



M.A. Créton
M.S. Cune

Een glazuurafwijking bij twee zusjes

Samenvatting

Bij twee zusjes wordt een vergelijkbare glazuurafwijking gezien. Het betreft een erfelijke ontwikkelingsstoornis van het glazuur die bekend staat als amelogenesis imperfecta hereditaria. In dit artikel wordt ingegaan op de verschillende verschijningsvormen, de klinische consequenties en de erfelijke achtergronden van de afwijking, alsmede de behandelaanpak.

Trefwoorden:

- Amelogenesis imperfecta
- Glazuurhypomineralisatie
- Gebitsafwijking

Uit de divisie Heelkundige

Specialisten, afdeling

Mondziekten, Kaakchirurgie en Bijzondere Tandheelkunde van het Universitair Medisch Centrum Utrecht.

Datum van acceptatie:

31 augustus 2004.

Adres:

Mw. M. Créton

UMC Utrecht

Postbus 85.060

3508 AB Utrecht

m.a.creton@kmb.azu.nl

CRÉTON MA, CUNE MS. Een glazuurafwijking bij twee zusjes. Ned Tijdschr Tandheelkd 2004; 111: 400-402.

Gegeven

Bij de zusjes Laura (elf jaar en drie maanden) en Eline (acht jaar en vier maanden) vertoont het glazuur van alle te beoordelen blijvende gebitselementen een afwijkend en esthetisch storend aspect. De tijdelijke gebitselementen vertonen de afwijking niet. Beide meisjes zijn goed gezond.

Bij Laura is de tweede wisselfase bijna voltooid. De mondhygiëne is goed. Alle gebitselementen zijn aangelegd en normaal van vorm. Het glazuur van de tanden en de kiezen vertoont gegeneraliseerde witte, wolkige verkleuringen en vooral in de premolaar- en molaarstreek oneffenheden in het glazuur, dat ruw en korrelig oogt (afb. 1). Bij inspectie met een sonde lijkt het glazuur hard te zijn. Röntgenologisch bestaan er geen afwijkingen. Alle blijvende gebitselementen zijn aangelegd.

De gebitselementen van Eline vertonen een vergelijkbaar beeld. Het gebit bevindt zich aan het einde van de eerste wisselfase. De eerste molaren, centrale en laterale incisieven in de boven- en onderkaak zijn aanwezig en eveneens normaal van vorm. Ook bij haar is het glazuur qua vorm en kleur afwijkend. Er zijn bovendien witte verkleuringen op haar snijtanden waar te nemen die een

horizontaal verloop kennen. Het oppervlak is onregelmatig (afb. 2). Net als bij haar zus is bij Eline het glazuur hard. Ook zijn er röntgenologisch geen afwijkingen. Alle blijvende gebitselementen zijn aangelegd. De bovenincisieven van de moeder vertonen een vergelijkbaar, zij het veel milder beeld (afb. 3). Het gebit van de vader vertoont de afwijking niet. De voedingsanamnese brengt geen bijzonderheden aan het licht en er was geen sprake van excessief fluoridegebruik ten tijde van de tandvorming.

Diagnose

Het gepresenteerde beeld is karakteristiek voor amelogenesis imperfecta. Afhankelijk van de onderzochte populatie en de definitie van amelogenesis imperfecta komt de afwijking voor bij 1:718 personen in Noord-Zweden tot 1:14.000 personen bij een populatie in Verenigde Staten (Bäckman en Holm, 1986; Witkop, 1988).

Er zijn sinds 1945 verschillende indelingen gemaakt voor amelogenesis imperfecta. De meeste indelingen scheiden de niet-syndroomgebonden, erfelijke afwijkingen van de rest van de glazuurafwijkingen en gaan in eerste instantie uit van het fenotype (uiterlijk) en vervolgens van de erfelijkheid. Meer recente indelingen zijn gebaseerd op genetische of biochemische basis. Aldred et al (2003) stelden een indeling voor, die primair is gebaseerd op erfelijkheid en secundair op moleculaire en biochemische bevindingen. Als laatste wordt hierbij naar het uiterlijk van het gebitselement gekeken. De indeling zoals voorgesteld door Witkop (1988) wordt echter het meest gebruikt.

Witkop (1988) onderscheidt vier typen met verschillende subclassificaties, namelijk: het hypoplastische type (type I), het hypomaturatieve type (type II), het hypogecalcificeerde type (type III) en het hypomaturatieve-hypoplastische type (type IV). Bij het hypoplastische type amelogenesis imperfecta is er sprake van een verminderde hoeveelheid glazuur dat zich uit in groeven (afb. 4) of pitjes (afb. 5) of een dunne glazuurkap. Een en ander wordt veroorzaakt door een verstoring of resorptie van de glazuurmatrixvorming. De kwaliteit van het wel aanwezige glazuur is goed. Het hypomaturatieve type kan ontstaan tijdens de verschillende fasen waarin het glazuur wordt gevormd. De glazuurmatrix is slecht gecalcificeerd. Dit resulteert in een opaak uiterlijk en poreus aspect, de gebitselementen vertonen vaak een geel tot bruine verkleuring. Ook hier is de dikte van het glazuur bij door-

Afb. 1. Laura (11 jaar en 3 maanden).

a. Gegeneraliseerde witte, wolkige verkleuringen.



b. Vooral in de premolaar- en molaarstreek zijn oneffenheden in het glazuur aanwezig, dat ruw, korrelig oogt.



braak normaal. Bij het hypogecalcificeerde type vertoont het glazuur een goede matrixvorming maar een verlaagde mineralisatiegraad. Dit manifesteert zich klinisch als een opaak wit, wolkig aspect, met glazuur dat bros is en gemakkelijk afbreekt. De dikte van het glazuur is normaal (Bundzman en Modesto, 1999). Het hypomaturatieve-hypoplastische type wordt vaak gezien in combinatie met taurodontie.

De onderscheidende karakteristieken tussen de verschillende typen overlappen elkaar vaak, hetgeen de classificatie bemoeilijkt (Seow, 1995). Het hypoplastische type wordt bijvoorbeeld vaak samen gezien met het hypogecalcificeerde type, zoals in deze casus.

Differentiële diagnose

Naast de erfelijke, niet-syndroomgebonden amelogenesis imperfecta bestaan er oorzaken die ook glazuurafwijkingen tot gevolg hebben en die zich vergelijkbaar als amelogenesis imperfecta kunnen presenteren. Pindborg (1982) en Schuurs (1999) vermelden:

- Congenitale ziekten; hypoplastisch glazuur komt bijvoorbeeld vaker voor bij mensen met een aangeboren hartafwijking.
- Pre- en paranatale oorzaken; bij te vroeg geboren baby's komt glazuurhypoplasie vaker voor.
- Postnatale infectieziekten; hoge koorts die optreedt bij verschillende infectieziekten wordt indirect in verband gebracht met het ontstaan van glazuurstoornissen.
- In combinatie met syndromen; dentinogenesis imperfecta komt bijvoorbeeld bij mensen met osteogenesis imperfecta vaker voor.
- Metabole en endocriene deficiënties; bij kinderen met laat gediagnosticeerde hypothyroidie komen gebitsafwijkingen in verhoogde frequentie voor. Kinderen van moeders met diabetes hebben een grotere kans op glazuurhypoplasie van de tijdelijke gebitselementen.
- Tekorten in dieet; een tekort aan vitamine A, C en D wordt in verband gebracht met het ontstaan van glazuurafwijkingen, voornamelijk hypoplasieën.
- Chemische insulden; de bekendste zijn fluorose en tetracyclineverkleuringen.
- Traumata; de meest voorkomende zijn mechanische, intrusieve traumata op het tijdelijk gebit en ontstekingen ten gevolge van carieuze tijdelijke gebitselementen met glazuurafwijkingen van de blijvende opvolgers als gevolg.

Om uit te maken van welke vorm van glazuurafwijking sprake is, is de anamnese dus erg belangrijk. Aangezien in deze casus de zusjes beiden gezond zijn en de voedingsanamnese en historie geen aanleiding geven een van de bovenstaande oorzaken te vermoeden, ligt op basis van het klinische beeld de diagnose amelogenesis imperfecta hereditaria het meest voor de hand. Het feit dat sommige



gebitselementen van de moeder hetzelfde beeld vertonen, zij het in veel mindere mate, is een belangrijke ondersteuning van deze diagnose.

Erfelijkheid

De verschillende vormen van amelogenesis imperfecta hereditaria zijn autosomaal dominant, autosomaal recessief of gerelateerd aan een afwijking op het X-chromosoom. Bij het dominante type vertoont één van de ouders dezelfde afwijking. Als de amelogenesis imperfecta recessief is, dragen beide ouders dezelfde glazuurafwijking, die bij hen echter niet tot uiting komt. Bij een afwijking die gerelateerd is aan het X-chromosoom, vertoont óf de vader, óf de moeder een soortgelijke afwijking, maar de mutatie bevindt zich dan op het X-chromosoom. In dat geval kan de vader de afwijking alleen aan zijn dochters doorgeven. Als dan tevens de moeder de afwijking draagt, hebben kinderen 50% kans de aandoening over te erven. Er bestaat een hypoplastische en hypomaturatieve vorm waarbij de glazuurafwijking zich bij mannen anders presenteert dan bij vrouwen. Indien er sprake is van de hypoplastische X-gebonden afwijking, vertonen mannen klinisch een gladde, hypoplastische afwijking en vrouwen glazuur met verticale groeven. Bij de hypomaturatieve vorm hebben mannen een normale tandvorm en vertonen onregelmatig wolkige, gelige vlekken, terwijl de vrouwen vaak nauwelijks zichtbare verticale groeven vertonen.

In de hier gepresenteerde casus komen gezond en aangetaast weefsel naast elkaar voor: een fenomeen dat 'Lyonisatie' wordt genoemd. Bij Lyonisatie is in het ene groepje ameloblasten het X-chromosoom van de vader en in een ander groepje dat van de moeder actief, zodat bij vrouwen kleine gedeelten normaal glazuur naast kleine gedeelten onderontwikkeld glazuur zijn te zien. Kortom, het ruwe uiterlijk zoals hier wordt aangetroffen (Patel *et al*, 1991, Crawford en Aldred, 1992). Welke vorm van overerving hier van toepassing is, kan alleen door stamboomonderzoek wor-

Afb. 2. Eline (8 jaar en 4 maanden).

Witte verkleuringen op de incisieven. Het glazuur vertoont een ruw oppervlak.

Afb. 3. Het gebit van de moeder vertoont de glazuurafwijkingen in veel mildere vorm.

Afb. 4. Hypoplastische vorm van amelogenesis imperfecta met bandvormige glazuurdefecten (geen familie van beide zusjes).

Afb. 5. Hypoplastische vorm van amelogenesis imperfecta met pitvormige glazuurdefecten leidt later tot onesthetische verkleuringen (geen familie van beide zusjes).



den vastgesteld, hetgeen niet werd uitgevoerd. Het is ook mogelijk, zij het veel minder waarschijnlijk, dat beide zusjes een spontane, dominante mutatie hebben geërfd, die ontstaan zou zijn in een kiemcel van de vader of van de moeder. De kans dat beide zussen een zelfde spontane mutatie hebben is verwaarloosbaar.

Klinische aspecten

De voornaamste klinische problemen kunnen bestaan uit een slechte esthetiek door onder andere oppervlakteruwheid, verkleuring en een abnormale gebitsmorfologie, een verhoogde gevoeligheid van de tanden en verlies van verticale dimensie (Seow, 1993). Dit laatste treedt op doordat glazuur van matige kwaliteit overmatig slijt of afbrokkelt. Door het ruwe oppervlak is irritatie van het wang- of lipslimvlies mogelijk.

Bij het hypoplastische type blijken de klinische problemen het kleinst en bij het hypogecalcificeerde type het grootst te zijn. Bij het hypogecalcificeerde type wordt, in tegenstelling tot de diepe beet, regelmatig juist een open beet in het front aangetroffen, tot in 60% van de gevallen (Aren *et al*, 2003). Van de patiënten met amelogenesis imperfecta vertoont 30% tevens dentinogenesis imperfecta (Van Lunsen *et al*, 1997).

Behandeling

Door de verminderde kwaliteit en/of kwantiteit van het glazuur bestaat mogelijk een verhoogde kans op cariës, vooral bij de hypogecalcificeerde typen. Het vaak ruwe of poreuze glazuuroppervlak bemoeilijkt de mondhygiëne. Een goede mondhygiënebegeleiding met fluoridetandpasta komt dan ook op de eerste plaats. Door cariës, een slechte esthetiek en overgevoeligheid van de gebitselementen kan het noodzakelijk zijn patiënten met amelogenesis imperfecta reeds op jonge leeftijd te behandelen. Bovendien wordt daarmee behoud van beethoogte beoogd. Adhesieve technieken worden voor dit doel in de literatuur het meeste beschreven.

Bij het hypoplastische type amelogenesis imperfecta is hechting met de huidige bondingsystemen over het algemeen goed mogelijk, aangezien de kwaliteit van het aanwezige glazuur niet is gecompromitteerd. Bij het hypogecalcificeerde of hypomaturatieve glazuur is hechting van restauraties minder betrouwbaar. Indien het niet mogelijk is aan het glazuur te hechten omdat het van het dentine afbreekt, zoals vooral bij glazuurhypocalcificatie, kan het nog nodig zijn het aangetaste glazuur te verwijderen en gebruik te maken van een dentineprimer

en een adhesief. In de tijdelijke dentitie wordt regelmatig gebruikgemaakt van composietveneers of roestvrijstalen kronen met glasionomeercement. Beide oplossingen zijn minimaal invasief, voorkomen verdere afbraak en helpen tegen de hypersensitiviteit van de gebitselementen. Bovendien kan zo op vroege leeftijd de beethoogte worden gestabiliseerd. Intracoronaire restauraties met amalgaam zijn problematisch door de kans op breuk van het glazuur ter plaatse van de glazuur-cementgrens. Volledige kronen in de volwassen dentitie kunnen worden gemaakt indien de interdentale en de interocclusale ruimte toereikend zijn. In veel gevallen zijn deze echter onvoldoende, waardoor het risico van irreversibel pulpa-trauma bestaat. Als orthodontie is geïndiceerd, wordt geadviseerd dit voor de aanvang van de restauratieve fase uit te voeren (Luzzi *et al*, 2003). Over het algemeen zal preventie, in de vorm van regelmatige controles, een goede mondhygiënebegeleiding en voedingsadviezen, een grote rol spelen bij de behandeling van de meer uitgesproken gevallen van amelogenesis imperfecta.

Literatuur

- ALDRED MJ, SAVARIRAYAN R, CRAWFORD PMJ. Amelogenesis imperfecta: a classification and catalogue for the 21st century. *Oral Dis* 2003; 9: 19-23.
- AREN G, OZDEMIR D, FIRATLI S, UYGUR C, SEPET E, FIRATLI E. Evaluation of oral and systemic manifestations in an amelogenesis imperfecta population. *J Dent* 2003; 31: 585-591.
- BACKMAN B, HOLM AK. Amelogenesis imperfecta: prevalence and incidence in a northern Swedish country. *Community Dent Oral Epidemiol* 1986; 14: 43-47.
- BUNDZMAN ER, MODESTO A. Hypomaturation amelogenesis imperfecta: account of a family with an X-linked inheritance pattern. *Braz Dent J* 1999; 10: 111-116.
- CRAWFORD PMJ, ALDRED MJ. X-linked amelogenesis imperfecta. Presentation of two kindreds and a review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1992; 73: 449-455.
- LUNSEN DN VAN, BAART JA, AMERONGEN WE VAN, WAAL I VAN DER. Mondpathologie bij kinderen. Deel II. Afwijkingen van de gebitselementen. *Ned Tijdschr Tandheelkd* 1997; 104: 90-94.
- LUZZI V, BOSSU M, CAVALLE E, OTTOLENGHI L, POLIMENI A. Case report: clinical management of hypoplastic amelogenesis imperfecta. *Eur J Paediatr Dent* 2003; 4: 149-154.
- PATEL RR, HOVIJITRA W, KAFRAWY AH, BIXLER D. X-linked (recessive) hypomaturation amelogenesis imperfecta; prosthodontic, genetic, and histopathologic report. *J Prosthet Dent* 1991; 66: 398-402.
- PINDBORG JJ. Aetiology of developmental enamel defects not related to fluorosis. *Int Dent J* 1982; 32: 123-134.
- SCHUURS AHB. Gebitspathologie. Afwijkingen van de harde weefsels. Houten/Diegem: Bohn Stafleu van Loghum, 1999.
- SEOW WK. Clinical diagnosis and management strategies of amelogenesis variants. *Pediatr Dent* 1993; 15: 384-393.
- SEOW WK. Dental development in amelogenesis imperfecta: a controlled study. *Pediatr Dent* 1995; 17: 26-30.
- WITKOP CJ. Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. *J Oral Pathol* 1988; 17: 547-553.

Summary

Key words:

- Amelogenesis imperfecta
- Enamel hypomineralisation
- Tooth pathology

An enamel disorder in two siblings

Two sisters exhibit a similar enamel disorder. It is a hereditary developmental disorder, diagnosed as amelogenesis imperfecta. In this article the various types of amelogenesis imperfecta are discussed and the clinical consequences, genetic aspects, and basic guidelines for treatment are addressed.