

Rodzinne występowanie amelogenesis imperfecta – opis przypadków

Familial clustering of Amelogenesis Imperfecta – a case study

Agnieszka Kornet¹ **BDEE**

Michał Kornet² **BE**

Roksana Domańska³ **BF**

Konrad Perkowski⁴ **BDEF**

Magdalena Marczyńska-Stolarek⁵ **BD**

Małgorzata Zadurska⁶ **ABE**

Wkład autorów: **A** Plan badań **B** Zbieranie danych **C** Analiza statystyczna **D** Interpretacja danych
E Redagowanie pracy **F** Wyszukiwanie piśmiennictwa

Authors' Contribution: **A** Study design **B** Data Collection **C** Statistical Analysis **D** Data Interpretation
E Manuscript Preparation **F** Literature Search

^{1, 3, 4, 5, 6} Zakład Ortodontcji, Warszawski Uniwersytet Medyczny / *Department of Orthodontics
Medical University of Warsaw*

² Klinika Chirurgii Czaszkowo–Szczękowo–Twarzowej, Chirurgii Jamy Ustnej i Implantologii,
Warszawski Uniwersytet Medyczny / *Department of Maxillofacial Surgery, Oral Surgery and
Implantology, Medical University of Warsaw*

Streszczenie

Amelogenesis imperfecta (AI) to termin stosowany do określenia wrodzonych jakościowych i ilościowych defektów szkliwa, który dotyczy zarówno uzębienia mlecznego, jak i stałego. Podział AI opiera się na fenotypie zmian i jest ujęty w licznych klasyfikacjach, spośród których najpopularniejszy jest podział według Witkopa. Poza nieprawidłową budową szkliwa u pacjentów dotkniętych AI mogą występować również inne zaburzenia, np. wrodzone braki zawiązków, zwapnienia miazgi, resorpcje korzeni i koron zębów, zgryz otwarty. Defekty estetyczne uzębienia, dolegliwości bólowe zgłaszane podczas

Abstract

Amelogenesis Imperfecta (henceforth: AI) is a term used to determine congenital qualitative and quantitative enamel defects, concerning both deciduous and permanent dentition. Classification of AI is based on the phenotype of lesions and is included in numerous types of classifications, among which the Witkop classification is the most popular. Apart from enamel abnormalities, patients afflicted with AI may also have other disorders, e.g. congenital deficiencies of tooth buds, pulp calcification, root and crown resorption, open bite. Aesthetic defects

¹ Lek. dent., stażysta specjalizujący się w ortodontcji / *DDS, Postgraduate student*

² Lek. dent., stażysta specjalizujący się w chirurgii szczękowo-twarzowej / *DDS, Postgraduate student*

³ Lek. dent., stażysta specjalizujący się w ortodontcji / *DDS, Postgraduate student*

⁴ Dr n. med., specjalista ortodonta / *DDS, PhD, Specialist in orthodontic*

⁵ Dr n. med., specjalista ortodonta / *DDS, PhD, Specialist in orthodontic*

⁶ Dr hab. n. med., specjalista ortodonta, pedodonta, kierownik Zakładu Ortodontcji / *DDS, PhD, Specialist in orthodontics and
paediatrics dentistry, Associate Professor, Head of the Department of Orthodontics*

Dane do korespondencji/Correspondence address:

Zakład Ortodontcji WUM

ul. Nowogrodzka 59

02- 006 Warszawa

e-mail: a_sarn@tlen.pl

spożywania kwaśnych i gorących pokarmów, trudności z uzyskaniem zadowalającej higieny znacząco wpływają na jakość życia pacjentów z AI. Opieka nad tymi pacjentami jest wielospecjalistyczna i rozpoczyna się już we wczesnym dzieciństwie. **Cel.** Celem pracy było opisanie rodzinnego występowania, postaci, objawów oraz sposobu leczenia amelogenesis imperfecta u członków dwóch rodzin leczonych w Zakładzie Ortodoncji Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. **Materiał i metody.** Materiał stanowiły dwie niespokrewnione ze sobą rodziny z klinicznie manifestującymi się objawami AI, leczone w Zakładzie Ortodoncji WUM. W każdej z rodzin przeprowadzono szczegółowy wywiad, badanie kliniczne oraz analizę dokumentacji radiologicznej. **Wyniki.** Wszyscy pacjenci objęci badaniem byli dotknięci postacią hipoplastyczną AI, wykazywali zadowalającą higienę, u czterech z pięciu występował zgryz otwarty. Zgłaszane dolegliwości nie odbiegały od tych najczęściej opisywanych w literaturze i obejmowały dyskomfort podczas spożywania kwaśnych i gorących posiłków oraz nadmierne ścieranie szkliwa. **Wnioski.** Leczenie pacjentów z AI jest wieloetapowe, wielospecjalistyczne i ma na celu odbudowę właściwej funkcji zębów, uzyskanie prawidłowego zgryzu i relacji szkieletowych oraz zmniejszenie nadwrażliwości na bodźce termiczne i chemiczne. Istotne są działania profilaktyczne, które powinny być rozpoczynane wcześnie, w okresie uzębienia mlecznego i zostać powiązane z instruktażem oraz monitorowaniem higieny. (Kornet A, Kornet M, Domańska R, Perkowski K, Marczyńska-Stolarek M, Zadurska M. Rodzinne występowanie amelogenesis imperfecta – opis przypadków. *Forum Ortod* 2018; 14: 61-72)

Nadesłano: 12.01.2018

Przyjęto do druku: 29.03.2018

Słowa kluczowe: amelogenesis imperfecta, defekt szkliwa, dziedziczenie AI, hipoplazja szkliwa, wielospecjalistyczne leczenie AI

Wstęp

Szklivo zębów jest najtwardszą tkanką występującą w ludzkim organizmie i, w odróżnieniu od innych zmineralizowanych tkanek, nie ulega resorpcji i remodelowaniu (1). Składa się z pryzmatów szklivnych produkowanych przez ameloblasty oraz substancji międzypryzmatycznej. Głównym składnikiem szkliwa są substancje nieorganiczne, około 3,5 proc. stanowią substancje organiczne – woda i nierozpuszczalne białka, takie jak amelogenina, ameloblastyna i enamelin. W procesie tworzenia szkliwa wyróżnia się trzy fazy: wydzielniczą, przejściową i dojrzwania, których przebieg zależy od enzymów proteolitycznych (1, 2). Defekty genetyczne, które mogą obejmować zarówno białka, jak i proteiny biorące udział w tworzeniu macierzy szkliwa mają więc bezsprzeczny wpływ na ostateczne formowanie i budowę szkliwa (1, 3).

of dentition, pain reported when consuming acidic and hot foods, difficulties in obtaining satisfactory hygiene - all these significantly affect the quality of life of patients with AI. Care provided to these patients is highly specialised and starts as early as in early childhood. **Aim.** The aim of the study was to describe familial clustering, types, symptoms and treatment of Amelogenesis Imperfecta in members of two families treated at the Department of Orthodontics at the Medical University of Warsaw. **Material and methods.** The material comprised two unrelated families with clinically manifested symptoms of AI, treated at the Department of Orthodontics at the Medical University of Warsaw. A detailed interview, clinical examination and analysis of radiological documentation were conducted in each family. **Results.** All patients in the study were suffering from hypoplastic AI, their hygiene was satisfactory, four in five patients had an open bite. Reported symptoms did not differ from those most commonly described in the literature, and included discomfort while eating acidic and hot food, and excessive enamel abrasion. **Conclusions.** Treatment of patients with AI is multi-stage, multidisciplinary, and aims to restore proper functions of the dentition, as well as to obtain a correct occlusion, skeletal relationships, and to reduce hypersensitivity to thermal and chemical stimuli. Preventive measures are important, and should be introduced early, during the stage of the deciduous dentition, and be related to hygiene briefing and monitoring. (Kornet A, Kornet M, Domańska R, Perkowski K, Marczyńska-Stolarek M, Zadurska M. *Familial clustering of Amelogenesis Imperfecta – a case study. Orthod Forum* 2018; 14: 61-72)

Received: 12.01.2018

Accepted: 29.03.2018

Key words: amelogenesis imperfecta, enamel defect, congenital AI, enamel hypoplasia, multidisciplinary treatment of AI

Introduction

Tooth enamel is the hardest tissue found in the human body and, unlike other mineralised tissues, it does not resorb or remodel (1). It consists of enamel prisms produced by ameloblasts and interprismatic substance. Inorganic substances constitute the main component of enamel, whereas organic substances account for about 3.5%, and include water and insoluble proteins such as amelogenin, ameloblastin and enamelin. Three phases are distinguished in the enamel formation process: secretory, transition and maturation phase. Their course depends on proteolytic enzymes (1,2). Thus, genetic defects that can affect both proteins and proteinases involved in the formation of the

Familial clustering of Amelogenesis Imperfecta – a case study

Amelogenesis imperfecta (AI) to termin stosowany do określenia wrodzonych jakościowych i ilościowych defektów szkliwa (4, 5). Termin AI jest znany już od 1890 roku, jednak dopiero w 1938 roku został sklasyfikowany jako odrębna jednostka chorobowa, niezależna od dentinogenesis imperfecta, dotycząca zarówno uzębienia mlecznego, jak i stałego (6). AI może być dziedziczona w sposób autosomalnie dominujący, autosomalnie recesywny bądź związany z chromosomem X. Znanych jest sześć genów odpowiadających za dziedziczenie choroby: AMELX, ENAM, MMP20, KLK4, FAM83H oraz WDR72 (5). W zależności od rodzaju mutacji defekty szkliwa mogą obejmować niedorozwój lub niedowapnienie w obrębie wszystkich zębów lub stanowić zlokalizowane ogniska w okolicy szyjki zęba (5).

Podział AI jest oparty na obrazie fenotypowym zmian. W praktyce klinicznej wyróżniamy 4 główne typy: I – hipoplastyczny; II – z niedorozwojem szkliwa; III – hipomineralizacyjny; IV – hipoplastyczny z niedorozwojem szkliwa i taurodontyzmem (6). W piśmiennictwie występują różne klasyfikacje, przy czym najbardziej rozwiniętą jest podział według Witkopa, który wyróżnia 4 typy i 15 podtypów AI, w zależności od fenotypu i wzorca dziedziczenia (7) (Tab. 1).

Postać hipoplastyczna charakteryzuje się cienkim, szorstkim lub gładkim szkliwem, szparami występującymi pomiędzy zębami oraz współwystępującym (w 50 proc. przypadków) zgryzem otwartym częściowym przednim. Postać z niedorozwojem szkliwa odznacza się szorstkim, nierównym wyglądem szkliwa. Postać hipomineralizacyjną cechuje szkliwo o prawidłowej grubości, barwie żółtej/brązowej, z tendencją do odpryskiwania, co w efekcie prowadzi do szybkiego odsłonięcia zębiny wrażliwej na bodźce (4). Poza nieprawidłową budową szkliwa, u pacjentów dotkniętych AI występują również: zaburzenia w wyrzynaniu zębów, wrodzone braki zawiązków, zwapnienia miazgi, resorpcje korzeni i koron zębów, hipercementozę, deformacje korzeni zębów (8, 9).

Pacjenci dotknięci AI najczęściej zgłaszają dyskomfort związany z dolegliwościami bólowymi pochodzącymi z odsłoniętej zębiny oraz nadmiernym starciem zębów (8, 9), często występuje u nich także problem z higieną jamy ustnej i zaburzona funkcja żucia. Defekty estetyczne mają wpływ na obniżenie poczucia własnej wartości, co bezpośrednio przekłada się na jakość życia (10). Opieka nad tymi pacjentami jest wielospecjalistyczna i rozpoczyna się już we wczesnym dzieciństwie (11).

W artykule przedstawiono przypadki rodzinnego występowania AI u pacjentów leczonych w Zakładzie Ortodontji Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Cel

Celem pracy było opisanie rodzinnego występowania, postaci, objawów oraz sposobu leczenia amelogenesis imperfecta u członków dwóch rodzin leczonych w Zakładzie Ortodontji WUM.

enamel matrix have an indisputable effect on the final formation and structure of enamel (1,3).

Amelogenesis Imperfecta (AI) is the term used to describe congenital qualitative and quantitative enamel defects (4, 5). The term AI was already known in 1890; however, it was not until 1938 when AI was classified as a separate disease entity, independent of dentinogenesis imperfecta, concerning both deciduous and permanent dentition (6). AI may be inherited in an autosomal dominant, recessive or chromosome X-related manner. Six genes responsible for inheriting the disease are known: AMELX, ENAM, MMP20, KLK4, FAM83H and WDR72 (5). Depending on the mutation type, enamel defects may include hypoplasia or hypocalcification within all teeth or localised outbreaks within the tooth neck (5).

Classification of AI is based on the phenotypic image of lesions. In clinical practice, four main types are distinguished: I hypoplastic; II with enamel hypoplasia; III hypomineralised; IV hypoplastic with enamel hypoplasia and taurodontism (6). There are various classifications in the literature; however, the classification by Witkop is the most developed, and it distinguishes 4 types and 15 subtypes of AI, depending on the phenotype and inheritance pattern (7) (Tab. 1).

The hypoplastic form is characterised by thin, rough or smooth enamel, spaces between teeth and a coexisting (50%) partial anterior open bite. The form with enamel underdevelopment is characterised by rough and uneven enamel. The hypomineralised form is characterised by enamel of correct thickness, yellow/brown in colour, with a tendency to chip off, and it in turn leads to rapid exposure of sensitive dentin (4). In addition to abnormalities of the enamel structure, patients with AI can be also affected by: disorders in tooth eruption, congenital bud deficiencies, pulp calcification, root and crown resorption, cementum hyperplasia, deformation of tooth roots (8,9).

The majority of patients affected by AI report discomfort associated with pain caused by exposed dentin and excessive tooth wear (8,9); they often have problems with oral hygiene and impaired chewing functions. Aesthetic defects result in lowered self-esteem which directly affects their quality of life (10). Care provided to these patients is multispecialist and begins as early as in the early childhood (11).

The article presents cases of familial AI clustering in patients treated at the Department of Orthodontics of the Medical University of Warsaw.

Aim

The aim of the study was to describe familial clustering, types, symptoms and methods of treatment of Amelogenesis Imperfecta in members of two families treated at the Department of Orthodontics of the Medical University of Warsaw.

Tabela 1. Podział Amelogenesis Imperfecta wg Witkopa 1988 r.**Table 1. Classification of Amelogenesis Imperfecta according to Witkop 1988**

Typ I hipoplastyczny <i>Type I. Hypoplastic</i>	Typ IA. uogólnione dołki, autosomalnie dominujący <i>Type IA. Hypoplastic, pitted autosomal dominant</i> Typ IB. miejscowe dołki, autosomalnie dominujący <i>Type IB. Hypoplastic, local autosomal dominant</i> Typ IC. miejscowe dołki, autosomalnie recesywny <i>Type IC. Hypoplastic, local autosomal recessive</i> Typ ID. gładki autosomalnie dominujący <i>Type ID. Hypoplastic, smooth autosomal dominant</i> Typ IE. gładki dominujący związany z chromosomem X <i>Type IE. Hypoplastic, smooth X-linked dominant</i> Typ IF. szorstki autosomalnie dominujący <i>Type IF. Hypoplastic, rough autosomal dominant</i> Typ IG. agenezja szkliwa, autosomalnie recesywny <i>Type IG. Enamel agenesis, autosomal recessive</i>
Typ II hipomaturacyjny <i>Type II. Hypomaturation</i>	Typ IIA. rozlany pigmentowy autosomalnie recesywny <i>Type IIA. Hypomaturation, pigmented autosomal recessive</i> Typ IIB. rozlany, związany z chromosomem X <i>Type IIB. Hypomaturation, X-linked recessive</i> Typ IIC. „zęby śnieżne”, związany z chromosomem X <i>Type IIC. Hypomaturation, snow-capped teeth, X-linked</i> Typ IID. „zęby śnieżne”, autosomalnie dominujący <i>Type IID. Hypomaturation, snow-capped teeth, autosomal dominant</i>
Typ III Hipokalcyfikacyjny <i>Type III. Hypocalcification</i>	Typ IIIA. rozlany, autosomalnie dominujący <i>Type IIIA. Autosomal dominant</i> Typ IIIB. rozlany, autosomalnie recesywny <i>Type IIIB. Autosomal recessive</i>
Typ IV Hipomaturacyjno-hipoplastyczny z taurodontyzmem (mieszany) <i>Type IV. Hypomaturation-hypoplastic with taurodontism</i>	Typ IVA. Hipomaturacyjno – hipoplastyczny z taurodontyzmem, autosomalnie dominujący <i>Type IVA. Hypomaturation-hypoplastic with taurodontism, autosomal dominant</i> Typ IVB. Hipoplastyczno – hipomaturacyjny z taurodontyzmem, autosomalnie dominujący <i>Type IVB. Hypoplastic-hypomaturation with taurodontism, autosomal dominant</i>

Material i metody

Materiał stanowiły dwie niespokrewnione ze sobą rodziny z klinicznie manifestującymi się objawami AI. W pierwszej z nich problem dotyczył dwóch siostr i matki, w drugiej – dwóch braci.

W każdej z rodzin przeprowadzono wywiad dotyczący występowania schorzeń ogólnych i wieku dziecięcego, przyjmowania fluoru i tetracyklin w dzieciństwie, rodzinnego występowania wady, przebiegu ciąży. Pytano również o dyskomfort podczas spożywania pokarmów i działania bodźców termicznych.

Badanie kliniczne obejmowało ocenę typu AI wg podziału Witkopa, twardość szkliwa, obecność starcia patologicznego i koloru tkanek twardych zębów, obecność lub brak punktów stycznych, współwystępowanie wady zgryzu. A także ocenę tkanek pochodzenia ektodermalnego, tj. skóry,

Material and methods

The material comprised two unrelated families with clinically manifested AI symptoms. The first case concerned two sisters and a mother, whereas the second case regarded two brothers.

Each family participated in an interview regarding general and paediatric diseases, fluoride and tetracycline dosage in childhood, family history of this disorder, and the course of the pregnancy. The families were also asked about discomfort while eating and reactions to acidic and cold foods.

The clinical examination included a type of AI according to the Witkop classification, enamel hardness, pathological tooth wear, colour of hard dental tissues, presence or absence of contact points, coexistence of malocclusions, as well as an assessment of tissues of ectodermal origin, such as skin, hair and nails, for coexistence of other abnormalities.

Familial clustering of Amelogenesis Imperfecta – a case study

włosów, paznokci pod kątem współwystępowania innych jednostek chorobowych.

Oceną objęto także dokumentację radiologiczną, tj. zdjęcia pantomograficzne, na których obserwowano stopień przezierności szkliwa i zębiny, kontrast szkliwa z zębina, wielkość komór miazgi i obecność taurodontyzmu.

Opis przypadków

Rodzina I

AI typ I – hipoplastyczny występował u matki i dwóch córek.

Matka – lat 35, zdrowa, nie zgłaszała występowania w rodzinie przypadków AI poza dziećmi. Nie przyjmowała związków fluoru i tetracyklin w dzieciństwie. Zgłaszała dyskomfort podczas spożywania pokarmów kwaśnych, nieco mniejszy przy pokarmach zimnych. Nie pamięta, kiedy zaburzenie zostało rozpoznane. Jako działania profilaktyczne stosowano fluoryzację i lakowanie. W badaniu nie stwierdzono nieprawidłowości w budowie włosów, paznokci i skóry. Wewnątrzustnie występował zgryz krzyżowy częściowy boczny obustronny oraz brak w łuku zębów 15, 26, 46 (Ryc. 1). Pacjentka nie wyraziła zgody na leczenie ortodontyczne, dlatego nie wykonano diagnostyki radiologicznej w postaci pantomogramu i zdjęcia teleroentgenograficznego głowy w projekcji bocznej.

Córka I – lat 14, zdrowa, urodzona o czasie, siłami natury. Nie przyjmowała leków i związków fluoru we wczesnym dzieciństwie. Zgłasza dyskomfort podczas spożywania pokarmów kwaśnych i utrudnione żucie. Zaburzenie zostało rozpoznane około 6. roku życia. Leczenie stomatologiczne polegało na stosowaniu związków fluoru i lakowaniu. W badaniu ogólnym brak nieprawidłowości w budowie włosów, paznokci i skóry. Wewnątrzustnie stwierdzono patologiczne starcie zębów, zęby małe i bez punktów stycznych. Szkliwo cienkie, twarde o kolorze lekko żółtym. Zgryz otwarty całkowity. Analiza zdjęć radiologicznych wykazała brak wyraźnej granicy pomiędzy szkliwem a zębina oraz zakrzywienie korzeni zębów 22, 34, 44 (Ryc. 2b). Analiza zdjęcia bocznego głowy potwierdziła I klasę szkieletową, retrognatyczny typ twarzy, neutralną sagittalną i wertykalną relację podstaw szczęk. SNA – 73,3°; SNB – 71,8°; ANB – 1,5°; WITS – 0,1; ML-NL – 25,8° oraz powiększony kąt nosowo-wargowy – 129,4° (Ryc. 2a).

Ze względu na szkieletowy charakter wady zgryzu będzie wymagane leczenie zespołowe ortodontyczno-chirurgiczne. Z powodu wieku pacjentki i braku możliwości refundacji leczenia jej matka nie zdecydowała się na jego rozpoczęcie. Pacjentka zgłosi się do WUM po ukończeniu 18 roku życia.

Córka II – lat 10, w wywiadzie ogólnie zdrowa, urodzona o czasie, siłami natury. Nie przyjmowała leków i związków fluoru we wczesnym dzieciństwie. Podobnie jak siostra i matka zgłasza dolegliwości podczas spożywania pokarmów kwaśnych i zimnych. Wada rozpoznana około 6. roku życia. Działania profilaktyczne polegały na stosowaniu związków fluoru, lakowaniu oraz pokrywaniu kompozytem powierzchni

The assessment also included radiological documentation, i.e. pantomographic images where a degree of translucency of enamel and dentin was observed, as well as the enamel contrast with the dentin, size of pulp chambers and the presence of taurodontism.

Case description

Family I

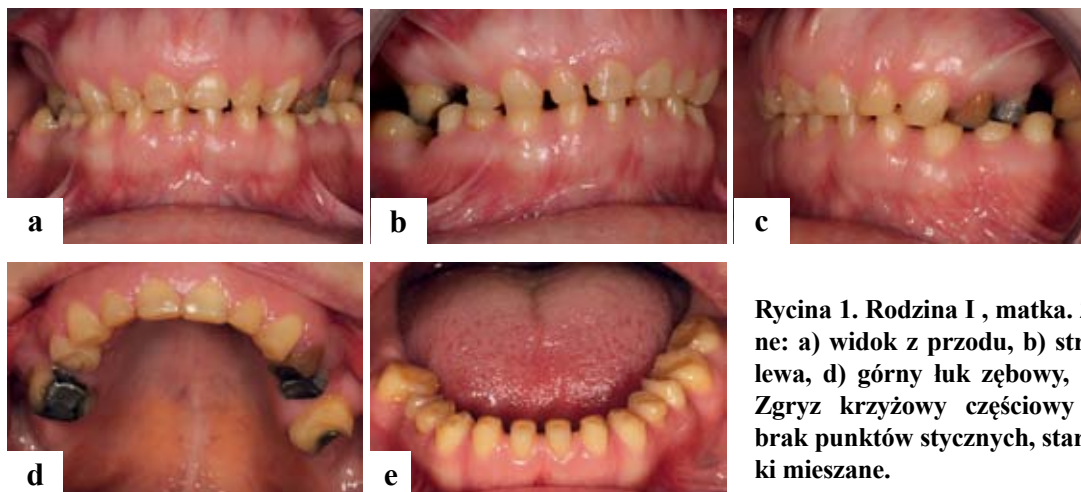
Type I hypoplastic AI was observed in the mother and her two daughters.

Mother – 35 years old, healthy, did not report cases of AI in her family except for her children. She had not been taking fluoride compounds or tetracyclines in her childhood. She reported discomfort while eating acidic foods, and slightly smaller discomfort while eating cold foods. The patient did not recall when her disorder had been diagnosed. Fluoridation and sealing were used as preventive measures. The examination did not reveal irregularities in the structure of hair, nails and skin. Intraorally a bilateral buccal crossbite and lack of teeth 15, 26, 46 were observed (Fig. 1). The patient did not consent for the orthodontic treatment, hence no radiological diagnostics including pantomographic scans and a teleroentgenogram of the head in the lateral projection was performed.

Daughter 1, 14 years old, healthy, born on time, natural labour. She had not been taking medications or fluorine compounds in her early childhood. She reported discomfort while eating acidic foods and difficulty chewing. The disorder was diagnosed when she was about six years old. Dental treatment included administration of fluorine compounds and protective sealing. A general examination did not show any irregularities in the structure of hair, nails and skin. An intraoral examination indicated pathological tooth wear, small teeth and without contact points. The enamel was thin, hard, with a slightly yellow colour, and a complete open bite was observed. A radiographic analysis showed no clear border between enamel and dentin, and curved roots of teeth 22, 34, 44 (Fig. 2b). The analysis of a lateral X-ray scan of the head confirmed skeletal class I, retrognathic facial profile, neutral sagittal and vertical relationship of jaw bases. SNA 73.3°; SNB 71.8°; ANB 1.5°; WITS 0.1; ML-NL 25.8 and an enlarged nasolabial angle 129.4° (Fig. 2a).

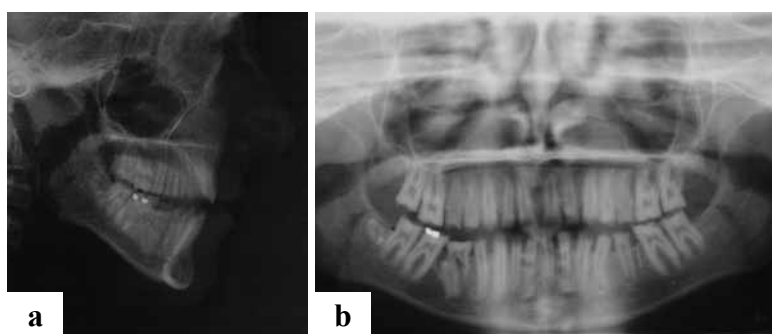
Due to a skeletal nature of a malocclusion, the patient will require combined orthodontic and surgical treatment. Due to the patient's age and the lack of reimbursement, her mother did not decide to start this treatment. The patient will report back for treatment by the age of 18 years.

Daughter 2, 10 years old, healthy, born on time, natural labour. She had not been taking medications or fluorine compounds in her early childhood. Similarly as her other sister and mother, she reports discomfort while eating acidic and cold foods. The disorder was diagnosed when the patient was approximately 6 years old. Prophylactic measures



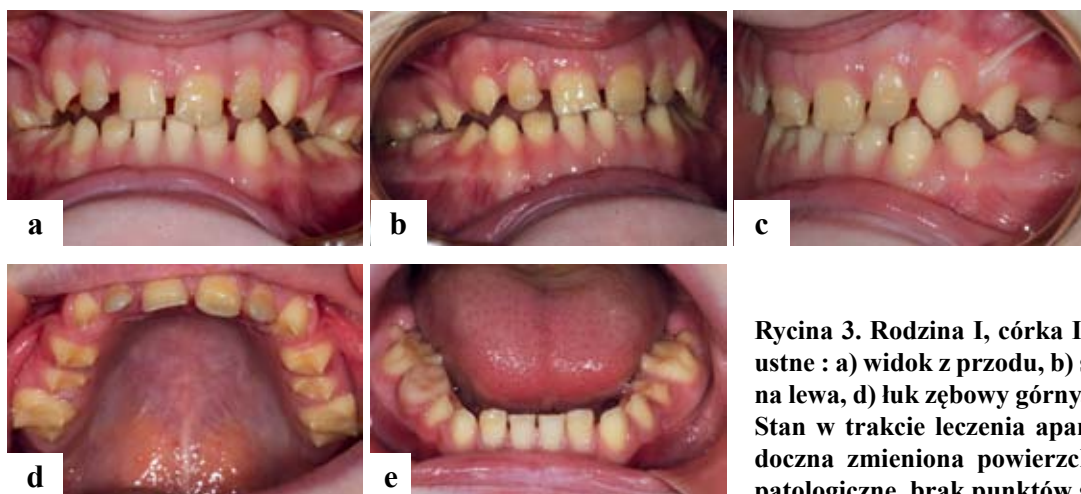
Rycina 1. Rodzina I, matka. Zdjęcia wewnątrzustne: a) widok z przodu, b) strona prawa, c) strona lewa, d) górny łuk zębowy, e) dolny łuk zębowy. Zgryz krzyżowy częściowy boczny obustronny, brak punktów stykowych, starcie patologiczne, braki mieszane.

Figure 1 Family 1, the mother. Intraoral images: a) front view, b) right side, c) left side, d) upper dental arch, e) lower dental arch. Bilateral buccal crossbite, lack of contact points, pathological tooth wear, mixed deficiencies.



Rycina 2. Rodzina I, córka I. Zdjęcia radiologiczne: a) zdjęcie telerentgenograficzne głowy w projekcji bocznej – widoczna rozbieżna rotacja szczęk. b) pantomogram – widoczny brak wyraźnej granicy pomiędzy szkliwem a zębina, zakrzywienie korzeni zębów 22, 34, 44.

Figure 2. Family 1, daughter 1. Radiological images: a) teleroentgenographic X-ray image of the head in the lateral projection - discrepant rotation of the jaws is visible. b) pantomographic image - lack of a clear border between enamel and dentin, curved roots of teeth 22, 34, 44.



Rycina 3. Rodzina I, córka II. Zdjęcia wewnątrzustne: a) widok z przodu, b) strona prawa, c) strona lewa, d) łuk zębowy górny, e) łuk zębowy dolny. Stan w trakcie leczenia aparatem Klammta. Widoczna zmieniona powierzchnia szkliwa, starcie patologiczne, brak punktów stykowych.

Figure 3. Family 1, daughter 2. Intraoral images: a) front view, b) right side, c) left side, d) upper dental arch, e) lower dental arch. Status during treatment with the Klammt appliance. Changed enamel surface, pathological wear, lack of contact points.

Familial clustering of Amelogenesis Imperfecta – a case study

żujących zębów. Dzięki metodom profilaktycznym nadwrażliwość znacznie się zmniejszyła. W badaniu stwierdzono zęby starte patologicznie, drobne, żółte, bez punktów stycznych (Ryc. 3). Szklivo cienkie i miękkie, boczne czynnościowe przemieszczenie żuchwy prawostronne. Wewnątrzustnie tyłozgryz całkowity, zgryz otwarty częściowy przedni (Ryc. 3 a, b, c). Analiza zdjęć radiologicznych pozwoliła stwierdzić porównywalne wysycenie szkliwa i zębiny zarówno w zębach mlecznych, jak i stałych oraz brak wyraźnej granicy pomiędzy szkliwem a zębina.

W leczeniu pacjentki zastosowano aparat Klammta. Po roku nastąpiło zamknięcie zgryzu otwartego.

Rodzina II

W drugiej rodzinie rozpoznano typ hipoplastyczny – AI dotyczący dwóch braci.

Brat I – lat 13, przebieg ciąży był powikłany, matka od 6. tygodnia przyjmowała leki podtrzymujące ciążę. Poród odbył się o czasie przez Vacuum. W dzieciństwie stwierdzono u niego astmę oraz nawracające zapalenie krtani. Zgłaszał dyskomfort podczas spożywania kwaśnych i zimnych pokarmów oraz podczas żucia. Nieprawidłowość została zdiagnozowana na etapie wyrzynania zębów stałych. Działania profilaktyczne rozpoczęte po 9. roku życia obejmowały fluoryzację oraz pokrycie kompozytem koron zębów. W badaniu nie stwierdzono nieprawidłowości w budowie włosów, paznokci i skóry. Wewnątrzustnie odnotowano drobne zęby o żółtym kolorze, starte patologicznie, bez punktów stycznych, szklivo cienkie, twarde (Ryc. 4 d, e). Rozpoznanie ortodontyczne potwierdziło zgryz otwarty całkowity (Ryc. 4 a, b, c). Analiza zdjęć radiologicznych wykazała brak wyraźnej granicy pomiędzy szkliwem a zębina, wysycenie tkanek twardych zębów było porównywalne (Ryc. 4 f). Analiza zdjęcia bocznego głowy ujawniła II klasę szkieletową, dotylną sagittalną, neutralną wertykalną relację podstaw szczęk. SNA – 83,6°; SNB – 79,5°; ANB – 4,0°; WITS – -3,3; ML-NL – 26,7° (Ryc. 4 g).

Ze względu na szkieletowy charakter wady zgryzu będzie wymagane leczenie zespołowe ortodontyczno-chirurgiczne.

Brat II – lat 5, przebieg ciąży powikłany, matka przyjmowała leki na podtrzymanie ciąży od 6. tygodnia. Urodzony o czasie, siłami natury. Z chorób wieku dziecięcego przeżył krztusiec w 6. miesiącu życia. Przyjmował wziewne sterydy z powodu nawracającego zapalenia krtani. Zgłaszał dyskomfort podczas spożywania kwaśnych pokarmów oraz niechętnie żucie z powodu starcia patologicznego zębów. AI rozpoznana około 4. roku życia w wyniku nasilającego się patologicznego starcia zębów i otwierania się zgryzu. Działania profilaktyczne polegały na fluoryzacji. W badaniu stwierdzono brak nieprawidłowości w budowie włosów i paznokci. W 5. roku życia wystąpił pierwszy epizod liszaja płaskiego objawiający się zmianami skórnymi na przedramionach, przy czym nawroty nie wystąpiły. Wewnątrzustnie stwierdzono pełne uzębienie mleczne, kolor zębów żółto-biały, zęby drobne, bez punktów stycznych, starte patologicznie, szklivo cienkie

included the use of fluorine compounds, sealing and coating occlusal surfaces of teeth with composite. Administration of preventive methods resulted in significantly decreased hypersensitivity. The examination showed abnormally worn, small, yellow teeth without contact points (Fig. 3). The enamel was thin and soft, the mandible was laterally, functionally shifted to the right. The intraoral examination showed complete distoclusion and an incomplete anterior open bite (Fig. 3 a, b, c). The analysis of radiological images indicated comparable saturation of enamel and dentin both in deciduous teeth as well as permanent teeth, and lack of a clear border between enamel and dentin.

Patient's treatment included the Klammt appliance. After a year, the open bite was successfully treated.

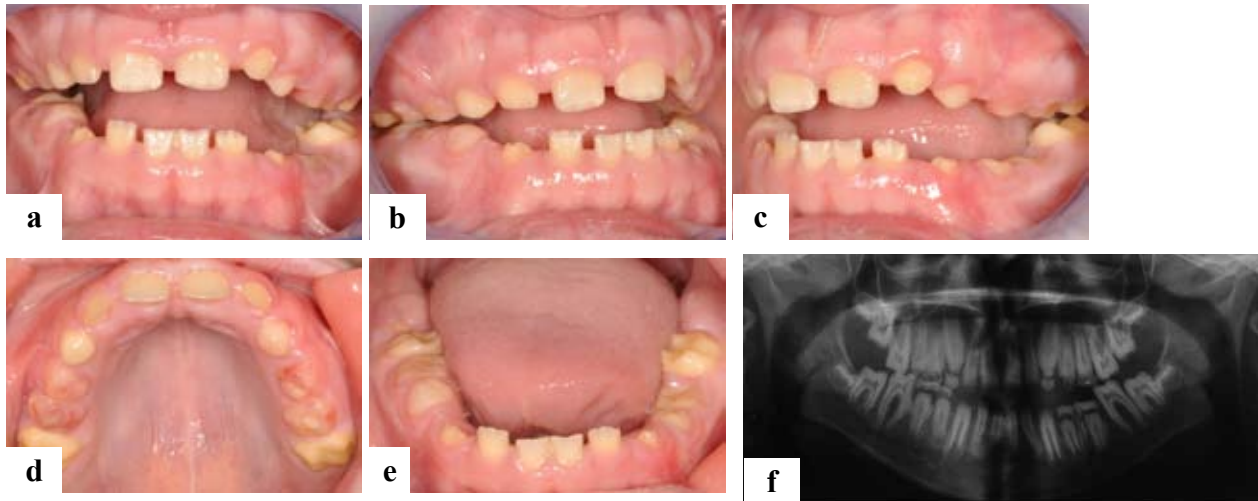
Family 2

In the second family, hypoplastic AI was observed in two brothers.

Brother 1 - 13 years old, the pregnancy was complicated, the mother had been treated with pregnancy-supporting medications since the sixth week of pregnancy. Vacuum-assisted delivery was performed on time. In childhood, the boy was diagnosed with asthma and recurrent laryngitis. He reported discomfort while eating sour and cold foods and while chewing. The abnormality was diagnosed at the stage of permanent tooth eruption. Preventive measures introduced after the age of 9 years included fluoridation and covering tooth crowns with composite. No abnormalities in the structure of hair, nails and skin were observed in the examination. The intra-oral examination showed small, yellow teeth with pathological abrasion, without contact points, and thin and hard enamel (Fig. 4 d, e). The orthodontic diagnosis confirmed a complete open bite (Fig. 4 a,b,c). The analysis of radiological images indicated lack of a clear border between enamel and dentin, whereas saturation of hard dental tissues was comparable (Fig. 4 f). The analysis of a lateral head x-ray image revealed type II skeletal class, sagittal distal, neutral vertical relation of the jaw bases. SNA 83.6°; SNB 79.5°; ANB 4.0°; WITS -3.3; ML:NL 26.7° (Fig. 4 g).

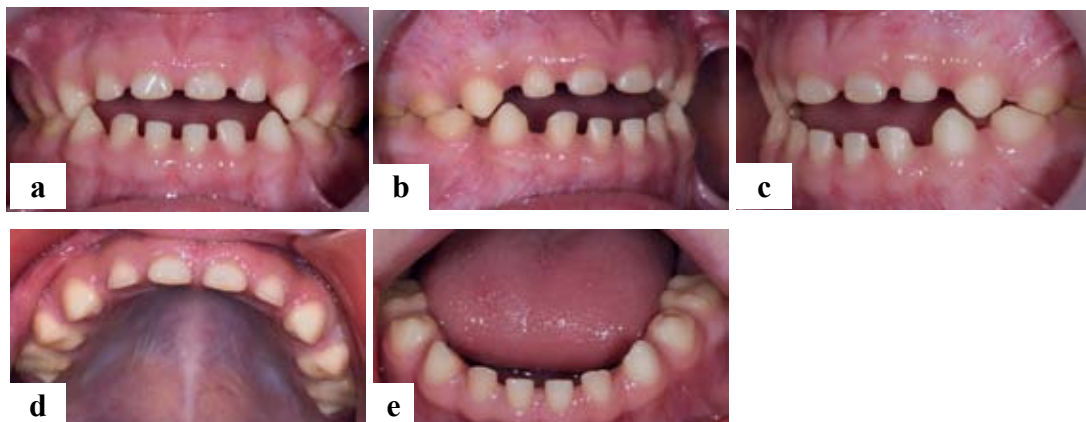
Due to a skeletal nature of a malocclusion, the patient will require combined orthodontic and surgical treatment.

Brother 2 – 5 years old, complicated pregnancy, the mother had been taking pregnancy-supporting medications since the sixth week of the pregnancy. The patient was born on time, during a natural labour. As far as childhood diseases are concerned, the patient suffered from pertussis at the age of 6 months. He was treated with inhaled steroids because of recurrent laryngitis. He reported discomfort while eating acidic foods and is reluctant to chew as a result of pathological tooth wear. AI was diagnosed when the patient was at the age of 4 years because increasing pathological tooth wear and opening of the occlusion were observed. Fluoridation was used as a preventive measure. No irregularities in the structure of hair, nails and skin were observed in the



Rycina 4. Rodzina II, brat I. Zdjęcia wewnątrzustne : a) widok z przodu, b) strona prawa, c) strona lewa, d) górny luk zębowy, e) dolny luk zębowy. Zgryz otwarty całkowicie, starte patologicznie zęby, koloru żółtego, bez punktów styčných. Zdjęcia radiologiczne : f) pantomogram – brak wyraźnej granicy pomiędzy szkliwem, a zębiną, g) zdjęcie telerentgenograficzne głowy w projekcji bocznej – widoczna rozbieżna rotacja szczęk.

Figure 4. Family 2, brother 1. Intraoral images: a) front view, b) right side, c) left side, d) upper dental arch, e) lower dental arch. Complete open bite, pathological tooth wear, yellow teeth, with no contact points observed. Radiological images: f) pantomogram - no clear border between enamel and dentin, g) cephalometric scan of the head in the lateral projection - discrepant rotation of the jaws is visible.



Rycina 5. Rodzina II, brat II. Zdjęcia wewnątrzustne: a) widok z przodu, b) strona prawa, c) strona lewa, d) luk zębowy górny, e) luk zębowy dolny. Zgryz otwarty częściowy przedni, żółto – białe, drobne, starte patologicznie zęby, brak punktów styčných.

Figure 5. Family 2, brother 2. Intraoral images: a) front view, b) right side, c) left side, d) upper dental arch, e) lower dental arch. Anterior partial open bite. Yellow and white, small teeth with no contact points, with pathological wear.

Familial clustering of Amelogenesis Imperfecta – a case study

i twarde (Ryc. 5). Rozpoznanie ortodontyczne – zgryz otwarty częściowy przedni (Ryc. 5 a, b, c). Ze względu na wiek pacjenta odroczone wykonanie badań radiologicznych.

Dyskusja

Występowanie AI różni się w zależności od danej populacji, co sugeruje inną częstość występowania genów odpowiedzialnych za jej powstawanie w poszczególnych grupach etnicznych (12). Postać AI dziedziczona w sposób autosomalnie dominujący występuje najczęściej wśród populacji Stanów Zjednoczonych Ameryki i w Europie, zaś postać autosomalnie recesywna – w krajach Bliskiego Wschodu (12–14). Za dziedziczenie AI odpowiadają najczęściej mutacje, które dotyczą:

1. genu AMLEX – koduje białko amelogeninę odpowiedzialną za grubość i strukturę szkliwa,
2. chromosomu 4 regionu q13 – koduje 3 geny odpowiedzialne za produkcję enameliny ENAM, ameloblastyny AMBN i amelotyny,
3. dominujących proteinaz szkliwa: MMP20 – odpowiedzialnej za główną aktywność proteolityczną macierzy szkliwa, kalikreiny 4 – odpowiadającej za degradację białek szkliwa podczas fazy jego dojrzewania (12).

U opisanych pacjentów nie wykonano badań genetycznych, dlatego brak możliwości analizy genotypu występującego w obu rodzinach.

Na podstawie zebranego wywiadu wszyscy pacjenci objęci AI zgłaszali dolegliwości związane ze spożywaniem kwaśnych, zimnych i ciepłych potraw oraz utrudnione żucie, co potwierdzają doniesienia innych autorów (6, 9–11, 15–17). Wszyscy pacjenci byli dotknięci postacią hipoplastyczną AI, dzięki czemu możliwy był porównywalny wygląd koron klinicznych i obrazu na zdjęciu pantomograficznym. W piśmiennictwie występuje wiele doniesień na temat współwystępowania AI z innymi zaburzeniami dotyczącymi tkanek twardych zęba, ale nie dotyczącymi, szkliwa tj. taurodontyzmem, kalcyfikacją miazgi, hipercementozą, brakiem zawiązków, dysplazją zębiny, resorpcją korzeni i koron, malformacją korzeni (8, 9, 17–19). Jedynie u 14-letniej pacjentki z rodziny I zaobserwowano nieprawidłowości dotyczące zakrzywienia korzeni zębów, ale bez cech dilaceracji.

Część autorów (7, 10, 11) sygnalizowało niezadowalającą higienę występującą u pacjentów dotkniętych AI. Jest to spowodowane dolegliwościami bólowymi wywołanymi podczas szczotkowania zębów. Spośród pacjentów opisanych w artykule higiena była zadowalająca, nie zanotowano także stanu zapalnego dziąseł.

U czterech z pięciu opisanych pacjentów stwierdzono zgryz otwarty, jako jedną z towarzyszących wad zgryzu. Zgadza się to z doniesieniami innych autorów (7, 9–11, 20). U 14-letniej pacjentki z rodziny I i 13-letniego pacjenta z rodziny II występował zgryz otwarty całkowity,

examination. At the age of 5 years the first episode of lichen planus was observed, and it manifested with skin lesions on the forearms, but there were no relapses. The intraoral examination showed complete deciduous teeth, yellow and white coloured, small teeth with no contact points, with pathological wear, enamel was thin and hard (Fig. 5). An orthodontic diagnosis – anterior partial open bite (Fig. 5 a, b, c). Taking the patient's age into account, a radiological examination was postponed.

Discussion

The prevalence of AI varies depending on the population, and it suggests the incidence of genes responsible for this disease varies in individual ethnic groups (12). Autosomal dominant, inherited AI occurs the most frequently in the population of the United States of America and in Europe. The autosomal recessive form is present the most frequently in the Middle East (12-14).

The following gene mutations are the most commonly responsible for inheritance of AI:

1. AMLEX gene mutation – it encodes amelogenin, a protein responsible for thickness and structure of enamel,
2. chromosome 4 region q13 mutation – it encodes 3 genes responsible for the production of enamel protein ENAM, ameloblastin AMBN and amelotin,
3. dominant enamel proteinases: MMP20 - responsible for the main proteolytic activity of the enamel matrix, kallikrein 4 - responsible for the degradation of enamel proteins in the maturation phase (12).

Genetic tests were not performed in these described patients, hence it was not possible to analyse a genotype present in both families.

Based on the interview, all patients diagnosed with AI reported complaints associated with the consumption of acidic, cold and warm meals and difficulty chewing – such symptoms were confirmed by reports of other authors (6, 9-11, 16,17). All patients were affected by hypoplastic AI, therefore it was possible to compare appearance of clinical crowns and pantomographic scans. The literature reports various cases of AI coexisting with other disorders related to dental hard tissues, but not related to enamel, i.e. taurodontism, pulp calcification, hypercementosis, lack of tooth buds, dentin dysplasia, root and crown resorption, root malformation (8,9,17-19). Only one 14-year-old female patient from family 1 had additional abnormalities including curved roots, but without symptoms of dilaceration.

Some authors (7,10,11) reported unsatisfactory hygiene in patients afflicted with AI. This is due to pain caused by teeth brushing. However, oral hygiene among patients described in the article was satisfactory, and no gingivitis was reported.

charakterystyczny dla AI i występujący u 1/50000 przypadków dotkniętych tym zaburzeniem. Według nowych badań zgryz otwarty występuje częściej u chłopców niż u dziewcząt (21–23). Hoppenreijns i wsp., porównując parametry szkieletowe u pacjentów z AI i bez AI, stwierdzili, że u pacjentów dotkniętych AI częściej występuje zmniejszona szerokość łuków zębowych (21, 24). U jednej z opisanych pacjentek, oprócz innych nieprawidłowości, występował zgryz krzyżowy.

Leczenie pacjentów z AI jest wieloetapowe, wymagające współpracy wielospecjalistycznej i ma na celu odbudowę prawidłowej funkcji zębów oraz zmniejszenie nadwrażliwości na bodźce termiczne i chemiczne. Działania profilaktyczne powinny być wdrożone wcześniej, w okresie uzębienia mlecznego i powiązane z instruktażem oraz monitorowaniem higieny. Rutynowe działania polegające na zastosowaniu związków fluoru, pokrywaniu koron kompozytem lub glasonomerem oraz zastosowaniu koron stalowych mają na celu zmniejszenie dyskomfortu związanego ze spożywaniem pokarmów oraz ułatwienie żucia (11, 21). Wśród opisanych pacjentów AI została rozpoznana na etapie wymiany uzębienia. Działania profilaktyczne były wprowadzane zwykle po 6. r.ż.

Dostępnych jest wiele metod umożliwiających poprawę komfortu życia pacjentów z AI, począwszy od pokrycia startych powierzchni zębów kompozytem w uzębieniu mlecznym i wczesnym stałym, po nakłady, korony stalowe, licówki kompozytowe na zęby przednie, czy ceramiczne odbudowy protetyczne po zakończeniu wzrostu (15). Istotne jest także wczesne rozpoczęcie leczenia ortodontycznego w przypadku współwystępującej wady zgryzu oraz ortodontyczne przygotowanie pacjenta do leczenia protetycznego lub – przy współistniejącej dysproporcji wielkości podstaw kostnych – do zabiegu z zakresu chirurgii ortognatycznej (25). Trudnościami w leczeniu pacjentów z AI są duże ryzyko zranienia miazgi zęba podczas opracowywania ubytków bądź preparacji pod odbudowy protetyczne oraz zróżnicowana efektywność stosowanych materiałów adhezyjnych do zmienionej powierzchni szkliska. W związku z utrudnionym utrzymaniem prawidłowej higieny jamy ustnej sposób ostatecznej odbudowy protetycznej i materiał, z którego uzupełnienie powinno być wykonane, stanowią znaczący dylemat (11).

Ostateczny plan leczenia u pacjentów z AI dotyczy odtworzenia prawidłowej wysokości zwarcia przez odbudowy protetyczne i jest możliwy do ustalenia po zakończeniu wzrostu. Rodzaj uzupełnienia protetycznego zależy w dużej mierze od typu AI. Najczęściej stosowanymi uzupełnieniami są protezy typu overdenture, korony na podbudowie metalowej i pełnoceramiczne, mosty, inlay/onlay (26). Screedevi i wsp. (26) w swoim artykule zalecają w pierwszym etapie stosowanie szyn oraz koron tymczasowych przez okres 3 miesięcy w celu oceny adaptacji do nowej wysokości zgryzu. Dopiero po przystosowaniu się pacjenta do nowych warunków zgryzowych autorzy zalecają wykonanie ostatecznych uzupełnień protetycznych. Odbudowa

Four out of five patients presented here had an open bite as one of coexisting malocclusions. This is confirmed by other authors' reports (7, 9–11, 20). According to new research, an open bite is more common in boys than in girls (21–23). A 14-year-old girl in family 1 and a 13-year-old boy in family 2 presented a complete open bite which is typical of AI and occurs in 1/50,000 cases. Hoppenreijns et al. compared skeletal parameters in patients with AI and without AI, and observed that patients with AI were more likely to have a reduced width of dental arches (21, 24). One of patients described here was additionally diagnosed with a crossbite.

Treatment of patients with AI is multispecialist and requires multidisciplinary cooperation. It aims to restore proper functions of teeth and reduce hypersensitivity to thermal and chemical stimuli. Preventive measures should be initiated early, during the period of deciduous dentition and followed by educational training and hygiene monitoring. Routine activities involve the use of fluorine compounds, crown coating with composite or glass ionomer and using steel crowns, and are aimed at reducing discomfort associated with food intake and facilitating chewing (11, 21). Among the described patients, AI was diagnosed at the stage of teeth replacement. Preventive measures were usually introduced after the age of six years.

There are many methods available to improve comfort of life of AI patients, from coating the abraded surface of teeth with composite at the deciduous dentition stage and early permanent dentition stage, to applicators, steel crowns, composite veneers for the front teeth, or ceramic prosthetic restorations after the end of tooth eruption (15). It is also important to implement orthodontic treatment early in the case of a coexistent malocclusion. It is advisable to prepare the patient orthodontically for prosthodontic treatment, or for an orthognathic surgery if there is size disproportion of bone bases (25). Main difficulties when treating patients with AI include: a high risk of injury to the pulp of a tooth during preparation of cavities or prosthetic appliances, and varied effectiveness of adhesive materials used for the changed enamel surface. As it is difficult to maintain proper oral hygiene, selecting a method of final prosthetic restoration and material used for restoration constitutes a significant dilemma (11).

The final treatment plan for patients with AI is based on restoring correct occlusion height through prosthetic reconstruction and is possible to be determined after the end of the growth period. Prosthetic restoration type depends largely on the AI type. The most frequently used restorations include overdentures, crowns on metal foundations or all-ceramic crowns, bridges, inlay/onlay (26). In their article Screedevi et al. (26) suggest implementation of splints and temporary crowns at the first stage for the period of 3 months in order to evaluate adaptation to new occlusion height. Only after the patient has adapted to new occlusal conditions, do the authors recommend implementation of final prosthetic

Familial clustering of Amelogenesis Imperfecta – a case study

protetyczna niejednokrotnie wymaga dodatkowych zabiegów w postaci przygotowania endodontycznego, wydłużania koron klinicznych lub zabiegów periodontologicznych (26, 27). Ze względu na młody wiek pacjentów opisanych w artykule leczenie protetyczne oraz ostateczne zabiegi konieczne do poprawy warunków zgryzowych pozostają do rozważenia w dalszej perspektywie.

Ważnym aspektem dotyczącym pacjentów dotkniętych AI jest ich komfort życia. Lundgren i wsp. (28) przeprowadzili ankietę z pacjentami z AI. Pytano o ich odczucia przed i po wykonaniu ostatecznych uzupełnień protetycznych. Głównie zgłaszane problemy nie różniły się od tych, które sygnalizowali pacjenci opisani w tym artykule i dotyczyły one nadwrażliwości podczas spożywania pokarmów, utrudnionego żucia oraz obniżenia poczucia własnej wartości związanego z nietypowym wyglądem zębów (28, 29). Po uzyskaniu ostatecznych prac protetycznych pacjenci zgłaszali znaczącą poprawę w komforcie życia społecznego oraz podczas spożywania pokarmów (28).

Podsumowanie

Amelogenesis imperfecta to termin stosowany do określenia uwarunkowanych genetycznie defektów szkliwa i jest dziedziczony w sposób autosomalnie dominujący, autosomalnie recesywny lub związany z chromosomem X. W celu ustalenia sposobu dziedziczenia AI u przedstawionych w artykule pacjentów należałoby poszerzyć diagnostykę o testy genetyczne. Znanych jest wiele podziałów AI opartych na obrazie fenotypowym lub sposobie dziedziczenia zmian. W artykule przedstawiono dwie rodziny dotknięte zaburzeniem mineralizacji szkliwa, u których występowała postać hipoplastyczna AI. Główne dolegliwości zgłaszane w wywiadzie przez pacjentów z zaburzeniem mineralizacji szkliwa obejmowały dyskomfort podczas spożywania kwaśnych, zimnych i ciepłych posiłków oraz utrudnione żucie. Współwystępujące z AI inne nieprawidłowości, które nie są związane ze szkliwem, tj. taurodontyzm, hipercementozę, braki zawiązków zębów, dilaceracje czy też resorpcje korzeni zębów, nie zostały stwierdzone na podstawie dokumentacji radiologicznej u badanych pacjentów. W czterech z pięciu opisanych przypadków występował zgryz otwarty, co potwierdza się z doniesieniami innych autorów (7, 9–11, 20). Zgryz otwarty szkieletowy, którego występowanie z AI wynosi 1/50000 przypadków, dotyczył dwojga z pięciu przedstawionych pacjentów. Objęcie opieką stomatologiczną pacjentów z AI rozpoczyna się na etapie uzębienia mlecznego, gdzie szczególnie ważną rolę pełnią zabiegi profilaktyczne. Leczenie AI jest wieloetapowe, wielospecjalistyczne, niejednokrotnie uwzględniające zabiegi z zakresu chirurgii ortognatycznej i często prowadzące do ostatecznej odbudowy tkanek twardych zębów uzupełnieniami protetycznymi. Takie postępowanie ma na celu poprawę komfortu życia, wydolności żucia oraz samooceny pacjentów dotkniętych zaburzeniem mineralizacji szkliwa.

restorations. Prosthetic restoration often requires additional treatments such as endodontic preparation, elongation of clinical crowns or periodontal treatments (26, 27). Because of the young age of patients described in this article, prosthetic treatment and final treatments necessary to improve occlusal conditions have to be considered in the long term.

Quality of life is an important aspect for patients affected by AI. Lundgren et al. (28) conducted a survey in patients with AI. Patients were asked about their feelings before and after implementation of final prosthetic restorations. Main problems reported did not differ from those reported by patients described in this article. They included hypersensitivity while eating, chewing difficulties and lowered self-esteem associated with unusual appearance of teeth (28, 29). When patients received final prosthetic work, they reported significant improvement in their comfort of social life and in food intake (28).

Summary

Amelogenesis Imperfecta is a term used to describe genetically determined enamel defects. It is inherited in an autosomal dominant, autosomal recessive way or linked with the chromosome X. It would be necessary to supplement diagnostic tests with genetic testing in order to determine how AI is inherited in patients presented in this article. There are many classifications of AI based on a phenotypic picture or a method of inheritance. The article presents two families affected by enamel mineralisation disorder who had hypoplastic AI. The main complaints reported by patients with enamel mineralisation disorder included discomfort while eating acidic, cold and hot meals and difficulty chewing. Other coexisting abnormalities which are not associated with enamel, i.e. taurodontism, hypercementosis, missing tooth buds, dilacerations or tooth root resorptions, were not observed on the basis of radiological documentation in studied patients. An open bite was observed in four out of five described cases, and it is in accordance with reports of other authors (7, 9-11, 20). A skeletal open bite, present in 1/50,000 cases of patients suffering from AI, was present in two out of five patients presented in this article. Dental care of patients with AI begins at the stage of deciduous teeth, and preventive measures play a particularly important role at this stage. AI treatment is multi-stage, multidisciplinary treatment, and it often includes orthognathic procedures and leads to final reconstruction of dental hard tissues with prosthetic restorations. This procedure aims to improve the quality of life, chewing efficiency and self-esteem of patients suffering from impaired enamel mineralisation.

Piśmiennictwo / References

1. Santos MC, Line SR. The genetics of amelogenesis imperfecta: a review of the literature. *J Appl Oral Sci* 2005; 13: 212-7.
2. Simmer JP, Hu JC. Expression, structure, and function of enamel proteinases. *Connect Tissue Res* 2002; 43: 441-9.
3. Li W, Gao C, Yan Y, DenBesten P. X-linked amelogenesis imperfecta may result from decreased formation of tyrosine rich amelogenin peptide (TRAP). *Arch Oral Biol* 2003; 48: 177-83.
4. Cameron AC, Widmer RP. *Stomatologia dziecięca. Urban and Partner* 2003: 205-9.
5. Wright JT, Torain M, Long K, Seow K, Crawford P, Aldred MJ, Hart PS, Hart TC. Amelogenesis imperfecta: genotype-phenotype studies in 71 families. *Cells Tissues Organs* 2011; 194: 279-83.
6. Moreira RF, Gomes Figueiredo R, Oliveira HE, Lamosa da Fonseca AC, Sayo de Miranda M. Immediate Desensitization in Teeth Affected by Amelogenesis Imperfecta. *Braz Dent J* 2016; 27: 359-62.
7. Crawford PJ, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 17.
8. Poulsen S, Gjørup H, Haubek D, Haukali G, Hintze H, Lovschall H, Errboe M. Amelogenesis imperfecta - a systematic literature review of associated dental and/oro-facial abnormalities and their impact on patients. *Acta Odontol Scand* 2008; 66: 193-9.
9. Souza JF, Bullio Fragelli CM, Benini Paschoal MA, Campos EA, Cunha LF, Losso EM, Loliola Cordeiro RC. Noninvasive and Multidisciplinary Approach to the Functional and Aesthetic Rehabilitation of Amelogenesis Imperfecta: A Pediatric Case Report. *Case Rep Dent* 2014; ID 127175: 1-5.
10. Marquezin MCS, Zancopé BR, Ferreira Pacheco L, Duarte Gavião MB, Pascon FM. Aesthetic and Functional Rehabilitation of the Primary Dentition Affected by Amelogenesis Imperfecta. *Case Rep Dent* 2015; ID 790890: 1-6.
11. Izgi AD, Kale E, Nigiz R. CaseReport Amelogenesis Imperfecta: Rehabilitation and Brainstorming on the Treatment Outcome after the First Year. *Case Rep in Dent* 2015; 12: 1-7.
12. Santos MCLG, Hart PS, Ramaswami M, Kanno CM, Hart TC, Line SRP. Exclusion of known gene for enamel development in two Brazilian families with amelogenesis imperfecta. *Head Face Med* 2007; 31: 3-8.
13. Chosak A, Eidelman E. Amelogenesis imperfecta among Israeli Jews and the description of a new type of local hypoplastic autosomal recessive amelogenesis imperfecta. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1979; 47: 148-56.
14. Witkop C, Sauk JJ. Heritable defects of enamel In *Oral Facial Genetics*. Mosby 1976; 151-1226.
15. Pinky L, Naik S, Shashikiran ND. Amelogenesis Imperfecta: Full Mouth Rehabilitation in Deciduous Dentition. *Int J Clin Pediatr Dent* 2011; 4: 171-5.
16. Kamble VD, Parkhedkar RD. Multidisciplinary Approach for Restoring Function and Esthetics in a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report. *J Clin Diagn Res* 2013; 7: 3083-5.
17. Mehta DN, Shah J, Thakkar B. Amelogenesis imperfecta: Four case reports. *J Nat Sci Biol Med* 2013; 4: 462-5.
18. Chamarthi V, Varma BR, Jayanthi M. Amelogenesis imperfecta: A clinician's challenge. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2012; 30: 70-3.
19. Chaudhary M, Dixit S, Singh A, Kunte S. Amelogenesis imperfecta: Report of a case and review of literature. *J Oral Maxillofac Pathol* 2009; 13: 70-7.
20. Zadurska M, Siemińska-Piekarczyk B, Maciejak D, Grzybowska A, Remiszewski A, Wacińska-Drabińska M, Gordon A. Postacie wad zgryzu u pacjentów z amelogenesis imperfecta – obserwacje własne. *Czas Stomatol* 2007; 11: 735-43.
21. Suchancova B, Holly D, Janska M, Stebel J, Lysy J, Thurzo A, Sasinek S. Amelogenesis imperfecta and the treatment plan – interdisciplinary team approach. *Bratisl Lek Listy* 2014; 115: 44-8.
22. Gisler V, Enkling N, Zix J, Kim K, Kellerhoff NM, Mericske-Stern R. A multidisciplinary approach to the functional and esthetic rehabilitation of amelogenesis imperfecta and open bite deformity: a case report. *J Esthet Restor Dent* 2010; 22: 282-93.
23. Toksavul S, Ulusoy M, Turkun M, Kumbuloglu O. Amelogenesis imperfecta: the multidisciplinary approach. A case report. *Quintessence Int* 2004; 35: 11-4.
24. Hoppenreijts TJ, Voorsmit RA, Freihofer HP. Open bite deformity in amelogenesis imperfecta. Part 1: An analysis of contributory factors and implications for treatment. *J Craniomaxillofac Surg* 1998; 26: 260-6.
25. Zadurska M, Siemińska-Piekarczyk B, Maciejak D, Remiszewski A, Grzybowska A, Gordon A, Wacińska-Drabińska M, Piekarczyk J, Jagielak M, Mierzwińska-Nastalska E, Szczyrek P. Zespołowe leczenie pacjentów z amelogenesis imperfecta – doświadczenie własne. *Czas Stomatol* 2007; 12: 790-6.
26. Sreedevi S, Sanjeev R, Ephraim R, Joseph M. Interdisciplinary Full Mouth Rehabilitation of a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Case Report with 8 Years Follow-up. *J of Int Oral Health* 2014; 6: 90-3.
27. Kalaivani S, Manohar J, Shakunthala P, Sujatha S, Rajasekaran SA, Karthikeyan B, Kalaiselvan S. Crown lengthening procedure in the management of amelogenesis imperfecta. *Dent Sci* 2015; 7: 769-72.
28. Pousette Lundgren G, Karsten A, Dahllof G. Oral health-related quality of life before and after crown therapy in young patients with amelogenesis imperfecta. *Health Qual Life Outcomes* 2015; 10: 197.
29. Zadurska M, Siemińska-Piekarczyk B, Maciejak D. Amelogenesis Imperfecta w materiale Zakładu Ortodontacji I Zakładu Stomatologii Dziecięcej IS AM w Warszawie. *Czas Stomatol* 2007; 10: 684-90.