

# Dentinogenesis imperfecta und Dentindysplasien



## Diagnose bzw. Klinischer Phänotyp in Bildern

### Klinische Untersuchung

Bei der klinischen Untersuchung sind folgende Elemente zu analysieren: Verfärbung der Zähne (gelblich-braun bzw. blau-grau), Verlust des Zahnschmelzes, Abnutzung mit Verlust der Vertikaldimension eventuelle Abszesse durch in die offenliegenden Kanälchen eingedrungene Keime.

## Die Krankheit

### Was ist Dentinogenesis imperfecta?

Dentinogenesis imperfecta und Dentindysplasien sind Krankheiten, die sich durch eine Fehlentwicklung und demnach eine Strukturstörung der Dentitionen manifestieren, die im Allgemeinen sowohl die Milchzähne als auch die permanenten Zähne betreffen können.

Es gibt drei Typen der Dentinogenesis imperfecta (DGI-I, DGI-II, DGI-III) und zwei Typen Dentindysplasien DD-I, DD-II.

### Wie viele Personen sind von Dentinogenesis imperfecta betroffen?

Die Prävalenzrate beläuft sich laut einiger Studien auf 1/ 6.000 bis 8.000 Personen.

### Was sind die Ursachen der Krankheit?

Die Dentinogenesis imperfecta Typ II nach Shields (DGI-II) ist eine autosomal-dominante Erbkrankheit bedingt durch eine Mutation am DSPP-Gen (Dentin-Sialophosphoprotein),

das für die Dentin-Sialoprotein und Dentin-Phosphoprotein-Kodierung zuständig ist. Dasselbe Gen wurde auch bei der Dentinogenesis imperfecta Typ III und bei den Dentindysplasien DD-II identifiziert. Diese verschiedenen Formen werden allelisch genannt.

Die Dentinogenesis imperfecta Typ I (DGI-I) kann mit gewissen Formen der Osteogenesis imperfecta in Zusammenhang stehen. In diesem Fall erklärt sich die Krankheit durch Mutationen an den Genen, welche für das Kollagen Typ I (COL1A1 und COL1A2), für die Enzyme, welche Kollagen modifizieren, sowie für die Chaperone (CRTAP, LEPRE1, PPIB, FKBP10, SERPINH1) kodieren.

### Was sind die Symptome der Krankheit?

#### Dentinogenesis imperfecta

Sowohl die Milchzähne als auch die permanenten Zähne verfärben sich typischerweise gelblich-braun und sind transparent, außerdem neigen sie zu starker Abnutzung.

Die Zahnkronen sind abgerundet. Rasch brechender Zahnschmelz mit Freilegung des Dentins. Häufige Infektionen der Pulpa.

Röntgenologisch sind die Kronen knollig mit stark ausgeprägter Zervikalkonstriktion; kurze und dünne Zahnwurzeln sowie ungeordneter und gestörter Dentinbildung führen zu schneller Obliteration der Pulpa. Kariesfreie Zähne weisen manchmal eine Röntgenologische Transluzenz am Periapex auf.

**DGI-I:** Sie ist eine Teilerkrankung der Osteogenesis imperfecta, die durch hohe Knochenbrüchigkeit (Brüche, Osteoporose, Verlust der Knochenmasse, Deformationen) und blaue Skleren charakterisiert ist.

**DGI-II:** Die permanenten Zähne sind hier weniger betroffen als die Milchzähne. Keine Knochenschädigung. Diese Krankheit kann jedoch mit Hörverlust einhergehen.

**DGI-III:** Diese Form tritt bei einer isolierten Bevölkerungsgruppe in Brandywine (Maryland, USA) auf.

Dentinogenesis imperfecta tritt auch bei gewissen Syndromen auf, wie dem Ehlers-Danlos-Syndrom, dem Goldblatt-Syndrom, der immunoosären Dysplasie Typ Schimke, dem brachial-skeletal-genital Syndrom, bei dem Kleinwuchs mit schwerer Mikrodontie, opaleszierenden Zähnen und wurzellosen Backenzähnen einhergeht.

#### Dentindysplasien

**DD-I:** Die Zähne sind klinisch gesehen normal. Röntgenologisch sind die Wurzeln spitz und kurz bzw. fehlen ganz, mit einer apikalen konischen Konstriktion.

**DD-II:** Bei dieser Pathologie ist nur die Dentinmineralisierung der Milchzähne anormal. Die Milchzähne sind opalisierend mit einer Obliteration der Pulpakammern, während die permanenten Zähne von normaler Farbe, jedoch mit intrapulpalen Kalzifizierungen sind.

## Behandlung, Betreuung, Vorbeugung

Die Dentinogenesis imperfecta kann ein Hinweis auf eine andere, allgemeinere Krankheit sein, daher muss insbesondere nach entsprechenden Anzeichen wie Hörverlust und Knochenbrüchen 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, die Erhaltung des Zahnkapitals (Schutz; vorgeformte pädodontische Kronen auf den Milch-Backenzähnen, später an den permanenten Backenzähnen; Erhaltung der Zahnreihe und der vertikalen Okklusion; endodontische Behandlungen sind äußerst schwierig bis unmöglich). 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 ([www.phenodent.org](http://www.phenodent.org)). 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](http://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 Dentin, Dentinogenesis imperfecta

## Erfassung

Dr. Anna Wolff, Poliklinik für Zahnerhaltungskunde  
**Universitätsklinikum Heidelberg**  
INF 400 - D-69120 Heidelberg  
[anna.wolff@med.uni-heidelberg.de](mailto: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

