

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

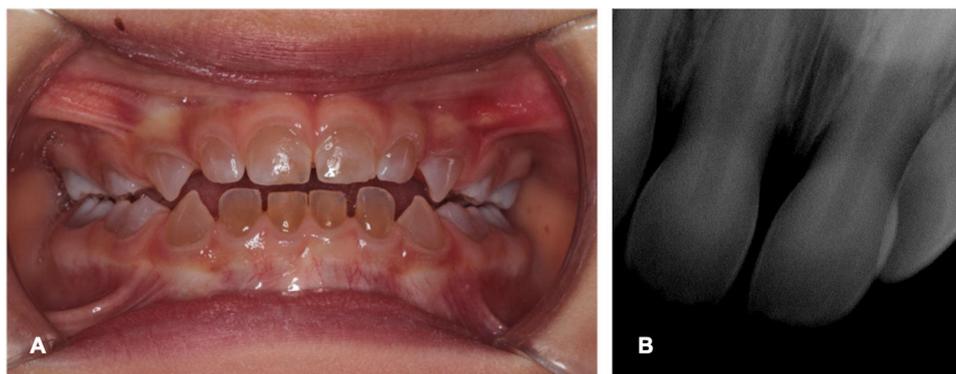
<sup>c</sup> Odontología Pediátrica, UFP-FCS, Oporto, Portugal

<sup>d</sup> Odontología Pediátrica, Clínica Sónia Costa, Oporto, Portugal

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-



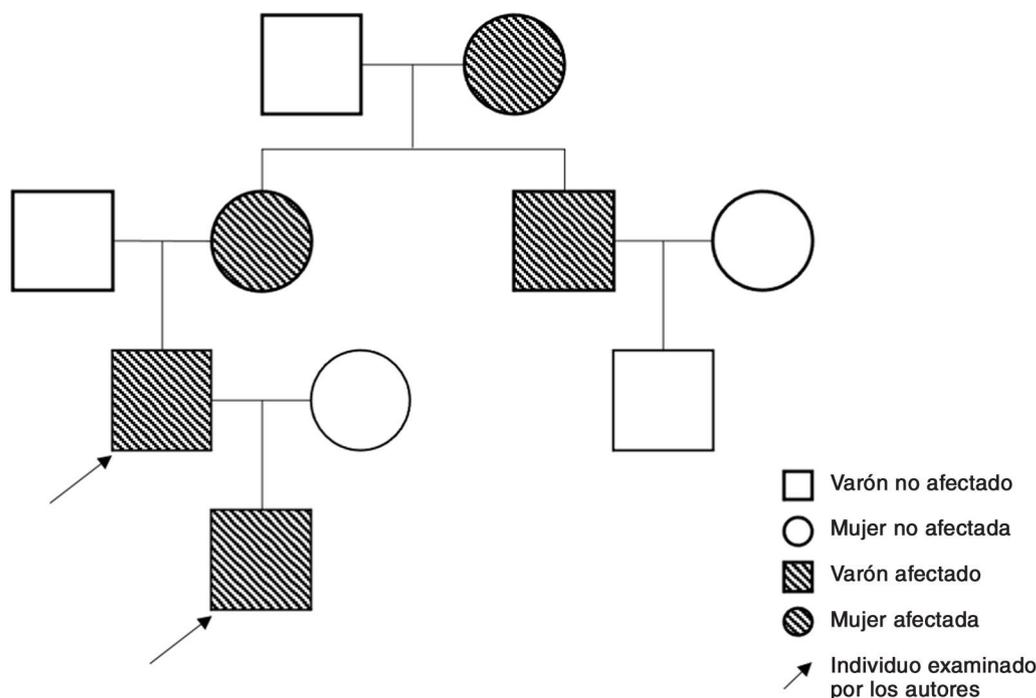
**Figura 1** Examen clínico y radiografía del paciente. A) Examen clínico del paciente a los 27 meses con la dentición temporal completa. B) Radiografías periapicales del paciente que revelan la obliteración de dos tercios de las cámaras pulpares.

\* Autor para correspondencia.

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

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2024.503707>

1695-4033/© 2024 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (<http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/>).



**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>.