

Impacto da Fenilcetonúria no Desenvolvimento de Defeitos de Esmalte Dentário: Caso Clínico

João Gustavo Lourenço¹, Inês Borges¹, Catarina Norte¹, Andreia Fernandes¹, Carlos Salgado¹, José Pedro Figueiredo^{1,2}
¹Serviço de Estomatologia - ULS de Coimbra ²Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra



35



j.gustavolourenco@gmail.com

Introdução

O esmalte dentário, constituído por 97% de cristais de hidroxiapatite, é produzido por células especializadas conhecidas como ameloblastos. A sua formação divide-se em estágios iniciais, envolvendo a secreção de proteínas da matriz, como amelogenina, ameloblastina e enamelinina, e em estágios posteriores, de mineralização e maturação.(1)

Defeitos no desenvolvimento de esmalte (DDE) são comuns na dentição primária e/ou permanente. Fatores ambientais e/ou genéticos podem interferir na formação do esmalte, resultando em hipoplasia (alteração na fase de secreção) ou hipomineralização (alteração na fase de mineralização ou maturação).(1,2)

A fenilcetonúria (PKU) é um defeito congénito raro do metabolismo da fenilalanina, de herança autossómica recessiva, causado por uma deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase. Esta enzima converte a fenilalanina (PHE) em tirosina. Se não tratada, a PKU resulta em concentrações elevadas de PHE no sangue e no cérebro, o que provoca um grave défice cognitivo, epilepsia e alterações comportamentais. Estes doentes apresentam ainda risco de desenvolvimento de DDE, cáries e doença periodontal.(2,3)

Caso Clínico

Menino de 11 anos, referenciado à consulta por alterações dentárias e sensibilidade dentária. Antecedente pessoal de PKU.

Exame Objectivo: apresentava, em todos os dentes, áreas de esmalte brancas opacas, intercaladas com esmalte de coloração normal, em aspeto de “código de barras”. Sem cáries ou outras alterações relevantes.

Diagnóstico: os achados clínicos, contextualizados na história do doente, permitem enquadrar as alterações de esmalte, como uma manifestação da doença de base.

Plano: reforçadas medidas higieno-dietéticas, bem como prescrição de um dentífrico com arginina para o tratamento da hipersensibilidade dentinária.



Fig. 1, 2, 3. Dentes com áreas brancas opacas, intercaladas com esmalte de coloração normal, em aspeto de “código de barras”

Discussão e Conclusões

Os doentes com PKU apresentam significativamente mais DDE, em comparação com indivíduos saudáveis. O mecanismo subjacente a esta alteração permanece inconclusivo.(4)

O aumento da prevalência de cáries pode estar ligado à elevada ingestão de hidratos de carbono. A dieta destes doentes inclui substitutos proteicos isentos de PHE, frequentemente misturados com bebidas açucaradas, para melhorar o sabor.(4,5)

O reconhecimento da patologia e a investigação clínica, como demonstrado neste caso, são fundamentais para assegurar um diagnóstico precoce e um tratamento apropriado, reduzindo ao mínimo os danos biológicos, psicológicos e sociais, e promovendo a restauração da qualidade de vida do utente.

Bibliografia

1. Patel A, Aghababaei S, Parekh S. Hypomineralisation or hypoplasia? Br Dent J. 2019 Oct 25;227(8).
2. Myers HM, Dumas M, Ballhorn HB. Dental manifestations of phenylketonuria. J Am Dent Assoc. 1968 Sep;77.
3. van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, van Rijn M, Trefz F, Walter JH, van Spronsen FJ. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(162).
4. Ballikaya E, Yildiz Y, Sivri HS, Tokatli A, Dursun A, Olmez S, Coskun T, Tekcioek MJ. Oral health status of children with phenylketonuria. J Pediatr Endocrinol Metab. 2020; aop
5. Bingöl AC, Bingöl M, Pandis N, Stolz S, Beblo S, Jost-Brinkmann PG, Mönch E, Bartzela T. Dietary and metabolic effects on the oral status of patients with phenylketonuria: a nation-based cross-sectional study. Clin Oral Investig. 2023;27:1981-91.