



## IMÁGENES EN PEDIATRÍA

## Una causa genética rara de dientes translúcidos

## A rare genetic cause of translucent teeth

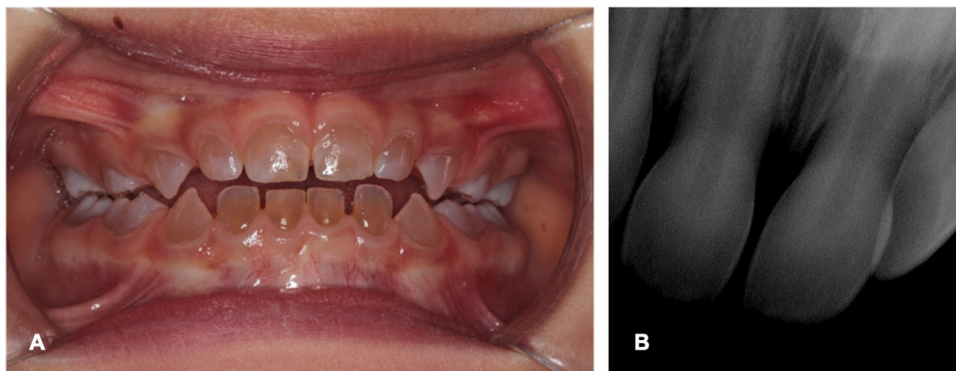
Sara Nogueira Machado<sup>a,\*</sup>, Cecília Gomes Pereira<sup>a</sup>, Cátia Moreira<sup>b</sup> y Rita Rodrigues<sup>c,d</sup><sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Unidad Local de Salud de Alto Ave, Guimarães, Portugal<sup>b</sup> Odontología, Clínica Sónia Costa, Oporto, Portugal<sup>c</sup> Odontología Pediátrica, UFP-FCS, Oporto, Portugal<sup>d</sup> Odontología Pediátrica, Clínica Sónia Costa, Oporto, Portugal

Disponible en Internet el 20 de noviembre de 2024

La dentinogénesis imperfecta (DI) es un trastorno hereditario raro del desarrollo de la dentina con patrón autosómico dominante caracterizado por decoloración y apariencia translúcida de la dentición tanto temporal como permanente<sup>1</sup>. Estudios previos sugieren que la DI afecta a aproximadamente 1 de cada 6.000 a 8.000 individuos<sup>2</sup>. A día de hoy, el gen de la sialofosfoproteína dentinaria (DSPP) es el único gen causante de enfermedad conocido

para la DI, habiéndose identificado más de 50 mutaciones heterocigotas<sup>3</sup>.

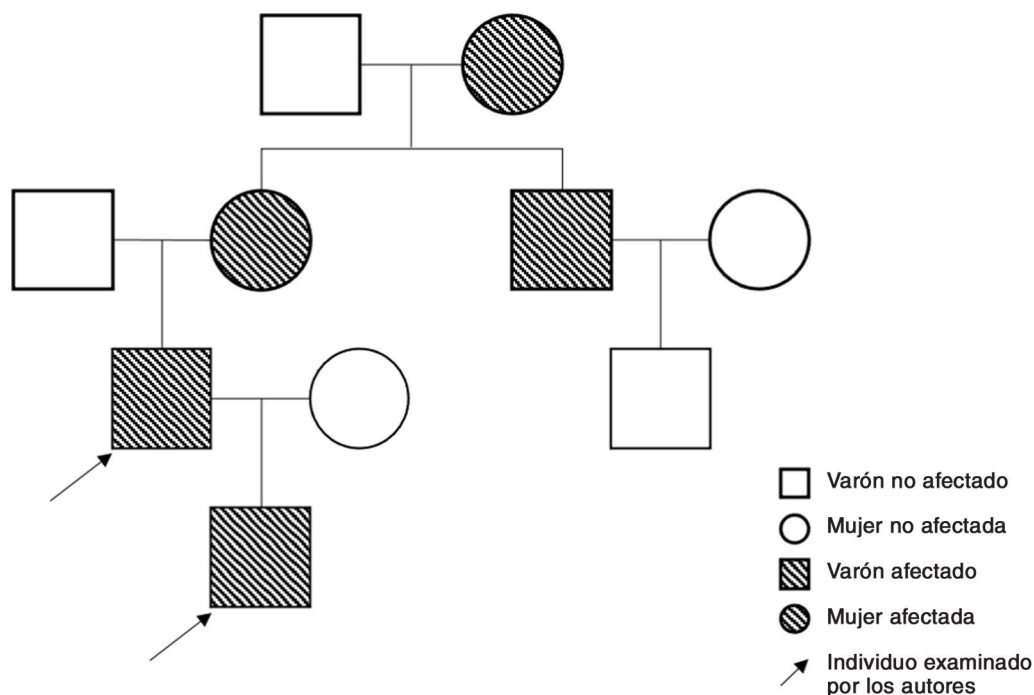
Presentamos el caso de un varón de 7 meses derivado a la consulta de odontología pediátrica por el pediatra de cabecera por la decoloración amarillenta y apariencia translúcida amarillenta de los dientes temporales (fig. 1A). Las radiografías periapicales mostraron la obliteración de dos tercios de las cámaras pulpares sin alteraciones apreciables en el gro-



**Figura 1** Examen clínico y radiografía del paciente. A) Examen clínico del paciente a los 27 meses con la dentición temporal completa. B) Radiografías periapicales del paciente que revelan la obliteración de dos tercios de las cámaras pulpares.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [svnmachado@gmail.com](mailto:svnmachado@gmail.com) (S.N. Machado).



**Figura 2** Pedigrí de la dentinogénesis imperfecta en base a los antecedentes médicos familiares, abarcando cuatro generaciones.

del esmalte, la estructura de la corona o el tamaño de las raíces (fig. 1B). El estudio de los antecedentes familiares reveló anomalías dentales similares en el padre, la abuela paterna, un tío abuelo paterno y la bisabuela paterna del paciente (fig. 2). La secuenciación del gen *DSPP* en el paciente detectó una nueva variante probablemente patogénica [c.3047del p.(Ser1016llefs\*298)] que podría explicar el caso presentado.

En casos de alteraciones genéticas de los dientes, el diagnóstico y la derivación precoces a un odontólogo pediátrico son cruciales para prevenir el deterioro y la pérdida dental tempranas<sup>2</sup>. El caso presentado subraya la importancia del papel de los pediatras en el reconocimiento de signos tempranos de alteraciones dentales que frecuentemente pasan desapercibidas y que pueden tener un impacto negativo en el bienestar físico y psicológico del niño.

## Bibliografía

1. Zhang X, Chen L, Liu J, Zhao Z, Qu E, Wang X, et al. A novel DSPP mutation is associated with type II dentinogenesis imperfecta in a Chinese family. *BMC Med Genet.* 2007;8:52, <http://dx.doi.org/10.1186/1471-2350-8-52>.
2. Garrocho-Rangel A, Dávila-Zapata I, Martínez-Rider R, Ruiz-Rodríguez S, Pozos-Guillén A. Dentinogenesis imperfecta type II in children: A scoping review. *J Clin Pediatr Dent.* 2019;43:147–54, <http://dx.doi.org/10.17796/1053-4625-43.3.1>.
3. Du Q, Cao L, Liu Y, Pang C, Wu S, Zheng L, et al. Phenotype and molecular characterizations of a family with dentinogenesis imperfecta shields type II with a novel DSPP mutation. *Ann Transl Med.* 2021;9:1672, <http://dx.doi.org/10.21037/atm-21-5369>.