

---

**AMELOGÉNESIS IMPERFECTA Y SU ASOCIACIÓN A MANIFESTACIONES  
SISTÉMICAS. UNA REVISIÓN NARRATIVA**

**FRANCISCA JOSÉ VILLAR BASAURE  
GISELLA MASIEL ZAPATA GONZÁLEZ  
ODONTÓLOGO**

**RESUMEN**

La amelogénesis imperfecta (AI) es un defecto del desarrollo del esmalte de origen hereditario con devastadoras implicancias en la calidad de vida de quienes la padecen. La AI afecta a la dentición primaria y definitiva causando dolor, fractura de esmalte y una gran necesidad de tratamiento odontológico durante toda la vida. Clínicamente puede ser de tipo hipoplásico, hipomaduro, hipocalcificado o mixto, presentando 15 subdivisiones. Su etiología genética es amplia, debido a que los principales genes involucrados participan del proceso de amelogénesis. Sin embargo, también pueden contribuir genes que participan en otros procesos metabólicos sistémicos generando la AI sindrómica. Con el objetivo de conocer el fenotipo bucal, su genotipo y las manifestaciones sistémicas asociada a la AI, esta revisión mostró que en algunos pacientes la AI puede estar asociada a manifestaciones sistémicas a nivel: renal, ocular, óseo, algún tipo de cáncer, entre otros. La mayoría de los síndromes asociados a AI presentan un fenotipo bucal similar haciendo el diagnóstico sistémico precoz confuso. Sin embargo, en algunos casos como síndrome esmalte renal, el fenotipo bucal es característico y podría servir como elemento diagnóstico temprano de la condición sistémica asociada. Por lo anterior, se hace necesario buscar signos patognomónicos de la AI sindrómica (moleculares o microbiológicos, por ejemplo) con el objeto de realizar un diagnóstico temprano de la posible enfermedad sistémica asociada y su apropiada derivación al médico especialista. De esta forma, se logrará un tratamiento oportuno e integral que mejorará la calidad de vida de los pacientes afectados con AI.

## ABSTRACT

Amelogenesis imperfecta (AI) is a hereditary development dental defects in enamel with devastating implications on the quality of life of affected patients. AI affects primary and permanent dentitions causing pain, enamel fracture and an increased need for dental treatment throughout life. Clinically, it can be hypoplastic, hypomature, hypocalcified or mixed type, presenting 15 subdivisions. Its genetic etiology is broad, due to the fact that the main involved genes participate in the amelogenesis. However, genes that participate in other systemic metabolic processes may also contribute in generating syndromic AI. With the aim of knowing the oral phenotype, its genotype and the systemic manifestations associated with AI, this review showed that in some patients AI can be associated with systemic manifestations on: kidney, eyes, bone, some type of cancer, among others. Most of the syndromes associated with AI present similar oral phenotypes, making the early systemic diagnosis confusing. However, in some cases such as renal enamel syndrome, the oral phenotype is characteristic and could serve as an early diagnostic element of the associated systemic condition. Therefore, it is necessary to look for pathognomonic signs of syndromic AI (at molecular or microbiological, for example) in order to make an early diagnosis of the possible associated systemic disease and its appropriate referral to a specialist doctor. In this way, timely and comprehensive treatment will be achieved that will improve the quality of life of patients affected with AI.