



UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE  
CENTRO DE SAÚDE E TECNOLOGIA RURAL  
UNIDADE ACADÊMICA DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS  
BACHARELADO EM ODONTOLOGIA

MOAN JÉFTER FERNANDES COSTA

**AMELOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO HIPOPLÁSICA: RELATO DE DOIS  
CASOS FAMILIARES**

PATOS – PB

2016

MOAN JÉFTER FERNANDES COSTA

**AMELOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO HIPOPLÁSICA: RELATO DE DOIS  
CASOS FAMILIARES**

Trabalho de Conclusão do Curso (TCC) apresentado à Coordenação do Curso de Odontologia da Universidade Federal de Campina Grande - UFCG, como parte dos requisitos para obtenção do título de Bacharel em Odontologia.

**ORIENTADORA:** Profa. Dra. Cyntia Helena Pereira de Carvalho

PATOS – PB  
2016

FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA BIBLIOTECA DO CSRT DA UFCG

- C837a Costa, Moan Jéfter Fernandes  
Amelogênese imperfeita do tipo hipoplásica: relato de dois casos familiares / Moan Jéfter Fernandes Costa. – Patos, 2016.  
46f.; il.
- Trabalho de Conclusão de Curso (Odontologia) – Universidade Federal de Campina Grande, Centro de Saúde e Tecnologia Rural, 2016.
- "Orientação: Profa. Dra. Cyntia Helena Pereira de Carvalho"
- Referências.
1. Amelogênese imperfeita. 2. Hipoplasia do esmalte dentário. 3. Esmalte dentário. 4. Diagnóstico bucal. I. Título.
- CDU 616.314

MOAN JÉFTER FERNANDES COSTA

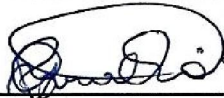
**AMELOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO HIPOPLÁSICA: RELATO DE DOIS  
CASOS FAMILIARES**

Trabalho de Conclusão do Curso (TCC) apresentado à Coordenação do Curso de Odontologia da Universidade Federal de Campina Grande - UFCG, como parte dos requisitos para obtenção do título de Bacharel em Odontologia.

**ORIENTADORA:** Profa. Dra. Cyntia Helena Pereira de Carvalho

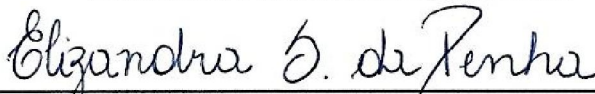
Aprovado em 09/03/2016.

**BANCA EXAMINADORA**



---

Profa. Dra. Cyntia Helena Pereira de Carvalho – Orientadora  
Universidade Federal de Campina Grande



---

Profa. Msc. Elizandra Silva da Penha – 1º Membro  
Universidade Federal de Campina Grande



---

Profa. Dra. Bárbara Vanessa de Brito Monteiro – 2º Membro  
Universidade Federal de Campina Grande

Dedico este trabalho a Deus, autor e consumidor da minha fé, a quem agradeço tudo que tenho e sou. Aos meus pais e irmãos, peças fundamentais na construção dessa história.

## AGRADECIMENTOS

Depois de cinco anos, um sentimento nostálgico se misturam com a sensação de dever cumprido e me fazem ter apenas um sentimento: agradecimento.

Primeiramente a Deus, a quem dedico os meus dias. Quem me conhece e me ama como eu sou. Palavras são insuficientes pra expressar o amor e a misericórdia que me sustentastes durante tanto tempo, me levantando, me guiando, me fortalecendo, realmente em Teus braços é o meu descanso. Mesmo sem merecer, Tua graça se derrama sobre mim continuamente. E sabendo que “todas as coisas cooperam para o bem daqueles que te amam”, Salmos 116:12 traduzem meu sentimento – “o que poderia dar eu ao Senhor por todos os benefícios para comigo?”.

Aos meus pais, Ana e Antonio, obrigado pelo apoio constante, por me ouvir nos momentos que eu mais precisei, por ter os melhores conselhos, por sempre me dizer que eu era capaz e que eu poderia ir além. Obrigado pelos mínimos detalhes, essenciais para formação do meu caráter e composição do que eu sou.

Aos meus irmãos, Monthalggan e Moab, vocês foram essenciais nessa jornada, sem vocês talvez eu não teria conseguido. Obrigado por tudo, minha oração pela vida de vocês é constante.

A minha sobrinha Mariana, a quem tenho um amor incondicional, quem sempre se alegrou comigo e me fez tirar os melhores sorrisos. Também a minha sobrinha Ana Letícia. Minha cunhada Roberta, sempre amorosa e acolhedora, sua família é a minha família. Minha cunhada Samira, obrigado por sempre acreditar em mim.

A minha avó Maria, quem me ensina o melhor de Deus. Sua vida é um exemplo que eu quero seguir. Obrigado por me fazer sentir capaz. Ao meu avô e grande incentivador Cristiano (em memória), sinto muitas saudades e tudo que faço penso em te orgulhar.

As minhas primas Marina e Mychelle, vocês são incríveis, vocês são irmãs. Ao meu amigo Caio, obrigado pelo impulso que sempre me era oferecido.

Aos meus tios e primos por todo o apoio oferecido.

A minha dupla de sempre, ao meu irmão, Basilio Rodrigues. Obrigado por enxergar em mim o que eu mesmo muitas vezes não vi. Obrigado por sempre me fazer querer mais. Seu companheirismo e sua amizade foram de suma importância

durante toda esta jornada, foi minha família. Ainda não acabou aqui, ainda tem muito mais a vir.

Aos meus amigos de curso, meus “Pollas”: Mariana Gil – sua alegria, sua vontade de viver, sua simplicidade, sua capacidade de nos fazer enxergar sempre o melhor da vida são muito importantes e sempre serão pra mim. Bárbara Leite – neguinha, não consigo ficar triste perto de você, um ser humano incrível que sempre me apoiou. Luciana Chacon – você é única, uma pessoa muito boa.

Sem esquecer Esther Carneiro, meu trio durante muitas clínicas, minha vizinha e um suporte de calma no meio de tanta tempestade, você foi fundamental. Ana Karla, Anita, Aninha, sua amizade me fez ver que no meio de tantos problemas Deus é maior que tudo, você é um ser humano incrível e eu acredito muito no seu potencial.

Aos meus pastores, Sonigley e Luciana Silva, a Thaysinha (minha irmã e melhor conselheira), ao meu “DT” – Kaio, Janny, Foneca, Lana, Ingrid e Artur, a Vinícius e Daniel (LCS) e a todos da Igreja Cristã Amor e Vida, vocês são minha família em Patos, vocês foram fundamentais no meu fortalecimento espiritual quando eu mais precisei de Deus, que amizades como a nossa se fortifiquem a cada dia, obrigado a todos por cada conselho, por cada palavra, por cada risada, por cada oração.

A minha orientadora Cyntia Helena, minha primeira orientadora de clínica, quem acreditou em mim mesmo quando minhas mãos tremiam em frente a um paciente, quem continuou acreditando e aceitou ingressar na finalização desta jornada comigo.

As professoras Elizandra e Gymenna, encontrei em vocês um amor a profissão e uma vontade de fazer mais que eu levarei pra sempre comigo. Vocês foram verdadeiras “mães” no sentido mais amplo, me fortalecendo dentro e fora do curso e me dando lições que irão fazer parte do profissional que eu serei. Também a professora Maria Carolina por sempre acreditar em mim e por sempre me dar mais do que conselhos profissionais, eram verdadeiras mensagens do coração de Deus. Vocês são exemplos de integridade e humildade.

Aos professores que me deram oportunidades, sejam na iniciação científica (Prof. Pedro Paulo – grande incentivador, aprendi muito te vendo trabalhar), nas monitorias (Profa. Camila, Profa. Andresa e Prof. Julierme), além dos projetos de extensão (Profa. Rachel e Prof. João Nilton – a oportunidade do probex em

periodontia me fez enxergar uma possibilidade de carreira satisfatória). Agradeço pela possibilidade de ampliar meus horizontes além da graduação convencional, solidificando o meu sonho da docência.

A todos os professores, do básico as clínicas multidisciplinares, tudo que sei devo a paciência e vontade de ensinar que vocês me passaram, o profissional que está concluindo este curso é um pedacinho de cada um de vocês.

A todos os funcionários da clínica de odontologia da UFCG, que sempre nos ajudaram de uma maneira tão agradável.

Ao meu grupo, GAP-Patos, pelo suporte espiritual durante a graduação, que a obra do Senhor seja solidificada e expandida na UFCG através de um trabalho árduo iniciado com tamanho amor e dedicação.

A turma 2011.1, obrigado pelo companheirismo e ajuda durante 5 anos.

Mais uma vez, obrigado a todos. A minha intercessão pela vida de cada um de vocês se sobrepõe a qualquer retribuição que eu consiga dar.



*“Não temas, porque eu sou contigo; não te assombres, porque eu sou teu Deus; eu te fortaleço, e te ajudo, e te sustento com a destra da minha justiça”.*

*Isaías 41:10*

## RESUMO

A Amelogênese imperfeita é uma condição de desenvolvimento genômica que se caracteriza por hipomineralização ou hipoplasia com descoloração, sensibilidade e fragilidade por meio de defeitos variados na matriz do esmalte dentário, com etiologia incerta e padrões de herança variável. Apresenta uma predominância variável dependendo dos métodos de estudo aos quais se destine a categorização desta condição e dos tipos que apresenta, sendo a variante hipoplásica a mais prevalente. O presente trabalho relata dois casos entre pacientes da mesma família aos quais foram diagnosticados com amelogênese imperfeita do tipo hipoplásica. O diagnóstico foi feito através de exames clínicos e radiográficos, correlacionando as características da condição e a hereditariedade entre os membros familiares. É importante para o cirurgião dentista estudar e conhecer essas alterações raras para poder discutir a conduta clínica contínua, multidisciplinar e de planejamento individualizado, focando-se em aspectos não apenas estéticos e funcionais, mas também psicológicos, devendo estar atento aos sinais principais que esta condição exhibe, por sua similaridade com outras deficiências do esmalte e que exigem intervenção imediata.

### **TERMOS DE INDEXAÇÃO:**

Amelogênese imperfeita; Hipoplasia do esmalte dentário; Esmalte dentário; Diagnóstico bucal.

## **ABSTRACT**

Amelogenesis imperfecta is a genomic development condition characterized by hypomineralization or hypoplasia with discoloration, sensitivity and fragility through various defects in the enamel matrix, with uncertain etiology and variable patterns of inheritance. It features a variable prevalence depending on the methods of study which is intended to categorization of this condition and the types that features being the hypoplastic variant the most prevalent. This paper reports two cases among patients of the same family who have been diagnosed imperfect amelogenesis of hypoplastic type through clinical and radiographic, relating the condition of heredity characteristics among family members. It is important for the dentist to study and understand these rare entities to discuss clinical management, multidisciplinary and individualized planning, focusing due esthetic and functional aspects, also psychological, should the clinician be aware of the main signs that this condition displays, by its similarity with other defects enamel and require immediate intervention.

### **INDEXING TERMS:**

Amelogenesis imperfecta; Dental enamel hypoplasia; Dental enamel; Diagnosis, oral.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

- Figura 1** Aspecto extra-oral, intral-oral, clínico e radiográfico. 37  
(A, B, C) Observar o padrão esquelético de protrusão mandibular;  
(D, E,F) Características dentais generalizada de fossetas e sulcos pigmentados;  
(G) Radiografia panorâmica mostrando elementos de radiopacidade esmalte/dentina contrastante.
- Figura 2** Aspecto extra-oral, intral-oral, clínico e radiográfico. 38  
(A, B, C) Paciente com padrão esquelético de retrusão mandibular;  
(D, E, F) Observar a presença generalizada da AI, com características clínicas exuberantes de sulcos e fossetas pigmentadas;  
(G) Radiografia panorâmica mostrando elementos de radiopacidade esmalte/dentina contrastante.
- Figura 3** Heredrograma traçado a partir da história familiar. Percebe-se que a AI apresentou-se em todas as gerações, algumas delas de forma significativa, fortalecendo a hipótese de amelogênese imperfeita como variante dominante. Os pacientes relatados estão identificados pelos números 11 e 15. 39

## LISTA DE ABREVIACOES E SIGLAS

AI – Amelogênese imperfeita;

AIH – Amelogênese imperfeita do tipo hipoplásica;

MIH – Hipomineralização molar-incisivo;

AMELX – gene amelogenina, isoforma X;

ENAM – gene enamelina;

KLK4 – gene Kallikrein 4;

MMP20 – gene de metaloproteinase da matriz 20;

AMBN – gene da ameloblastina;

DLX3 – gene homeobox distal less 3;

## SUMÁRIO

1	<b>INTRODUÇÃO</b>	14
2	<b>FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA</b>	16
2.1	AMELOGÊNESE IMPERFEITA	16
2.2	ETIOLOGIA DA AMELOGÊNESE IMPERFEITA	17
2.3	CLASSIFICAÇÕES DA AMELOGÊNESE IMPERFEITA	18
2.4	TRATAMENTOS PRECONIZADOS	19
	<b>REFERÊNCIAS</b>	21
3	<b>ARTIGO</b>	24
4	<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS</b>	41
	<b>APÊNDICE A</b>	42
	<b>APÊNDICE B</b>	43
	<b>ANEXO A</b>	44

## 1 INTRODUÇÃO

A Amelogênese imperfeita (AI) é uma condição de desenvolvimento genômica que se caracteriza por hipomineralização ou hipoplasia com descoloração, sensibilidade e fragilidade por meio de defeitos variados na matriz do esmalte dentário (GADHIA et al., 2012). A prevalência entre os pacientes com relação ao acometimento pela AI varia entre as populações e os métodos de diagnóstico, de 1:700 até 1:14000 (KORUYUCU et al., 2014), tendo em vista que essa condição afeta não apenas a aparência clínica, mas também a estrutura dental de praticamente todos os dentes, exibindo características heterogêneas entre os pacientes envolvidos (MEHTA et al., 2013).

A etiologia da AI é incerta e vem sendo esclarecida ao longo do tempo, sendo ligada a um padrão de herança variável, incluindo ligada ao X, autossômica, dominante ou recessiva (ALACHIOTI et al., 2014), estando relacionada a uma série de genes já conhecidos (AMELX, ENAM, KLK4, e MMP20) e outros em estudo recente devido a novas descobertas (FAM83 e WDR72) (WRIGHT et al., 2011). As variedades genótípicas podem levar a inúmeros defeitos genéticos que conseqüentemente alterarão o fenótipo do paciente envolvido (ALACHIOTI et al., 2014).

A formação do esmalte tem início logo após a dentinogênese, iniciada a partir de células derivadas do epitélio interno do órgão do esmalte, em três momentos distintos: fase pré-secretora, secretora e estágios de maturação. A diversidade de defeitos fenotípicos encontrados associados a AI são reflexos do momento em que ocorre a falha ou ruptura da normalidade do processo de amelogênese (GADHIA et al., 2012), que podem ser: hipoplásica, hipocalcificada, hipomaturada e hipoplásica – hipomaturada com taurodontismo (CHAMARTHI et al., 2012; GADHIA et al., 2012; AZEVEDO et al., 2013).

A variante hipoplásica corresponde a maior prevalência entre os 4 tipos predominantes, existindo de 60-73% dos casos. Nesta variante, o defeito ocorre durante a deposição da matriz do esmalte. Com relação a AI hipocalcificada o defeito desta vez está nas etapas de mineralização do esmalte, representando 7% dos casos totais catalogados. Na hipomaturada encontramos problemas relacionados a defeitos na maturação do esmalte, representando de 20-40% dos casos registrados. Poucos autores relatam ainda um quarto tipo de AI, seria a

hipoplásica – hipomaturada com taurodontismo, que atinge uma menor parcela dos portadores dessa condição (CANGER et al., 2010; CHAMARTHI et al., 2012; AZEVEDO et al., 2013; DEMIRCI et al., 2014).

Além dos distúrbios locais a AI também pode estar relacionada a complicações sistêmicas, conhecida como síndrome da amelogênese imperfeita e nefrocalcinose (WANG et al., 2013) que leva a uma complicação renal que pode culminar em deterioração da função glomerular (EVAN et al., 2011). A síndrome de Jalili, que combina uma deficiência visual progressiva por danos na retina associada a AI (LUDER et al., 2013) e a fibromatose gengival, que representa um crescimento anormal da gengiva e também pode se associar a AI (JAOUAD, et al., 2015).



## 2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

### 2.1 AMELOGÊNESE IMPERFEITA

A amelogênese imperfeita (AI) é um termo que se associa a uma série de defeitos heterogêneos no processo normal de formação do esmalte dentário, alterando a aparência clínica (GADHIA et al., 2012) em quantidade ou qualidade, gerando malformação da coroa, no quesito funcional e estético (MEHTA et al., 2013), estando associado a um fator de cunho genético, de caráter hereditário (AZEVEDO et al., 2013).

Os aspectos clínicos comumente encontrados se associam com hipomineralização ou hipoplasia associados a descoloração, sensibilidade e fragilidade por meio de defeitos variados na matriz do esmalte dentário (GADHIA et al., 2012). Nestes pacientes percebemos a polpa e dentina de características clínicas e radiográficas de aparência e radiopacidade normais, facilmente distinguíveis de um esmalte amolecido, pigmentado e com radiopacidade contrastante com a dentina por se apresentar apenas como uma mancha branca suave na radiografia na maioria dos casos (NAIK et al., 2011). Podem ainda se associar casos de microdontia, dentes congenitamente ausentes, reabsorções a nível coronário e radicular, calcificações pulpares e hipercementose, como também problemas oclusais (MILLET et al., 2015).

Tem importância considerável ao clínico por ter a possibilidade de ocorrência em ambas as dentições, decídua e permanente, além da higiene bucal ser frequentemente insatisfatória, devido às queixas estéticas, falta de motivação e sensibilidade geradas pela perda constante do esmalte dentário (AZEVEDO et al., 2013).

Por se tratar de defeitos heterogêneos que exibem múltiplas variantes conforme o indivíduo acometido e a forma a qual esta condição se manifesta (CANGER et al., 2010), a prevalência entre os pacientes diagnosticados com algum grau de amelogênese imperfeita varia de 1:700 até 1:14000, sendo diferenciada através de exames clínicos, radiográficos e histológicos, que permitem o diagnóstico com maior precisão (KORUYUCU et al., 2014).

## 2.2 ETIOLOGIA DA AMELOGÊNESE IMPERFEITA

A etiologia, classificação e aspectos clínicos relacionados a AI vem sendo estudados continuamente por inúmeros pesquisadores interessados na sua complexidade de variantes e formas clínicas. Sabe-se que ela afeta o genótipo do esmalte em formação em diferentes estágios clínicos (ALACHIOTI et al., 2014), tornando-se assim ainda mais diferenciada de outras condições por ser clinicamente variável e geneticamente heterogênea (WRIGHT et al., 2011).

Desde muito tempo se busca o fator principal associado diretamente com o surgimento da AI, sendo o primeiro gene conhecido relacionado com a condição nomeado de “*gene AMELX*”, (WRIGHT et al., 2011), aumentando ainda mais a curiosidade da comunidade científica em conhecer e possivelmente controlar a condição. Até que um estudo de Kim et al., (2006), estudando largamente a AI, conseguiu encontrar mutações do gene em 6 de 24 famílias avaliadas, classificando esses genes encontrados como (*AMELX, ENAM, KLK4 e MMP20*) e ainda 3 outros genes candidatos (*AMBN, DLX3 e TUFT1*).

O padrão de herança pode se apresentar como autossômico dominante, autossômico recessivo ligada ao sexo e esporádica, sendo a forma autossômico dominante como a mais expressiva (NAIK et al., 2011). Um estudo de WRIGHT et al., 2011 confirma este fato, pois ao avaliar o padrão de herança em 91 famílias, observou que 9 transmitiram o gene de forma autossômica dominante ou recessiva, 11 apresentaram a herança de forma autossômica recessiva ou esporádica e a grande maioria das outras 71 famílias foram classificadas como autossômica dominante.

Autores como Azevedo et al., 2013, acreditam que o fator genético ao qual a AI se associa, pode provocar mudanças fisiológicas e bioquímicas em todo o organismo. Sendo assim, estuda-se a associação desta com a nefrocalcinose, que é uma complicação renal devido ao depósito excessivo de sais com deterioração progressiva da função glomerular (EVAN et al., 2011), o que se chama de síndrome da amelogenese imperfeita e nefrocalcinose ou síndrome do esmalte renal (WANG, 2013). Nos pacientes acometidos desta síndrome, a associação é rara e a maioria dos pacientes quando diagnosticados já apresentam um quadro progressivo de disfunção renal com elevada morbidade. (PATEL, et al., 2015).

A AI pode ainda se associar com outras síndromes, como a de Jalili, que por uma mutação em um gene causará defeitos no metabolismo do magnésio, que pode culminar numa degeneração dos fotorreceptores da retina, causando uma perda de visão progressiva, associada a uma amelogenese imperfeita com hipomineralização do esmalte e dentina, possivelmente atrelada também a falha no processo normal dos íons magnésio (LUDER et al., 2013). Também permite-se associar a AI a fibromatose gengival, que caracteriza-se por um aumento gengival maior do que o normal em determinadas regiões, inclusive chegando a cobrir todo o terço oclusal de molares, junto com a deficiência na produção normal do esmalte dentário, associada por conseguinte a amelogenese imperfeita (JAOUAD, et al., 2015).

### 2.3 CLASSIFICAÇÕES DA AMELOGÊNESE IMPERFEITA

Os inúmeros genes conhecidos responsáveis pela AI gerarão alterações diferenciadas, sendo responsáveis pela diversidade de defeitos fenotípicos encontrados, demonstrando reflexo direto do momento em que ocorre a falha ou ruptura da normalidade do processo de amelogenese e classificando essa série de condições (GADHIA et al., 2012) em: hipoplásica, hipocalcificada, hipomaturada e hipoplásica – hipomaturada com taurodontismo (CHAMARTHI et al., 2012; GADHIA et al., 2012; AZEVEDO et al., 2013; MEHTA et al., 2013).

A forma hipoplásica ocorre por defeitos na formação da matriz do esmalte, sendo caracterizada por um esmalte delgado marrom-amarelado, liso, com falta de contato entre os dentes adjacentes devido a perda constante do esmalte ocasionada pelo atrito e a sua fragilidade, gerando uma anatomia dentária fora dos padrões normais, com sulcos e fossetas presentes em toda a superfície do elemento dental, estando radiograficamente presente na forma de uma camada fina de esmalte com radiopacidade normal (CHAMARTHI et al., 2012; AZEVEDO et al., 2013; MEHTA et al., 2013).

A hipocalcificada ocorre por defeitos na mineralização do esmalte, que se apresenta marrom escuro, facilmente pigmentado e que se desgasta rapidamente. Radiograficamente apresenta espessura normal, com radiopacidade menor que a dentina (CHAMARTHI et al., 2012; MEHTA et al., 2013).

A AI hipomaturada tem o seu processo de maturação diminuído, gerando um esmalte pigmentado de marrom com manchas brancas, porém com características

clínicas de dureza, espessura e radiopacidade semelhantes a dentina, podendo ser confundida com a fluorose dentária (CHAMARTHI et al., 2012; AZEVEDO et al., 2013; MEHTA et al., 2013).

Já na hipoplásica-hipomaturada com taurodontismo, o esmalte é bem fino, amarronzado com manchas, ocorrendo frequentemente exposição pulpar pela câmara ampliada (CHAMARTHI et al., 2012; MEHTA et al., 2013).

## 2.4 TRATAMENTOS PRECONIZADOS

Devido ao cunho genético e ao aparecimento aleatório desta condição entre os pacientes acometidos, não existe um tratamento preventivo (POURHASHEMI, et al., 2014), existe um tratamento que visa a recuperação da homeostase oral na tentativa de diminuir as complicações associadas ao acometimento generalizado destes pacientes (MILLET et al., 2015).

A grande variedade de genes associados produzem um padrão diversificado de alterações fenotípicas nos pacientes envolvidos (ALACHIOTI et al., 2014) com repercursão clínica diversificada. Essas alterações incluem grande perda de esmalte dentário devido a fragilidade do esmalte presente, tendo como consequência sensibilidade dental, perda de contato posterior com colapso oclusal, aparecimento de mordidas abertas anteriores, reabsorções coronárias e radiculares, calcificação pulpar, taurodontismo, hipercementose, descolorações na superfície da coroa, sulcos e fossetas pigmentados e dentes congenitamente ausentes, com padrão de aparecimento aleatório entre os pacientes acometidos nas mais diversas classificações da AI (NAIK et al., 2011; ARKUTU et al., 2012; ALACHIOTI et al., 2014).

A odontologia atual conta com procedimentos minimamente invasivos e completamente resolutivos de problemas estéticos e funcionais, sendo o essencial a multidisciplinaridade entre as inúmeras especialidades para o tratamento constante, levando em consideração a idade, condição socioeconômica, severidade das condições e a situação intra-oral presente. O planejamento deve combinar inúmeras especialidades da odontologia, como prótese, ortodontia, implantodontia, cirurgia, dentística, endodontia e periodontia, atrelando a resolutividade da função e estética, mas também com enfoque no psicológico do paciente, que pelo fato da maioria serem pacientes jovens e sofrerem com problemas estéticos, a socialização em

casa, no trabalho ou na escola pode se tornar dificultado (NAIK et al., 2011; PAREKH, et al., 2012; DEMIRCI, et al.; 2014; PATIL and PATIL, 2014).

## REFERÊNCIAS

- ALACHIOTI, X.S.; DIMOPOULOU, E.; VLASAKIDOU, A.; ATHANASIOU A.E. Amelogenesis imperfecta and anterior open bite: Etiological, classification, clinical and management interrelationships. **Journal of Orthodontic Science.**, v. 3, p. 1-6, 2014.
- ARKUTU, N.; GADHIA, K.; McDONALD, S.; MALIK, K.; CURRIE, L. Amelogenesis imperfecta: the orthodontic perspective. **British Dental Journal.**, v. 212, p. 485-489, 2012.
- AZEVEDO, M.S.; GOETTEMS, M.L.; TORRIANI, D.D.; ROMANO, A.R.; DEMARCO, F.F. Amelogenesis imperfecta: clinical aspects and treatment. **RGO - Rev Gaúcha Odontol.**, Porto Alegre, v.61,p. 491-496, 2013.
- CANGER, E.M.; ÇELENK, P.; YENİSEY, M.; ODYAKMAZ, S.Z. Amelogenesis Imperfecta, Hypoplastic Type Associated with Some Dental Abnormalities: A Case Report. **Braz Dent J.**, v. 21, p. 170-174, 2010.
- CHAMARTHI, et al. Amelogenesis imperfecta: A clinician's challenge. **Journal of indian society of pedodontics and preventive dentistry.**, v. 30, p. 70-73, 2012.
- DEMIRCI, F.; TANIK, A.; GUVEN, S.; GUL, M. ORAL REHABILITATION OF A YOUNG ADULT WITH HYPOPLASTIC AMELOGENESIS IMPERFECTA: A CLINICAL REPORT. **Journal of International Dental and Medical Research.**, v. 7, p. 33-36, 2014.
- EVAN, A.P.; UNWIN, R.J.; WILLIAMS, J.C.JR. Renal stone disease: a commentary on the nature and significance of randall's plaque. **Nephron Physiol.**, v.119, p. 49-53, 2011.
- GADHIA, K.; McDONALD, S.; ARKUTU, N.; MALIK, K. Amelogenesis imperfecta: an introduction. **British Dental Journal.**, v. 212, p. 377-379, 2012.

JAOUAD, C.I.; ALLOUSSI M.El.; EI ALAOUI, S.C.; LAARABI F.Z.; LYAHYAI J.; SEFIANI A. Further evidence for causal FAM20A mutations and first case of amelogenesis imperfecta and gingival hyperplasia syndrome in Morocco: a case report. **BMC Oral Health.**, v.15, p. 1-4, 2015.

KIM, J.W.; SIMMER, J.P.; LIN, B.P.; SEYMEN, F.; BARTLETT, J.D.; HU, J.C. Mutational analysis of candidate genes in 24 amelogenesis imperfecta families. **Eur J Oral Sci.**, v.114 p. 3–12, 2006.

KORUYUCU, M.; BAYRAM, M.; TUNA, E.B.; SEYMEN, F. Clinical findings and long-term managements of patients with amelogenesis imperfecta. **European Journal of Dentistry.**, v 8, p. 546-552, 2014.

LUDER, H.U.; GERTH-KAHLERT, C.; OSTERTAG-BENZINGER, S.; SCHORDERET D.F. Dental phenotype in Jalili Syndrome due to a c.1312 dupC homozygous mutation in the CNNM4 gene. **PLoS One.**, v. 8, p. 1-7, 2013.

MEHTA, D.N.; SHAH, J.; THAKKAR, B. Amelogenesis imperfecta: Four case reports. **Journal of Natural Science, Biology and Medicine.**, v. 4, p. 462-465, 2013.

MILLET, C.; DUPREZ, Jean-Pierre.; KHOURY, C.; MORGON, L.; RICHARD, B. Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report. **Journal of Prosthodontics.**, v. 24, p. 424–431, 2015;

NAIK, S.V.; GHOUSIA, S.; SHASHIBUSHAN, K.K.; POORNIMA, S. Amelogenesis Imperfecta - A case report. **Journal of Oral Health Research.**, v. 2, p. 106-110, 2011.

PAREKH, R.B.; SHETTY, O.; TABASSUM, R. Esthetic and functional rehabilitation of a patient with Amelogenesis imperfecta. **Journal of Interdisciplinary Dentistry.**, v. 2, p. 185-189, 2012.

PATEL, A.; JAGTAP, C.; BHAT, C.; SHAH, R. Bilateral nephrocalcinosis and amelogenesis imperfecta: A case report. **Contemporary Clinical Dentistry.**, v. 6, p. 262-265, 2015.

PATIL, P.G.; PATIL, S.P. Amelogenesis imperfecta with multiple impacted teeth and skeletal class III malocclusion: Complete mouth rehabilitation of a young adult. **The Journal of Prosthetic Dentistry.**, v. 111, p. 11-15, 2014.

POURHASHEMI, S.J.; GHANDEHARI-MOTLAGH, M.; MEIGHANI, G.; TAKALOO, A.E.; MANSOURI, M.; MOHANDÉS, F.; MIRZAI, M.; KHOSHZABAN, A.; MOSHTAGHI, F.; ABEDKHOJASTEHI, H.; HEIDARI, M. Missense Mutation in Fam83H Gene in Iranian Patients with Amelogenesis Imperfecta. **Iranian J Publ Health.**, v. 43, p. 1680-1687, 2014.

WANG, S. et al. FAM20A Mutations Can Cause Enamel-Renal Syndrome (ERS). **PLoS Genet.**, v.9, 2013;

WRIGHT, J.T.; TORAIN, M.; LONG, K.; SEOW, K.; CRAWFORD, P.; ALDRED, M.J.; HART, S.; HART, T.C. Amelogenesis Imperfecta: Genotype-Phenotype Studies in 71 Families. **Cells Tissues Organs.**, v. 194, p. 279–283, 2011;



**3 ARTIGO****CLÍNICO****AMELOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO HIPOPLÁSICA: RELATO DE DOIS CASOS FAMILIARES**

Amelogenesis imperfecta hypoplastic type: report of two familial cases

**Moan Jéfter Fernandes Costa**

Graduação em Odontologia pela Universidade Federal de Campina Grande, pertencente a Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, situado a Avenida Universitária, s/n - Jatobá, Patos - PB, 58708-110. Telefone: 83 99802-4091. Email para correspondência: moanjeffer@gmail.com;

**Antônia Bárbara Leite Lima**

Graduação em Odontologia pela Universidade Federal de Campina Grande, pertencente a Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, situado a Avenida Universitária, s/n - Jatobá, Patos - PB, 58708-110. Telefone: 83 99672-1858. Email para correspondência: barbaraleitelima@gmail.com;

**Ana Carolina Lyra de Albuquerque**

Professora Doutora do curso de Odontologia ligado a Universidade Federal de Campina Grande, pertencente a Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, situado a Avenida Universitária, s/n - Jatobá, Patos - PB, 58708-110. Telefone: 83 3511-3045. Email para correspondência: lina.lyra@gmail.com;

**Keila Martha Amorim Barroso**

Professora Doutora do curso de Odontologia ligado a Universidade Federal de Campina Grande, pertencente a Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, situado a Avenida Universitária, s/n - Jatobá, Patos - PB, 58708-110. Telefone: 83 3511-3045. Email para correspondência: keila\_martha@yahoo.com.br;

**George João Ferreira do Nascimento**

Professora Doutora do curso de Odontologia ligado a Universidade Federal de Campina Grande, pertencente a Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, situado

a Avenida Universitária, s/n - Jatobá, Patos - PB, 58708-110. Telefone: 83 3511-3045. Email para correspondência: geonascimento79@yahoo.com.br;

**Cyntia Helena Pereira de Carvalho**

Professora Doutora do curso de Odontologia ligado a Universidade Federal de Campina Grande, pertencente a Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, situado a Avenida Universitária, s/n - Jatobá, Patos - PB, 58708-110. Telefone: 84 99157-8459. Email para correspondência: cyntia\_helena@yahoo.com.br.

## **RESUMO**

A Amelogênese imperfeita é uma condição de desenvolvimento genômica que se caracteriza por hipomineralização ou hipoplasia com descoloração, sensibilidade e fragilidade por meio de defeitos variados na matriz do esmalte dentário, com etiologia incerta e padrões de herança variável. Apresenta uma predominância variável dependendo dos métodos de estudo aos quais se destine a categorização desta condição e dos tipos que apresenta, sendo a variante hipoplásica a mais prevalente. O presente trabalho relata dois casos entre pacientes da mesma família aos quais foram diagnosticados com amelogênese imperfeita do tipo hipoplásica. O diagnóstico foi feito através de exames clínicos e radiográficos, correlacionando as características da condição e a hereditariedade entre os membros familiares. É importante para o cirurgião dentista estudar e conhecer essas alterações raras para poder discutir a conduta clínica contínua, multidisciplinar e de planejamento individualizado, focando-se em aspectos não apenas estéticos e funcionais, mas também psicológicos, devendo estar atento aos sinais principais que esta condição exhibe, por sua similaridade com outras deficiências do esmalte e que exigem intervenção imediata.

### **TERMOS DE INDEXAÇÃO:**

Amelogênese imperfeita; Hipoplasia do esmalte dentário; Esmalte dentário; Diagnóstico bucal.

## **ABSTRACT**

Amelogenesis imperfecta is a genomic development condition characterized by hypomineralization or hypoplasia with discoloration, sensitivity and fragility through various defects in the enamel matrix, with uncertain etiology and variable patterns of inheritance. It features a variable prevalence depending on the methods of study which is intended to categorization of this condition and the types that features being the hypoplastic variant the most prevalent. This paper reports two cases among patients of the same family who have been diagnosed imperfect amelogenesis of hypoplastic type through clinical and radiographic, relating the condition of heredity characteristics among family members. It is important for the dentist to study and understand these rare entities to discuss clinical management, multidisciplinary and individualized planning, focusing due esthetic and functional aspects, also psychological, should the clinician be aware of the main signs that this condition displays, by its similarity with other defects enamel and require immediate intervention.

### **INDEXING TERMS:**

Amelogenesis imperfecta; Dental enamel hypoplasia; Dental enamel; Diagnosis, oral.

## INTRODUÇÃO

A Amelogênese imperfeita (AI) é uma condição de desenvolvimento genômica que se caracteriza por hipomineralização ou hipoplasia com descoloração, sensibilidade e fragilidade por meio de defeitos variados na matriz do esmalte dentário<sup>1</sup>. A prevalência entre os pacientes com relação ao acometimento da AI varia entre as populações e os métodos de diagnóstico, de 1:700 até 1:14000<sup>2</sup>, tendo em vista que essa condição afeta não apenas a aparência clínica, mas também a estrutura dental de praticamente todos os dentes, exibindo características heterogêneas entre os pacientes envolvidos<sup>3</sup>.

A etiologia da AI é incerta e vem sendo esclarecida ao longo do tempo, sendo ligada a um padrão de herança variável: ligada ao cromossomo X, autossômica, dominante ou recessiva<sup>4</sup>, estando relacionada a uma série de genes como AMELX, ENAM, KLK4, MMP20, FAM83 e WDR72<sup>4,5</sup>.

A diversidade de defeitos fenotípicos encontrados associados a AI são reflexos do momento em que ocorre a falha ou ruptura da normalidade do processo normal da amelogênese<sup>1</sup>, que podem ser: hipoplásica, hipocalcificada, hipomaturada e hipoplásica – hipomaturada com taurodontismo<sup>1,6,7</sup>.

A variante hipoplásica corresponde a maior prevalência entre os 4 tipos predominantes, existindo de 60-73% dos casos. Nesta variante, o defeito ocorre durante a formação da matriz do esmalte. Com relação a AI hipocalcificada a anormalidade está nas etapas de mineralização do esmalte, representando 7% dos casos totais já descritos. Na hipomaturada encontramos problemas relacionados a defeitos na maturação do esmalte, representando de 20-40% dos casos registrados. Existe ainda um quarto tipo de AI, seria a hipoplásica/hipomaturada com taurodontismo, que atinge uma menor parcela dos portadores dessa condição<sup>6,7,8,9</sup>.

Além dos distúrbios locais a AI também pode estar relacionado a complicações sistêmicas, conhecida como síndrome da amelogênese imperfeita e nefrocalcinose<sup>10</sup>, uma complicação renal que pode culminar em deterioração da função glomerular<sup>11</sup>; a síndrome de Jalili, que combina uma deficiência visual progressiva por danos na retina associada a AI<sup>12</sup> e a fibromatose gengival, que representa um crescimento anormal da gengiva e também pode se associar a AI<sup>13</sup>.

Para diagnosticá-la é preciso excluir vários fatores, como fatores ambientais que possam influenciar a formação do esmalte, excluindo a correlação dos defeitos

dentários com distúrbios durante a cronologia do desenvolvimento. Inclui, ainda, o estabelecimento da forma de herança da doença e o reconhecimento das manifestações clínicas dentárias.

Sendo assim, este trabalho pretende relatar dois casos de amelogenese imperfeita do tipo hipoplásica entre membros de uma mesma família, discutindo as alterações clínicas e a importância de um diagnóstico correto para direcionar a melhor conduta de tratamento.

## **RELATO DO CASO**

### **CASO 1**

Paciente do sexo masculino, 16 anos, compareceu a clínica de diagnóstico da Universidade Federal de Campina Grande com queixa estética pela aparência dos elementos dentais. Segundo a mãe do paciente eram “dentes de rato, pequenos e finos”, além da queixa de elementos faltosos.

Na anamnese não foram relatados dados significativos relacionados a alguma alteração sistêmica, deficiência nutricional ou tratamento anterior com drogas que justificasse as características relatadas inicialmente pelo paciente.

No exame extra-oral o paciente apresentou-se com protrusão mandibular e maxila levemente retrusa, associada a um afinamento do terço inferior da face e perfil côncavo. **(Figura 1 – A, B, C)**

No exame intra-oral, o paciente foi classificado como classe III de Angle com mordida cruzada posterior. Percebeu-se a presença de fossetas e sulcos distribuídos aleatoriamente em todas as faces de todos os elementos dentais. Essas depressões além de apresentarem coloração marrom-amarelada, possuíam ainda no espaço entre elas um esmalte de características de dureza, textura e coloração semelhantes a normalidade. O paciente contava com todos os elementos de ambas as arcadas, acometidos por lesões semelhantes, algumas em maior grau de severidade do que outras **(Figura 1 – D, E, F)**.

Os elementos 11 e 21 já haviam sido restaurados com resina composta em outro serviço, entretanto nos dentes posteriores, local de maior incômodo relatado pelo paciente por conta da sensibilidade dental, notou-se grande desgaste da superfície oclusal com exposição dentinária, devido a fragilidade do esmalte presente. Notava-se ainda a falta de elementos dentais (16, 17, 18, 27, 28, 37, 38,

47 e 48), visíveis pela presença de espaços edêntulos, nas arcadas superior e inferior.

No exame radiográfico constatou-se a presença de todos os elementos dentais não visíveis no exame intra-oral, pois muitos destes não haviam irrompido na cavidade oral devido a presença de uma espessa camada de mucosa ceratinizada que os recobria. O esmalte apesar de bastante delgado, radiograficamente apresentava-se com radiopacidade semelhante à normalidade, o que ainda permitiu diferenciá-lo em contraste com a dentina. Todos os elementos apresentavam ainda câmara pulpar em dimensões de normalidade, sem nenhuma alteração significativa de condutos ou alargamento da câmara. Foi possível evidenciar ainda uma lesão periapical no primeiro molar esquerdo inferior com reabsorção da raiz mesial (**Figura 1 – G**).

## **CASO 2**

Paciente do sexo masculino, 13 anos, compareceu ao serviço por recomendação do tio que apresentava as mesmas características, sendo o caso anteriormente citado. Queixava-se no seu atendimento inicial de sensibilidade em alguns elementos, atrelado a descoloração dental, somando-se a um fator estético: “acho os dentes da frente feio e esses de trás são muito sensíveis”. Não foi relacionada nenhuma alteração sistêmica digna de nota.

No exame extra-oral, o paciente apresentou pequena protrusão maxilar e notável retrusão maxilar, com perfil convexo e a presença de um selamento labial forçado, causado através de uma mordida aberta anterior, visível no exame intra-oral (**Figura 2 – A, B, C**).

No exame intra-oral o paciente foi classificado como classe I de Angle, apresentando aspectos relacionados a características oclusais posteriores próximos da normalidade, contudo, havia a presença de uma mordida aberta anterior. Percebeu-se a presença de fossetas e sulcos pigmentados marrom-amarelado em todas as faces dos elementos dentais, distribuídos aleatoriamente e circundados por regiões de esmalte alternado com esmalte de dureza, textura e coloração semelhantes a normalidade, tanto na arcada superior, quanto inferior, anterior e posterior (**Figura 2 – D, E, F**).

Foi possível observar a falta de alguns elementos dentais (17 27, 37, sendo o 47 parcialmente erupcionado, com 18 e 28 em processo de formação visível através

do exame radiográfico) e grande desgaste oclusal nos dentes posteriores. O paciente apresentava ainda alguns elementos já restaurados com resina composta, elementos com lesões de cárie e acúmulo de biofilme dentro das fossetas e sulcos dos dentes com AI.

Com relação ao exame radiográfico, observou-se um esmalte bastante delgado, porém com radiopacidade e contraste em normalidade, o que permite a diferenciação da dentina. Também não se evidenciou a presença de qualquer alteração na câmara ou cornos pulpares, como alargamentos, estreitamentos ou calcificações. Todos os elementos não visíveis no exame intra-oral, foram percebidos através da análise radiográfica. Assim como o Caso 1, este paciente também apresentava lesão periapical no elemento dentário 36 (**Figura 2 – G**).

Os pacientes relatados apresentam traços de familiaridade, o que contribui no fortalecimento da AI ter um componente hereditário dominante, como mostrado na distribuição da alteração através do heredograma, pois em todas as gerações pelo menos um membro da família apresentou a condição (**Figura 3**).

A mãe do paciente 1 relatou fazer uso de prótese dental total superior e inferior, pois havia perdido todos os elementos devido condição semelhante, o que a levou a um sério desgaste dental com perda de dimensão vertical e posterior remoção de todos os restos radiculares.

Diante disso, e com ênfase nas características clínicas dos subtipos presentes na AI, os dois pacientes foram classificados em amelogenese imperfeita do tipo hipoplásica (AIH). Os pacientes foram encaminhados para o tratamento multidisciplinar envolvendo diversas especialidades como periodontia, endodontia, dentística, prótese, ortodontia e cirurgia.

## **DISCUSSÃO**

A AI é uma condição de desenvolvimento genômica que se caracteriza por hipomineralização ou hipoplasia com descoloração, sensibilidade e fragilidade por meio de defeitos variados na matriz do esmalte dentário<sup>1</sup>. De características bastante heterogêneas, exibe uma série de problemas associados, incluindo dentes propensos a desgastes ou desintegração rápida, devido a fragilidade do esmalte presente, problemas de hipersensibilidade, relacionados a função mastigatória, alteração da normalidade de oclusão, alterações periodontais que exigem



intervenção imediata, além de outras condições que necessitam de tratamentos extensivos restauradores e reparadores com objetivo de melhorar a condição do paciente<sup>14</sup>. Nos dois casos relatados foi possível observar que todos os elementos dentários estavam comprometidos com AI e que os pacientes apresentavam bastante incomodo estético e funcional.

Esta condição apresenta heterogeneidade na sua etiologia, estando associada com mutações em muitos genes que codificam proteínas do esmalte, dessa forma, a variedade da expressão genética afeta não apenas a quantidade, mas também a qualidade do esmalte presente em ambas às dentições, tanto decídua, quanto permanente<sup>15</sup>. Na história clínica, ambos os pacientes relataram que apresentaram as mesmas manchas nos mesmos elementos, tanto na primeira dentição, ou dentição decídua, quanto na permanente.

Ambos os pacientes relatados nesse estudo apresentaram falhas no processo de erupção dental normal de elementos posteriores (citados no exame clínico intra-oral). Este fato é relatado na literatura<sup>6,9</sup>, o qual mostram que a relação entre pessoas que apresentam AI é de 6 vezes maior de desenvolver elementos impactados do que a população normal.

O esmalte dentário é feito de cristais de hidroxiapatita altamente organizados, ocupando 95% do volume da matriz. Os ameloblastos controlam a deposição e maturação da matriz do esmalte usando proteínas da matriz, tais como enamelin, amelogenina, ameloblastina e outras. O padrão diversificado de mal formação do esmalte reflete o momento ao qual ocorreu a falha da normalidade do processo, produzindo uma série de defeitos fenotípicos<sup>1</sup>, que podem ser: hipoplásica, hipocalcificada, hipomaturada e hipoplásica – hipomaturada com taurodontismo<sup>1,6,7</sup>.

A variante da AI hipoplásica representa a maioria de todos os casos relatados (60 a 73%)<sup>3</sup>. É descrita e caracterizada por inúmeros estudos como defeitos na fase de secreção da matriz do esmalte, resultando no alongamento insuficiente de cristais de esmalte, tendo a característica clínica de esmalte delgado, distante da espessura normal, com a presença de sulcos ou fossetas locais ou desorganizadamente generalizados, com descoloração dos elementos envolvidos, tendo proximidade de cor marrom-amarelada, evidência de perda patológica do esmalte devido a fragilidade dos elementos e o contato áspero durante o uso, porém com características radiográficas de radiodensidade normais e contrastante com a dentina, sendo de fácil discernimento entre ambas as estruturas<sup>1,3,6,9,16,17,18</sup>. Os

casos aqui relatados apresentavam as características acima descritas e por isso o diagnóstico foi de AI do tipo hipoplásica generalizada.

Durante o diagnóstico o paciente deve ser examinado levando em relação a história familiar associado com as características clínicas e radiográficas, sendo importante para determinar a variante de AI encontrada, assim como a exclusão de outras condições que afetem o esmalte dentário, como coloração por tetraciclina, hipoplasia do esmalte, trauma, dentinogênese imperfeita ou ainda hipomineralização molar-incisivo (MIH)<sup>1</sup>. A MIH é a que apresenta maior semelhança com a AIH, porém afeta principalmente os 2/3 oclusais da coroa de molares e incisivos, diferindo do aspecto generalizado da amelogênese imperfeita<sup>19</sup>. Na dentinogênese imperfeita é comum além dos danos no processo normal de formação da dentina a presença de alterações pulpares<sup>20</sup>. Os casos relatados apresentavam fossetas e sulcos em todas as faces dos elementos dentais, em todos os dentes, porém sem alterações pulpares distribuídas nas arcadas superior e inferior. Este padrão foi fundamental para descartarmos outras condições que foram relatadas acima e fecharmos o diagnóstico como AIH.

Características encontradas nos casos descritos como a presença de mordida aberta anterior, colapso oclusal posterior e aumento do terço ântero-inferior da face, são também frequentemente encontradas em indivíduos que apresentam AI, devido a possibilidade da disposição incorreta da língua, ocasionado pela sensibilidade dentária ou pelo colapso posterior relacionado ao mal posicionamento destes elementos, gerando ainda condições esqueléticas relacionadas a classe III e II de Angle, com características semelhantes entre os membros da mesma família<sup>21</sup>. Devido a essas características, a mordida aberta anterior é mais associada a pacientes com AI do que a população normal, tendo nesses ainda um aumento do terço ântero-inferior da face<sup>4</sup>, como já observado nas condições clínicas relatadas nos pacientes descritos anteriormente.

A presença de alterações esqueléticas associadas a AI acabam sendo um componente complicador no tratamento de pacientes com essa condição, tendo em vista a dificuldade no planejamento do plano de tratamento devido a série de particularidades a serem contempladas para finalização do caso<sup>2</sup>.

A junção da AI com condições sistêmicas, como por exemplo a nefrocalcinose é uma condição rara com poucos casos relatados, porém com significativa morbidade, por alterações da função renal<sup>22</sup>. Um estudo de Kala Vani<sup>23</sup> ainda

mostrou que pacientes que apresentam a AI associada a calcificações pulpares visíveis em radiografias, além de filhos que vieram de um casamento consanguíneo dos pais, é sugerível a maior predominância do tipo hipoplásico em junção com a variante recessiva e a presença da nefrocalcinose, conectando-se a nefrocalcinose principalmente ao fator recessivo. Os casos relatados foram de indivíduos da mesma família e através da história familiar, pôde-se evidenciar que todas as gerações tinham casos de AI, o que torna sugestível de uma caracterização da herança dominante.

Com relação a síndrome de Jalili, esta é tratada como uma condição de mutação do gene CNNM4 que afeta o fluxo de íons magnésio, gerando um distúrbio de degeneração dos fotorreceptores da retina culminando com deficiência visual progressiva, associando-se a hipomineralização do esmalte, caracterizando-o como amelogenese imperfeita do tipo hipocalcificada<sup>12</sup>. Os pacientes retratados apresentaram a variante hipoplásica da AI, além disso, não esteve presente em nenhum dos avaliados a presença de doença oftálmica pregressa ou presente, o que pode ser sugestivo da não presença desta síndrome.

Outra condição sistêmica relevante que pode se apresentar entre os pacientes com AI, é a presença da fibromatose gengival, que através de um estudo de caso num paciente do Marrocos, foi identificado uma mutação no gene FAM20A, também responsável pela AI, o qual apresentou as duas condições em associação, sendo ligado a um padrão recessivo da AIH<sup>13</sup>. Apesar dos dois pacientes deste caso apresentarem uma camada de gengiva espessa recobrendo alguns elementos dentais, esta não foi caracterizada como fibromatose gengival, além disso, pode-se excluir a hipótese desta associação devido ao fato da AIH ter se apresentado em todas as gerações da família, o que pode ser indicativo de uma condição dominante. De toda forma, o acompanhamento da correlação da AI com outras síndromes se faz necessário, devido alguns dos sintomas da maioria destas se apresentarem ao longo da vida.

O tratamento de pacientes com esse tipo de condição se dá de maneira individualizada e multidisciplinar, abordando as inúmeras condições apresentadas, não só de forma estética e funcional, mas também contribuindo de forma psicologicamente positiva, sendo de forma contínua e de acompanhamento constante<sup>2</sup>.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Por ser uma condição de aspecto generalizado, que pode ainda apresentar repercussões sistêmicas e se assemelhar a outras condições de defeitos do esmalte, o cirurgião dentista deve estar atento a todos os sinais relacionados a AI, provendo um diagnóstico eficaz com intervenção precoce, tendo em vistas que o plano de tratamento para este tipo de paciente se dá em longo prazo através de um planejamento multidisciplinar coordenado observando a idade, características dos defeitos e necessidades reais e individuais do paciente, fundamentais para o êxito não apenas estético e funcional, mas também psicológico.

## REFERÊNCIAS

- 1 Gadhia K, Mcdonald S, Arkutu N, Malik K. Amelogenesis imperfecta: an introduction. *Br Dent J.* 2012;212(8):377-9. doi: 10.1038/sj.bdj.2012.314.
- 2 Koruyucu M, Bayram M, Tuna EB, Gencay K, Seymen F. Clinical findings and long-term managements of patients with amelogenesis imperfecta. *Eur J Dent.* 2014;8(4):546-52. doi: 10.4103/1305-7456.143640.
- 3 Mehta DN, Shah J, Thakkar B. Amelogenesis imperfecta: Four case reports. *J Nat Sci Biol Med.* 2013;4(2):462-5. doi: 10.4103/0976-9668.116967.
- 4 Alachioti XS, Dimopoulou E, Vlasakidou A, Athanasiou AE. Amelogenesis imperfecta and anterior open bite: Etiological, classification, clinical and management interrelationships. *J Orthod Sci.* 2014;3(1):1-6. doi: 10.4103/2278-0203.127547.
- 5 Wright JT, Torain M, Long K, Seow K, Crawford P, Aldred MJ, et al. Amelogenesis Imperfecta: Genotype-Phenotype Studies in 71 Families. *Cells Tissues Organs.* 2011;194(2-4):279-83. doi: 10.1159/000324339.
- 6 Chamarthi V<sup>1</sup>, Varma BR, Jayanthi M. Amelogenesis imperfecta: A clinician's challenge. *J Indian Soc Pedod Prev Dent.* 2012;30(1):70-3. doi: 10.4103/0970-4388.95587.
- 7 Marina AS, Marília LG, Dione DT, Ana RR, Flávio FD. Amelogenesis imperfecta: clinical aspects and treatment. *RGO - Rev Gaúcha Odontol.* 2013;61(0):491-6.
- 8 Fatih D, Abdulsamet T, Sedat G, Mehmet G. Oral rehabilitation of a young adult with hypoplastic amelogenesis imperfecta: a clinical report. *Journal of International Dental and Medical Research.* 2014;7(2): 33-6.

- 9 Canger EM, Celenk P, Yenisey M, Odyakmaz SZ. Amelogenesis Imperfecta, Hypoplastic Type Associated with Some Dental Anomalies: A Case Report. *Braz Dent J.* 2010;21(2):170-4.
- 10 Wang SK, Aref P, Hu Y, Milkovich RN, Simmer JP, El-Khateeb M, et al. FAM20A Mutations Can Cause Enamel-Renal Syndrome (ERS). *PLoS Genet.* 2013;9(2): doi: 10.1371/journal.pgen.1003302.
- 11 Evan AP, Unwin RJ, Williams JC Jr. Renal stone disease: a commentary on the nature and significance of randall's plaque. *Nephron Physiol.* 2011;119(4):49-53. doi: 10.1159/000330255.
- 12 Luder HU, Gerth-Kahlert C, Ostertag-Benzinger S, Schorderet DF. Dental phenotype in Jalili Syndrome due to a c.1312 dupC homozygous mutation in the CNNM4 gene. *PLoS One.* 2013;8(10):1-7. Doi: 10.1371/journal.pone.0078529.
- 13 Cherkaoui Jaouad I, El Alloussi M, Chafai El Alaoui S, Laarabi FZ, Lyahyai J, Sefiani A. Further evidence for causal FAM20A mutations and first case of amelogenesis imperfecta and gingival hyperplasia syndrome in Morocco: a case report. *BMC Oral Health.* 2015;15(14):1-4. doi: 10.1186/1472-6831-15-14.
- 14 Pousette Lundgren G, Morling Vestlund GI, Trulsson M, Dahllöf G. A randomized controlled trial of crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta. *J Dent Res.* 2015; 94(8):1041-7. doi: 10.1177/0022034515584385.
- 15 Millet C, Duprez JP, Khoury C, Morgon L, Richard B. Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report. *J Prosthodont.* 2015;24(5):424-31. doi: 10.1111/jopr.12242.
- 16 Tim W. Amelogenesis imperfecta. *Eur J Oral Sci.* 2011;119(1):338–34. DOI: 10.1111/j.1600-0722.2011.00933.x.
- 17 Urzúa B, Ortega-Pinto A, Morales-Bozo I, Rojas-Alcayaga G, Cifuentes V. Defining a New Candidate Gene for Amelogenesis Imperfecta: From Molecular Genetics to Biochemistry. *Biochem Genet.* 2011;49(1-2):104-21. doi: 10.1007/s10528-010-9392-6.
- 18 Pourhashemi SJ, Ghandehari Motlagh M, Meighani G, Ebrahimi Takaloo A, Mansouri M, Mohandes F, et al. Missense Mutation in Fam83H Gene in Iranian Patients with Amelogenesis Imperfecta. *Iran J Public Health.* 2014;43(12):1680-7.
- 19 Jälevik, B. Prevalence and diagnosis of molar-incisor-hypomineralisation (MIH): A systematic review. *Eur Arch Paediatr Dent.* 2010;11(2):59-64. doi: 10.1007/BF03262714.

- 20 Abukabbos H, Al-Sineedi F. Clinical manifestations and dental management of dentinogenesis imperfecta associated with osteogenesis imperfecta: Case report. *Saudi Dent J.* 2013;25(4):159-65. doi: 10.1016/j.sdentj.2013.10.004.
- 21 Pavlic A, Battelino T, Trebusak Podkrajsek K, Ovsenik M. Craniofacial characteristics and genotypes of amelogenesis imperfecta patients. *Eur J Orthod.* 2011;33(3):325-31. doi: 10.1093/ejo/cjq089.
- 22 Patel A, Jagtap C, Bhat C, Shah R. Bilateral nephrocalcinosis and amelogenesis imperfecta: A case report. *Contemp Clin Dent* 2015;6(2):262-5. doi: 10.4103/0976-237X.156063
- 23 Kala Vani SV, Varsha M, Sankar YU. Enamel renal syndrome: A rare case report. *J Indian Soc Pedod Prev Dent.* 2012;30(2):169-72. doi: 10.4103/0970-4388.100006.

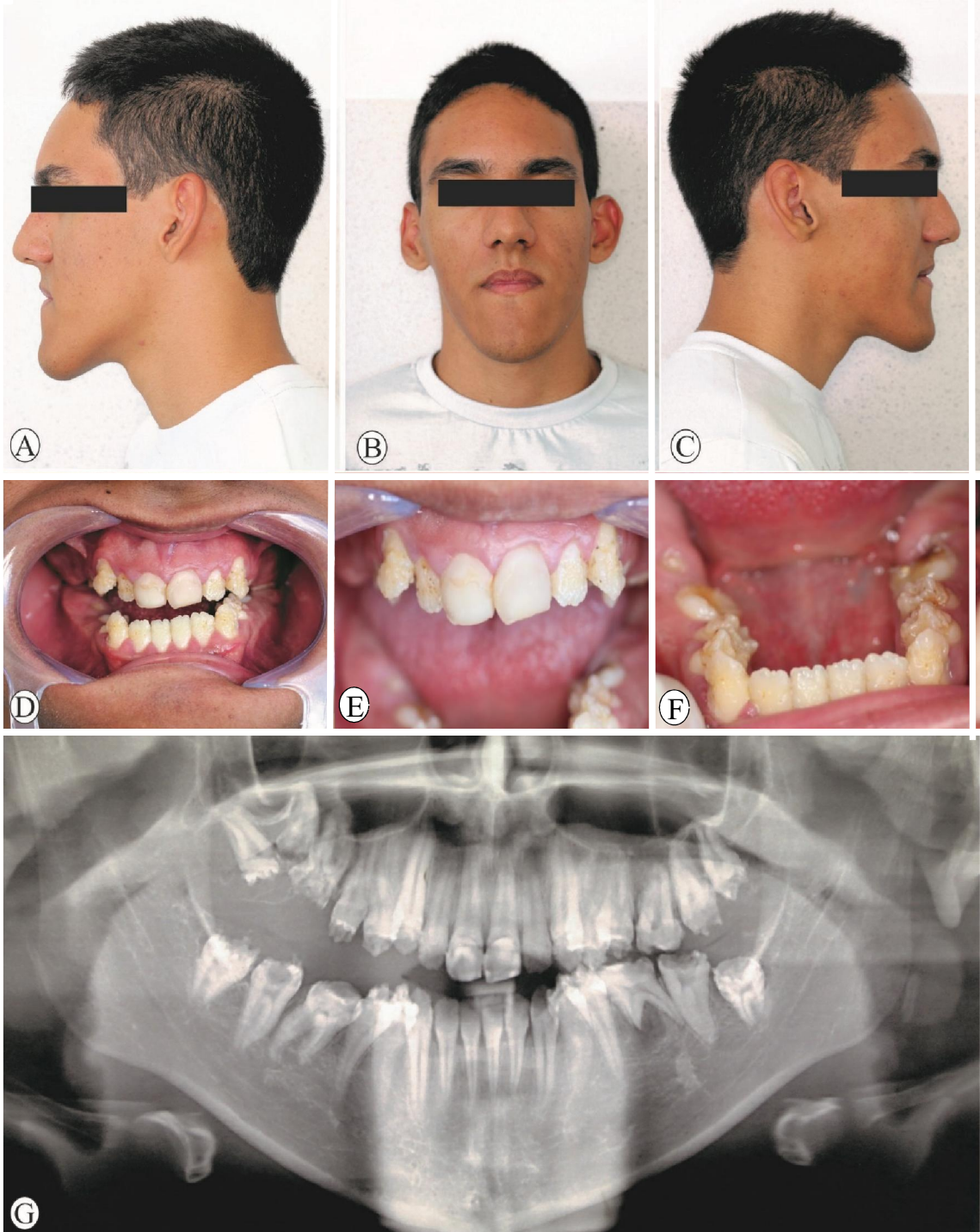
**LISTA DE IMAGENS:**

**Figura 1:** Aspecto extra-oral, intral-oral, clínico e radiográfico.

(A, B, C) Observar o padrão esquelético de protrusão mandibular;

(D, E, F) Características dentais generalizada de fossetas e sulcos pigmentados;

(G) Radiografia panorâmica mostrando elementos de radiopacidade esmalte/dentina contrastante.

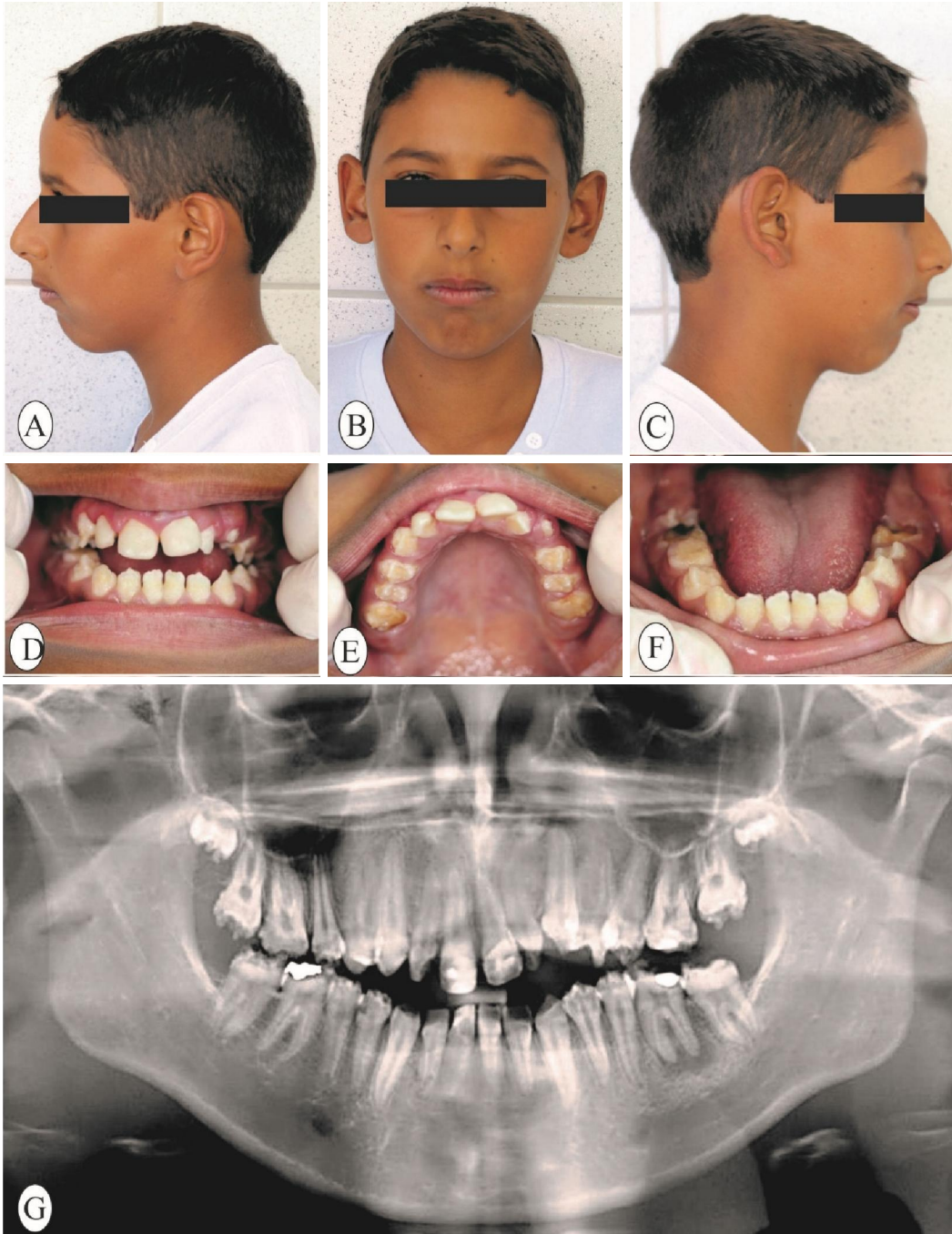


**Figura 2:** Aspecto extra-oral, intral-oral, clínico e radiográfico.

(A, B, C) Paciente com padrão esquelético de retrusão mandibular;

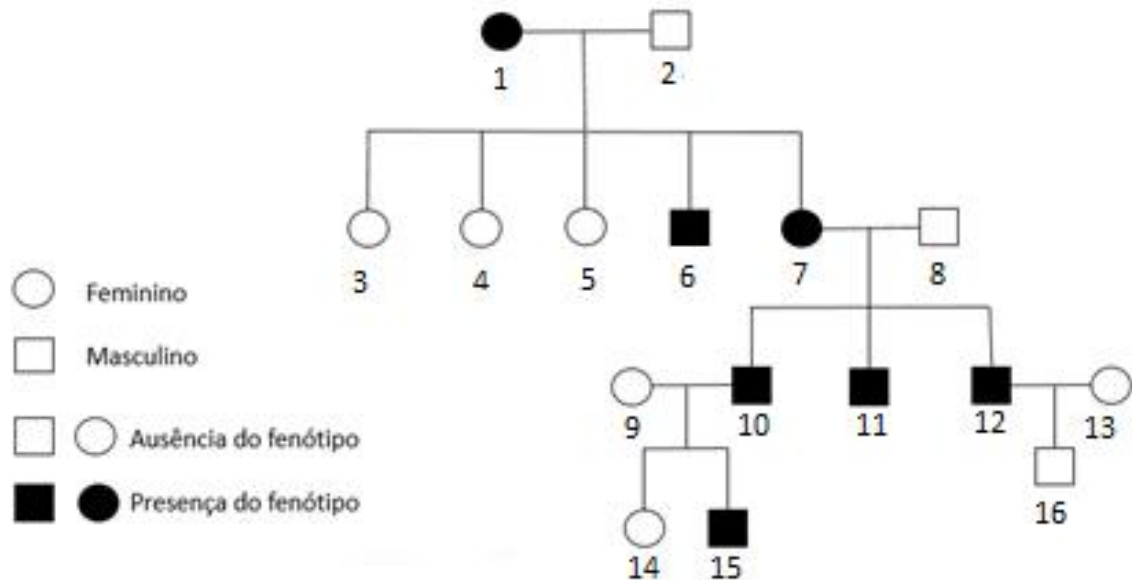
(D,E,F) Observar a presença generalizada da AI, com características clínicas exuberantes de sulcos e fossetas pigmentadas;

(G) Radiografia panorâmica mostrando elementos de radiopacidade esmalte/dentina contrastante.





**Figura 3:** Heredograma traçado a partir da história familiar. Percebe-se que a AI apresentou-se em todas as gerações, algumas delas de forma significativa, fortalecendo a hipótese de amelogênese imperfeita como variante dominante. Os pacientes relatados estão identificados pelos números 11 e 15.



#### **4 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

A amelogenese imperfeita é uma condição de etiologia ainda não totalmente elucidada, que pode se associar a determinadas síndromes de repercussão sistêmica, ter semelhança com outras condições de deficiência do esmalte, por isso, o cirurgião dentista deve estar atento a todos os sinais que o paciente apresente, sejam relacionados ao aparelho estomatognático ou de forma sistêmica, para que o diagnóstico seja de forma precoce e o tratamento iniciado de forma multidisciplinar enfocando a individualidade de cada caso e a multidisciplinaridade que a condição exige.

**APÊNDICE A** – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido padrão utilizado nas clínicas de Propedêutica Estomatológica do curso de Odontologia da Universidade Federal de Campina Grande.

**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE ESCLARECIDO**

Por este instrumento, dou pleno consentimento, para a realização dos exames necessários ao diagnóstico das lesões bucais. Declaro que recebi esclarecimento sobre o estudo e exames que serão realizados dentro dos princípios éticos e científicos da Odontologia e, ainda, LEONARDO CAMPOS ALVES, abaixo assinado, autorizo a retenção e utilização de radiografias, fotografias, resultados de exames e outras informações desta ficha clínica como material didático ou de publicação científica. Declaro estar ciente que, em caso de acidente pérfuro-cortante, me submeterei ao teste rápido para HIV e colaborarei com o que for necessário dentro das normas estabelecidas por esta instituição de ensino.

Patos, 18 de FEVEREIRO de 2014

Franesca de Aguiar Lopes, RG: \_\_\_\_\_, CPF: 041.635.634-66  
Assinatura do paciente ou responsável.

**APÊNDICE B** – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido padrão utilizado nas clínicas de Propedêutica Estomatológica do curso de Odontologia da Universidade Federal de Campina Grande.

**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE ESCLARECIDO**

Por este instrumento, dou pleno consentimento, para a realização dos exames necessários ao diagnóstico das lesões bucais. Declaro que recebi esclarecimento sobre o estudo e exames que serão realizados dentro dos princípios éticos e científicos da Odontologia e, ainda, HECILEI MOURA CAMPOS, abaixo assinado, autorizo a retenção e utilização de radiografias, fotografias, resultados de exames e outras informações desta ficha clínica como material didático ou de publicação científica. Declaro estar ciente que, em caso de acidente perfuro-cortante, me submeterei ao teste rápido para HIV e colaborarei com o que for necessário dentro das normas estabelecidas por esta instituição de ensino.

Patos, 18 de FEVREIRO de 2014

Franlizeia de M. Gomes Campos, RG: \_\_\_\_\_, CPF: 041.635.634-66  
Assinatura do paciente ou responsável.

## ANEXO A – NORMAS PARA PUBLICAÇÃO NA REVISTA GAÚCHA DE ODONTOLOGIA (RGO):

### Submissão de trabalhos

Serão aceitos trabalhos acompanhados de declaração de responsabilidade, declaração de concordância com a cessão de direitos autorais e carta assinada por todos os autores, com descrição do tipo de trabalho e da área temática e a principais contribuições do estudo para a área

Se houver figuras extraídas de outros trabalhos previamente publicados, os autores deverão providenciar permissão, por escrito, para a sua reprodução. Esta autorização deve acompanhar os manuscritos submetidos à publicação.

**Autoria:** o número de autores deve ser coerente com as dimensões do projeto. O crédito de autoria deverá ser baseado em contribuições substanciais, tais como concepção e desenho, ou análise e interpretação dos dados. Não se justifica a inclusão de nome de autores cuja contribuição não se enquadre nos critérios acima, podendo, nesse caso, figurar na seção Agradecimentos.

A RGO - Revista Gaúcha de Odontologia considera aceitável o limite máximo de 6 autores por artigo. Entretanto, poderá admitir, em caráter excepcional, maior número de autores em trabalhos de maior complexidade, que deverão ser acompanhados, em folha separada, de justificativa convincente para a participação de cada um dos autores.

Os manuscritos devem conter, na página de identificação, explicitamente, a contribuição de cada um dos autores.

### Apresentação do manuscrito

O texto deverá ser digitado em fonte Arial tamanho 12, com espaço entrelinhas 1,5 cm. O papel deverá ser de tamanho A4, com formatação de margens superior e esquerda (3 cm), inferior e direita (2 cm).

Todas as páginas devem ser numeradas a partir da página de identificação. Para esclarecimentos de eventuais dúvidas quanto à forma, sugere-se consulta a este fascículo.

Os artigos devem ter, no máximo, 30 referências, exceto no caso de artigos de revisão, que podem apresentar em torno de 50. Sempre que uma referência possuir o número de *Digital Object Identifier* (DOI), este deve ser informado.

**Versão reformulada:** a versão reformulada deverá ser encaminhada por e-mail, indicando o número do protocolo e o número da versão. **Os autores deverão enviar apenas a última versão do trabalho.** O texto do artigo deverá empregar fonte colorida (cor azul) para todas as alterações, juntamente com uma carta ao editor, reiterando o interesse em publicar nesta Revista e informando quais alterações foram processadas no manuscrito. Se houver discordância quanto às recomendações dos revisores, os autores deverão apresentar os argumentos que justificam sua posição. O título e o código do manuscrito deverão ser especificados.

Os prazos fixados para nova submissão dos originais corrigidos serão informados no ofício que acompanha os originais e deverão ser rigorosamente respeitados.

A nova submissão fora dos prazos estipulados acarretará no cancelamento definitivo do processo de avaliação e a devolução definitiva dos originais.

### Disposição dos elementos constituintes do texto

Os elementos constituintes do texto devem ser dispostos segundo a sequência apresentada abaixo:

**Especialidade ou área da pesquisa:** uma única palavra que permita ao leitor identificar de imediato a especialidade ou área à que pertence a pesquisa.

**Título:** Título: a) título completo em português e inglês ou espanhol, devendo ser conciso, **evitando excesso das palavras, como "avaliação do...", "considerações a cerca de...", "estudo exploratório"**; b) short title com até 50 caracteres em português (ou espanhol) e inglês.

**Nome dos autores:** a) nome de todos os autores por extenso, indicando o Departamento e/ou Instituição a que pertencem (incluindo indicação dos endereços completos de todas as universidades às quais estão vinculados os autores); b) será aceita uma única afiliação por autor. Os autores deverão, portanto, escolher dentre suas afiliações aquela que julgarem a mais importante; c) todos os dados da afiliação devem ser apresentadas por extenso, sem nenhuma abreviação; d) endereço completo para correspondência de todos os autores,

incluindo o nome para contato, telefone e e-mail. Observação: esta deverá ser a única parte do texto com a identificação dos autores. **Observação:** esta deverá ser a única parte do texto com a identificação dos autores.

**Resumo:** a) todos os artigos submetidos em português ou espanhol deverão ter resumo no idioma original e em inglês, **com um mínimo de 150 palavras e máximo 250 palavras**. Os artigos submetidos em inglês deverão vir acompanhados de resumo em português, além do abstract em inglês; b) para os artigos **originais, os resumos devem ser estruturados** destacando objetivos, métodos básicos adotados, informação sobre o local, população e amostragem da pesquisa, resultados e conclusões mais relevantes, considerando os objetivos do trabalho, e indicando formas de continuidade do estudo. Para as demais categorias, o formato dos resumos deve ser o narrativo, mas com as mesmas informações; c) não deve conter citações e abreviaturas.

**Termos de indexação:** correspondem às palavras ou expressões que identifiquem o conteúdo do artigo. Destacar no mínimo três e no máximo seis termos de indexação, utilizando os Descritores em Ciência da Saúde (DeCS) da Bireme.

**Introdução:** deve ser curta, definindo o problema estudado, sintetizando sua importância e destacando as lacunas do conhecimento que serão abordadas no artigo. Deve conter revisão da literatura atualizada e pertinente ao tema, adequada à apresentação do problema, e que destaque sua relevância. Não deve ser extensa, a não ser em manuscritos submetidos como Artigo de Revisão.

**Métodos:** os métodos devem ser apresentados com detalhes suficientes para permitir a confirmação das observações, incluindo os procedimentos adotados, universo e amostra; instrumentos de medida e, se aplicável, método de validação; tratamento estatístico.

Em relação à **análise estatística**, os autores devem demonstrar que os procedimentos utilizados foram não somente apropriados para testar as hipóteses do estudo, mas também corretamente interpretados. Os níveis de significância estatística (ex.  $p < 0,05$ ;  $p < 0,01$ ;  $p < 0,001$ ) devem ser mencionados.

Identificar com precisão todas as drogas e substâncias químicas utilizadas, incluindo nomes genéricos, doses e vias de administração. Os termos científicos devem ser grafados por extenso, em vez de seus correspondentes símbolos abreviados. Incluem-se nessa classificação: nomes de compostos e elementos químicos e binômios da nomenclatura microbiológica, zoológica e botânica. Os nomes genéricos de produtos devem ser preferidos às suas respectivas marcas comerciais, sempre seguidos, entre parênteses, do nome do fabricante, da cidade e do país em que foi fabricado, separados por vírgula.

Informar que a pesquisa foi aprovada por Comitê de Ética credenciado junto ao Conselho Nacional de Saúde e fornecer o número do parecer de aprovação. Ao relatar **experimentos com animais**, indicar se as diretrizes de conselhos de pesquisa institucionais ou nacionais - ou se qualquer lei nacional relativa aos cuidados e ao uso de animais de laboratório - foram seguidas.

**Resultados:** devem ser apresentados com o mínimo possível de discussão ou interpretação pessoal, acompanhados de tabelas e/ou material ilustrativo adequado, quando necessário. Não repetir no texto todos os dados já apresentados em ilustrações e tabelas. Dados estatísticos devem ser submetidos a análises apropriadas.

**Tabelas, quadros, figuras e gráficos** devem ser limitados a seis no conjunto e numerados consecutiva e independentemente com algarismos arábicos, de acordo com a ordem de menção dos dados, e devem vir em folhas individuais e separadas, com indicação de sua localização no texto. É imprescindível a informação do local e ano do estudo. A cada um se deve atribuir um título breve. Os quadros e tabelas terão as bordas laterais abertas. **Os gráficos devem ser enviados sempre acompanhados dos respectivos valores numéricos que lhes deram origem e em formato Excel.**

Os autores se responsabilizam pela qualidade das figuras (desenhos, ilustrações, tabelas, quadros e gráficos), que deverão permitir redução sem perda de definição, para os tamanhos de uma ou duas colunas (7 e 15cm, respectivamente); **não é permitido o formato paisagem**. Figuras digitalizadas deverão ter extensão JPEG e resolução mínima de 300 dpi. Na apresentação de imagens e texto, deve-se evitar o uso de iniciais, nome e número de registro de pacientes. O paciente não poderá ser identificado ou reconhecível nas imagens.

**Discussão:** deve restringir-se ao significado dos dados obtidos, evitando-se hipóteses não fundamentadas nos resultados, e relacioná-los ao conhecimento já existente e aos obtidos em outros estudos relevantes. Enfatizar os aspectos novos e importantes do estudo e as conclusões derivadas. Não repetir em detalhes dados ou outros materiais já citados nas seções de Introdução ou Resultados. Incluir implicações para pesquisas futuras.

**Conclusão:** parte final do trabalho baseada nas evidências disponíveis e pertinentes ao objeto de estudo. As conclusões devem ser precisas e claramente expostas, cada uma

delas fundamentada nos objetos de estudo, relacionado os resultados obtidos com as hipóteses levantadas. Evidenciar o que foi alcançado com o estudo e a possível aplicação dos resultados da pesquisa; podendo sugerir outros estudos que complementem a pesquisa ou para questões surgidas no seu desenvolvimento. **Não serão aceitas citações bibliográficas nesta seção.**

**Agradecimentos:** podem ser registrados agradecimentos, em parágrafo não superior a três linhas, dirigidos a instituições ou indivíduos que prestaram efetiva colaboração para o trabalho.

**Anexos:** deverão ser incluídos apenas quando imprescindíveis à compreensão do texto. Caberá aos editores julgar a necessidade de sua publicação.

**Abreviaturas e siglas:** deverão ser utilizadas de forma padronizada, restringindo-se apenas àquelas usadas convencionalmente ou sancionadas pelo uso, acompanhadas do significado, por extenso, quando da primeira citação no texto. **Não devem ser usadas no título e no resumo.**

**Referências:** devem ser numeradas consecutivamente, seguindo a ordem em que foram mencionadas a primeira vez no texto, baseadas no *estilo Vancouver*

Nas referências com até seis autores, citam-se todos; acima de seis autores, citam-se os seis primeiros, seguido da expressão latina et al. Os títulos de periódicos devem ser abreviados de acordo com o *List of Journals Indexed in Index Medicus* (<http://www.nlm.nih.gov/tsd/serials/lji.html>) e impressos sem negrito, itálico ou grifo, devendo-se usar a mesma apresentação em todas as referências.

**Não serão aceitas** citações/referências de **monografias** de conclusão de curso de graduação, **dissertações, teses** e de **textos não publicados** (aulas, entre outros). Livros devem ser mantidos ao mínimo indispensável uma vez que refletem opinião dos respectivos autores e/ou editores. Somente serão aceitas referências de livros mais recentes. Se um trabalho não publicado, de autoria de um dos autores do manuscrito, for citado (ou seja, um artigo no prelo), será necessário incluir a carta de aceitação da revista que publicará o referido artigo.

**Citações bibliográficas no texto:** utilizar o sistema numérico de citação, no qual somente os números-índices das referências, na forma sobrescrita, são indicados no texto. Deverão ser colocadas em **ordem numérica**, em algarismos arábicos, meia linha acima e após a citação, e devem constar da lista de referências. Se forem dois autores, citam-se ambos ligados pelo "&"; se forem mais de dois, cita-se o primeiro autor, seguido da expressão et al.

**A exatidão e a adequação das referências a trabalhos que tenham sido consultados e mencionados no texto do artigo são de responsabilidade do autor.** Todos os autores cujos trabalhos forem citados no texto deverão ser listados na seção de Referências.