

# Dentinogenesis Imperfecta Asociada a Osteogenesis Imperfecta (Tipo I De Shields).

## Caso Clínico

Libia Soto Llanos\*

Paloma Marín G.\*\*

### RESUMEN:

Este caso clínico describe las alteraciones en una niña de cuatro años con Osteogénesis imperfecta, asociada a Dentinogénesis imperfecta cuyos padres consultaron en la Clínica Integral del niño y del adolescente de la Escuela de Odontología de la Universidad del Valle. La paciente fue remitida por su médico pediatra. Adicionalmente realizamos una revisión de la literatura de esta patología.

### INTRODUCCION:

La O. I. Es una enfermedad de la estructura del colágeno tipo I.

Se conoce que el colágeno tipo I se encuentra en huesos, tendones, piel, tejido cicatrizado, válvulas cardiacas, paredes intestinal y uterina. Esto nos ubica en el tipo de trastornos que se pueden asociar a problemas con este tipo de colágeno.<sup>2,3,4,5,8,11,14</sup>

La O. I. Es una entidad patológica compuesta de por lo menos cuatro enfermedades distinguidas por criterios clínicos, genéticos y bioquímicos caracterizadas por la elevada frecuencia de

múltiples fracturas que dan como resultado deformidades óseas.

En normalidad, el colágeno tipo I se compone de dos cadenas ( $\alpha$  1, y una cadena  $\alpha$  2) en la Osteogénesis Imperfecta se pueden observar mutaciones que dan lugar a cadenas  $\alpha$  acortadas que se relacionan con otras cadenas  $\alpha$  1 y  $\alpha$  2 normales impidiendo la formación normal de la triple hélice, trayendo como consecuencia la prematura degradación del colágeno.<sup>2,4,5,8,11,14</sup>

Este proceso se denomina "Suicidio proteico" en donde tres cuartas partes ( $\frac{3}{4}$ ) partes de la totalidad colágeno llevan al menos una cadena  $\alpha$  1 corta o defectuosa que constituye un verdadero proceso de amplificación del defecto heterocigótico.<sup>1</sup>

La base para diversas asociaciones resulta de la diversidad evolutiva del proceso tanto clínica como radiográficamente.

Sillence (1979) hizo una distinción de cuatro tipos de O.I y concluyó que todos los tipos de O.I muestran una disminución en la severidad de sus características cuando el paciente se encuentra en la adolescencia y se repiten en la mujer después de la menopausia o en los ancianos.<sup>4,8,11</sup>

\* Profesora Asociada-Escuela de Odontología, Facultad de Salud-Universidad del Valle.

\*\* Odontóloga rural, Servicio Odontológico, Universidad del Valle.



# Dentinogenesis Imperfecta Asociada a Osteogenesis Imperfecta (Tipo I De Shields).

## Caso Clínico

Libia Soto Llanos\*

Paloma Marín G.\*\*

### RESUMEN:

Este caso clínico describe las alteraciones en una niña de cuatro años con Osteogénesis imperfecta, asociada a Dentinogénesis imperfecta cuyos padres consultaron en la Clínica Integral del niño y del adolescente de la Escuela de Odontología de la Universidad del Valle. La paciente fue remitida por su médico pediatra. Adicionalmente realizamos una revisión de la literatura de esta patología.

### INTRODUCCION:

La O. I. Es una enfermedad de la estructura del colágeno tipo I.

Se conoce que el colágeno tipo I se encuentra en huesos, tendones, piel, tejido cicatrizado, válvulas cardiacas, paredes intestinal y uterina. Esto nos ubica en el tipo de trastornos que se pueden asociar a problemas con este tipo de colágeno.<sup>2,3,4,5,8,11,14</sup>

La O. I. Es una entidad patológica compuesta de por lo menos cuatro enfermedades distinguidas por criterios clínicos, genéticos y bioquímicos caracterizadas por la elevada frecuencia de

múltiples fracturas que dan como resultado deformidades óseas.

En normalidad, el colágeno tipo I se compone de dos cadenas ( $\alpha 1$ , y una cadena  $\alpha 2$ ) en la Osteogénesis Imperfecta se pueden observar mutaciones que dan lugar a cadenas  $\alpha$  acortadas que se relacionan con otras cadenas  $\alpha 1$  y  $\alpha 2$  normales impidiendo la formación normal de la triple hélice, trayendo como consecuencia la prematura degradación del colágeno.<sup>2,4,5,8,11,14</sup>

Este proceso se denomina "Suicidio proteico" en donde tres cuartas partes ( $\frac{3}{4}$ ) partes de la totalidad colágeno llevan al menos una cadena  $\alpha 1$  corta o defectuosa que constituye un verdadero proceso de amplificación del defecto heterocigótico.<sup>1</sup>

La base para diversas asociaciones resulta de la diversidad evolutiva del proceso tanto clínica como radiográficamente.

Sillence (1979) hizo una distinción de cuatro tipos de O.I y concluyó que todos los tipos de O.I muestran una disminución en la severidad de sus características cuando el paciente se encuentra en la adolescencia y se repiten en la mujer después de la menopausia o en los ancianos.<sup>4,8,11</sup>

\* Profesora Asociada-Escuela de Odontología, Facultad de Salud-Universidad del Valle.

\*\* Odontóloga rural, Servicio Odontológico, Universidad del Valle.



El diagnóstico del tipo de O.I se basa en la exploración clínica de las características de cada paciente, historia familiar y estudios radiológicos. Frecuentemente se utiliza la biopsia de piel, esto consiste en la remoción de una pequeña porción de piel de la parte posterior del brazo. Las células de la piel son cultivadas y el colágeno resultante es estudiado.<sup>2, 4, 8, 11, 12</sup>

Las manifestaciones clínicas de esta enfermedad son:

- Esclerótica azul.
- Fracturas múltiples.
- Deformidades óseas.

Los tipos de la Osteogénesis descritos por Sillence son:

#### ***Osteogénesis Imperfecta tipo I:***

Este es el tipo más común de O.I. Este es heredado por un patrón autosómico dominante pero puede ser el resultado de una mutación espontánea. Las personas que sufren O.I. tienen un promedio de 20 a 40 fracturas antes de la pubertad, disminuyendo su frecuencia después. El diagnóstico prenatal es frecuentemente posible. Las personas con O.I. tipo I poseen una o más de las siguientes características:

Fragilidad ósea, forma facial triangular, esclerótica azul, disminución auditiva que puede comenzar a los diez, veinte o treinta, curvatura espinal (escoliosis), piel delgada y delicada.

#### ***Osteogénesis Imperfecta tipo II:***

Cerca del 10% de los pacientes con O.I. tienen O.I. del tipo II. Este tipo de O.I. es el resultado de una nueva mutación. O.I. tipo II es una muy severa forma de Osteogénesis imperfecta, los niños con O.I. tipo II sufren incluso fracturas prenatales, pues sus huesos son extremadamente frágiles además usualmente mueren poco tiempo después del nacimiento. El diagnóstico prenatal es posible.

#### ***Osteogénesis Imperfecta tipo III:***

Son el 20% del total de casos de O.I. y resulta usualmente de una mutación dominante, estas personas a menudo tienen muchas fracturas espontáneas, en los primeros tres años de vida pueden alcanzar un promedio de 20 fracturas y hasta la pubertad alcanzan hasta 100 fracturas. El poco desarrollo muscular y de las articulaciones es común. El diagnóstico prenatal es posible.

Las características típicas incluyen: Huesos blandos que no solo se quiebran, también se doblan, deformidad en brazos y piernas, compresión vertebral y marcada curvatura espinal (escoliosis), severa deformidad del torso que puede causar problemas respiratorios, Pobre desarrollo dental (dentinogénesis imperfecta), causando decoloración y fracturas.

Disminución severa de audición en la edad adulta. Corta estatura (algunas personas solo alcanzan los 90 cms de altura).

#### ***Osteogénesis Imperfecta tipo IV:***

Es heredado por un patrón autosómico dominante aunque algunas personas la padecen como resultado de una mutación dominante. En el tipo IV la mayoría de fracturas ocurren en la niñez aunque también las mujeres tienen fracturas recurrentes después de la menopausia. Las características típicas incluyen: esclerótica azul pálida al nacimiento y en la edad adulta se torna blanca, curvatura espinal, dentinogénesis imperfecta, corta estatura, articulaciones débiles y disminuidas.<sup>6,9,12</sup>

#### **CARACTERÍSTICAS FÍSICAS DE LA O.I.:**

- \* Deformidades óseas.
- \* Esclerótica azul.
- \* Fracturas múltiples.
- \* Compresión vertebral y severa curvatura espinal (escoliosis).



- \* Dentinogénesis imperfecta.
- \* Corta estatura.
- \* Articulaciones débiles y disminuidas.
- \* Disminución auditiva.
- \* Piel delgada y delicada.

### **PATOLOGIAS ASOCIADAS:**

La patología por la cual los padres de la niña consultaron la clínica fue por la presencia de dientes color ámbar oscuro en la paciente (dentinogénesis imperfecta) Foto 1.

Dentinogénesis imperfecta es un tipo de defecto dentinario heredado, se origina durante la diferenciación histológica en el desarrollo dental. Esta anomalía comprende un defecto de la matriz predentinaria, que trae como consecuencia una dentina circumpulpar atubular, amorfa y sin organización; mientras la dentina periférica es normal al compararla con la circumpulpar ya descrita, rica en contenido orgánico, ya que incluye calcificación interglobular.<sup>1,6,7,9,10</sup>

Shields: Clasifica la dentinogénesis imperfecta en tres grupos:

#### **La tipo I:**

La asocia con osteogénesis imperfecta y los mas afectados son los dientes temporales, los permanentes son de mejor calidad y presentan incluso menos desgaste, se podría decir que clínicamente aparecen normales.<sup>1,6,7,9</sup>

Al examen histológico se muestran una estructura adamantina y dentinaria aparentemente normal e incluso la unión dentinoenamelar no se diferencia mucho de la normal; pero algunos afirman que las fracturas se deberían a la falta de festoneado de la unión amelodentinaria. Los túbulos dentinarios están muy reducidos en su cantidad y parecen ser irregulares y ramificados<sup>6,9</sup>.

#### **La tipo II**

Es similar a la anterior pero es una entidad independiente de la osteogénesis imperfecta.

#### **La tipo III**

Presenta dientes con coronas en forma de concha con múltiples exposiciones pulpaes<sup>1,6,7,9</sup>.

(Hursey y Col), describieron la capa de Dentina de Manto similar a la normal. El resto de la dentina muestra líneas crecientes y voluminosas. Las células, restos celulares y túbulos dentinarios se ubican en gran parte a los lados de estas líneas. Como resultado de este estudio llegaron a la conclusión de que los odontoblastos primarios forman dentina de apariencia normal durante un tiempo limitado, luego probablemente se degeneran y son incorporados a la matriz en diversos estadios de preservación. La presencia de estos restos celulares y túbulos en la matriz debilita al diente en estos sitios. Las células mesenquimales de la pulpa se diferencian en células parecidas a los odontoblastos, que tienen una capacidad limitada para formar una matriz dental plenamente organizada. Estas células degeneran luego en corto tiempo y son incorporadas a la matriz de la dentina. Este proceso se repite hasta dar a lugar la obliteración de la cámara pulpar.

Es adjudicado un término adicional "Dentina Opalescente Hereditaria". El color característico en este tipo de defecto es a menudo ámbar translúcido por que existen espacios entre el esmalte y la dentina que hacen que el color de la dentina sea visible<sup>2,3,4,9</sup>. Fotos (1,2,3).

El esmalte dental en este tipo de defecto es completamente normal, en cuanto a composición y color el problema radica en la dentina subyacente ya que al no ser normal no brinda un buen sustento al esmalte suprayacente, haciendo difícil mantener la integridad de la estructura dental ante el desgaste por utilización.

La forma de estos dientes afectados suele ser bulbosa y con constricción cervical, el esmalte es



normal, pero al estar dispuesto sobre dentina anormal reduciría la estructura dentaria incluso hasta llegar a un nivel gingival.<sup>2,6,7</sup>

### ASPECTOS RADIOGRAFICOS

Las radiografías muestran con frecuencia que los dientes poseen raíces cortas y delgadas.<sup>2</sup>

Las cámaras pulpares y los conductos se presentan comúnmente obliterados<sup>2</sup> además suelen aparecer zonas periapicales radiolúcidas, pues la estructura dental al estar expuesta a un desgaste tan precipitado da lugar a afecciones periapicales.

Por las ya sabidas alteraciones estructurales se pueden encontrar fracturas radiculares<sup>1,6,7</sup>. Foto (4).

### ASPECTOS PSICOLOGICOS

Estos pacientes son tan normales como cualquier otra persona, pero al entrar a una vida escolar pueden tornarse tímidos y tendientes a disminuir su autoestima, pues al requerir cuidados más exigentes que los otros niños, no van a poder socializar por medio de los juegos de acción propios de esta edad.

En cuanto al rendimiento escolar no existe limitación alguna pues al haber desarrollado la observación durante el tiempo que han debido guardar quietud se denotan como alumnos muy despiertos e inteligentes.

### TRATAMIENTO

No existe una cura para la O.I pero existen varios métodos para reducir la severidad de los síntomas, siguiendo algunas sugerencias que pueden ser de mucha ayuda.

#### *Búsqueda de signos de alerta:*

Interpretación del dolor y terapia:

Cualquier experiencia de dolor puede ser el síntoma que espera un doctor para diagnosticar una fractura.

Para algunas personas la solución consiste en la combinación de un programa que involucre ejercicios de estiramiento muscular y el uso de algunas ayudas adaptadas.

La natación es muy recomendable porque ayuda al estiramiento muscular sin inducir el estrés.

Hay gran cantidad de aparatología de apoyo a disposición del paciente para facilitar el desenvolvimiento normal en la vida diaria con seguridad y comodidad, además de ser útiles en la terapia de rehabilitación.

Estos elementos son los facilitadores de movimiento y son las muletas, bastones o caminadores en algunos pacientes es incluso necesaria la utilización de silla de ruedas.

Otro de los factores a tener en cuenta es evitar la excesiva ganancia de peso corporal que predispone a fracturas óseas.

#### *Utilizar ayudas adaptables para facilitar la asistencia:*

Los pacientes generalmente tienen dificultad al caminar por la fácil producción de fracturas o por las diferentes limitaciones físicas pueden lograr mayor movilidad al utilizar muletas, bastones o caminadores. En algunos pacientes la ayuda requerida llega incluso a ser una silla de ruedas.

Sin embargo lo más importante es evitar la excesiva ganancia de peso, y si ya posee sobrepeso debe hacer todo lo posible por perderlo.

Las personas con dentinogénesis imperfecta debe ir al odontólogo para que este le brinde un plan de tratamiento adecuado como el recubrimiento de las estructuras dentales para evitar las fracturas y desgaste<sup>7,9</sup>.

### CASO CLINICO

Paciente de sexo femenino, cuatro años de edad, nacida en Cali que llegó a la consulta



odontológica a la Clínica Integral del niño y del adolescente de la escuela de odontología de la Universidad del Valle, para que le fuera realizada una revisión odontológica por primera vez, ya que su médico pediatra había sugerido una visita al odontólogo por encontrar unos dientes color ámbar, con leves desgastes en los bordes incisales de los bordes anteriores y cúspides de los posteriores.

Entre sus antecedentes médicos se encuentra en tratamiento médico por enfermedad del desarrollo diagnosticada médicamente como Osteogénesis imperfecta tipo IV.

Ha sido intervenida quirúrgicamente en 3 ocasiones, dos de las cuales fueron en ambos fémures por fractura.

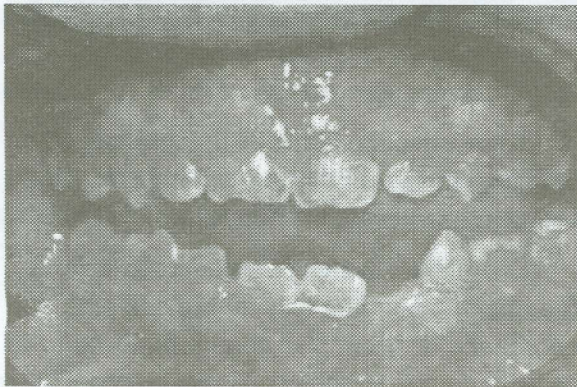


Foto 1

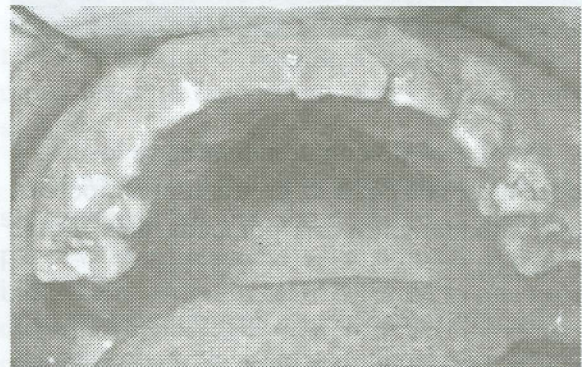


Foto 2

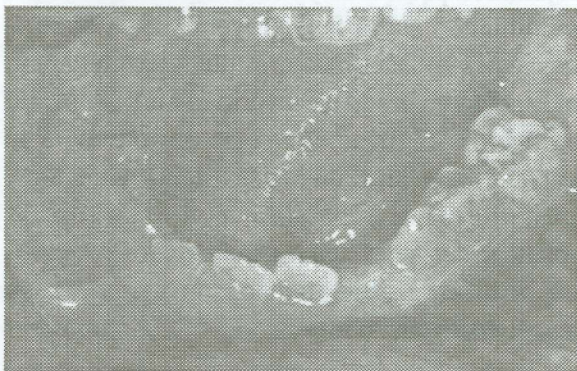


Foto 3

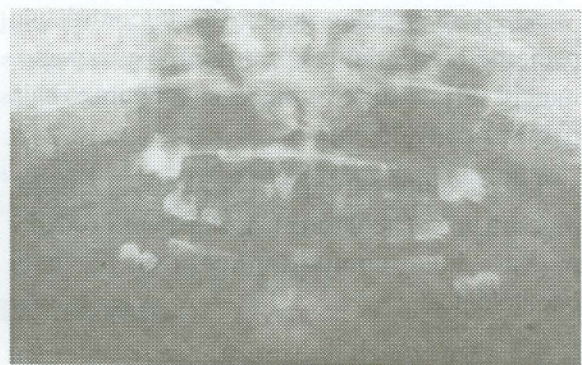


Foto 4

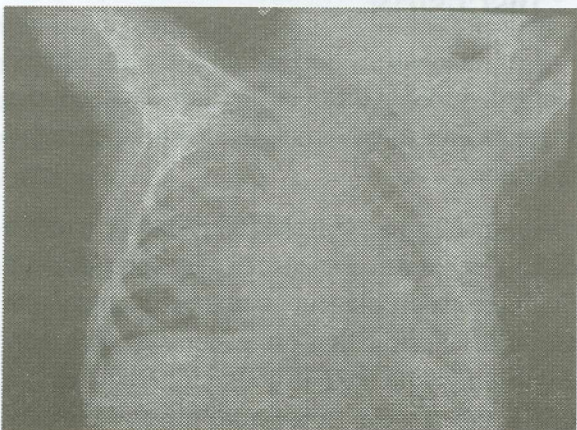


Foto 5

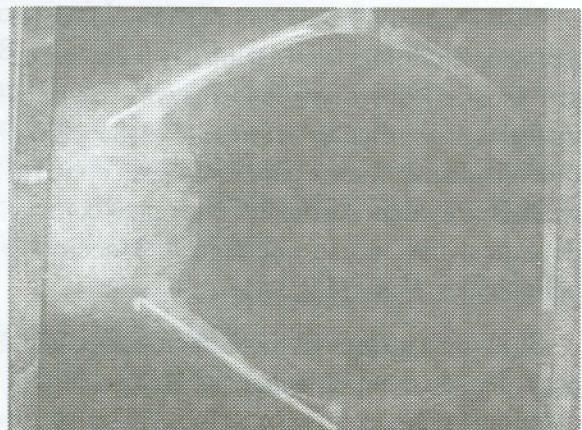


Foto 6



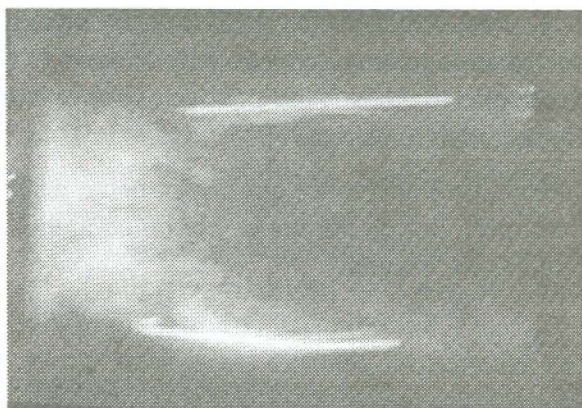


Foto 7

En el período comprendido entre los tres y doce meses de edad sufrió fracturas periódicas, aproximadamente dos por cada mes. Fotos (5,6,7,8).

Presentó antecedentes de problemas óseos y dentales por familia paterna, incluyendo a dos tíos y a su mismo padre.

Al examen físico general se encontró una paciente bien orientada en tiempo y espacio, marcha un poco interrumpida, su estatura es baja para su edad (75 cm).

La paciente es definitivamente, sociable, muestra un vocabulario avanzado para su edad y muestra buen comportamiento en la visita odontológica.

En el examen extraoral, se encuentra normalidad, a la apertura cierre y palpación.

Visión intraoral se encuentra dientes de color ámbar de morfología normal, no hay presencia de procesos cariosos, se evidencian leves desgastes incisales en los dientes 51, 61, 71, 72, 81 y 82 se ordenó una radiografía panorámica, en donde el análisis se evidencian dientes con raíces cortas y delgadas, mas no se encuentran afecciones periapicales. Fotos (1,2,3,4).

Se aprecia un proceso de erupción normal de acuerdo a su edad, la densidad ósea se denota disminuida, los senos paranasales, aparentan normalidad.



Foto 8

Diagnóstico: paciente de 4 años de edad de sexo femenino con Osteógenesis imperfecta tipo IV, y dentinogénesis imperfecta tipo I de Shields.

Tratamiento: el plan de tratamiento sugerido, fue iniciado con una fase de higiene oral, con enseñanza de técnicas de cepillado tanto al paciente como a su acompañante a la consulta, se realizaron profilaxis y colocación de sellantes, culminando así la fase preventiva, ya que los desgastes en las estructuras dentales no habían alcanzado un grado de severidad muy avanzado se decidió realizar controles periódicos a la paciente para llevar un registro de su evolución y posteriormente rehabilitar con unas carillas estéticas, sin incurrir en los tratamientos sugeridos en la bibliografía que poseen un grado de agresividad mucho mayor.

## DISCUSION

La osteógenesis imperfecta es un importante ejemplo de cómo influyen los cambios genéticos sobre la dentición y los huesos en esta enfermedad hereditaria.

Las mutaciones son el nombre dado al cambio en un gen, que en este caso es le encargado de la producción del colágeno, que subsecuentemente afecta de las estructuras óseas, dentales, cutáneas, en fin todas aquellas con contenido de colágeno, tipo I, incidiendo así en su desarrollo físico y apariencia.



## CONCLUSIONES

Se obtuvo el conocimiento sobre el proceso, clasificación, desarrollo y tratamiento de la O.I y la dentinogénesis imperfecta como patología principal en esta paciente. Además de reconocer las manifestaciones físicas de la O.I se identificaron los diferentes aspectos clínicos de la dentinogénesis imperfecta.

Al realizar el diagnóstico de la paciente se determinó el tratamiento odontológico que la paciente necesitaba: Este estaba basado en la etapa preventiva y sus respectivos controles en el momento de su atención; aunque se dejó establecido para etapas posteriores realizar carillas estéticas en los dientes anteriores; de esta manera se trató de evitar implantar un tratamiento más agresivo, como los referidos en la literatura.

## ABSTRACT

The authors reviewed literature related to dental abnormalities associated with osteogenesis imperfecta. This abnormality named, Dentinogenesis imperfecta type I of Shields or opalescent dentin, was found in a 4 years old girl, who consulted the Child and Adolescent's clinic, in the dental school of the Valle University. She was reminded by her pediatrician and the concern of her parents for the abnormal color present in her teeth.

## REFERENCIAS

1 BHASKAR, S. N. Patología Bucal. 4ª edición. Editorial artes médicas ltda. Brasil: 615, 1971.

- 2 DEVLIN, Thomas M. Bioquímica. 2ª edición. Tomos I y II. Editorial Reverté. Barcelona :1298, 1993.
- 3 GUYTON, Arthur. Bioquímica. 8ª edición. McGraw-Hill. Méjico. 1063, 1992.
- 4 HARRISON. Principios de medicina interna. 13ª edición. Vol. 2. 2432. 1996.
- 5 WILLING, MC., DESCHENES SP., SLAYTON RL., ROBERTEJ. Premature chain termination is a unifying mechanism for Col 1A1 in Osteogenesis imperfect type I cell strains. Am J. Human Genet 59(4): 799-809, 1990.
- 6 MCDONALD. AVERY: Odontología pediátrica y del adolescente. Ed. Panamericana. 5ª edición. Buenos aires. 846 199 .
- 7 PINKHAM J. Odontología Pediátrica. 2ª edición: 59. 1996.
- 8 ROBINS. Patología estructural y funciona. 4ª edición. Vol. 2. Cap . 28: 1383. 1998.
- 9 SHIELDS, E. D.; BIXLER, D. A proposed classification for heritable human dentine defect whit a description of a new entity. Arch. 18: 543-553. 1973
- 10 SCHROEDER, Hubert. Oral structural biology. 3ª edición. Thieme medical publishers. Germany. 412, 1991.
- 11 TSIPOURAS, P. RAMIREZ. Genetic disorders of collagen. J. Med. 24:2, 1987.
- 12 MARINI J.C, LWIS M, WANG Q, CHEN K.J. ORRISONN BM, Serine for glycine substitutions in type I collagen in two cases of type IV osteogenesis imperfecta (01) .Journal Biol Chem; 268: 2667-73 ,1993.