

AMELOGÉNESE IMPERFEITA: RELATO DE UM CASO CLÍNICO



6



ULS
SANTA
MARIA



Patrícia Marques^{1,3,4}, Duarte Barreto^{1,3,4}, Ana Teresa Coelho^{2,3,4}, Sara Graterol^{1,3,4}, Ana Augusto^{1,3,4}, Francisco Salvado^{3,4,5}

1. Interno de Formação Específica de Estomatologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria (ULSSM); 2. Assistente Hospitalar de Estomatologia, ULSSM; 3. Clínica Universitária de Estomatologia, ULSSM; 4. Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 5. Assistente Hospitalar Graduado Sénior, Diretor do Serviço de Estomatologia, ULSSM

patriciamarques.dr@gmail.com

Introdução

A **Amelogénese Imperfeita (AI)** constitui um conjunto de anomalias genéticas hereditárias que afetam exclusivamente a formação de esmalte dentário, em dentes decíduos e permanentes.

Resulta de mutações em genes como AMELX, ENAM, MMP20, entre outros, que regulam etapas da amelogénese, como a formação da matriz, mineralização e maturação do esmalte. A expressão clínica varia consoante o gene e a mutação, refletindo-se em defeitos qualitativos e/ou quantitativos do esmalte.

Segundo Witkop (1988), a AI classifica-se em quatro subtipos: **Hipoplásica** - esmalte fino; **Hipomaturada** - esmalte menos resistente; **Hipocalcificada** - esmalte pobremente mineralizado; **Tipo IV** (mista).



Clinicamente, manifesta-se por **hipersensibilidade dentária, risco elevado de cárie, desgaste precoce, alterações cromáticas, anomalias oclusais e retenção de dentes decíduos.**

O diagnóstico baseia-se na **avaliação clínica, imagiológica, história familiar** e, quando possível, testes genéticos.

O tratamento é **interdisciplinar** e faseado, focando-se na estética, função e conforto.

A abordagem estomatológica tem carácter preventivo, terapêutico e de restabelecimento da função, podendo envolver aplicação de flúor, agentes dessensibilizantes, restaurações ou próteses fixas/removíveis.

Embora não comprometa a esperança de vida, a AI tem forte impacto psicossocial e funcional, exigindo reabilitação precoce e individualizada para melhoria da qualidade de vida.

O objetivo deste trabalho é relatar um caso em que uma reabilitação provisória com próteses removíveis em idade pediátrica permitiu uma melhoria da qualidade de vida com significativo impacto psicossocial.

Caso Clínico

Gémeas nº1 e nº2, sexo feminino, 9 anos, nascidas às 32 semanas. Referenciadas à Consulta de Estomatologia aos 2 anos por alterações no esmalte.

Apresentavam uma **coloração uniforme aczentada e translúcida em todos os dentes erupcionados. Pai e avô com achados semelhantes.** Foi mantido seguimento regular em consulta com medidas preventivas para minimizar o risco de cárie.

Verificou-se nessas consultas a **baixa auto-estima das doentes e impacto psicossocial negativo.** Aos 8 anos, foram referenciadas à Consulta de Reabilitação, onde foi realizada uma reabilitação protética com prótese total removível, com melhoria funcional e psicossocial.



Fig.1 Gémea nº1- intra-oral



Fig.2 Gémea nº1- intra-oral com prótese



Fig.3 Ortopantomografia (gémea nº1)



Fig.4 Gémea nº2- intra-oral



Fig.5 Gémea nº2- intra-oral



Fig.6 Ortopantomografia(gémea nº2)

Prevê-se seguimento clínico contínuo, com perspetiva futura de reabilitação definitiva com prótese fixa sobre dentes e/ou implantes endoósseos.



Fig.7 Gémea nº1- extra-oral



Fig.8 Gémea nº2- extra-oral



Fig.9 Gémeas - extra-oral

Discussão e Conclusões

A AI é uma entidade genética complexa e de fenótipo variável. O reconhecimento precoce, o diagnóstico genético e a abordagem terapêutica multidisciplinar são fundamentais para preservar a estrutura dentária e promover o bem-estar funcional e psicossocial dos indivíduos afetados.

Bibliografia

- Crawford PJM, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2007;2:17
- Wright JT, Hart PS, Simmons D, Alexander K, Daley B, Simmer JP, Hu JC, Bartlett JD, Li Y, Yuan ZA, Seow WK, Gibson CW. Human and mouse enamel phenotypes resulting from mutation or altered expression of AMEL, ENAM, MMP20 and KLK4. Cells Tissues Organs. 2009;189(1-4):224-229
- Witkop CJ Jr. Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. Journal of Oral Pathology. 1988;17(9-10):547-553.
- Kim JW, Simmer JP, Hart TC, et al. MMP20 mutation in autosomal recessive pigmented hypomaturation amelogenesis imperfecta. Journal of Medical Genetics. 2005;42(3):271-275
- Koruyucu M, Seymen F, Tuna B, et al. Alteration of exon definition causes amelogenesis imperfecta. Journal of Dental Research. 2020;99(7):747-754
- Gadhia K, McDonald S, Arkutu N, Malik K. Amelogenesis imperfecta: An introduction. British Dental Journal. 2012;212(8):377-379.