

Introdução

A agenesia dentária é um dos distúrbios do desenvolvimento dentário mais comuns na dentição humana e é caracterizada por falha no desenvolvimento dentário.

De acordo com a gravidade pode ser classificada como: hipodontia (ausência de até 6 dentes, excluindo terceiros molares), oligodontia (ausência superior a 6 dentes, excluindo terceiros molares) e anodontia (ausência de todos os dentes). A oligodontia e a anodontia são condições raras.

Quando há ausência de múltiplos dentes deve ser realizado o estudo diagnóstico de displasia ectodérmica. É por isso essencial a sua identificação/diagnóstico precoce.

Foram identificados vários genes cujas mutações podem originar agenesias dentárias não síndromicas. O gene EDA é um dos genes identificados, encontra-se localizado no cromossoma Xq12-13.1 (figura 5) e a sua expressão afecta maioritariamente incisivos, caninos e pré-molares

Descrição do Caso Clínico

Criança, sexo masculino, 9 anos, referenciada por oligodontia à Consulta Externa do polo HP do Serviço de Estomatologia do CHUC.

Após realização de exame objectivo e avaliação de ortopantomografia, verificou-se agenesia dos dentes 12, 14, 15, 17, 22, 24, 31, 32, 34, 41, 42, 43, 44 e 45, num total de 14 agenesias (figura 1 e 3). Não apresentava sinais de hipohidrose, nem outras alterações de relevo. O crescimento e o desenvolvimento eram adequados à idade.

Realizou, através da Consulta de Genética, testes moleculares que identificaram a variante c.6972_689del no gene EDA, em hemizigotia.

História familiar: irmão, sexo masculino, 5 anos, ao exame objectivo e à avaliação da ortopantomografia a destacar a forma cónica dos dentes 51 e 61 e agenesia dos dentes 12, 14, 15, 22, 24, 25, 31, 32, 34, 35, 41, 42 e 44, num total de 13 agenesias (figura 3 e 4). O estudo molecular que revelou a mesma variante no gene EDA.



Figura 1. Fotografias intra-orais - criança, sexo masculino, 9 anos.



Figura 2. Fotografia intra-oral - irmão, 5 anos.

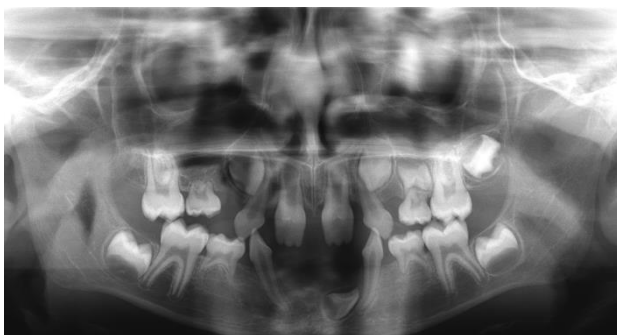


Figura 3. Ortopantomografia - criança, sexo masculino, de 9 anos. Agenesia dos dentes 12, 14, 15, 17, 22, 24, 31, 32, 34, 41, 42, 43, 44 e 45.

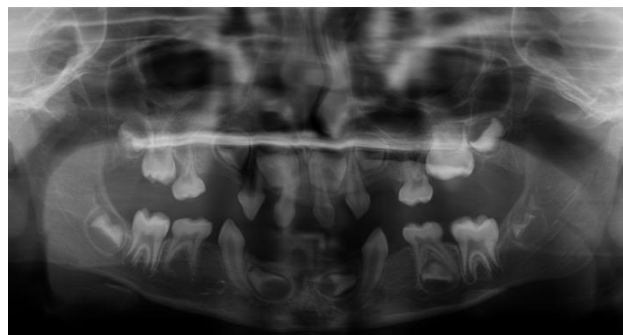


Fig. 4. Ortopantomografia - irmão, 5 anos. Agenesia dos dentes 12, 14, 15, 22, 24, 25, 31, 32, 34, 35, 41, 42 e 44

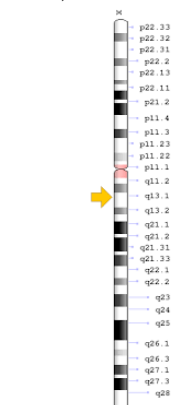


Figura 5. Localização gene EDA (Xq12-13.1) 6

Discussão e Conclusão

No estudo molecular identificou-se uma mutação no gene EDA, com necessidade de enquadramento clínico. A criança não apresentava estigmas de displasia ectodérmica, nem história familiar da doença. Assim, admitiu-se tratar-se de um caso de oligodontia isolada ligada ao cromossoma X - dominante.

A rara frequência de apresentação e a necessidade de abordagem multidisciplinar tornam este caso bastante pertinente.

Trata-se de uma patologia ligada ao cromossoma X, pelo que, se o doente, no futuro, tiver descendentes do sexo feminino, estas serão obrigatoriamente portadoras da alteração no gene EDA - pelo que o aconselhamento genético será fundamental.

Bibliografia

1- Regezi J A, Sciubba J J, Jordam R CK, Oral Pathology: Clinical Pathology Correlations, 7 Ed; 2 - Neville B W, Damm D D, Allen C M, Patologia Oral e Maxilofacial, 4 ed.; 3 - Nikopentius T, Annilo T, Jagomägi T, Gilissen C, Kals M, Krjutskov K, et al. Non-syndromic Tooth Agenesis Associated with a Nonsense Mutation in Ectodysplasin-A(EDA). J Dent Res. 2013;92(6):507-11; 4 - Li S, Li J, Cheng J, Zhou B, Tong X, Dong X, et al. Non-Syndromic Tooth Agenesis in Two Chinese Families Associated with Novel Missense Mutations in the TNF Domain of EDA (Ectodysplasin A). PLoS One. 2008;3(6): 5- 1. Yu M, Wong S, Han D, Cai T, Key B, Curriculum CB, et al. Genetic analysis: Wnt and other pathways in non-syndromic tooth agenesis. Oral Dis. 2020;25(3):646-51; 6 - <https://medlineplus.gov/genetics/gene/eda/>;