

Amelogenesis Imperfecta – A Literature Review

Sergo Martiashvili¹, Lia Mania²

¹Student. Tbilisi Humanitarian Teaching University. Faculty of Public Health. IV semester Dental Program;

² Supervisor. Assistant Professor. Tbilisi Humanitarian Teaching University. Faculty of Public Health. Dental Program;

Abstract

Amelogenesis imperfecta (AI) is a heterogeneous group of genetic conditions characterized by defects in the formation of enamel, caused by different kind of mutations in the genes. Various clinical signs and symptoms are described for AI and it can be presented independently or associated with abnormalities in syndromes. We used to search the literature in the following databases: PubMed and Google Scholar, US National Library of Medicine, Cochrane Library, supplemented by a search for selected authors. Based on titles and abstracts, 21 papers were analyzed. Most articles were case reports. Formation of Genetically inherited abnormalities can appear from early stages of embryogenesis till the time (moment) of teeth eruption. It is notable that genetically inherited maxillofacial diseases are 25% of all kinds of maxillofacial diseases. All teeth of both dentitions can be affected. We often find this disease one and half more in women than in men. Patients general oral health was negative. Information was scarce. No information was found on the economic impact. In literature it is reported a great variability of prevalence for AI. Values of 43:10,000 in Turkey, 14: 10,000 in Sweden, 10: 10,000 in Argentina and 1.25: 10,000 in Israel have been reported. These values suggests that the average global prevalence is <0.5% (<1 in 200). Our interest was to look after articles and researches about genetically inherited rare teeth disorders performed all over the world. We did not find any confirmed or doubtful clinical cases or researches about AI in Georgia. Genetically inherited diseases or disorders caused by defective genes are most important part of medicine and in stomatology. Genetically inherited diseases of teeth are the worst studied part of stomatology.

Abbreviations: AI – Amelogenesis Imperfecta.

Key words: Amelogenesis Imperfecta, Genetically inherited disease.

არასრულფასოვანი ამელოგენეზი - ლიტერატურის მიმოხილვა

სერგო მარტიაშვილი¹, ლია მანია²

¹ სტუდენტი, თბილისის ჰუმანიტარული სასწავლო უნივერსიტეტი, ჯანდაცვის ფაკულტეტი, IV სემესტრი, სტომატოლოგიის პროგრამა;

² ხელმძღვანელი, ასისტენტ პროფესორი, თბილისის ჰუმანიტარული სასწავლო უნივერსიტეტი, ჯანდაცვის ფაკულტეტი. სტომატოლოგიის პროგრამა

აბსტრაქტი

არასრულფასოვანი ამელოგენეზი ჰეტეროგენული მემკვიდრეობითი დაავადებაა, რომელიც ხასიათდება კბილში მინანქრის ფორმირების დარღვევით და გამოწვეულია სხვადასხვა სახის გენეტიკური მუტაციებით. დაავადებას ახასიათებს საკმაოდ მრავალფეროვანი კლინიკური გამოვლინება და შესაძლოა განვითარდეს როგორც დამოუკიდებლად, ასევე კომბინაციაში სხვადასხვა სინდრომებთან. ჩვენ მოვიძიეთ ინფორმაციები ისეთი წყაროებიდან, როგორცაა PubMed, Google Scholar, US National Library of Medicine, Cochrane Library და განვიხილეთ 21 დოკუმენტი, სტატიებზე და აბსტრაქტებზე დაყრდნობით. სტატიების უმრავლესობა მოიცავდა კლინიკური შემთხვევების განხილვას. კბილთა გენეტიკური ანომალიები შესაძლოა წარმოიქმნას მათი განვითარების ნებისმიერ ეტაპზე, ჩასახვის მომენტიდან სრული ამოჭრის ვადამდე. აღსანიშნავია, რომ ყბასახის გენეტიკური დაავადებების წილი, ყბა-სახის ყველა სხვა ტიპის ანომალიებს შორის, გახლავთ 25%. ზიანდება, როგორც სარძევე, ასევე მუდმივი კბილები. ქალებში გვხვდება 1,5 ჯერ უფრო ხშირად, ვიდრე მამაკაცებში. პაციენტების პირის ღრუს ზოგადი ჯანმრთელობა არდამაკმაყოფილებელია. ინფორმაცია მწირი გახლავთ. არ არის შესწავლილი ეკონომიკური მდგომარეობის გავლენა. არასრულფასოვანი ამელოგენეზის ლიტერატურაში დაანონსებული პრევალენსი ფართოდ მერყეობს და არის: - თურქეთში 43:10,000, შვედეთში 14: 10,000, არგენტინაში 10:10,000, ისრაელში 1,25: 10,000. გლობალური პრევალენსი არის <0.5% (200 დან <1). ჩვენს ინტერესს წარმოადგენდა შეგვესწავლა ამ იშვიათი გენეტიკური დაავადების გარშემო მსოფლიოში ჩატარებული სხვადასხვა კვლევები. საქართველოში არ ფიქსირდება არასრულფასოვანი ამელოგენეზის დადასტურებული და საექვო შემთხვევები და არ იძებნება შეაბამისი სამეცნიერო ნაშრომები. მემკვიდრეობითი ხასიათის დაავადებებს, რომელთა მიზეზიც გახლავთ გენეტიკური მუტაციები, უდიდესი მნიშვნელობა აქვს, როგორც ზოგად მედიცინაში, ასევე სტომატოლოგიაში, ხოლო კბილების გენეტიკური დაავადებები სტომატოლოგიაში ყველაზე ნაკლებად შესწავლილი მიმართულებაა.

References:

1. თანდილაშვილი ე. არაკარიესული დაავადებების თავისებურებები ბავშვთა მოსახლეობაში და პროგნოზული ფაქტორების ანალიზი. (2018) დისერტაცია.
2. Adorno-Farias D, Ortega-Pinto A , Gajardo P. Diversity of clinical, radiographic and genealogical findings in 41 families with amelogenesis imperfecta. (2019) *J Appl Oral Sci*.
3. Aldred MJ, Savarayan R, Crawford PJM. Amelogenesis imperfecta: a classification and catalogue for the 21st century. (2003).
4. Amelogenesis imperfecta U.S. national Library of Medicine.
5. Bäckman B . Holm A. Amelogenesis imperfecta: prevalence and incidence in a northern Swedish county. (1986) Wiley online library.
6. Bonnet A.L, Sceosole K, Vanderzwaln A, Silve C, Collignon A.M, Gaucher C. “Isolated” Amelogenesis Imperfecta Associated with DLX3 Mutation: A Clinical Case (2020) doi: 10.1155/2020/8217919.
7. Bilge N H, Yeşiltepe S , Törenek Ağırman K, Çağlayan F, Bilge O M. Investigation of prevalence of dental anomalies by using digital panoramic radiographs. (2018) 77(2):323328. doi:10.5603/FM.a2017.0087. Epub 2017 Sep 21.
8. Crawford Peter JM, Aldred M & Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. (2007). *Orphanet Journal of Rare Diseases* volume 2, Article number: 17.
9. Dashash M, Albert Yeung C, Jamous I.. Interventions for the restorative care of amelogenesis imperfecta in children and adolescents.(2013) National library of medicine.
10. Folayan M O, Alade M, Adeniyi A, Tantawi M, Finlayson T L. Association between developmental dental anomalies, early childhood caries and oral hygiene status of 3-5-year-old children in Ile-Ife, Nigeria. (2019) *BMC Oral Health*.
11. Gadhia K, McDonald S, Arkutu N, Malik K. Amelogenesis imperfecta : an introduction. (2012) . *British Dental Journal* volume 212, pages377–379.
12. Jälevik B, Szigyarto-Matei A, Robertson A. . The prevalence of developmental defects of enamel, a prospective cohort study of adolescents in Western Sweden: a Barn I TANadvarden (BITA, children in dental care) study. (2018). *Eur Arch Paediatr Dent*. 19(3): 187–195.
13. Mehta D.N, Shah J, Thakkar B. Amelogenesis imperfecta: Four case reports.(2013) *J Nat Sci Biol Med*. Chosack A, Eidelman E, Wisotski I, Cohen T.. Amelogenesis imperfecta among Israeli Jews and the description of a new type of local hypoplastic autosomal recessive amelogenesis imperfecta. (1979) 47(2):148-56.doi: 10.1016/0030-4220(79)90170-1.
14. O’Sullivan J. Carolina C.Bitu. Sarah B Daly. Jill E.Urquhart. Martin J.Barron. Sanjeev S.Bhaskar. HercilioMartelli. Whole-Exome Sequencing Identifies FAM20A Mutations as a Cause of Amelogenesis Imperfecta and Gingival Hyperplasia Syndrome. (2011) 13;88(5):61620. doi:10.1016/j.ajhg.2011.04.005.
15. Poulsen S, Gjørup H, Haubek D, Haukali G , Hintze H, Løvschall H. Amelogenesis imperfecta – a systematic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients. (2008);66(4):193-9. doi: 10.1080/00016350802192071.
16. Sundell S, Koch G. Hereditary amelogenesis imperfecta. I. Epidemiology and clinical classification in a Swedish child population (1985) *Swedish Dental Journal*.
17. Sundell S. Valentin J. Hereditary aspects and classification of hereditary amelogenesis imperfecta. (1986) 14(4):211-6.doi: 10.1111/j.1600-0528.1986.tb01537.x.
18. Singh A, Agrawal S.K, Shrestha A, Bhagat T. Amelogenesis Imperfecta: A Case Series from the Community . (2018) *JNMA J Nepal Med Assoc*.
19. Toupenay S , Fournier B.P , Manière M.C., Ifi-Naulin C , Berdal A , Dure-Molla M. Amelogenesis imperfecta: therapeutic strategy from primary to permanent dentition across case reports. (2018) *BMC Oral Health*.
20. Терехова Т.Н., Козловская Л.В., Маринчик Т.А., Шнип Е.В. Несовершенный амелогенез: клинические проявления генетических аномалий в стоматологической практике (2014) *Стоматологический журнал*. - №1. – С.48-52.