

INDICE

<u>1</u>	<u>RESUMEN</u>	<u>5</u>
<u>2</u>	<u>INTRODUCCIÓN</u>	<u>7</u>
<u>3</u>	<u>MARCO TEÓRICO</u>	<u>10</u>
3.1	AMELOGÉNESIS NORMAL EN EL DESARROLLO DENTAL HUMANO.	10
3.2	DEFINICIÓN Y PREVALENCIA DE AMELOGÉNESIS IMPERFECTA.	12
3.3	CLASIFICACIÓN DE AMELOGÉNESIS IMPERFECTA.	12
3.4	ETIOLOGÍA GENÉTICA DE LAS AMELOGÉNESIS IMPERFECTA.	15
3.5	GEN DE LA FAMILIA CON SIMILITUD DE SECUENCIA 83, MIEMBRO H (FAM83H).	18
<u>4</u>	<u>HIPÓTESIS Y OBJETIVOS</u>	<u>25</u>
4.1	HIPÓTESIS	25
4.2	OBJETIVO GENERAL	25
4.3	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	25
<u>5</u>	<u>MATERIALES Y MÉTODOS</u>	<u>26</u>
5.1	MUESTRA EN ESTUDIO.	26
5.2	ANÁLISIS CLÍNICO.	28
5.3	ANÁLISIS GÉNÉTICO-MOLECULAR.	29
<u>6</u>	<u>RESULTADOS</u>	<u>37</u>
6.1	SUJETOS DE ESTUDIO.	37
6.2	ANÁLISIS CLÍNICO RADIOGRÁFICO Y GENEALÓGICO.	39
6.3	PURIFICACIÓN DE ADN GENÓMICO DE SUJETOS AFECTADOS, NO AFECTADOS Y SUJETOS CONTROL.	46
6.4	DETECCIÓN DE LA VARIANTE P.GLY557Cys, MEDIANTE PCR-RFLP, EN SUJETOS CON AI Y SANOS.	46
6.5	DETECCIÓN DE LA VARIANTE P.GLY557Cys, MEDIANTE PCR-RFLP, EN SUJETOS SANOS, NO RELACIONADOS ENTRE SÍ, NI EMPARENTADOS CON LOS AFECTADOS CON AI.	52
6.6	ANÁLISIS DE LAS FRECUENCIAS ALÉLICAS Y GENOTÍPICAS EN LA MUESTRA ESTUDIADA.	56
<u>7</u>	<u>DISCUSIÓN</u>	<u>59</u>
<u>8</u>	<u>CONCLUSIONES</u>	<u>65</u>
<u>9</u>	<u>SUGERENCIAS</u>	<u>66</u>
<u>10</u>	<u>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</u>	<u>67</u>
<u>11</u>	<u>ANEXOS</u>	<u>74</u>