

ANNA GRZYBOWSKA<sup>1</sup>, ANNA GORDON<sup>1</sup>, MAŁGORZATA ZADURSKA<sup>2</sup>,  
MARIA WACIŃSKA-DRABIŃSKA<sup>1</sup>, DOROTA GAJDIK-PLUTECKA<sup>1</sup>, AGNIESZKA WAL<sup>1</sup>,  
MICHAŁ SOBCZAK<sup>1</sup>, ANNA SOSNOWSKA-BOROSZKO<sup>1</sup>, ALEKSANDER REMISZEWSKI<sup>1</sup>

## *Amelogenesis imperfecta* – problem wielospecjalistyczny

### *Amelogenesis Imperfecta* as Multi-Specialistic Problem

<sup>1</sup> Zakład Stomatologii Dziecięcej IS AM w Warszawie

<sup>2</sup> Zakład Ortodoncji IS AM w Warszawie

#### Streszczenie

*Amelogenesis imperfecta* – wrodzony niedorozwój szkliwa, jest nieprawidłowością zębową pochodzenia ektodermalnego dotyczącą szkliwa zębów mlecznych i stałych. Dziedziczona jest autosomalnie, dominująco lub recesywnie w sprzężeniu z chromosomem X. Powstawanie szkliwa jest procesem wysoce wyspecjalizowanym odbywającym się z udziałem narządu szkliwotwórczego, którego nabłonek wewnętrzny przekształca się w komórki szkliwotwórcze – ameloblasty. Mineralizacja wytworzonego szkliwa odbywa się stopniowo. Pierwsze wapnienie następuje z udziałem ameloblastów, drugie – przez naczynia krwionośne. Zaburzenie wymienionych procesów prowadzi do postania różnych typów wrodzonego niedorozwoju szkliwa. W praktyce klinicznej wyróżnia się najczęściej 2 postaci. Pierwsza, związana z hipoplazją szkliwa (zaburzenie dotyczy matrycy), charakteryzuje się zmienionym kształtem koron, cienkim, gładkim, lśniącym szkliwem, w kolorze żółto-brunatnym lub powierzchnią szorstką, chropowatą z licznymi rowkami i dołkami. Guzki zębów mają kształt igieł lub sopli. Druga postać, związana z hipomineralizacją szkliwa, charakteryzuje się: prawidłowym kształtem koron (tuż po wyrznięciu), szkliwem matowym, miękkim łatwo ulegającym uszkodzeniu, o konsystencji sera lub kredy, w kolorze mlecznobiałym lub jasno-brunatnym. Pacjenci z *amelogenesis imperfecta* ze względu na znaczny defekt kosmetyczny szkliwa oraz tendencję do jego ścierania oraz towarzyszące temu nieprawidłowe warunki zgryzowe, wymagają wielospecjalistycznego leczenia: zachowawczego, periodontologicznego, chirurgicznego, ortodontycznego i protetycznego (**Dent. Med. Probl. 2003, 40, 2, 439–444**).

**Słowa kluczowe:** *amelogenesis imperfecta*, objawy, leczenie.

#### Abstract

*Amelogenesis imperfecta* (congenital enamel hypoplasia) is a dental abnormality of ectodermal origin that relates to the enamel of deciduous (primary) and permanent teeth. The autosomal dominating or recessive heredity is related to chromosome X. Enamel forming is a highly specialised process, conducted by enamel organ that which transforms its external epithelium into ameloblasts. Tissue mineralization progresses gradually. First calcification is realised by ameloblasts, the second one by blood vessels. The disturbance of mentioned processes leads to several types of congenital enamel hypoplasia. In clinical practice it is usually divided into two types. First one is related to enamel hypoplasia (matrix disturbance), and is typified disturbed crown form (shape); the enamel is thin, smooth and shiny, yellow-brownish in colour or its surface is rough and coarse with several grooves and pits. Dental tubers are in the shape of needles or icicle. The second type is related to enamel hypomineralization and is typified by regular crown shape (just after eruption), matt, soft and vulnerable enamel of chalk or cheese consistence and milk-white or light brown colour. Because of severe cosmetic defect of dental enamel, the tendency of its abrasion and often occurring occlusal disturbance, patients with *amelogenesis imperfecta* requires multispecialised treatment – conservative, periodontic, ortodontic, prosthetic and surgical (**Dent. Med. Probl. 2003, 40, 2, 439–444**).

**Key words:** *amelogenesis imperfecta*, symptoms, treatment.

*Amelogenesis imperfecta* – wrodzony niedorozwój szkliwa, jest nieprawidłowością zębową pochodzenia ektodermalnego o podłożu genetycz-

nym, dotycząca szkliwa zębów mlecznych i stałych. Zaburzenie to może występować jako samodzielna jednostka chorobowa lub współistnieć ze

zmianami w obrębie innych tkanek, wywodzących się z zewnętrznego listka zarodkowego, takich jak: paznokcie, skóra, włosy [1]. Częstość występowania wady jest odwrotnie proporcjonalna do liczby ludności zamieszkującej dany teren, tzn. im mniejsze skupisko, tym większa możliwość powstania mutacji. Etiologia niecałkowitego rozwoju szkliwa nie została do tej pory wyjaśniona. Na podstawie licznych badań genetycznych udało się jedynie ustalić sposoby dziedziczenia i lokalizację genów odpowiedzialnych za niektóre typy anomalii. Zauważono, że formy dominujące występują najczęściej i są związane z defektem genu kodującego białko enamelinę, położonego w ramieniu dłuższym chromosomu 4q13–q21. Formy recesywne spotykane są znacznie rzadziej i dotyczą zaburzeń genu kodującego białko amelogeninę, położonego w krótszym ramieniu chromosomu X [2, 3]. Powstawanie szkliwa jest procesem wysoce wyspecjalizowanym, który odbywa się z udziałem narządu szkliwotwórczego. Jego mineralizacja odbywa się stopniowo, w pierwszym wapnieniu przez ameloblasty, a w drugim przez naczynia krwionośne.

## Klasyfikacje

W 1938 r. Finn przedstawił pierwszą, niekompletną klasyfikację, dotyczącą zaburzeń twardych tkanek zęba. Dalszych prób usystematyzowania tych zmian podjęli się Darling, Witkop, Sauk, Bäckman, Holm, Sundell [cyt. wg 4, 5].

Najszerzej pod względem klinicznym i genetycznym jest opracowana klasyfikacja Witkopa et al. z 1957 r. [cyt. wg 4, 5]. Przedstawia się następująco:

Typ I. Niedorozwój (*hipoplasia*):

- I A – niedorozwój dziobiasty AD,
- I B – niedorozwój miejscowy AD,
- I C – niedorozwój miejscowy AR,
- I D – niedorozwój gładki AD,
- I E – niedorozwój gładki XD,
- I F – niedorozwój chropowaty AD,
- I G – brak szkliwa AR;

Typ II. Niedojrzałość (*hypomaturatio*):

- II A – niedojrzałość, typ przebarwiony AR,
- II B – niedojrzałość, typ przebarwiony XR,
- II C – zęby „śniegowe czapy” AD;

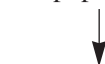
Typ III. Niedowapnienie (*hypocalcificatio*):

- III A – niedowapnienie AD,
- III B – niedowapnienie AR;

Typ IV. Niedojrzałość połączona z niedorozwojem i taurodontyzmem AD.

Najczęściej jest jednak stosowany podział na dwie postacie według Sundella z 1986 r. [cyt. wg 5]:

postać związana  
z hipoplazją szkliwa



zaburzenie w obrębie  
matrycy szkliwa

postać związana z hipomineralizacją szkliwa



zaburzenie mineralizacji  
szkliwa

## Obraz kliniczny

Klinicznie postać związana z hipoplazją szkliwa charakteryzuje się zmienionym kształtem koron zębów, brakiem wypukłości koron zębów, guzkami zębów w kształcie igieł, sopli, szkliwem cienkim, gładkim, błyszczącym w kolorze żółto-brunatnym lub chropowatym z licznymi dołkami, rowkami i „zmarszczkami” [1, 6–8].

Postać związana z hipomineralizacją szkliwa cechuje się prawidłowym kształtem koron (tuż po wyrznięciu), szkliwem matowym, miękkim łatwo ulegającym uszkodzeniu, przypominającym swoją konsystencją ser lub krede, kolorem mlecznobiałym lub jasnobrunatnym, wtórnym przebarwieniem spowodowanym impregnacją szkliwa przez barwniki z pożywienia [1, 6–8].

Klinicznie w obu postaciach zauważa się tendencję do opóźnionego wyrzynania zębów (zwłaszcza stałych), wałowate, napięte i przerosnięte dziąsła (zęby sprawiają wrażenie zatopionych) i występuje nadwrażliwość zębów na bodźce termiczne i chemiczne.

## Obraz radiologiczny

W niektórych przypadkach rozpoznanie *amelogenesis imperfecta* przysparza lekarzom stomatologom wiele trudności, zwłaszcza jeśli obraz kliniczny nie jest typowy, a wywiad rodzinny ograniczony lub ujemny. W ustaleniu rozpoznania pomocne może być wykonanie zdjęć radiologicznych zębów lub pantomogramu. W obrazie radiologicznym postaci związanej z hipoplazją szkliwa stwierdza się cienką warstwę szkliwa, nieregularny jego zarys, zachowany kontrast między szkliwem a zębiną, przejaśnienie w miejscu szkliwa w zębach niewyrzniętych, jamę zęba prawidłową lub poszerzoną (ocena jest subiektywna i związana z dysproporcją między grubością szkliwa a zębiną). Inny nieco obraz ma postać związana z hipomineralizacją szkliwa. Szkliwo jest prawidłowej grubości (tuż po wyrznięciu zęba), zbliżony jest kontrast między szkliwem i zębiną, a jama zęba ma prawidłową wielkość [7, 8].

## Obraz histologiczny

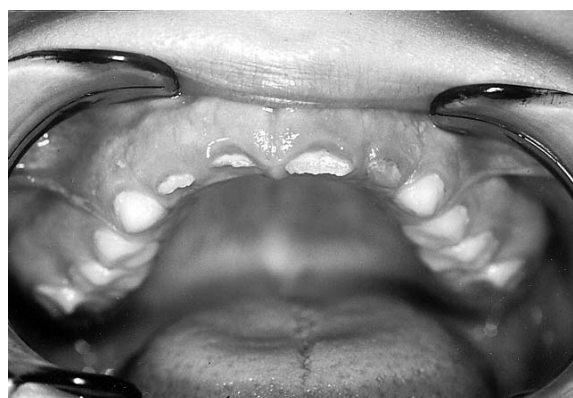
Uzupełnieniem pełnej diagnostyki wrodzonego niedorozwoju szkliwa jest badanie histopatolo-

giczne tkanek zęba. W postaci związanej z hipoplazją szkliwa jest cienkie, bez typowej budowy pryzmatycznej, widoczne są fragmenty pryzmatów ułożonych chaotycznie, przebieg linii szkliwno-zębinowej jest niezmieniony, zębina ma budowę prawidłową. W postaci związanej z hipomineralizacją występuje nieprawidłowa mineralizacja szkliwa, typowa budowa i ułożenie pryzmatów, poszerzone przestrzenie międzykuliaste, liczne pęczki

i blaszki szkliwne, prawidłowy jest przebieg linii szkliwno-zębinowej i budowa zębiny [7, 8].

## Leczenie

Pacjenci z *amelogenesis imperfecta* wymagają wielospecjalistycznej opieki stomatologicznej, obejmującej leczenie zachowawcze, periodon-



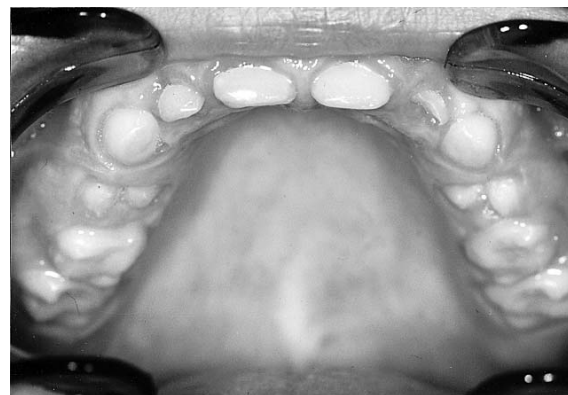
**Ryc. 1.** Pacjent M.W. – uzębienie w wieku 9 lat  
**Fig. 1.** Patient M.W. – dentition in 9-year old



**Ryc. 4.** Pacjent M.W. – leczenie ortodontyczne  
**Fig. 4.** Patient M.W. – orthodontic treatment



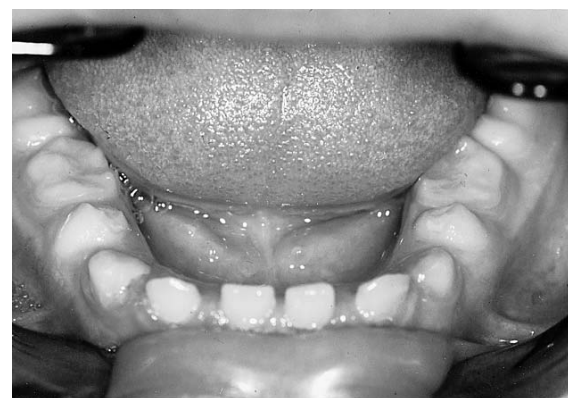
**Ryc. 2.** Pacjent M.W. – uzębienie w wieku 9 lat  
**Fig. 2.** Patient M.W. – dentition in 9-year old



**Ryc. 5.** Pacjent M.W. – leczenie zachowawcze  
**Fig. 5.** Patient M.W. – conservative treatment



**Ryc. 3.** Pacjent M.W. – pantomogram  
**Fig. 3.** Patient M.W. – orthopantomogram



**Ryc. 6.** Pacjent M.W. – leczenie zachowawcze  
**Fig. 6.** Patient M.W. – conservative treatment





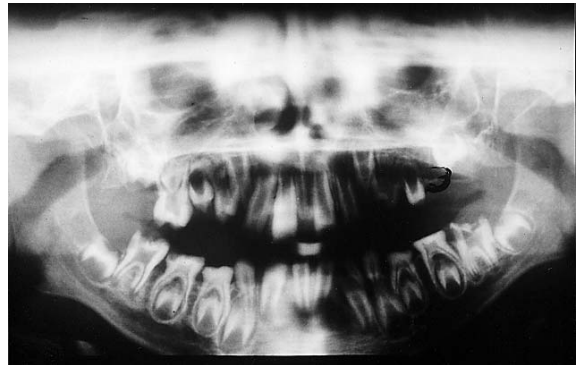
**Ryc. 7.** Pacjent K. D. – uzębienie  
**Fig. 7.** Patient K. D. – clinical view



**Ryc. 11.** Pacjent K. L. – uzębienie  
**Fig. 11.** Patient K. L. – clinical view



**Ryc. 8.** Pacjent K. D. uzębienie, wtórne przebarwienie przez barwniki z pożywienia  
**Fig. 8.** Patient K. D. – clinical view: second discoloration by pigments from food



**Ryc. 12.** Pacjent K. L. – pantomogram  
**Fig. 12.** Patient K. L. – orthopantomogram



**Ryc. 9.** Pacjent A. B. – uzębienie  
**Fig. 9.** Patient A. B. – clinical view



**Ryc. 13.** Pacjent K. L. – leczenie zachowawcze i protetyczne  
**Fig. 13.** Patient K. L. – conservative and prosthetic treatment



**Ryc. 10.** Pacjent A. B. – uzębienie  
**Fig. 10.** Patient A. B. – clinical view

tologiczne, chirurgiczne, ortodontyczne i prote-tyczne.

Leczenie zachowawcze polega na zwróceniu szczególnej uwagi na: profilaktykę próchnicy (mimo małej podatności tkanek zęba na ten proces), ustaleniu określonej diety (bezcukrowej, bezkwasowej, gruboziarnistej – zmniejszającej ilość płytki bakteryjnej, nadwrażliwość zębiny i zwiększającej wydzielanie śliny), odpowiedniej higieny (zastosowanie odpowiednich szczotek, nici dentystrycznych i sposobu oczyszczenia zębów), zastosowaniu profilaktyki fluorkowej, uszczelnianiu bruzd i szczelin oraz okresowych badaniach kontrolnych. Dalszym etapem leczenia zachowawczego, w zależności od potrzeb, jest leczenie ubytków próchnicowych, leczenie endodontyczne, leczenie nadwrażliwości zębiny lub odbudowa estetyczna koron zębów [9].

Leczenie periodontologiczne jest konieczne ze względu na wałowate, napięte i przerośnięte dziąsła, głębokie kieszonki dziąsłowe, złogi nad- i poddziąsłowe.

Leczenie chirurgiczne wskazane tylko w tych przypadkach, w których brak jest możliwości leczenia zachowawczego.

Leczenie ortodontyczne polega na przeciwdziałaniu patologicznemu starciu za pomocą czynnościowych aparatów odciążających, leczeniu współistniejących wad zgryzu, przeciwdziałaniu parafunkcjom, reedukacji oddychania, połykania i mowy [5, 10].

Leczenie protetyczne ma na celu obudowę i przywrócenie warunków zgryzowych wykorzystując, np. protezy nakładkowe (noszone w dzień) zamiennie z aparatem czynnościowym (w nocy). Przy znacznie zmienionym kształcie korony zęba lub starciu można zastosować w wieku rozwojowym korony stalowe standardowe na zęby mleczne i zęby stałe niedojrzałe, korony tymczasowe do 18. roku życia, wkłady koronowo-korzeniowe powyżej 12 lat, a korony ostateczne powyżej 18 lat.

## Opis przypadków

**Przypadek 1.** Pacjent M. W., lat 9, zgłosił się do Zakładu Stomatologii Dziecięcej IS AM w Warszawie w celu konsultacji i ewentualnego leczenia. Rodzice dziecka w wywiadzie podali opóźnione wyrzynanie zębów stałych, zmieniony kształt i barwę. Podłoże genetyczne było trudne do ustalenia. Rozpoznano *amelogenesis imperfecta* – typ związany z hipoplazją szkliwa. Pacjent został objęty leczeniem periodontologicznym, zachowawczym i ortodontycznym (ryc. 1).

**Przypadek 2.** Pacjent K. D., lat 13, został skierowany do Zakładu Ortodoncji IS AM w Warszawie w celu leczenia. Rozpoznano *amelogenesis imperfecta* – typ związany z hipomineralizacją (niedowapnieniem). Zaplanowano leczenie periodontologiczne, zachowawcze, ortodontyczne, a w przyszłości protetyczne (ryc. 7, 8).

**Przypadek 3.** Pacjent A. B., lat 5, zgłosił się do Zakładu Stomatologii Dziecięcej IS AM w Warszawie w celu konsultacji i leczenia. Rozpoznano *amelogenesis imperfecta* – typ związany z hipomineralizacją (niedowapnieniem). Zaplanowano leczenie zachowawcze, ortodontyczne i protetyczne (ryc. 9, 10).

**Przypadek 4.** Pacjent K. L., lat 8, skierowany z Zakładu Chirurgii Szczękowej IS AM w Warszawie w celu leczenia zachowawczego. Rozpoznanie: *amelogenesis imperfecta* – typ związany z niedojrzałością połączoną z niedorozwojem i taurodontyzmem. Pacjenta objęto leczeniem zachowawczym, ortodontycznym i protetycznym (ryc. 11–13).

Pacjenci z *amelogenesis imperfecta* ze względu na złożone podłoże genetyczne i różnorodny obraz kliniczny, radiologiczny i histologiczny wymagają bardzo wnikliwej diagnostyki oraz indywidualnego podejścia do każdego przypadku. Leczenie jest długotrwałe, złożone, wymagające od lekarza i pacjenta zrozumienia i pełnej współpracy.

## Piśmiennictwo

- [1] SZPRINGER-NODZAK M.: Patologia rozwoju. W: Stomatologia wieku rozwojowego. Red. Szpringer-Nodzak M. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1999, 174–183.
- [2] RAJPAR M. H., HARLEY K., LAING CH., DAVIES R. M., DIXON M. J.: Mutation of the gene encoding the enamel-specific protein, enamelin, causes autosomal-dominant amelogenesis imperfecta. Hum. Molec. Gen. 2001, 10, 1673–1677.
- [3] HU J.C.-C., ZHANG C. H., YANG Y., KÄRRMAN-MÄRDH C., FORSMAN-SEMB K., SIMMER J. P.: Cloning and characterization of the mouse and human enamelin genes. J. Dent. Res. 2001, 80, 898–902.
- [4] KUCZYŃSKA E., KIERNICKA M.: Wrodzone nieprawidłowości budowy twardych tkanek zębów – problem klasyfikacji. Przegl. Stom. Wiek Roz. 1993, 4, 26–28.
- [5] DUNIN-WILCZYŃSKA I., MILART J. M., KOMOROWSKA A.: Cechy zębowe i budowa twarzy w *amelogenesis imperfecta*. Ortodon. Współczesna 2002, 4, 93–98.
- [6] SOAMES J. V., SOUTHAM J. C.: Zaburzenia rozwoju zębów. W: Patologia jamy ustnej. Sanmedica, Warszawa 1996, 14–25.

- [7] WINIARSKA-MAJCZYŁO M., HOPPE-FAJĘCKA A.: Dwa przypadki *amelogenesis imperfecta* leczone w Klinice Ortodontycznej AM w Warszawie. Czas. Stomat. 1953, 12, 637–648.
- [8] SZPRINGER M., MARCZAK-WOJTYŃSKA A.: Cztery przypadki *amelogenesis imperfecta non hereditaria*. Czas. Stomat. 1970, 23, 1037–1045.
- [9] KIERNICKA M., KUCZYŃSKA E.: Zastosowanie materiałów kompozytowych do leczenia uogólnionego niedorozwoju szkliwa. Przegl. Stom. Wieku Rozw. 1977, 18, 2, 27–29.
- [10] BUDKIEWICZ A., KAMECKA K.: Leczenie ortodontyczne pacjenta z *amelogenesis imperfecta*. Opis przypadku. Stom. Współczesna 1997, 4, 147–151.

### **Adres do korespondencji:**

Anna Grzybowska  
Zakład Stomatologii Dziecięcej IS AM w Warszawie  
ul. Miodowa 18  
00-246 Warszawa  
tel.: (+48 22) 635 01 03, (+48 22) 635 11 03

Praca wpłynęła do Redakcji: 16.06.2003 r.

Po recenzji: 17.07.2003 r.

Zaakceptowano do druku: 24.07.2003 r.

Received: 16.06.2003

Revised: 17.07.2003

Accepted: 24.07.2003