



UNIVERSIDAD DE COSTA RICA

Mutaciones dentales halladas por científica de la UCR son reconocidas a nivel mundial

Descubrimientos darán la posibilidad de identificar casos que antes no se lograban diagnosticar

26 SEPT 2017 Salud



Las mutaciones pueden afectar el desarrollo del esmalte en cualquiera de sus dos etapas de formación, ya sea en la fase secretora –en la cual se producen proteínas que promueven su desarrollo–, o en la fase de maduración –momento en donde se completa el proceso de sellado–. En total intervienen seis proteínas principales. En la fotografía está una paciente, la Dra. Murillo y el Dr. Alan Mighell de la Universidad de Leeds. Foto cortesía de la Dra. Gina Murillo.

La capacidad científica de la Dra. Gina Murillo Knudsen, investigadora de la [Facultad de Odontología](#) de la Universidad de Costa Rica (UCR), **ha sido reconocida internacionalmente con tres premios *Hatton Award-Unilever*, galardones de gran prestigio a nivel mundial en el campo de la odontología**, por identificar dos mutaciones genéticas causantes de una de las malformaciones dentales más complejas de diagnosticar: la Amelogénesis Imperfecta (A.I).

Esa condición, de carácter hereditaria, altera el depósito de calcio y las proteínas encargadas del desarrollo normal esmalte dental -tejido que cubre los dientes-, y hace que estos se vuelven blandos, amarillentos y muy sensibles al entrar en contacto con el frío, el calor o incluso el viento.

Hasta hace poco, su diagnóstico resultaba un reto para los odontólogos porque es fácilmente confundible con otros desórdenes del esmalte. Por esa razón, universidades de países desarrollados como Alemania, Estados Unidos, Francia, Japón, China, Canadá e Inglaterra, han invertido importantes recursos económicos y humanos a fin de hallar los genes que provocan la condición.

Con la llegada de la línea de investigación de la Dra. Murillo se impulsa ese trabajo que se venía desarrollando a nivel mundial, **y se logra identificar exitosamente dos nuevas mutaciones en A.I después de cuatro años de estudio. La primera en el 2015 y la segunda en el 2016**, en colaboración con el Instituto de Biología Oral de la [Universidad de Leeds](#), Inglaterra, encargado del procesamiento y análisis de las muestras. Actualmente, se conocen cerca de 10 alteraciones genéticas vinculadas a la Amelogénesis Imperfecta registradas en todo el mundo.

La UCR se corona en el primer lugar del mundo, junto con la Universidad de Leeds de Inglaterra, en el descubrimiento de estas mutaciones y en general, en el estudio de lesiones del esmalte dental desde el abordaje genético.

Los nuevos descubrimientos genéticos son los primeros en el área de la odontología a nivel nacional, y posicionan la calidad científica de Costa Rica internacionalmente como uno de los pioneros en el ámbito de la Biología Molecular de la Amelogénesis Imperfecta. De acuerdo con la Dra. Gina Murillo Knudsen, investigadora principal, los hallazgos permitirán brindar un diagnóstico certero a los pacientes, y determinar la probabilidad de herencia de esta anomalía a las futuras generaciones de sus familias.

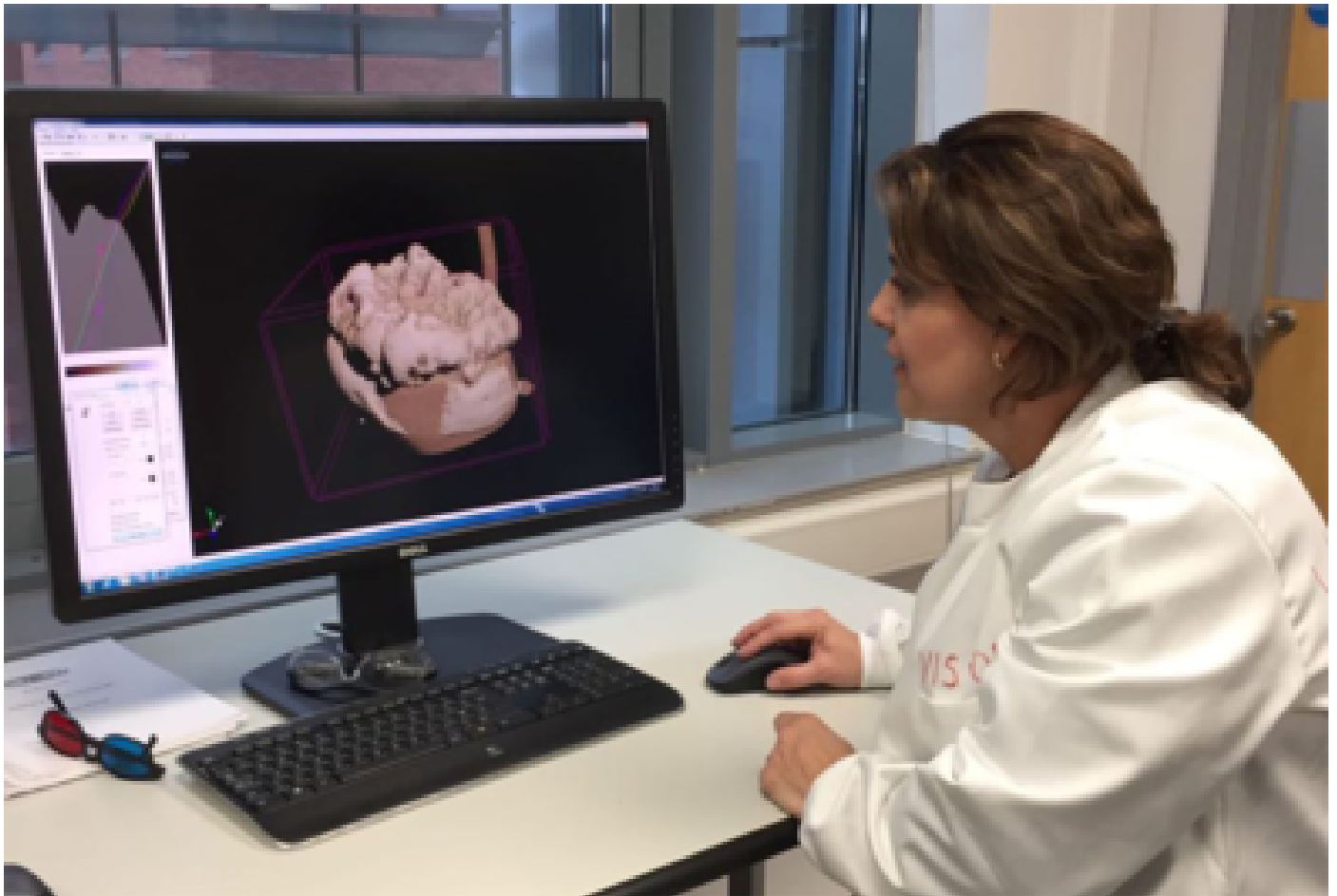
“Reconocer las mutaciones genéticas que afectan el desarrollo del esmalte dental es esencial para saber con exactitud cuál proteína está causando el daño molecular y así dar un tratamiento más exitoso al paciente, en cuanto al recubrimiento estético y funcional de las lesiones. En Costa Rica, esta condición no ha sido muy bien abordada porque generalmente los odontólogos conocen el aspecto clínico, pero no otros aspectos de esta compleja condición. Algo que es esperado porque se sabía poco sobre el componente genético que provocaba el daño, situación que viene a cambiar con los nuevos hallazgos ” afirmó la especialista.

Los descubrimientos se desprenden a partir del proyecto de investigación “Amelogénesis Imperfecta: Identificación genética en familias costarricenses” que inició en el 2012.

No obstante, desde el 2013 la Dra. Murillo ha sido galardonada por sus avances de investigación con los premio *Hatton Award-Unilever* que otorga la Asociación Internacional para la Investigación Dental ([IADR](#)) a los estudios que destacan por su

impacto, innovación, beneficio a la población y metodología de excelencia en el reconocimiento de condiciones y patologías en el área científica de la Odontología.

El segundo reconocimiento lo recibió en el 2014 y el último en el 2016. **Sus hallazgos han sido difundidos en siete publicaciones** tanto nacionales como internacionales, en las que se incluye la prestigiosa revista de [Genética Molecular Humana](#) de la Universidad de Oxford, Inglaterra.



El esmalte dental es el tejido más duro del cuerpo humano y no se regenera. Este posee seis proteínas encargadas de su desarrollo. La UCR encontró mutaciones en la ameloblastina, la más abundante, y en la amelotina, la segunda de mayor presencia a nivel dental. En la fotografía está la Dra. Murillo analizando la condición de la Amelogénesis Imperfecta. Foto cortesía de la Dra. Gina Murillo.

Mutaciones sin precedentes

Las mutaciones pueden variar tanto en intensidad de los síntomas como en efectos ocasionados. **La más importante descubierta por la experta se encuentra en la proteína Ameloblastina**, encargada de la generación del esmalte en su primera fase de desarrollo conocida como secretora. Si esta proteína sufrió una mutación, entonces la persona ni siquiera alcanzará la producción inicial de ese tejido protector, el daño dental será profundo, y el paciente tendrá un alto grado de sensibilidad.

La otra alteración encontrada fue en la proteína Amelotina. A diferencia de la Ameloblastina, esta se produce en la segunda y última fase del proceso, la maduración, cuando el esmalte debe calcificarse y endurecerse. La modificación genética impide que esta última etapa biológica se alcance con éxito.

“Es complejo llegar a resultados como los alcanzados por este grupo científico, mismos que se manifiestan en las publicaciones. Encontrar nuevas mutaciones es un hallazgo brillante porque, como toda investigación científica, usualmente surgen de repente producto del análisis minucioso. En nuestro caso, muchas de las muestras estudiadas presentaron alteraciones ya conocidas. En las nuevas mutaciones tuvimos que ser pacientes para poder hallarlas y aplicar cerca de ocho procedimientos complejos de análisis de Biología Molecular”, explicó la Dra. Murillo.

Para encontrar los genes se necesitó seleccionar, como primer paso, cuáles familias costarricenses presentaban la condición, con el fin de estudiar su historial genético y analizar la secuencia de su ADN. En total participaron 17 familias, con daños presentes hasta en cuatro generaciones.

¿Cómo se descubrieron las mutaciones? Descúbralo en la siguiente interacción

Microsoft Sway

Ciencia con grandes aportes sociales

Los pacientes que poseen las variaciones genéticas suelen ver afectadas su calidad de vida por el dolor y la apariencia estética que provoca en los dientes. Para evitar esas consecuencias, en los últimos años en Costa Rica se ha usado diferentes tipos de materiales adhesivos para cubrir los dientes, con el fin de prevenir los síntomas de la

pérdida del esmalte y mejorar su aspecto. Los más conocidos son la resina, los cerómeros y las porcelanas.

Sin embargo, **el costo económico de ese tratamiento es elevado, con precios que rondan los 170.000 colones para solo una pieza dental**, con base la tabla de tarifas mínimas del Colegio de Cirujanos Dentistas de Costa Rica. Si un paciente posee un daño grave, el cual por lo general afecta hasta 24 piezas dentales, el precio asciende los cuatro millones de colones.

Un estudio realizado también por la UCR mostró el impacto emocional que genera la condición en la vida de las personas es importante. El 68.8% mostró problemas de autoestima, seguido por el factor económico con un 62.5% y las relaciones interpersonales con 50%

Ante esa situación, **la Facultad de Odontología de la UCR no solo se ha preocupado por estudiar las mutaciones genéticas que influyen en la aparición de la condición en las familias estudiadas, sino también en brindar los tratamientos a los participantes de la investigación y otros pacientes cuya situación económica les impide acceder a estos servicios.**

“El costo de la cobertura dental es bastante alto y muchas de las familias que pueden hacerlo deciden tratarlo en forma privada. Otros solo aceptan la condición como parte de una herencia familiar y nunca asisten a una clínica. **Por ese motivo, la UCR se ha encargado de facilitar el tratamiento y ofrecer exenciones de pago en casos de alta importancia docente**, inclusive completo a algunos pacientes de acuerdo con la gravedad del problema, porque la Amelogénesis Imperfecta impacta la salud y conlleva a importantes consecuencias sociales para una persona como lo es, por ejemplo, conseguir un trabajo”, señaló la Dra. Murillo.

La investigación sobre este tema aún está vigente, y en los próximos meses se publicarán nuevos resultados enfocados en el descubrimiento de una nueva mutación, la identificación de nuevas familias costarricenses portadoras y patrones de herencia.

Grupo investigador

La investigación se realizó en conjunto con la Facultad de Odontología de la Universidad de Costa Rica (UCR), el Centro de Investigación en Biología Celular y Molecular (CIBCM-UCR) y un grupo interdisciplinario del Instituto de Biología Oral de la Facultad de Odontología de la Universidad de Leeds de Inglaterra.

- Gina Murillo, investigadora principal.
- James A. Poulter,
- Steven J. Brookes
- Jennifer Kirkham
- Allan J. Mighell
- Sandra Silva de la Fuente
- Chris F. Inglehearn
- Claire E. L. Smith
- Parry DA.



Jennifer Jiménez Córdoba
Periodista Oficina de Divulgación e Información
jennifer.jimenezcordoba@ucr.ac.cr

Etiquetas: [mutacion dental](#), [amelogenesis imperfecta](#), [facultad de odontologia ucr](#), [leeds university](#).