są białe zmętnienia, które mogą być powodem błędnej diagnozy w kierunku fluorozy. Szkliwo może odpryskiwać od zębiny. Kontrastowość szkliwa w obrazie rtg zbliżona jest do zębiny. Typ hipokalcyfikacyjny charakteryzuje się prawidłowym kształtem koron (tuż po wyrżnięciu) i normalnej grubości szkliwem, jednak konsystencja szkliwa odbiega od normy. Łatwo ulega ono uszkodzeniu lub starciu, jest miękkie i matowe. Zęby przyjmują kolor od mleczonego do brunatnego. Na zdjęciach radiologicznych kontrast między szkliwem a zębiną jest zbliżony lub szkliwo jest słabiej widoczne niż zębiną. Wielkość komór zębów jest prawidłowa. Typ hipoplastyczno-hipomaturacyjny z taurodontyzmem cechuje się cienkim szkliwem barwy żółtej lub brunatnej. Zęby trzonowe wykazują cechy zębów taurodontycznych, pozostałe zęby w łuku górnym i dolnym mają powiększone komory (2, 4, 7, 8).

Klasyfikacje tego schorzenia były proponowane również przez innych autorów, w tym Weinmanna już w 1945 roku. Podzielił on *amelogenesis imperfecta* na 2 typy: hipoplastyczny i hipokalcyfikacyjny. Najnowsze klasyfikacje uwzględniają udział czynnika genetycznego w występowaniu niedorozwoju szkliwa. Należą do nich: klasyfikacja Sundella i Kocha z 1985 roku, oparta na fenotypie i sposobie dziedziczenia, klasyfikacja Aldreda i Crawforda z 1995 roku uwzględniająca takie czynniki, jak defekt na poziomie molekularnym, wyniki badań biochemicznych, sposób dziedziczenia, fenotyp, oraz klasyfikacja Aldreda i wsp. z 2003 roku oparta o sposób dziedziczenia, fenotyp (badania kliniczne i radiologiczne), defekt na poziomie molekularnym i wyniki badań biochemicznych (4, 8).

Pacjenci, u których rozpoznano *amelogenesis imperfecta*, wymagają szczególnej uwagi ze strony lekarza dentysty. Często niezbędne jest wdrożenie leczenia wielospecjalistycznego (2). Postępowanie profilaktyczne z pacjentem, u którego rozpoznano wadę rozwojową szkliwa, polega między innymi na edukacji pod kątem utrzymania odpowiedniej higieny jamy ustnej oraz wdrożenia diety zmniejszającej ryzyko powstawania ubytków próchnicowych i wspomagającej buforowe działanie śliny. Pacjentom z *amelogenesis imperfecta hereditaria* zaleca się użytkowanie szczoteczek zębowych o miękkiej lub średniej twardości włosia. Wskazane jest częste nitkowanie zębów, stosowanie płukanek zawierających fluor oraz irygatora do oczyszczania przestrzeni międzyzębowych. Ponadto pacjentom zaleca się stosowanie diety ubogiej w cukry, gruboziarnistej, pobudzającej wydzielanie śliny (3). Konieczne są częste wizyty kontrolne, połączone z profesjonalnym usuwaniem złogów nazębnych nad- i poddziąsłowych. Stosowanie związków fluoru znosi nadwrażliwość zębiny i zmniejsza ryzyko

choroby próchnicowej. Wykonuje się również zabiegi uszczelniania bruzd i szczelin koron zębów (2, 3, 9).

Pacjenci z *amelogenesis imperfecta* oprócz zabiegów profilaktycznych często wymagają przeprowadzenia odtwórczego leczenia zachowawczego utraconych tkanek zębów. Niejednokrotnie potrzebne jest przeprowadzenie leczenia endodontycznego z powodu postępującego procesu próchnicowego lub jako przygotowanie do docelowego leczenia protetycznego. Leczenie chirurgiczne przeprowadza się tylko w tych przypadkach, gdy niemożliwe jest efektywne leczenie zachowawcze zębów (2, 3, 9 10).

Często konieczne jest przeprowadzenie leczenia periodontologicznego ze względu na zaleganie złogów nazębnych nad- i poddziąsłowych, powodujących stan zapalny dziąseł, często połączony z ich przerostem (2).

Leczenie ortodontyczne polega na reedukacji połykania, oddychania, mowy oraz zapobieganiu para- i dysfunkcjom. Mogą być stosowane aparaty profilaktyczne zapobiegające starciu zębów. W przypadku zdiagnozowania wady zgryzu wdraża się odpowiednie leczenie z zastosowaniem aparatów ruchomych lub stałych. Często diagnozuje się zgryz otwarty częściowy (przedni, boczny) lub całkowity. Rzadziej stwierdza się występowanie zgryzu głębokiego. Występowanie wad gnatycznych wymaga leczenia ortodontyczno-chirurgicznego (2, 3, 11).

W przypadku nadwrażliwości zębiny na bodźce termiczne i chemiczne, starcia patologicznego koron lub ich zniszczenia przez proces próchnicowy, a także w celu poprawy warunków estetycznych i przywrócenia funkcji zdeformowanych koron zębów w wieku rozwojowym można zastosować korony stalowe (w odcinkach bocznych uzębienia) i korony tymczasowe wykonane z materiałów estetycznych (w odcinkach bocznych i przednim uzębienia). U pacjentów dorosłych wykonuje się docelowe uzupełnienia protetyczne. W zależności od istniejących warunków i potrzeb są to licówki, korony, mosty, protezy overdenture. Jeśli istnieje taka potrzeba, leczenie protetyczne poprzedza leczenie endodontyczne, po którym następuje wykonanie wkładów koronowo-korzeniowych i odbudowa zrębu koron celem umożliwienia zastosowania docelowych uzupełnień protetycznych. Często leczenie protetyczne przeprowadzane jest dwuetapowo ze względu na obniżenie wysokości zwarcia (w następstwie utraty zębów, starcia patologicznego) i konieczność adaptacji pacjenta do nowych warunków zwarciowych. W takim przypadku w pierwszej kolejności wykonuje się szynę zgryzową lub uzupełnienie tymczasowe, które po okresie adaptacji zostanie zastąpione uzupełnieniem docelowym (12, 13).

OPIS PRZYPADKU

Celem pracy jest opis przypadku pacjentki lat 14, która zgłosiła się do Poradni Stomatologii Dziecięcej Uniwersyteckiej Kliniki Stomatologicznej w Krakowie w celu leczenia zachowawczego i poprawy estetyki uzębienia. Stan ogólny dziecka był dobry. W badaniu klinicznym stwierdzono obfite złogi nazębne oraz stan zapalny dziąseł z cechami przerostu. Na powierzchniach żujących zębów trzonowych i przedtrzonowych stwierdzono liczne

ubytki próchnicowe. Ponadto zdiagnozowano współistniejącą wadę zgryzu. Korony zębów wykazywały cechy hipokalcyfikacji, szklivo miało kolor brunatny. Na zdjęciu pantomograficznym widoczny był zbliżony kontrast między szklivem a zębina, komory zębów miały prawidłowy kształt i wielkość (ryc. 1). Matka pacjentki podała w wywiadzie występowanie zmian w obrębie szkliva w uzębieniu mlecznym córki, a wywiad rodzinny ujawnił obecność podobnych zmian w uzębieniu u ojca dziecka. W oparciu o badanie kliniczne oraz obraz radiologiczny jamy ustnej pacjentki postawiono rozpoznanie *amelogenesis imperfecta* *ahereditaria* oraz *gingivitis hyperplastica*. Stwierdzono obfite złogi nazębne nad- i poddąsłowe, które powodowały stany zapalne dziąseł i ich przerost (ryc. 2a). Głównym problemem pacjentki była niedostateczna higiena jamy ustnej. Przeprowadzono wielokrotny, szczegółowy instruktaż szczotkowania zębów połączony z motywacją pacjenta. Zalecono stosowanie szczoteczki elektrycznej i dodatkowych akcesoriów przeznaczonych do higieny jamy ustnej (płukanki, nici dentystyczne). Opanowanie prawidłowej techniki szczotkowania zębów zajęło pacjentce około 3 miesiące. Po wdrożeniu prawidłowych nawyków higienicznych i profesjonalnych zabiegach usunięcia złogów stan zapalny dziąseł częściowo ustąpił (redukcja wskaźników API i mSBI) (ryc. 2b). Pacjentka została objęta leczeniem odtwórczym ubytków próchnicowych z użyciem cementu szkłano-jonomerowego (ryc. 2c, 2d). Z powodu występowania przerostów dziąseł zaplanowano przeprowadzenie zabiegu gingioplastyki w rejonie zębów 13-23 w celu wymodelowania prawidłowego konturu girlandy dziąsłowej. Po znieczuleniu miejscowym w rejonie planowanego zabiegu wykonano pomiary głębokości kieszonek przy użyciu sondy periodontologicznej. Pierwsze cięcie (tzw. cięcie skośne zewnętrzne) skierowano dokoronowo pod kątem 45°. Cięcie zaplanowano tak, by otrzymać cienki i girlandowaty przebieg dziąsła. Oddzielone dziąsło usunięto za pomocą kiret i skalpela. Po dokładnym oczyszczeniu obszaru zębodo-dziąsłowego ponownie wykonano pomiar głębokości kieszonek. Ranę zaopatrzono opatrunkiem periodontologicznym na okres 7 dni (ryc. 3a, 3b). Zalecono zaniechanie szczotkowania okolicy zabiegowej oraz płukanie jamy ustnej dwa razy dziennie roztworem glukonianu chlorheksydyny (chemiczna kontrola płytki).



Ryc. 2a. Obraz kliniczny w dniu zgłoszenia się do Poradni Stomatologii Dziecięcej UKS w Krakowie.



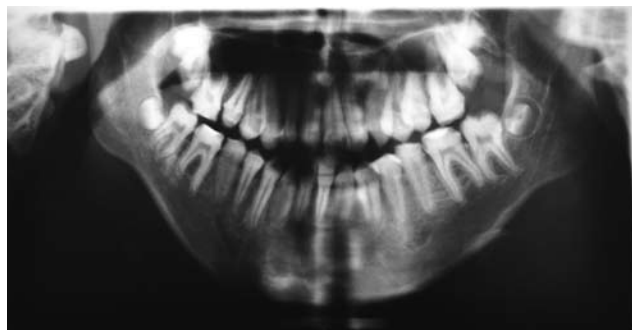
Ryc. 2b. Stan jamy ustnej po licznych zabiegach usunięcia złogów nazębnych.



Ryc. 2c. Stan po wypełnieniu ubytków próchnicowych cementem szkłano-jonomerowym w szczęce.



Ryc. 2d. Stan po wypełnieniu ubytków próchnicowych cementem szkłano-jonomerowym w żuchwie.



Ryc. 1. Pantomogram pacjentki wykonany na pierwszej wizycie.



Ryc. 3a. Pacjentka bezpośrednio po zabiegu gingiwoplastyki.



Ryc. 3b. Założony opatrunek periodontologiczny.



Ryc. 4. Stan trzy miesiące po przeprowadzeniu zabiegu gingiwoplastyki w zakresie łuku górnego (13-23).

Gojenie przebiegało bez powikłań. Wizyty kontrolne wyznaczono po tygodniu i kolejną po 4 tygodniach od wykonania zabiegu. Wygojenie rany zabiegowej stworzyło

korzystne warunki do wypełnienia ubytków próchnicznych, likwidacji nawisających wypełnień i miejsc retencji płytki w rejonie przerostów (ryc. 4). Pacjentka została pouczona o konieczności przestrzegania higieny jamy ustnej. Planowane jest leczenie ortodontyczne w związku ze współistniejącą wadą zgryzu, a po zakończeniu wzrostu docelowe leczenie protetyczne. Leczenie ortodontyczne aparatami ruchomymi nie doszło do tej pory do skutku z powodu złej higieny jamy ustnej.

PODSUMOWANIE

Pacjenci z *amelogenesis imperfecta* ze względu na znaczny defekt rozwojowy szkliwa oraz tendencję do jego ścierania, a także towarzyszące temu nieprawidłowe warunki zgryzowe wymagają wielospecjalistycznego leczenia: zachowawczego, periodontologicznego, chirurgicznego, ortodontycznego i protetycznego. Leczenie jest długotrwałe, złożone, wymagające od lekarza i pacjenta zrozumienia i pełnej współpracy. □

Piśmiennictwo

1. Zadurska M, Siemińska-Piekarczyk B, Maciejak D et al.: *Amelogenesis imperfecta* w materiale Zakładu Ortodoncji i Zakładu Stomatologii Dziecięcej IS AM w Warszawie. *Czas Stomatol* 2007; LX(10): 684-690.
2. Grzybowska A: *Amelogenesis imperfecta* – problem wielospecjalistyczny. *Dent Med Probl* 2003; 40: 439-444.
3. Zadurska M: Zespołowe leczenie pacjentów z *amelogenesis imperfecta* – doświadczenia własne. *Czas Stomatol* 2007; LX(12): 790-796.
4. Crawford PJM, Aldred M, Bloch-Zupan A: *Amelogenesis imperfecta*. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 17-19.
5. Kavitha B, Priyadhashini V, Sivapathasundharam B, Saraswathi TR: Role of the genes in oro-dental diseases. *Indian J Dent Res* 2010; 21: 270-274.
6. Hu CC, Chun YHP, Hazzazzi T, Simmer JP: Enamel Formation and *Amelogenesis Imperfecta*. *Cells Tissues Organs* 2007; 186: 78-85.
7. Witkop CJ Jr: *Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta* and dentin dysplasia revisited: problems in classification. *J Oral Pathol* 1988 Nov; 17(9-10): 547-553.
8. Gibek J, Szczepańska J: *Amelogenesis imperfecta* – diagnostyka kliniczna i genetyczna – na podstawie piśmiennictwa. *Nowa Stomat* 2009; 1-2: 26-31.
9. Reddy SS, Aarthi Nisha V, Harish BN: Hypoplastic *amelogenesis imperfecta* with multiple impacted teeth – report of two cases. *J Clin Exp Dent* 2010; 2(4): 207-211.
10. Canger M, Celenk P, Yenisey M, Odyakmaz SZ: *Amelogenesis Imperfecta*, Hypoplastic Type Associated with Some Dental Abnormalities: A Case Report. *Braz Dent J* 2010; 21(2): 170-174.
11. Pavlic A, Batelino T, Trebusak Podkrajsek K, Ovsenik M: Craniofacial characteristics and genotypes of *amelogenesis imperfecta* patients. *Eur J Orthod* 2011; 33: 325-331.
12. Strześniewska A, Rosa M, Bryndal K, Strześniewski P: Rehabilitacja protetyczna pacjenta z *amelogenesis imperfecta* typ IV. Opis przypadku. *Protet Stomatol* 2007; LVII(1): 51-55.
13. Breguła L, Kasperski J: Rekonstrukcja zwarcia u pacjentki z *amelogenesis imperfecta* – opis przypadku. *Protet Stomatol* 2009; LIX(4): 273-275.
14. Chamarthi V, Varma BR, Jayanthi M: *Amelogenesis imperfecta*: A clinician's challenge. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2012; 30: 70-73.

nadesłano: 04.10.2013

zaakceptowano do druku: 18.11.2013

Adres do korespondencji:

*Anna Jurczak

Pracownia Stomatologii Dziecięcej IS CM UJ

ul. Montelupich 4, 31-155 Kraków

tel.: +48 (12) 424-54-20

e-mail: apjurczak@gmail.com