

Amelogenesis imperfecta



bzw. klinischer Phänotyp in Bildern

Die verschiedenen Typen der Amelogenesis imperfecta werden nach der Art der Zahnschmelzstörung eingestuft. Bei quantitativen Mängeln ist es der hypoplastische Typ (a,b). Bei Typ (b) kann der Zahnschmelz ganz fehlen. Bei qualitativen Mängeln spricht man von hypokalzifiziertem Typ (c) (Schmelz ist weich, brüchig und rau) und vom hypomaturierenden Typ (d) (kreideweißer Schmelz mit normaler Härte) Diese verschiedenen Typen können gleichzeitig an einem Zahn und in einer Mundhöhle bzw. bei verschiedenen Familienmitgliedern auftreten.

Die Krankheit

Was ist Amelogenesis imperfecta?

Die Amelogenesis imperfecta (AI) ist eine Gruppe von Entwicklungsstörungen des Zahnschmelzes, bei denen Struktur und klinischer Erscheinungsbild des Schmelzes an allen oder fast allen Zähnen verändert sind. Für die Diagnose wird die Familienanamnese

erhoben, der Stammbaum analysiert und eine sorgfältige klinische Untersuchung vorgenommen. Gendiagnostik erfolgt bisher nur im Rahmen von Forschungsprogrammen.

The Wie viele Personen sind von Amelogenesis imperfecta betroffen?

Die Prävalenzrate liegt bei ungefähr 1 / 14.000. Die Daten schwanken je nach Bevölkerung.

Was sind die Ursachen der Krankheit?

Die Amelogenesis imperfecta ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Sie tritt entweder isoliert oder in Verbindung mit anderen Anomalien als Teil eines Syndroms auf. Alle Formen des Erbgangs sind möglich (autosomal-dominant, autosomal-rezessiv und X-chromosomal).

Bekannterweise spielen folgende Gene eine Rolle: **AMELX (Xp22.3-p22.1); ENAM (4q21); AMBN (4q21); MMP20 (11q22.3-q23); KLK4 (19q13.3-q13.4); WDR72 (15q21.3); FAM83H (8q24.3); FAM20A (17q24.2); DLX3 (17q21.3-q22); TP63 (3q27-q29); CNNM4 (2q11.2); ROGD1 (16p13.3); C4orf26 (4q21.1); SLC24A4 (14q32.12); LAMB3 (1q32); ITGB6 (2q24.2); STIM1 (11p15.5).** Zahlreiche weitere Gene, deren Identifikation noch aussteht, dürften involviert sein. AI tritt manchmal gemeinsam mit anderen Zahn- und Mundhöhlenanomalien auf, wie zum Beispiel dem Taurodontismus, Dentinanomalien, Durchbruchstörungen, Resorptionen, Fehlbildungen der Kieferknochenbasis wie skelettal offener Biss, Gingivahyperplasie.

Was sind die Symptome der Krankheit?

Die Amelogenesis imperfecta wird in verschiedene Typen aufgegliedert, und zwar den hypoplasischen, den hypokalzifizierenden und den hypomaturierenden Typ.

Hypoplastischer Typ - Quantitätsmangel

Bei diesem Typ ist der Zahnschmelz sehr dünn bzw. fehlt vollkommen, weist Vertiefungen oder Rillen auf. Es gibt auch einige normale Schmelzbereiche. Der Zahnschmelz ist jedoch hart und durchscheinend, manchmal auch rau oder fleckig. Keine Abnutzungsneigung.

Hypokalzifizierter Typ - Qualitätsmangel

Normal dicker, weicher Zahnschmelz, intrinsisch gelblich-braune Farbe und Bruchanfälligkeit.

Hypomaturierender Typ - Qualitätsmangel

Der Zahnschmelz ist normal dick und relativ hart, weist kaum oder gar keinen Kontrast mit dem Dentin auf und ist von kreideweiß bis gelblich-brauner Farbe.

Die Amelogenesis imperfecta kann Teil eines seltenen Syndroms oder einer seltenen Krankheit sein: Auftreten in Zusammenhang mit

- Nephrokalzinose (Nierenanomalie), manchmal symptomlos
- Platyspondylie (Wirbelkörperanomalie), Kleinwuchs
- Zäpfchen-Stäbchen-Netzhautdystrophie (Fotorezeptoren im Auge)
- Epilepsie und Demenz
- Onycholyse (Nagelanomalie)
- Kraushaar und Knochenanomalien

Behandlung, Betreuung, Vorbeugung

Die Amelogenesis imperfecta kann ein Hinweis auf eine andere, allgemeinere Krankheit sein, daher muss insbesondere nach entsprechenden Anzeichen gesucht werden. Diese Störung muss dem behandelnden Arzt des Kindes oder Erwachsene gemeldet werden (Kinderarzt, Allgemeiner Arzt, Genetiker usw.). Die medizinische Diagnose, welche durch die Beobachtungen des Zahnarztes bekräftigt wird, ist für den Patient und seine Familie von Bedeutung.

Zahnmedizinisch gesehen erfolgt die Betreuung durch Vorbeugungsmaßnahmen mit einem Mundgesundheitsprogramm und der Erhaltung des Zahnkapitals. Um derartige Zahndefekte erfolgreich zu behandeln ist außerdem eine fachübergreifende Betreuung unbedingt erforderlich.

Im Elsass gibt es ein nationales Referenzzentrum für die odontologischen Symptome seltener Krankheiten. Dort kann man Hinweise zur Diagnosestellung sowie Rat für die Behandlung und Betreuung der Patienten einholen.

Für das Elsass und ganz Frankreich ist die Prävalenzrate dieser Störung nicht bekannt. **Leisten Sie Ihren Beitrag zum besseren Verständnis dieser Zahndefekte und der entsprechenden seltenen Krankheiten, indem Sie diese Patienten im Register D[4]/Phenodent** eintragen. Der Beratende Ausschuss für Datenverarbeitung in der Gesundheitsforschung (CCTIRS) hat am 11. Sept. 2008 einen positiven Bescheid für das Anlegen eines solchen Verzeichnisses abgegeben und die Datenschutzbehörde (CNIL) hat am 18. Mai 2009 die entsprechende Genehmigung erteilt (Nr. 908416).

Betroffene Patienten und deren Familien haben die Möglichkeit, am **Projekt INTERREG IV/WO A27 „Manifestationen seltener Krankheiten im Mund- und Zahnbereich“** teilzunehmen. Ziel ist es, die mit der Krankheit zusammenhängenden klinischen Symptome und Probleme zu erfassen, die Häufigkeit und die Auswirkungen auf die Lebensqualität zu erheben, möglichst die Zusammenhänge zwischen gewissen Symptomen und den verursachenden Genen herstellen bzw. neue krankheitsverursachende Gene zu entdecken.

Kontakt

Sollten Sie Patienten haben, die vermutlich an der dargestellten Erkrankung leiden

Die Anonymität von Behandler und Patient(en) bleibt zu jeder Zeit vollständig gewahrt und eine weitere Behandlung bzw. Therapieoptionen nur mit Einverständnis des Patienten besprochen und/oder durchgeführt.

Weitere Informationen

www.genosmile.eu, INTERREG/OS research project supported by the Faculty of Oral Medicine of the University of Strasbourg.

Orphanet, das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs, Rubrik Amelogenesis imperfecta

Erfassung

Dr. Anna Wolff, Poliklinik für Zahnerhaltungskunde
Universitätsklinikum Heidelberg
INF 400 - D-69120 Heidelberg
anna.wolff@med.uni-heidelberg.de

Dr. Priska Fischer, Dr. Stefanie Feierabend
Klinik für Zahnerhaltungskunde und Parodontologie
Universitätsklinikum Freiburg
Hugstetter Straße 55
79106 Freiburg
Tel: +49 (0)761 27048850 • Fax: +49 (0)761 27047620

