

**IGOR MARQUES JACOBES ARRUDA**

**AMELOGÊNESE IMPERFEITA DA DENTIÇÃO PERMANENTE  
ENVOLVENDO MÚLTIPLOS DENTES INCLUSOS**

**FACULDADE DE ODONTOLOGIA  
UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS  
BELO HORIZONTE  
2017**

Igor Marques Jacobes Arruda

**AMELOGÊNESE IMPERFEITA DA DENTIÇÃO PERMANENTE  
ENVOLVENDO MÚLTIPLOS DENTES INCLUSOS**

Monografia apresentada ao curso de Especialização em Cirurgia e Traumatologia Buco-Maxilo-Facial da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Minas Gerais, como requisito parcial á obtenção do título de Especialista em Cirurgia e Traumatologia Buco-Maxilo-Facial

Orientador: Prof. Dr. Leandro Napier de Souza

BELO HORIZONTE

2017

### Ficha Catalográfica

A779a Arruda, Igor Marques Jacobes .  
2017 Amelogênese imperfeita da dentição permanente envolvendo  
MP múltiplos dentes inclusos / Igor Marques Jacobes Arruda. --  
2017.

31 f. : il.

Orientador: Leandro Napier de Souza.

Monografia (Especialização) -- Universidade Federal de  
Minas Gerais, Faculdade de Odontologia.

1. Amelogênese imperfeita . 2. Esmalte dentário. I.  
Souza, Leandro Napier de . II. Universidade Federal de Minas  
Gerais. Faculdade de Odontologia. III. Título.

BLACK - D72



Ata da Comissão Examinadora para julgamento de Monografia do aluno **IGOR MARQUES JACOBES ARRUDA**, do Curso de Especialização em Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial com Práticas Hospitalares Avançadas, realizado no período de 03/08/2015 a 07/12/2017.

Aos 06 dias do mês de dezembro de 2017, às 11:00 horas, na sala de Pós-Graduação (3403) da Faculdade de Odontologia, reuniu-se a Comissão Examinadora, composta pelos professores Leandro Napier de Souza (orientador), Evandro Guimarães de Aguiar e Marcelo Drummond Naves. Em sessão pública foram iniciados os trabalhos relativos à Apresentação da Monografia intitulada **“Amelogêneses imperfeita da dentição permanente envolvendo múltiplos dentes inclusos”**. Terminadas as arguições, passou-se à apuração final. A nota obtida pelo aluno foi 60 ( seisenta ) pontos, e a Comissão Examinadora decidiu pela sua aprovação. Para constar, eu, Leandro Napier de Souza, Presidente da Comissão, lavrei a presente ata que assino, juntamente com os outros membros da Comissão Examinadora. Belo Horizonte, 06 de dezembro de 2017.

Prof. Leandro Napier de Souza  
Orientador

Prof. Evandro Guimarães de Aguiar

Prof. Marcelo Drummond Naves

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço primeiramente a Deus, pois sem ele não teria forças para continuar a caminhada.

À minha família: meu filho, por me trazer tantas alegrias e, em especial, à minha esposa Isabela, pois sem o amor, apoio e a compreensão dela não chegaria até aqui.

Aos meus professores, Evandro, Marcelo e Cláudio por todo o carinho e ensinamentos passados.

Ao meu professor orientador, Leandro, pelo apoio e dedicação em sempre estar presente e disposto a ajudar.

Aos meus colegas de curso pelo companheirismo e amizade nos momentos difíceis.

Muito obrigado a todos vocês.

## RESUMO

A Amelogênese Imperfeita (AI) é uma alteração no desenvolvimento da estrutura do esmalte dental pertencente a um grupo complexo, que na ausência de alterações sistêmicas pode ser considerada uma condição isolada. Existem pelo menos 14 subtipos hereditários de AI, sendo 4 tipos principais: hipoplásica, hipocalcificada, hipomaturada-hipoplásica e hipoplásica-hipomaturada. A AI pode ter transmissão autossômica dominante e recessiva ligada ao gene da Enamelina (ENAM), e ligada ao cromossomo X com 14 mutações diferentes, associada ao gene da Amelogenina (AMELX). Essa alteração pode acarretar danos severos ao paciente, tanto no que diz respeito à funcionalidade, quanto à condição psico-social. O objetivo do presente trabalho é descrever um caso clínico de uma paciente acometida por AI associada à múltiplos dentes inclusos.

**Palavras-chave:** Amelogênese imperfeita, Esmalte dental, inclusão dental.

## **ABSTRACT**

### **Imperfect amelogenesis of dentition permanent involving multiple teeth included**

Amelogenesis Imperfecta (AI) is a developmental alteration in enamel structure belonging to a complex group that in absence of systemic alterations can be considered as an isolated presentation. There are 14 inherited subtypes of AI with 4 main types: hypoplastic, hypocalcificated, hypomaturated-hypoplastic and hypoplastic-hypomaturated. AI inheritance patterns can be autosomal dominant and recessive linked to mutation in ENAM gene, and linked to X-chromosome with 14 different mutations in the AMELX gene. This condition can lead to functions and psicosocial implications to the patients. The aim of this work is to relate a case of AI associated to multiple teeth inclusion.

**Key words:** Amelogenesis Imperfecta, Dental enamel, teeth inclusion.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1: Vista frontal sorriso.....	16
Figura 2: Vista lateral perfil sorriso .....	16
Figura 3: Vista lateral direita oclusão da paciente .....	17
Figura 4: Vista lateral esquerda oclusão da paciente .....	17
Figura 5: Radiografia panorâmica .....	18
Figura 6: Tomografia computadorizada reconstrução 3D .....	18
Figura 7: Tomografia computadorizada,dente, 47,48.....	19
Figura 8: Tomografia computadorizada,dente, 36 .....	19
Figura 9: Tomografia computadorizada,dentes, 36,37,38 .....	20
Figura 10: Vista do acesso cirúrgico lado direito .....	21
Figura 11: Vista da osteotomia com dentes, 47,48, inclusos presentes.....	21
Figura 12: Vista da osteotomia e dentes, 47,48, sendo extraídos.....	21
Figura 13: Vista dos dentes, 47,48, extraídos .....	22
Figura 14: Vista do acesso cirúrgico lado esquerdo .....	22
Figura 15: Vista da osteotomia e dentes, 36,37,38, sendo extraídos.....	22
Figura 16: Vista dos dentes, 36,37,38, extraídos .....	23

## LISTA DE ABREVIATURAS

AI	Amelogênese Imperfeita
AMELX	Amelogenina X
AMELY	Amelogenina Y
AMBN	Ameloblastina
ENAM	Enamelina
AD	Autossômica dominante
AR	Autossômica recessiva
RLX	Recessiva ligada ao cromossomo X
DVO	Dimensão vertical de oclusão
SIC	Segundo informações colidas

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>8</b>
<b>2 REVISÃO DE LITERATURA .....</b>	<b>10</b>
2.1 AI hipoplásica .....	11
2.2 AI hipomaturada .....	11
2.3 AI hipocalcificada .....	12
2.4 AI hipoplásica e por hipomaturação com taurodontia.....	12
<b>3 RELATO DE CASO .....</b>	<b>16</b>
<b>4 DISCUSSÃO .....</b>	<b>24</b>
<b>5 CONCLUSÕES .....</b>	<b>28</b>
<b>REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....</b>	<b>29</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A amelogênese imperfeita (AI) é uma alteração patológica hereditária, que é causada por mutações em uma variedade de genes responsáveis pela formação do esmalte, afetando a qualidade e/ou quantidade de esmalte, podendo ter padrão de transmissão autossômica ou ligada ao cromossomo X de forma dominante ou recessiva (KORUYUCU et al., 2014).

O esmalte dentário reveste a coroa dos dentes e é o tecido mais mineralizado do organismo, sendo de origem ectodérmica, formado pelas células do epitélio interno do órgão do esmalte. Uma vez formado, o esmalte não sofre remodelação como outros tecidos duros sendo que as alterações no mesmo durante as fases de desenvolvimento podem resultar em marcas permanentes na sua estrutura (HOFFMANN et al., 2007).

O processo de formação do esmalte dentário é complexo, ocorrendo em três etapas principais: deposição da matriz orgânica, mineralização da matriz e por fim a maturação do esmalte. Uma falha em qualquer um destes estágios pode levar a alguma forma de amelogênese imperfeita. O fenótipo apresentado na amelogênese imperfeita depende do gene afetado, sua localização, o tipo de mutação e consequentemente a proteína afetada (SANTOS et al., 2005). Desta forma, podem estar afetados os genes responsáveis por 90% da transcrição da amelogenina, da enamelinina e da calicreína-4, dentre outros.

Existem quatro tipos principais de amelogênese imperfeita: hipoplásico, hipocalcificado, hipoplásico-hipomaturado e hipomaturado-hipoplásico. Quando as AI ocorrem no período de mineralização são denominadas hipomaturas, já quando ocorrem na fase de mineralização do esmalte são as hipocalcificadas, e as hipoplásicas ocorrem das seguintes formas clínicas: depressão localizada, leve difusa e agnesia total do esmalte. A forma hipoplásica é caracterizada por uma menor espessura de esmalte com alterações na superfície devido ao defeito na formação da matriz do esmalte, enquanto que a forma hipomineralizada apresenta esmalte mineralizado insuficiente, de menor consistência que o normal e sofrendo abrasão facilmente (AYRES., 2004, SEGUN., 2002, WILKTOP., 1989).

Há pelo menos 14 subtipos diferentes de AI hereditárias, com numerosos padrões de herança e uma grande variedade de manifestações clínicas (NEVILLE et al., 2004).

As características clínicas, radiológicas e histológicas da amelogênese imperfeita são: esmalte dentário imperfeito ou totalmente ausente, apresentando variações quanto à sua textura e consistência, levando à alterações nos princípios fisiológicos da oclusão. Os pontos de contatos normalmente encontram-se ausentes, devido à diminuída espessura de esmalte, os dentes apresentam rugosidades, acentuando o acúmulo de placa bacteriana, sendo que a insuficiência de esmalte leva à sensibilidade ao toque e aos estímulos térmicos (ALDREAD et al., 2003).

A identificação de amelogênese imperfeita é feita, principalmente, pelo exame clínico, mas as características radiográficas ratificam a impressão clínica (PHAROAH, Michael J., 2004).

Alguns outros achados associados a pacientes portadores de amelogênese imperfeita incluem: atraso na erupção dos dentes, perda dos dentes, reabsorção coronária e radicular, calcificação pulpar, malformações radiculares e taurodontismo (PINHEIRO et al., 2010).

A prevalência de amelogênese imperfeita na população é de 1:718 a 1:14.000 não tendo predileções raciais. Dentre as formas clínicas de AI, a forma hipocalcificada é a de maior incidência, seguida da hipomaturada e da hipoplásica (BRUSCO., 2008, CANGER et al., 2010, MELO, BELTRÃO., 2005).

Uma abordagem multidisciplinar se faz necessária, para avaliar, diagnosticar e resolver os problemas estéticos, usando a combinação de tratamentos periodontais, protéticos, cirúrgicos e restauradores (CRAWFORD et al., 2007).

O objetivo do presente trabalho foi descrever um caso clínico de uma paciente apresentando AI associada a múltiplas inclusões dentárias, bem como a abordagem cirúrgica inicial e os primeiros tratamentos cirúrgicos realizados.

## 2 REVISÃO DE LITERATURA

A amelogênese imperfeita é uma alteração que afeta o esmalte, podendo gerar hipoplásia e hipocalcificação (ALDREAD et al., 2003, LYKOGORGOS et al., 2002, PINEDO et al., 2009). Na AI ocorre um defeito na formação do esmalte dentário em ambas as dentições, decídua e permanente, sem qualquer associação com outros defeitos, caracterizada por uma heterogeneidade clínica e genética. O esmalte é afetado com alta variabilidade desde a deficiência na sua formação até o seu conteúdo mineral e protéico (AUGUSTO et al., 2005).

A prevalência de amelogênese imperfeita na população é de 1:718 a 1:14.000, sem predileções raciais, sendo a forma hipocalcificada a mais comum, seguida da com hipomaturação e da hipoplásica (BRUSCO., 2008, CANGER et al., 2010, MELO, BELTRÃO M., 2005).

O esmalte é a camada mais externa do dente, tendo origem ectodérmica, com formação ocorre em 3 etapas:(RIBAS et al., 2004). fase formativa; com deposição da matriz orgânica; fase de mineralização, matriz mineralizada parcialmente, de dentro para fora, de oclusal para cervical; e fase de maturação, com remoção de água e material orgânico, com expansão dos cristais de esmalte expandem, que se completam de fora para dentro, de oclusal para cervical.

A classificação da AI é muito complexa, sendo que Witkop, em 1998, a classificou em quatro grupos e quinze subtipos, baseado nos fenótipos e no modo de transmissão, sendo a mais aceita na literatura. A classificação proposta pelo autor se divide conforme abaixo:

### Tipo 1- hipoplásica

- a) esmalte fissurado (autossômica dominante-AD)
- b) hipoplásica localizada (autossômica dominante-AD)
- c) hipoplásica localizada grave (autossômica recessiva-AR)
- d) hipoplásica com esmalte de superfície lisa (autossômica dominante-AD)
- e) hipoplásica com esmalte liso ligado ao cromossomo X (DLX)
- f) hipoplásica com esmalte rugoso (autossômica dominante-AD)
- g) agenesia do esmalte (autossômica recessiva-AR)

#### Tipo 2 -hipomaturada

- a) pigmentada (autossômica recessiva-AR)
- b) pigmentada (recessiva ligada ao cromossomo X-RLX)
- c) dente com manchas opacas tipo flocos de neve (hipótese de RLX)
- d) dente com manchas opacas tipo flocos de neve (AD)

#### Tipo 3-hipocalcificada

- a) transmissão dominante (autossômica dominante-AD)
- b) transmissão recessiva (autossômica recessiva-AR)

#### Tipo 4-hipoplásica e por hipomaturação com taurodontia

- a) hipomaturação (autossômica dominante-AD)
- b) hipoplásica (autossômica dominante-AD)

Os principais tipos de AI e suas respectivas características estão listados abaixo:

### **2.1 AI hipoplásica**

O esmalte apresenta-se fino, com fissuras e sulcos, dando transparência à dentina, confirmando-se a sua espessura ao exame radiográfico. Deve-se salientar que sua densidade é normal, observando-se contraste com a dentina. O tamanho do dente é reduzido, levando à falta de contatos interproximais (AZEVEDO et al., 2013).

### **2.2 AI hipomaturada**

Apresenta manchas opacas que variam do branco ao castanho, passando pelo amarelo e pelo avermelhado. Não se desgasta, mas solta-se em lascas, que se separam facilmente da dentina. Radiograficamente apresenta densidade semelhante ou inferior à dentina, sendo um sinal patognomônico (AZEVEDO et al., 2013).

### **2.3 AI hipocalcificada**

O esmalte se deposita apropriadamente, mas não ocorre significativa mineralização, os dentes estão apropriadamente formados na erupção, porém o esmalte é muito mole e facilmente perdido.

Se apresentando de cor marrom-amarelado ou alaranjado, tornando-se com maior frequência de marrom a negro. Com anos de função, muito do esmalte coronário é perdido, com exceção da porção cervical, que é melhor calcificada. Dentes não-erupcionados e mordida aberta anterior não são raros. Os padrões são semelhantes, mas os exemplos AR são em geral mais graves que os AD (NEVILLE et al., 2004).

Possuem forma e tamanho normais, mas aos poucos vão perdendo a função. Radiograficamente apresenta densidade semelhante à dentina, sendo difícil distingui-los (AZEVEDO et al., 2013).

### **2.4 AI hipoplásica e por hipomaturação com taurodontia**

Nesse tipo de AI mostra-se hipoplasia de esmalte em combinação com hipomaturação. As dentições decídua e permanente são atingidas indistintamente. Dois tipos são reconhecidos como semelhantes, mas diferenciados pela espessura do esmalte e pelo tamanho total dos dentes (NEVILLE et al., 2004).

Apresenta uma conjugação das características com dominância variável. Radiograficamente apresenta-se com câmaras pulpares aumentadas e com raízes curtas e estreitas.

Porém, essa classificação recebeu algumas críticas, pois diferentes fenótipos têm sido identificados em pessoas da mesma família, sendo então proposto que a transmissão é considerada o fator maior de diagnóstico, tendo em conta a mutação genética. (ALDREAD et al., 2003, BRUSCO et al., 2008, CARNELIO et al., 2005, PINEDO., 2009, ).

No entanto, este sistema classificatório proposto é impraticável para a maioria dos clínicos, que devem continuar contando com fenótipo e genótipo para

aconselhar pacientes acometidos por AI, considerando as implicações genéticas de seus problemas (NEVILLE et al., 2004).

Qualquer mutação grave que ocorra nos genes durante a fase de formação do esmalte, dependendo da duração do estímulo sobre os ameloblastos e da fase de amelogênese, é o que irá definir a quantidade e a qualidade do esmalte formado. A AI apresenta diferentes mutações nos genes responsáveis pela transcrição das proteínas da matriz orgânica do esmalte, levando a uma grande diversidade dos fenótipos da amelogênese imperfeita (SANTOS et al., 2005).

A herança genética principal é a autossômica dominante, no entanto, pode se manifestar como autossômica recessiva. Diferentes mutações nos genes que transcrevem as principais proteínas de matriz e as proteinases do esmalte têm sido associadas com fenótipos de AI, que também pode ocorrer frequentemente em um pequeno número de síndromes (GERLACH et al., 2000).

A proteína amelogenina é a mais abundante na matriz orgânica do esmalte e também a principal proteína no processo da amelogênese, sendo que 90% da amelogenina é transcrita pelo gene AMELX, enquanto 10% é expressa pelo gene AMELY. A transmissão relacionada ao X tem sido relacionada com o gene da amelogenina AMELX, na região cromossômica Xp22, enquanto mutações no gene da proteína ameloblastina do esmalte (AMBN) sejam a causa mais provável das formas autossômica dominante e ou recessiva (CHEN et al., 1994, STEPHANOPOULOS et al., 2005).

Foi relatado também, em estudos mais recentes, mutações no gene da Enamelina (ENAM), influenciando as formas clínicas de amelogênese imperfeita hipoplásica localizada e de superfície lisa, com transmissão autossômica dominante que permanece desconhecida. A forma de transmissão autossômica recessiva está relacionada a mutações nos genes que codificam as proteínas Calicreína-4 e Enamelisina estando associadas a forma de amelogênese imperfeita com hipomaturação pigmentada. No entanto, tem sido demonstrado que mutações nesses genes podem resultar em diferentes tipos de AI, apesar de ainda não ter sido estabelecido os defeitos moleculares de todas as formas de AI (CHEN et al., 1994).

O esmalte dentário é afetado com alta variabilidade, desde deficiência na sua formação até defeitos no conteúdo mineral e protéico. Conforme o grau de severidade da afetação do esmalte, várias são as opções de tratamento como: múltiplas extrações dentárias, restaurações estéticas, confecção de coroas de aço

ou de resina composta, próteses removíveis ou fixas, sendo sempre necessária uma boa motivação para a higiene oral (CANGER et al., 2010).

Encontramos relatos na literatura de casos com múltiplas impactações dentais associadas à AI, sendo rotineiramente observadas calcificações na câmara pulpar em dentes permanentes. Acompanhamentos feitos em pacientes portadores de AI, revelaram atrasos na erupção, especialmente no tipo hipoplásico, onde dentes impactados freqüentemente estão presentes. Isto é proposto por causa da degeneração antecipada dos ameloblastos, sendo responsável pelos distúrbios na erupção dos dentes (MIZUNO J, NONOMURA E, OKAMATO M., 1976).

Exames radiográficos panorâmicos em pacientes com AI, mostraram evidências de alterações patológicas associadas com a erupção dental anormal, incluindo cistos foliculares, dentes impactados e erupção ectópica. Em casos de erupção anormais, foram observadas a agenesia do segundo molar permanente (SEOW et al., 1995).

A reabilitação de pacientes portadores de AI pode ser parte de um plano de tratamento restaurador complexo, dependendo da severidade, com opções de tratamento multidisciplinar, devendo-se levar em consideração a possibilidade de se combinar terapia ortodôntica, cirurgias periodontais, extrações, implantes dentais, prótese fixa ou removível (AUGUSTO et al., 2005, PINHEIRO et al., 2010).

No entanto, esses procedimentos são complexos, invasivos e de alto custo, o que impossibilita o tratamento de muitos destes pacientes (PINHEIRO et al., 2010).

Para que o planejamento de um paciente com AI seja favorável, devemos avaliar vários fatores: idade do paciente, o tipo e a gravidade da doença, a situação intra oral e o fator psicológico, sendo que todos os pacientes portadores de AI encontram-se psicologicamente afetados, não apresentando convívio social por terem vergonha da estética dentária que não corresponde a um padrão aceitável na sociedade (CANGER et al., 2010).

Há casos onde a dimensão vertical de oclusão (DVO) é um fator relevante em pacientes portadores de AI, estando associada à perda da estabilidade oclusal na região posterior. Assim, a DVO pode representar a principal consequência da disfunção do sistema mastigatório, impossibilitando a reabilitação oral, o que faz com que o tratamento inicial deva buscar restabelecer a DVO (AUGUSTO et al., 2005).

Apesar de estarem descritas várias opções terapêuticas para reabilitar pacientes portadores de amelogênese imperfeita, que variam desde a micro-abrasão à confecção de coroas totais, o tratamento definitivo deve ser feito após o restabelecimento da DVO, estabilidade oclusal, higiene oral, completa erupção dentária permanente e término do crescimento. Por isso é fundamental o acompanhamento multidisciplinar para que se consiga sucesso no tratamento de pacientes portadores de AI (AUGUSTO et al., 2005, CRAWFORD et al., 2007, PINHEIRO et al., 2010).

### 3 RELATO DE CASO

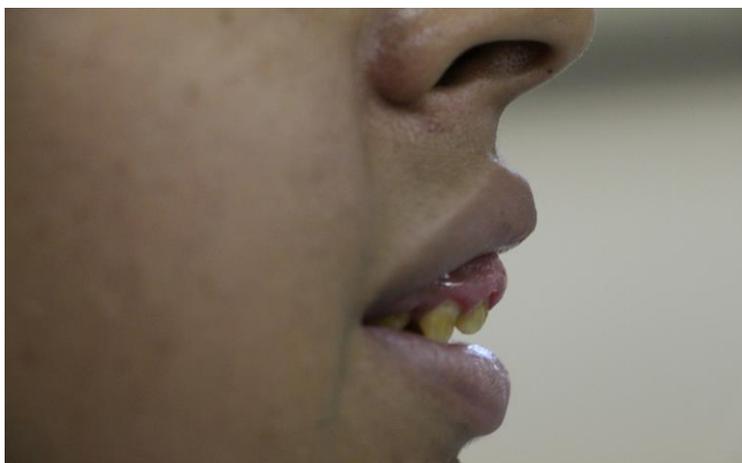
Paciente, TCB, sexo feminino, feoderma , 26 anos, compareceu à clínica da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Minas Gerais, procurando atendimento odontológico, queixando-se de dentes que não nasceram e da aparência dos outros (sic), durante a anamnese, não foram relatados dados relevantes sobre a condição sistêmica do paciente. Além disso, a mesma não relatou histórico familiar, mas relatou casamento consanguíneo de seus pais, que são primos de primeiro grau.

Ao exame extra-oral foram observados: fácies infantilizada , simetria facial, retrognatismo mandibular e linha do sorriso alta, com hiperplasia gengival (Figuras 1 e 2).

Figura 1: Vista frontal sorriso.



Figura 2: Vista lateral perfil sorriso.



À avaliação intra-oral observou-se dentes pequenos, com coroa clínica reduzida, de coloração amarelada, com ausência de pontos de contatos interdentais, alteração na morfologia e na textura. Além disso, apresentava má oclusão, overbite aumentado, desvio da linha média, perda da dimensão vertical, ausência de vários dentes permanentes na cavidade bucal (17, 18, 23, 24, 27, 28, 35, 36, 37, 38, 45, 47 e 48) e a retenção prolongada de dentes decíduos (63, 75 e 85), sendo que estes também apresentavam coloração amarelada, indicativa de AI. Observou-se, ainda, um quadro de gengivite ocasionado por acúmulo de placa na região cervical e ausência de lesões cariosas. As Figuras 3 e 4 ilustram o aspecto clínico intra-oral inicial.

Figura 3: Vista lateral direita oclusão da paciente.



Figura 4: Vista lateral esquerda oclusão da paciente.



O exame radiográfico panorâmico revelou dentes com características de normalidade para dentina e polpa dental e ausência da lamina de esmalte que recobriria a dentina, além da inclusão dos dentes: 17, 18, 23, 24, 27, 28, 35, 36, 37, 38, 45, 47, e 48, e a presença dos dentes decíduos: 63, 75, 85 (Figura 5 e 6).

Figura 5: Radiografia panorâmica.



Figura 6: Tomografia computadorizada (reconstrução 3D).

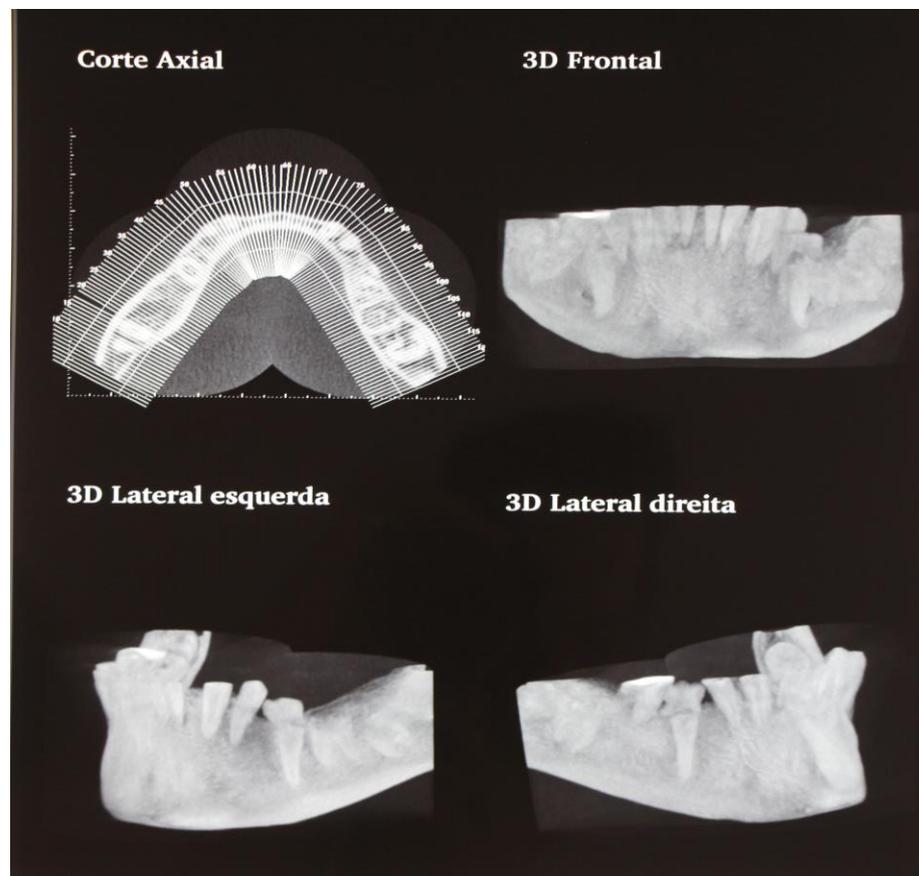


Figura 7: Tomografia computadorizada,dente (47,48) .

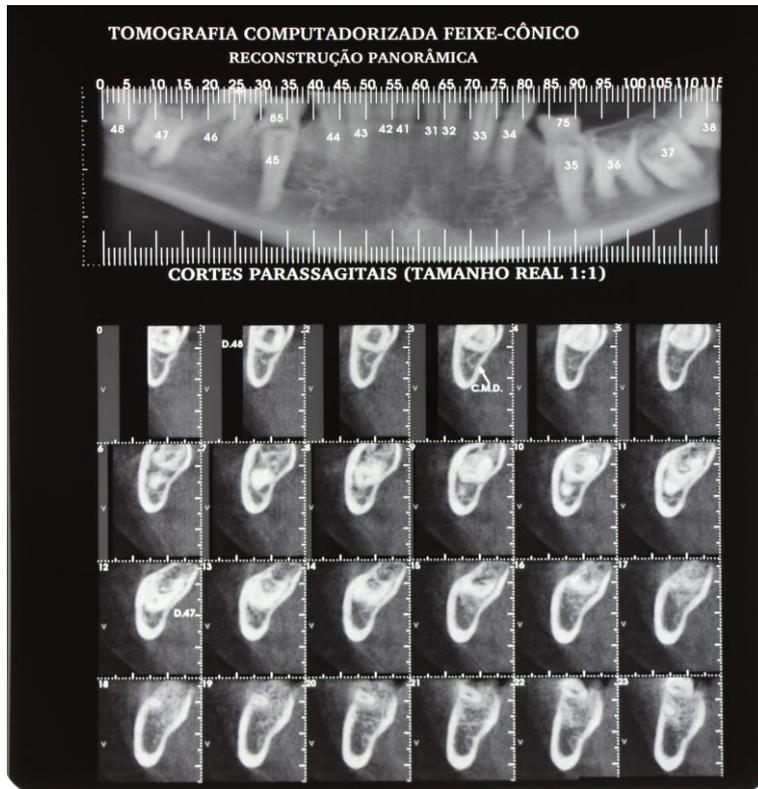


Figura 8: Tomografia computadorizada,dente (36) .

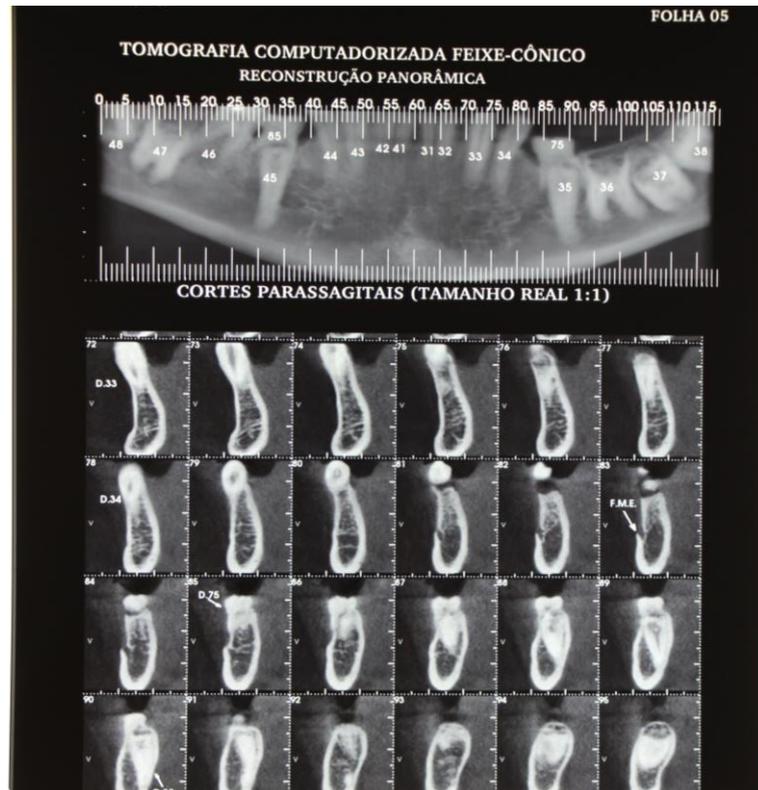
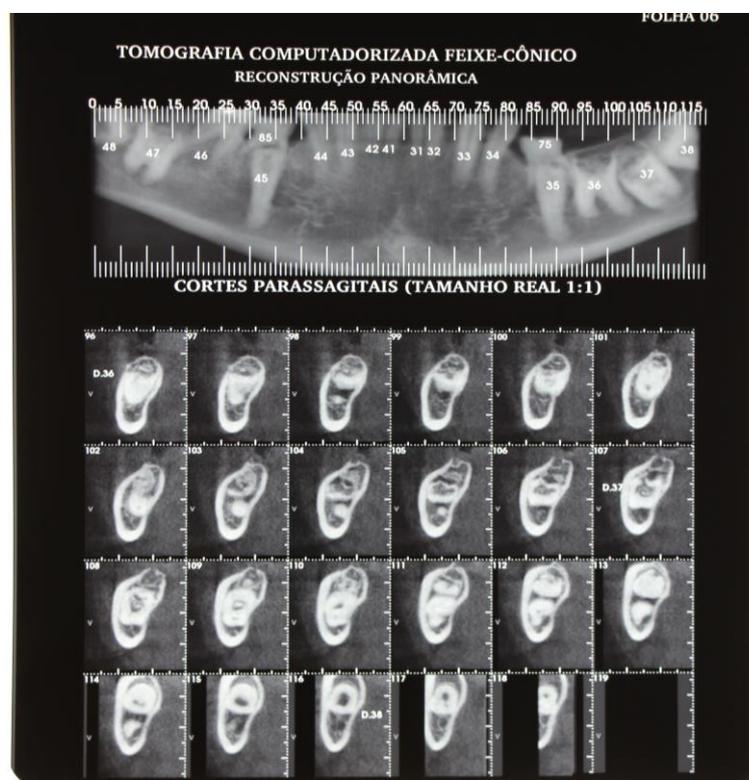


Figura 9: Tomografia computadorizada, dentes (36,37,38) .



Com base em achados clínicos e radiográficos as hipóteses diagnósticas foram de amelogenese imperfeita hipoplásica com agenesia total do esmalte, dentinogenese imperfeita, odontodisplasia regional.

O planejamento da paciente foi feito com intuito de devolver a condição estética e funcional, iniciando-se com as exodontias dos dentes inclusos, pois os mesmos, após avaliação ortodôntica não apresentavam condições para tracionamento.

O tratamento se iniciou pelas exodontias dos molares inferiores dos lados direito e esquerdo em momentos cirúrgicos diferentes, sob anestesia local com lidocaína a 2% com vasoconstritor, retalho de Neumann, osteotomia, seguida por exodontia com o uso de alavancas, lavagem do alvéolo e sutura com fio de nylon 5.0. Os dentes apresentavam-se sem esmalte, coroa e folículo pericoronário, sendo encaminhados para o Laboratório de Patologia da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Minas Gerais, para inclusão e laudo histopatológico (Figuras 10, 11, 12, 13, 14, 15 e 16).

Figura 10: Vista do acesso cirúrgico lado direito.



Figura 11: Vista da osteotomia com dentes (47,48) inclusos presentes.

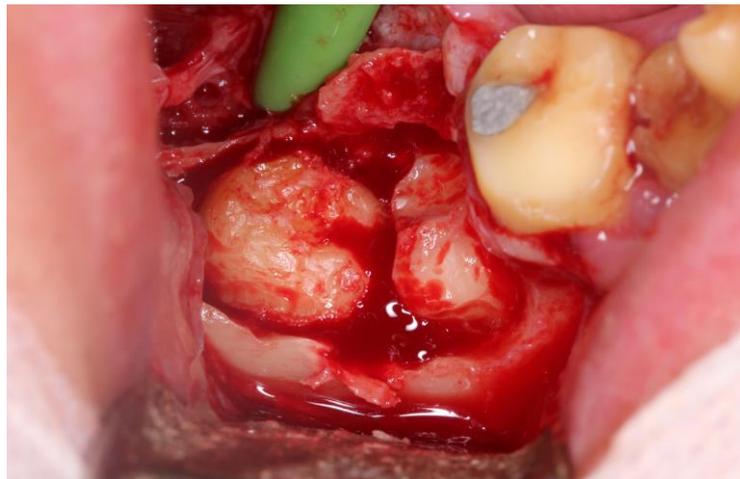


Figura 12: Vista da osteotomia e dentes (47,48) sendo extraídos.

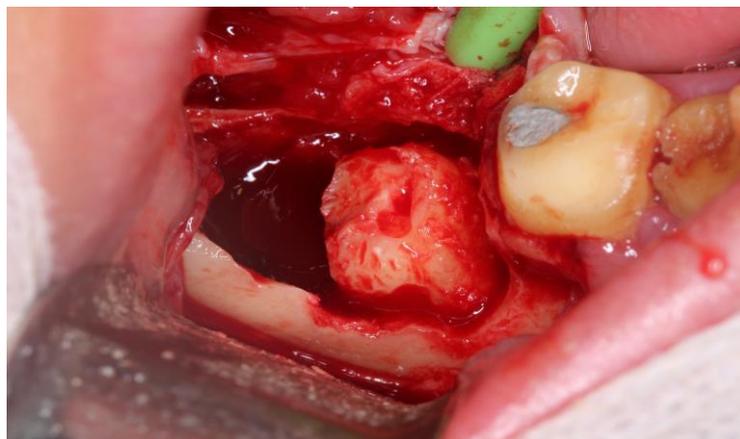


Figura 13: Vista dos dentes(47,48) extraídos.

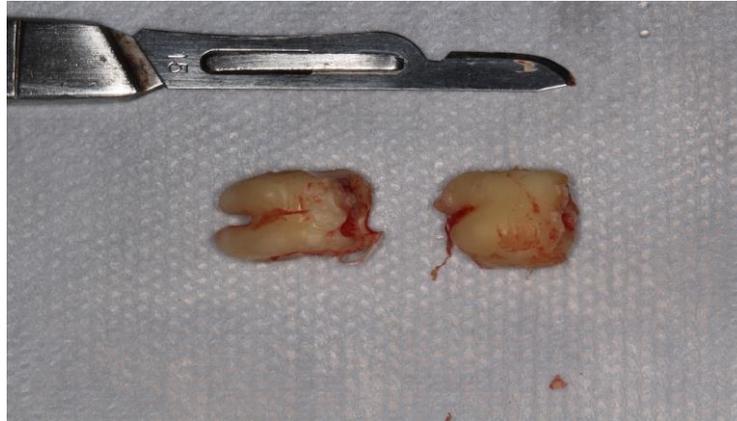


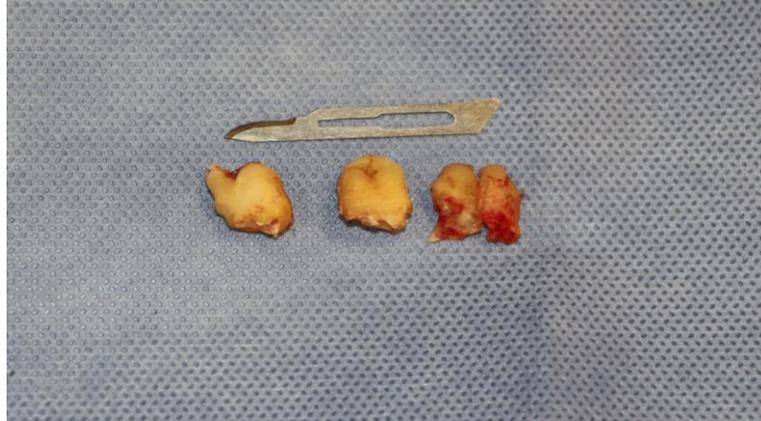
Figura 14: Vista do acesso cirúrgico lado esquerdo.



Figura 15: Vista da osteotomia e dentes (36,37,38,) sendo extraídos.



Figura 16: Vista dos dentes(36,37,38,) extraídos.



O diagnóstico dado pelo laboratório de patologia foi: tecidos dentários mal formados. No entanto, também estava presente no laudo do exame anatomopatológico a seguinte nota: o quadro histopatológico é compatível com dentinogênese imperfeita, amelogenese imperfeita ou odontodisplasia regional. O folículo pericoronário não apresentou alterações.

A paciente continua em fase de tratamento cirúrgico e, posteriormente, será encaminhada para a clínica de prótese fixa e dentística para continuidade do tratamento reabilitador.

## 4 DISCUSSÃO

Todos os autores são unânimes em afirmar que a amelogênese imperfeita é um distúrbio herdado que afeta o esmalte dos dentes, acometendo ambas as dentições, de forma total ou parcial (ALDREAD et al., 2003; AYRES., 2004; HART et al., 2003; LYKOGEOGOS et al., 2003; PINEDO et al., 2009; RIBAS., 2004).

As alterações durante a amelogênese podem acarretar distúrbios, sejam eles de ordem sistêmica, genética ou idiopática no desenvolvimento de esmalte dentário (SANTOS et al; SEOW et al., 2005).

Características clínicas, radiológicas e histológicas de um paciente portador de AI são: esmalte dentário imperfeito ou ausente, com alterações na textura e consistência (ALDREAD et al., 2003; NEVILLE et al).

O diagnóstico é feito com base, nos exames físicos e radiográficos e com a ausência de alterações sistêmicas., Observações radiográficas são de grande importância, sendo que alterações no formato das raízes e condutos são observados nesse tipo de alteração., Confirmou-se o diagnóstico de AI do tipo hipoplásica no caso apresentado (BRAGA., 2005; BRUSCO et al., 2008,).

O diagnóstico de amelogênese imperfeita com agenesia total de esmalte nessa paciente, foi observada em todos os elementos dentais, sendo que os dentes inclusos além da AI não apresentavam coroa clínica (SEOW et al., 1995; WITKOP, SAUK., 1976).

Os artigos descrevem múltiplas reabsorções de coroa em dentes não erupcionados, essas reabsorções são observadas na presença de alargamento gengival na área. (SEOW., 1995;WITKOP., 1976; WEINMANN et al., 1945).

Estudos relatam que a AI aumentam significativamente a incidência de impatações dentais e cistos foliculares, assim como a não erupção de dentes, como no nosso relato.(WEINAMANN et al., 1945)

Assim como no nosso caso, onde a coloração se apresentava amarelada. Os tipos de descoloração são individuais, com colorações que vão do amarelo, marrom e cinza, causando exposição da dentina e conseqüentemente, maior acúmulo de placa bacteriana, cáries, e sensibilidade (HART., 2003; NEVILLE et al., 2004; PASSOS et al.,2007; SEOW et al., 1991).

Nossa paciente relatou muita sensibilidade, sendo que a literatura relata que um dos motivos da sensibilidade é o fato dos ameloblastos serem células epiteliais, com grande síntese protéica. Portanto, alterações nutricionais, distúrbios de perfusão vascular, bem como distúrbios no metabolismo de cálcio levam a alteração do esmalte (GERLACH et al., 2000; HOFFMANN et al., 2007).

Os portadores de AI, assim como o caso relatado aqui, podem apresentar gengivite e biofilme dentário visível, que podem ser identificados pelos índices de sangramento gengival e higiene oral simplificado (PASSOS., 2007; PITHAN., 2002; BRUSCO et al., 2008).

Existe um consenso entre os autores, que a proteína amelogenina é a mais abundante na matriz orgânica do esmalte e a principal no processo de amelogênese, sendo a transmissão relacionada com o cromossomo X, enquanto a proteína ameloblastina do esmalte é a causa das formas autossômicas dominante ou recessiva (CHEN et al., 1994; POULTER., 2014; SANTOS., 2005; STEPHANOPOULOS et al., 2005).

Relatos mais recentes afirmam que mutações no gene Enamelina, influencia a forma clínica da amelogênese imperfeita hipoplásica localizada e de superfície lisa, com transmissão autossômica dominante, já a amelogênese imperfeita hipocalcificada com transmissão autossômica dominante permanece desconhecida (POULTER et al., 2014; STEPHANOPOULOS et al., 2005).

Como com a nossa paciente, o distúrbio de desenvolvimento no esmalte apresentou-se como anomalias de estrutura, podendo afetar ambas as dentições (PITHAN., 2002).

AI pode ser associada a alguns tipos de anomalias dentais e defeitos esqueléticos ou anormalidades, tais como: reabsorção de raiz, coroa clínica pequena, taurodontismo, atraso na erupção dos dentes, dentes impactados, agenesias. Atualmente 15 casos de atraso de erupção, 14 casos de perlas de esmalte e 9 casos de agenesia foram reportados (POULSEN et al., 2008).

Nos casos onde a DVO é um fator relevante em pacientes portadores de AI está associada à perda da estabilidade oclusal posterior, configurando a principal consequência da disfunção do sistema mastigatório e impossibilitando a reabilitação oral, o tratamento inicial deve buscar restabelecer uma nova DVO (AUGUSTO et al., 2005). Assim como na nossa paciente, que se encontrava com ausência dos molares em boca.

Um caso de AI com múltiplas impactações dentais, sem casos anteriores na família, tendo como hipótese o casamento consanguíneo dos pais, que eram primos de primeiro grau, foi relatado na literatura (MIZUNO J, NONOMURA E, OKAMATO M., 1976). O mesmo aconteceu no caso apresentado, onde não havia casos anteriores e os pais da paciente são primos de primeiro grau.

Acompanhamentos feitos em pacientes portadores de AI, relatam atrasos na erupção, especialmente no tipo hipoplásico, onde dentes impactados freqüentemente estão presentes. Isto é proposto por causa da degeneração antecipada dos ameloblastos, sendo responsável pelos distúrbios na erupção dos dentes. Assim como ocorreu com a nossa paciente (MIZUNO J, NONOMURA E, OKAMATO M., 1976; WEINMANN., 1945).

A exposição da dentina causada por uma remoção anormal do esmalte, leva à reabsorção dentária e conseqüentemente à anquilose. Esses casos mais severos de inclusão dental ocorrem em AI hipoplásica autossômica, anormalidade que afeta o processo de erupção dental, como no nosso caso (POULSEN et al., 2008; WEINMANN et al., 1945).

Um período de tempo diminuído no desenvolvimento das coroas pode ser um reflexo na diminuição do tempo necessário para menor quantidade de esmalte (SEOW et al., 1995).

Até agora 40 artigos foram publicados, reportando a condição gengival de pacientes com AI, sendo que em 28 deles os pacientes possuíam gengiva edemaciada e hiperemiada (POULSEN et al., 2008). Como no caso por nos apresentado.

No caso relatado a paciente também apresentava gengiva hiperemiada e edemaciada. No entanto, essa condição muitas das vezes é causada, por causa da respiração bucal do paciente e pela dificuldade em escovar os dentes devido à sensibilidade (SIAD, ALIKASHI M., 2007)

Os principais problemas decorrentes da AI são os comprometimentos da estética e a perda da dimensão vertical. Além disso, em alguns casos de AI há um aumento da incidência de lesões cariosas, a mordida aberta anterior, a impactação de dentes e a inflamação gengival associada, como na nossa paciente (NEVILLE et al., 2004).

Como no nosso caso, o exame anatomopatológico não define a presença da AI, porque nas preparações rotineiras há a necessidade da realização de

descalcificação no preparo das peças, o que impede a precisão do diagnóstico. A alternativa utilizada para observar a estrutura alterada do esmalte consiste na preparação de cortes por desgaste de espécimes não-descalcificados (SHOLAPURKAR A, JOSEPH R, BHAT M., 2008).

Os autores têm ressaltado a importância do diagnóstico diferencial da amelogenese imperfeita com outras condições. A fluorose dentária tem sido o diagnóstico diferencial mais frequente, mas outras anomalias como a hipomineralização-molar incisivo, a lesão inicial de cárie, o esmalte hipoplásico de origem ambiental- local ou sistêmica, as manchas por tetraciclina e a dentinogênese imperfeita também devem ser consideradas (CRAWFORD et al., 2007). No caso apresentado as características clínicas e radiográficas não se assemelhavam a qualquer destas condições, sendo bem características de AI.

## 5 CONCLUSÕES

A amelogênese imperfeita é uma doença genética que afeta o esmalte dentário, sendo que ainda não existe um consenso na sua classificação, nem a completa compreensão da sua etiologia.

Para que a amelogênese imperfeita seja diagnosticada corretamente é necessário uma boa anamnese, exames clínicos e radiográficos completos, aliados ao conhecimento da condição, para que o seu tipo possa ser estabelecido.

O seu tratamento é de grande importância, pois a mesma afeta funcionalmente e esteticamente os pacientes afetados, sendo necessário um tratamento multidisciplinar para, avaliar, diagnosticar e resolver os problemas estéticos e funcionais, usando a combinação de tratamentos periodontais, protéticos, cirúrgicos e restauradores.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ALDREAD, M .J, Crawford PJM, Savarirayan R. Amelogenesis imperfecta: A classification and catalogue for the 21<sup>st</sup> Century. *Oral Dis.*, v.9, p.19-23. 2003.
- AUGUSTO, L.et al. Amelogênese imperfeita.RGO, P.Alegre, v.53 p.251-254. 2005.
- AZEVEDO, M.S, G.M., Torriani D.D, Romano A.R. Amelogenesis imperfecta: Clinical aspects and treatment. *Rev Gaúcha Odontol*, v.61, p.491-496, 2013.
- BRAGA, L.C.C et al. Hipoplasia de esmalte localizada- Dente de Turner. *RGO*, v.53, n.4, p.329-334. 2005
- BRUSCO, L.C, Brusco, E.H.C. Amelogênese imperfeita cinco anos de acompanhamento. *RFO.*, v.13, p.60-64. 2008.
- CANGER, E.M, et al. Amelogênese imperfeita, Tipo hipoplásica associada a algumas alterações dentárias: Relato de caso. *Rev., Braz Dent., Ribeirão Preto*, v.21, n.2, jan/mar. 2010.
- CARNELIO, Sunitha, RAO, Nirmala. Amelogenesis imperfecta with gingival calcification: a rare presentation. *Ver. Braz J Oral Sci.* v.4 n.15, p.932-935.2005.
- CHEN, E, et al. Regulation of amelogenin gene expression during tooth development. *Dev Dyn.*, v.199, p.189-98, 1994.
- CRAWFORD PJM, Aldread M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* V.2 p.17-27.2007.
- GERLACH, R. F. SOUSA, M. Esmalte dental com defeitos de marcador biológico a implicações clínicas. *Rev Odonto Ciência, Porto Alegre*, v.15, p.87-102. 2000.
- HART, PS, Wright JT, Savage M, Kang G, Beisen JT, et al., Exclusion of candidate genes in two families with autosomal dominant hypocalcified amelogenesis imperfect. *Eur J Oral Sci*, v.111, p.326-331. 2003.
- HOFFMANN, R. H. S; SOUSA, M. L. R; CYPRIANO, S. Prevalência de defeitos de esmalte e sua relação com cárie dentária nas dentições decídua e permanente, Indaiatuba, São Paulo, Brasil. *Cad. Saúde Pública*, v. 23, n. 2, p. 435-44, fev. 2007.
- HU, J.C.C, Chan HC, Simmer SG, Seymen F, Richardson AS. Amelogenesis imperfecta in two families with defined AMELX deletions in ARHGAP6. *Plos One*, v.7, p.520-552. 2012.
- HUTER, L. et al. Is amelogenesis imperfect an indication for renal examination? *Int J Paediatr Dent.*, v.17, p.62-65, jan/feb, 2007.
- KMS, Ayres. BK, Drummond. Amelogenesis imperfect, multidisciplinary management from eruption to adulthood. *N Z Dent J.*, n.100, p.101-104. 2004.

KORUYUCU, M., et al., Clinical findings and long-term managements of patients with amelogenesis imperfecta. *Eur J Dent*, v.8, p.546-552. 2014.

LYKOGORGOS, T, et al. Unusual Manifestations in X-linked Amelogenesis Imperfecta. *Rev. International Journal of Pediatric Dentistry*, v. 13, p.356-361, BSPD and IAPD Blackwell Publishing Ltda. 2003.

MELO, T. BELTRÃO, M. Amelogênese imperfeita. *J Appl Oral Sci*, v.13, p.212-217, 2005.

MIZUNO J, Nonomura E, Okamoto M. Amelogenesis imperfecta with multiple impaction of teeth and denticles. *Jpn J Pedod* v.14 p.233-240. 1976.

NEVILLE, B.W. et al. Anomalias dos dentes. In: NEVILLE; *Patologia oral e maxillofacial*. Rio de Janeiro, cap.2, p.49-92, 2004.

PASSOS, I.A, Costa JDMC, Melo JM, Forte FDS, Sampaio FC. Defeitos da esmalte: Etiologia, características clínicas e diagnóstico diferencial. *Rev Inst Ciênc Saúde*, v.25, p.187-192. 2007.

PHAROAH, Michael, J. *Radiologia oral fundamentos e interpretações*. 5 ed. São Paulo, p.342-343. 2004.

PINEDO, Clara O. Gonzales; PRIEGO, Guido Perona Miguel. Amelogenesis Imperfecta: Critérios de Clasificación y aspectos geneticos. *Rev. Estomatol Herediana*, v. 19, n. 1, mar/may. 2009.

PINHEIRO, S.F.L, et al. Amelogênese imperfeita em paciente nefropata: Relato de uma reabilitação oral conservadora. *Rev. Gaúch. Odontol.*, Porto Alegre, v.58, n.4, 2010.

PITHAN, J.C DE A. Malmann, A. Amelogênese imperfeita: revisão de literature e relato de caso clínico. *Rev ABO*, v.10, p.88-92, 2002.

POULSEN S, Gjrup H, Haubek D, Haukali G, et al. Amelogenesis imperfecta- a systematic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients. *Acta Odontol Scand*. v.66 p.193-199.2008.

POULTER, J.A. M.G., Brookes, S.J., Deletion of ameloblatin exon 6 is associated with amelogenesis imperfecta. *Human Molecular Genetics.*, v.23, p.5317-5324, 2014.

RIBAS A.,O, Czlusniak GD. Anomalias do esmalte dental: Etiologia diagnóstico e tratamento. *Publ Uepg Ci Biol Saúde*, v.10, p.23-26. 2004.

SANTOS, M.C.L.G, Line, SRP. The genetics of amelogenesis imperfecta: A review of literature. *J Appl Oral Sci*, v. 13, p.212-215. 2005

SEGUN, A. Ozer, F. Restoring function and esthetics in a patient with amelogenesis imperfect: A case report. *Quintessence Int.*, n.33, p.199-204. 2002.

SEOW WK, BDS, MDS,c. Dental development in amelogenesis imperfecta: a controlled study. *Pediatr Dent*. v.17, p.26-30. 1995

SEOW WK. dental development in amelogenesis imperfecta: a controlled study. *Pediatric Dent*, v.17, P.26-30. 1995.

SHOLAPURKAR A, JOSEPH R, BHAT M. Clinical diagnosis and oral rehabilitation of a patient with amelogenesis imperfecta: a case report. *The Journal of Contemporary dental Praticce*. v.9 p.92-98.2008.

SIAD H, Alikashi M. A Reahabilitation of a patient with amelogenesis imperfect using all-ceramic crows. *J Prosthet Dent*. v.98 p.85-88. 2007.

STEPHANOPOULOS, G, et al. Genes and related proteins involved in amelogenesis imperfecta. *J Dent Res.*, v.84, n.12, p.1117-1126, 2005.

WEINMANN JP, SVOBODA JF,WOODS RW: Hereditary disturbance of enamel formation and calcification. *J Am Dent Assoc* v.32, p.397-418. 1945.

WILKTOP CJ, Sauk JJ. Heritable defects of enemel. IN Stewart RE, Prescott GH. *Oral Facial Genetics*. P.156-193. 1976

WILKTOP, J.R. Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. *J Oral Pathol*. v.17 p. 547-553, 1989.