

Thierry Zão Silva

Amelogénese Imperfeita: odontopediatria em foco

Universidade Fernando Pessoa

Faculdade Ciências da Saúde

Porto, Portugal 2012

Thierry Zão Silva

Amelogénese Imperfeita: odontopediatria em foco

Universidade Fernando Pessoa

Faculdade Ciências da Saúde

Porto, Portugal 2012

Thierry Zão Silva

Amelogénese Imperfeita: odontopediatria em foco

Trabalho apresentado à Universidade Fernando Pessoa
como parte dos requisitos para obtenção do grau de
Mestre em Medicina Dentária

Agradecimentos:

Um muito obrigado à minha orientadora Professora Doutora Augusta Silveira, pela disponibilidade, orientação, apoio e paciência ao longo de todo este trabalho e que sem ela não teria sido possível realizar. À professora Doutora Teresa Sequeira pela magnífica coorientação e sábia supervisão.

Aos amigos, pela compreensão, pelo apoio e pelo companheirismo que sempre encontrei da parte deles e que me ajudaram nos momentos mais difíceis e onde consegui encontrar a força e a vontade para chegar ao final deste percurso académico.

Aos familiares que me conseguiram, muitas vezes, cativar para uma área em crescimento e cada vez mais importante no quotidiano das pessoas. Aqui, é importante realçar a colaboração, o empenho, dedicação e amor dos meus pais e pelo qual sem eles não teria sido possível concretizar este percurso académico.

A ti, a pessoa que mudou a minha vida, que se solidarizou em todos os momentos em que mais precisei, que me deu forças quando menos as tinha, um obrigadíssimo por todo este carinho disponibilizado e com o qual eu pude contar até a última página deste trabalho.

A todos que, directa ou indirectamente, colaboraram, apoiaram e motivaram para a realização deste trabalho.

Sem eles, a concretização deste trabalho teria sido mais difícil.

A todos, muito obrigado!!

Resumo:

A amelogenese imperfeita é definida como sendo um complexo grupo de defeitos do esmalte, de tipo hereditário, não associado a doenças sistémicas, que atinge ambas as dentições, decídua e definitiva. Trata-se de um defeito raro de mineralização do esmalte com uma incidência de 1:14000.

A amelogenese imperfeita pode caracterizar-se pela hipoplasia do esmalte e/ou hipomaturação ou hipocalcificação. Fenotipicamente, a amelogenese imperfeita é dividida em quatro grupos: hipoplásico, hipomaturo, hipocalcificado e hipomaturo-hipoplásico. O tipo hipoplásico ocorre em 60 a 73% dos casos afectados, principalmente, no sexo feminino, enquanto o tipo hipomaturo afecta 20 à 40% dos casos e é mais comum no sexo masculino. Aproximadamente 7% dos indivíduos afectados têm a variante hipocalcificada. Witkop 1988, defende que existem quinze subtipos de amelogenese imperfeita com base nos fenótipos e padrões de hereditariedade.

Segundo a literatura, os pacientes com amelogenese imperfeita, independentemente do subtipo presente, apresentam complicações orais semelhantes: sensibilidade dentária, estética dentária comprometida e diminuição da dimensão vertical de oclusão. Outras anomalias dentárias associadas com a amelogenese imperfeita são: impactação múltipla de dentes, ausência congénita dentária, mordida aberta e taurodontismo. A amelogenese imperfeita é conhecida como uma anomalia isolada ou como uma característica de certas síndromes, tais como: tricodonto-ósseo, Morquio, Kohlschütter, epidermólise bulhosa distrófica, entre outros.

A nível odontopediátrico, é importante conhecer toda a história passada e presente da criança, bem como todos os tratamentos efectuados até então. A compreensão e colaboração no tratamento da amelogenese imperfeita por parte dos pais é particularmente relevante, pois verifica-se que a criança é afectada também

psicologicamente. Restabelecer estética e capacidade funcional, sobretudo ao nível da mastigação e fala são pontos a considerar.

As opções de tratamento variam, consideravelmente, dependendo de vários factores tais como a idade do paciente, as condições sócio-económicas, a condição periodontal, a perda de estrutura dentária, a severidade da doença e, o mais importante, a cooperação do paciente. O Médico Dentista deve considerar o prognóstico de tratamento a longo prazo.

Uma intervenção consciente e cooperante permitirá ao paciente o retorno à alegria de sorrir.

Abstract:

Amelogenesis Imperfecta is defined as a complex group of enamel hereditary defects, not associated with systemic diseases, affecting both dentitions, deciduous and permanent. It is a rare defect of enamel mineralization with an incidence of 1:14000.

Amelogenesis Imperfecta can be characterized by enamel hypoplasia and/or hypomaturational hypocalcification on existing teeth. Phenotypically, the amelogenesis imperfecta is divided into four groups: hypoplastic, hypomature, hypocalcified and hypomature-hypoplastic. The hypoplastic type occurs in 60 to 73% of affected cases, particularly in females, whereas type hypomature affects 20 to 40% of all cases and is more common in males. Approximately 7% of affected individuals express the hypocalcified variant. Witkop 1988, suggests fifteen subtypes of amelogenesis imperfecta on the basis of phenotypes and inheritance patterns.

According to the literature, patients with amelogenesis imperfecta, regardless subtype express similar, oral complications: teeth sensitivity, poor dental aesthetics, and decreased vertical dimension of occlusion. Other dental anomalies associated with amelogenesis imperfecta, but not limited to, are: multiple impaction of teeth, congenital absence of teeth, open bite and taurodontism. Amelogenesis imperfecta is known as an isolated anomaly or as a characteristic of certain syndromes, such as bone-tricodonto, Morquio, Kohlschütter, dystrophic epidermolysis bullous, among others.

Considering pediatric dentistry, it is important to know the whole history of the child, all treatments carried out so far. This comprehension and parent's cooperation in this type of treatment is very relevant and important in order to help children mainly affected at psychological level. Restoring aesthetic and functional capacity chewing and speech are another point to consider.

Treatment options vary considerably depending on several factors such as patient age, socioeconomic conditions, periodontal condition, loss of tooth structure, severity of the disease and, most importantly, patient cooperation. The dentist should consider the prognosis for long-term treatment.

A conscious intervention and cooperative patient will return to the joy of smiling.

Índice:

Resumo

Abstract

I. Introdução.....	1
II. Método.....	4
III. Desenvolvimento.....	5
1. Esmalte	5
1.1 Estrutura.....	5
1.2 Características físicas e químicas.....	9
1.3 Amelogênese e fases de desenvolvimento.....	14
2. Amelogênese Imperfeita.....	19
2.1 Definição.....	19
2.2 Classificação.....	22
2.3 Epidemiologia.....	26
2.4 Etiologia.....	27
2.5 Características clínicas.....	31
2.6 Características radiográficas.....	35
3 Odontopediatria.....	38
3.1 Diagnóstico.....	38
3.2 Aconselhamento genético.....	45
3.3 Tratamento.....	48
3.4 Qualidade de vida do paciente.....	55
IV. Conclusão.....	57
V. Bibliografia.....	61
VI. Anexos.....	76
Anexo A.....	76
Anexo B.....	79

Índice de figuras

Figura 1: Radiografia panorâmica apresentando radiopacidade do esmalte (Sholapurkar, 2008).....37

Figura 2: Vários tipos de anomalias dentárias semelhantes a AI (Laskaris, 2000).....44

Índice de tabelas

Tabela I: Classificação de AI de acordo com Witkop (1989) (Sholapurkar, 2008).....	25
Tabela II: Tipos de alterações no esmalte de acordo com a sua origem (Passos et al., 2007).....	31
Tabela III: Defeitos do esmalte de acordo com as características clínicas (Passos et al., 2007).....	31
Tabela IV: Características clínicas e radiográficas dos quatro tipos de AI (Boj et al., 2004).....	38

Lista de siglas e abreviaturas

AD – Autossômico dominante

AI – Amelogénese imperfeita

AIAD – Amelogénese Imperfeita Autossômica Dominante

AIAR – Amelogénese Imperefeita Autossômica Recessiva

AMELX – Gene de amelogenina

AR – Autossômico recessivo

DDE – Defeitos no desenvolvimento do esmalte

DLX3 – Gene *distal-less homeobox 3*

DVO – Dimensão vertical de oclusão

ENAM – Gene de enamelina

HO – Higiene oral

ICD – International classification diseases

JAD – Junção Amelodentinária

KLK4 – Gene de calicraína

MMP20 – Gene de enamelisina

nm – nanómetro

OMS – Organização Mundial de Saúde

XL – Herança ligada ao sexo

μm - micrómetro

I. Introdução

O avanço e modernização da tecnologia na área odontológica associada a uma maior consciência individual da condição oral vem enaltecendo a estética no cotidiano da população que almeja um atendimento especializado e competente. Há patologias que requerem da parte do profissional clínico uma maior sensibilidade, sendo a Amelogénese Imperfeita (AI) uma anomalia dentária hereditária originada durante a odontogénese, de diagnóstico e tratamento complexo. É muito importante que o profissional clínico possa compreender o processo de formação das peças dentárias para poder correlacionar as anomalias presentes com as diferentes etapas do seu desenvolvimento (Kirzioglu et al., 2009).

Estão descritas várias outras alterações de desenvolvimento dentário existentes, com sinais e sintomas que podem ser semelhantes, sendo por isso importante fazer-se um bom diagnóstico diferencial: a dentinogénese imperfeita, a displasia do esmalte, o odontoma, a geminação, a fusão e os dentes supranumerários (Campos et al., 2004).

A AI foi descrita, pela primeira vez, em 1890 mas só em 1938 foi classificada por Finn como uma entidade separada da dentinogénese imperfeita (Alfred et al., 2003).

A AI é uma alteração do desenvolvimento do esmalte, de carácter hereditário que afecta ambas as dentições, decídua e permanente (Morgado e Azul, 2009). A sua etiologia é controversa na literatura, sendo que está relacionada com alterações nos genes envolvidos no processo de formação e maturação da matriz do esmalte (Seow, 1993; Smith et al., 2009).

A sua transmissão, é principalmente, autossómica dominante (AD), mas pode ser também, autossómica recessiva (AR) ou ligada ao cromossoma X. A vasta variação fenotípica observada parece ser consequência da expressão genética variável e de diferentes defeitos genéticos (Toksavul et al., 2004).

A nível epidemiológico a AI ocorre na população geral com uma frequência de 1:14000 habitantes, existindo variações geográficas devido ao seu carácter hereditário. O esmalte pode surgir hipoplásico, hipomaturado, hipocalcificado ou hipoplásico-hipomaturado com taurodontismo (Morgado e Azul, 2009). Há vários aspectos fundamentais para a classificação dos diferentes tipos, tais como: aparência clínica do defeito, etapa de formação do esmalte em que aparecem as anomalias e padrão genético de transmissão familiar, são assim considerados, critérios clínicos, histológicos e genéticos (Boj et al., 2004).

A AI está também associada a problemas de socialização, função e desconforto mas pode ser gerida por uma intervenção atempada e vigorosa, tanto preventiva como interventiva, com tratamento continuado durante toda a infância e até à vida adulta (Kostoulas et al., 2005).

É indispensável que o profissional de Saúde Oral seja capaz de perceber o normal desenvolvimento e formação para depois poder compreender e identificar os seus desvios, estabelecendo o diagnóstico de forma a facilitar a elaboração do plano de tratamento (Pinkham et al., 2005).

A gravidade da AI condiciona o tipo de tratamento a utilizar e a necessidade de melhorar a estética (McDonald et al., 1999; Sockalingam, 2011). Como estratégia de tratamento existem as resinas compostas e facetas de cerâmica para dentes anteriores e coroas de metal para dentes posteriores. As coroas totais permitem melhorar o aspecto cosmético e proteger os dentes da lesão (Bsoul et al., 2004; Ranganath et al., 2010).

As alterações de desenvolvimento da estrutura dentária sejam elas de ordem genética ou adquirida, representam um importante tópico na Odontopediatria, uma vez que frequentemente se manifestam clinicamente desde a infância, pelo que o diagnóstico deve ser o mais precoce possível, possibilitando decisões terapêuticas assertivas e baseadas na evidência (McTigue, 1998; Oliveira et al., 2006).

Este trabalho consiste numa revisão bibliográfica tendo como objectivo desenvolver um conhecimento aprofundado e contemporâneo sobre a AI agregando informação sobre

esta malformação. O interesse pela área da Odontopediatria surgiu, da alguma experiência adquirida na prática realizada, como discente, na Clínica Dentária da Faculdade das Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa, e que despertou no autor interesse pelas anomalias de desenvolvimento na qual a AI se destacou pelo impacto negativo na Saúde Oral.

Palavras-chave: amelogenesis imperfecta; childhood; etiology; diagnosis; treatment; enamel hypoplasia.

II. Método

Em relação a pesquisa realizada neste trabalho, ela foi efectuada recorrendo a livros e publicações de artigos científicos em revistas da área médica. Para tal procedeu-se a uma busca nas bases de dados bibliográficos da biblioteca da Faculdade das Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa e nos motores de pesquisa online: PubMed/Medline, Science Direct e Wiley Online Library. Como resultado desta análise, foram recolhidos preferencialmente artigos científicos entre os anos 2005-2011, tendo-se dado maior ênfase a artigos em inglês e de livre acesso. Foram utilizados 121 artigos e publicações recentes e que apresentavam interesse de relevância científica para a execução deste trabalho.

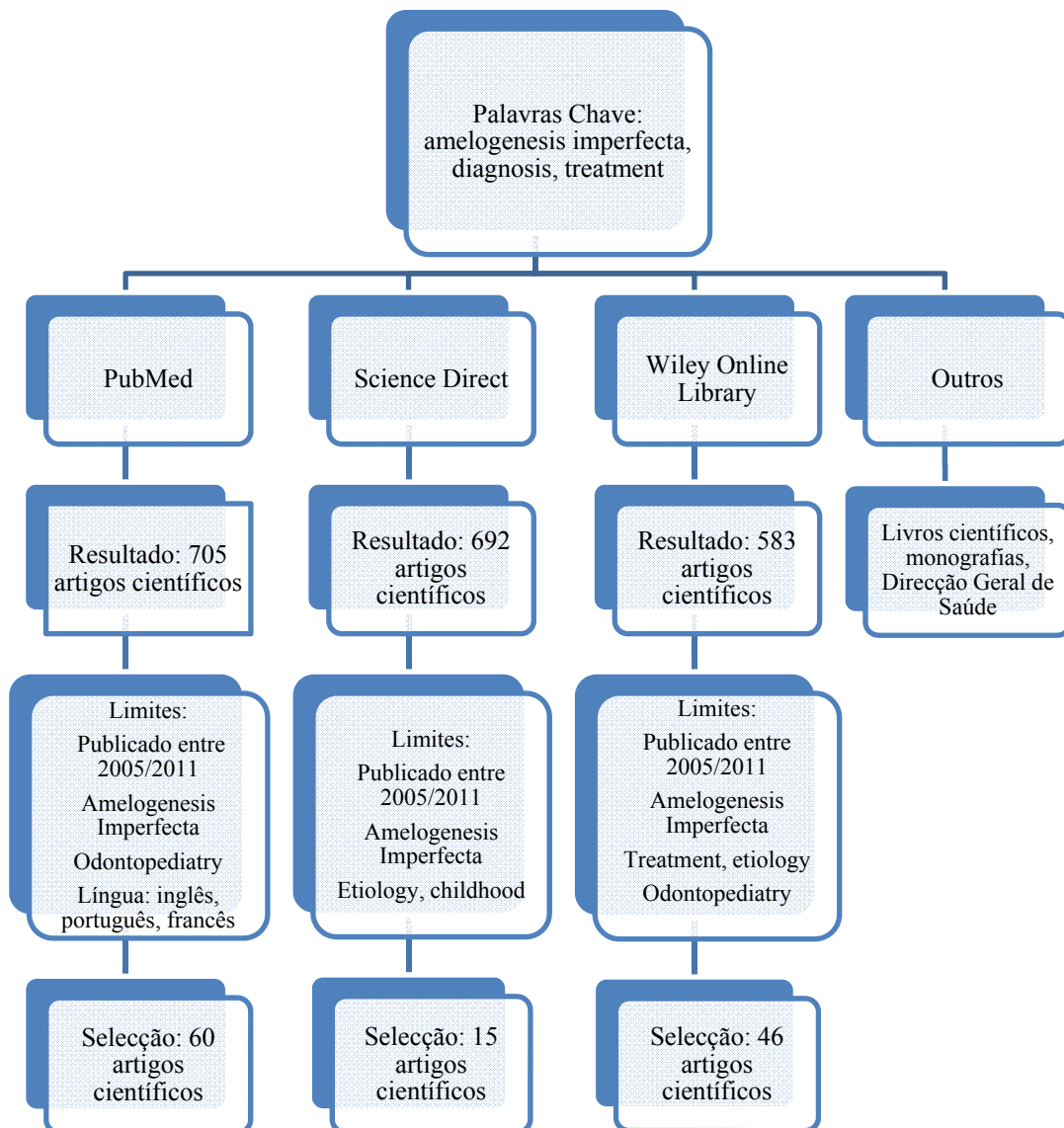


Diagrama 1. Método da revisão bibliográfica utilizado.

III. Desenvolvimento

1. Esmalte

1.1 Estrutura

Para compreensão da AI, torna-se imperativo um conhecimento profundo das características estruturais do esmalte. Devido à sua natureza altamente mineralizada, é extremamente difícil estudar a estrutura do esmalte. Quando são examinados cortes desmineralizados apenas pode ser observado um espaço vazio nas áreas anteriormente ocupadas pelo esmalte maduro, porque o mineral se dissolve durante o processamento histológico convencional. Entretanto, devido ao maior conteúdo orgânico, os cortes de esmalte em desenvolvimento dos dentes em seres humanos, frequentemente, retêm material orgânico suficiente para revelar alguns detalhes da estrutura do esmalte (Cate, 2001).

A unidade estrutural básica histológica do esmalte é denominada do prisma (ou bastão de esmalte) sendo as unidades estruturais secundárias, as que se originam, basicamente, a partir da anterior (Mjör et al., 2001; Schmidlin, 2005).

Na verdade, a unidade estrutural básica do esmalte, o prisma, deve a sua existência ao padrão altamente organizado da orientação dos cristais. O formato do prisma é algo semelhante a um cilindro composto de cristais frequentemente descrito como uma cabeça, colo e cauda. Os cristais posicionam-se ao longo dos eixos dispostos, na sua maioria, paralelos ao eixo longitudinal do prisma, particularmente os cristais localizados no eixo central do prisma (Berkovitz et al., 2004).

De acordo com o conhecimento actual da formação do esmalte, cada ameloblasto é responsável pela formação de um prisma e uma porção da região circundante entre

prismas. Tanto os ameloblastos (células responsáveis pela formação do esmalte) como o processo de Tomes, um seu prolongamento citoplasmático, afectam o padrão dos prismas. Os prismas de esmalte na cabeça/topo são orientados paralelos ao longo eixo do dente. Quando encontrados na cauda, a sua orientação diverge ligeiramente ao longo do eixo (Schmidlin, 2005).

Os prismas de esmalte possuem uma largura média de $5\mu\text{m}$, mas variam pouco no tamanho e morfologia por toda a espessura do esmalte. Nos primeiros $5\mu\text{m}$, próximo à dentina, não existe estrutura em bastão, sendo o esmalte aprismático. Conforme atravessam o esmalte, os prismas gradualmente aumentam um pouco de diâmetro. Na superfície do esmalte, a estrutura em bastão é irregular ou ausente. A ausência de prismas de esmalte ocorre nos $30\mu\text{m}$ mais superficiais ou em todos os dentes decíduos e no terço gengival do esmalte dos dentes permanentes. Os cristais nas referidas regiões são perpendiculares à superfície do esmalte (Cate, 2001).

Nos dentes permanentes, os prismas de esmalte próximos da junção amelo-cementária (JAC) inclinam-se levemente em direcção à raiz do dente. Entender a orientação destes prismas é muito importante para a odontologia, principalmente quando se pretende fazer uma restauração, pois o esmalte que não tem dentina subjacente torna-se muito mais vulnerável a fracturas (Simmer et al., 2001).

As unidades estruturais secundárias, adiante descritas, definem-se como aquelas estruturas ou variações estruturais que se originam a partir das unidades estruturais primárias, como resultado do diferente grau de mineralização, de mudanças decorridas nos prismas e da interrelação do esmalte com a dentina subjacente (Ferraris e Munoz, 2006).

a) Estrias de Retzius

São linhas incrementais de crescimento, sendo, num corte longitudinal, vistas como uma série de bandas escuras, hipomineralizadas, que reflectem alternância no ritmo de formação do esmalte. Nos cortes transversais, são vistas como anéis concêntricos, proeminentes na maioria dos dentes permanentes dos seres humanos, pouco proeminentes no esmalte pós-natal dos dentes decíduos e raras no esmalte pré-natal (Cate, 2001).

b) Lamelas do esmalte

As lamelas estendem-se por várias profundidades a partir da superfície do esmalte, consistindo em defeitos lineares, longitudinalmente orientados, preenchidos com proteínas do esmalte ou resíduos orgânicos oriundos da cavidade oral. Possibilitam fácil acesso de material incluindo matéria orgânica da cavidade oral favorecendo assim a cárie. Podem seguir ou não o trajecto dos prismas. Podem existir ou não (Nanci, 2012).

c) Bandas de Hunter e Schreger

Estas bandas são um fenómeno óptico produzido apenas por mudanças nas direcções dos bastões, sendo observadas, mais nitidamente, em cortes por desgaste longitudinais visualizados ao microscópio pela luz reflectida, e são identificadas nos quatro quintos internos do esmalte. Aparecem como bandas alternadas claras e escuras que podem ser invertidas por uma mudança na direcção da iluminação incidente. Encontram-se presente em todos os dentes permanentes e, ainda, nos que não tenham completado a sua formação (Ferraris e Munoz, 2006).

d) Esmalte nodoso

Na cobertura das cúspides dos dentes, os bastões de esmalte entrelaçam-se numa organização complexa, conhecida como esmalte nodoso, sendo importante lembrar que os bastões são arranjados radialmente em fileiras horizontais, cada fileira circundando o eixo longitudinal do dente como uma anilha. No interior de cada fileira, os bastões ondulam-se para trás e para a frente. Tal ondulação nos bastões direccionados verticalmente, em torno de um anel de pequena circunferência, apresenta-se na forma do esmalte nodoso (Nanci, 2012).

e) Tufos

Os tufos do esmalte só existem na junção amelodentinária por uma curta distância do esmalte, parecendo ser ramificados e conter maior concentração de proteína do esmalte do que o resto do esmalte. São zonas hipomineralizadas, numerosas e seguem o trajecto dos prismas. Admite-se que sejam resultantes da incompleta fase de maturação do esmalte. Não estão associados a cárie, existindo sempre (Nanci, 2012).

f) Junção amelodentinária e fusos do esmalte

A junção entre o esmalte e a dentina é estabelecida quando estes dois tecidos mineralizados se começam a formar. Antes da formação do esmalte, alguns processos odontoblásticos recém-formados penetram por entre os ameloblastos vizinhos e quando começa a amelogénese ficam aprisionados, formando assim os fusos do esmalte. Os prolongamentos citoplasmáticos dos odontoblastos ficam retidos na matriz do esmalte não seguindo a direcção dos bastões de esmalte (Nanci, 2012).

g) Estruturas da superfície

A superfície do esmalte caracteriza-se por diversas formações. As estrias de Retzius, presentes ao longo de todo o prisma ou bastão, terminam na superfície formando sulcos rasos conhecidos como periquimácias, as quais ocorrem como linhas horizontais circunferenciais que atravessam a superfície da coroa. O seu trajecto geralmente é bastante regular, mas na região cervical pode ser completamente irregular (Avery, 2005).

A microscopia electrónica mostra que a estrutura superficial do esmalte varia com a idade. Em dentes não erupcionados, a superfície do esmalte consiste numa cutícula aprismática com 0,5 a 1,5µm de espessura. Imediatamente abaixo da cutícula, encontra-se uma camada de cristalitos pequenos frouxamente agrupados, alguns com 5nm de espessura, com material cuticular entre eles. Dispersos acima de tal fina camada de cristalitos estão distribuídos ao acaso grandes cristais em forma de placas. Essa delgada camada de cristalitos funde-se com o esmalte superficial, onde os cristalitos se encontram densamente agregados e apresentam um tamanho aproximadamente de 50nm. Em dentes erupcionados, a camada superficial forma a superfície do esmalte, indicando que a cutícula primária e a camada superficial dos pequenos cristalitos são rapidamente perdidas por atrição, abrasão e erosão (Nanci, 2012).

1.2 Características físicas e químicas

O esmalte é o tecido mais mineralizado conhecido, apresentando aproximadamente 96% de componente mineral, sendo o restante constituído por 4% de material orgânico e água. O conteúdo inorgânico do esmalte é um cristalito de fosfato de cálcio, a hidroxiapatite, também encontrada no osso, cartilagem calcificada, dentina e cimento. É o único tecido mineralizado de origem epitelial e por isso, ao contrário dos demais tecidos mineralizados, o esmalte não contém colágeno na sua composição (Nanci, 2012).

É o componente dos dentes que é visível (em situações normais) e é suportado pela dentina. O esmalte é o mais resistente a agressão externa, e, juntamente com a dentina, cemento e a polpa dentária, formam o dente. As suas propriedades de dureza extrema permitem-lhe suportar as forças mecânicas aplicadas durante o seu funcionamento. Tal dureza, comparável à do aço maleável, também o torna frágil, por isso, uma camada subjacente de dentina mais resiliente é necessária para manter a sua integridade. Se esta camada de suporte for destruída por cárie ou um preparo inadequado da cavidade, o esmalte, sem protecção, poderá fracturar mais facilmente (Berkovitz et al, 2004).

O facto de não apresentar elasticidade torna-o um tecido frágil, com tendência às macro e microfracturas quando não tem um apoio dentinário que lhe possa conferir resiliência que lhe permita um maior teor de matéria orgânica (Ferraris e Munoz, 2006). É também de referir que defeitos estruturais, como AI, podem potenciar o risco de fracturas. Já no caso da dentinogénese imperfeita é possível a ocorrência de fracturas espontâneas da raiz atribuídas à diminuição de dureza da dentina (Boj et al, 2004).

A coloração usual do esmalte varia de amarelo claro ao branco acastanhado. Nos bordos dentários, onde não há dentina subjacente ao esmalte, a cor às vezes pode ser levemente azulada. O esmalte é um tecido translúcido e a cor da dentina reparadora e/ou qualquer material abaixo do esmalte dentário afecta significativamente a sua aparência. A sua espessura é variável, aproximadamente de 2,5mm, ao longo da superfície dentária e frequentemente é mais espessa nas cúspides (tonalidade acinzentada) e mais fina na junção amelo-cementária (cor branco-amarelado). Tal variação influencia a cor do esmalte devido à coloração da dentina amarela subjacente, observada nas regiões mais finas de esmalte. A transparência pode atribuir-se a variações no grau de mineralização e homogeneidade do esmalte (Avery, 2005). Quanto maior for a sua mineralização, mais transparente será o esmalte (Ferraris e Munoz, 2006). A radiopacidade é muito alta no esmalte, já que é um tecido muito mineralizado. Nas radiografias dentárias aparece de cor branca e nas zonas afectadas por cáries são detectáveis por ter diminuído a radioopacidade (radiolúcida ou escuras) devido à desmineralização da área afectada (Gopinath et al., 2004).

Uma outra propriedade física do esmalte é a sua reduzida permeabilidade, podendo actuar como uma membrana semipermeável, permitindo uma passagem completa ou parcial de certas moléculas (Berkovitz, 2004).

A matriz orgânica, de natureza proteica, é o componente orgânico mais importante, e constitui um complexo sistema de multiagregados polipeptídicos, sendo constituída por (Nishio, 2008):

1. Amelogenina molécula hidrofóbica, fosforilada e glicosilada, particularmente rica nos aminoácidos prolina, ácido glutâmico, histidina e leucina. O gene que a codifica é expresso apenas na fase de secreção. É secretada durante a fase de secreção pelo processo de Tomes, representando nesse altura 90% da matéria orgânica. A percentagem diminui à medida que decorre a fase de maturação até aos 0%.
2. Enamelina molécula hidrofílica, glicosilada de 70kDa, rica em serina, ácido aspártico e glicina, localizando-se na periferia dos cristais, formando as proteínas de cobertura. Surge mais tarde no centro dos prismas.
3. Ameloblastina ou amelina localiza-se nas camadas mais superficiais do esmalte e na periferia dos cristais. É a última a ser formada, estando associada ao esmalte mais jovem, localizada na periferia dos prismas.
4. Tuftelina com 50-70kDa, localizada na zona de união amelodentinária no início do processo de formação do esmalte.

5. Amelotina e apina são novas proteínas recentemente identificadas, também elas sintetizadas pelos ameloblastos. Ao contrário das outras proteínas, estas duas proteínas são produzidas durante a amelogênese no estágio de maturação, fase importante para o desenvolvimento final da dureza do esmalte. Essas duas novas substâncias são codificadas por dois diferentes genes que, de acordo com a sua localização genômica e estrutural, fazem parte de um mesmo grupo de proteínas que secreta e estabiliza íons de cálcio e potássio no corpo e/ou guia a deposição de potássio de cálcio em matrizes extracelulares receptoras. A similaridade dessas proteínas encontradas tanto em seres humanos como noutros mamíferos, sugere que são proteínas que se perpetuam nessas espécies. Estudos com imunolocalizadores demonstraram que a amelotina está presente tanto na lâmina basal, na interface com a superfície do esmalte como no epitélio juncional. Uma vez que o epitélio juncional é uma estrutura que está firmemente aderida à superfície dentária, especula-se que a amelotina tenha alguma participação no processo de adesão celular. O epitélio juncional é uma estrutura especializada que veda a superfície do dente na cavidade oral. A perda da sua integridade é um dos primeiros processos que ocorre durante o desenvolvimento da doença periodontal, podendo levar a perda óssea e dentária. Em relação à nova proteína apina pouco se sabe sobre o seu mecanismo de função e actividade. No entanto, tem-se sugerido que a apina exerce um papel fundamental nas fases finais de formação dentária, pois a sua actividade foi localizada apenas na fase transitória de pós-secreção da amelogênese, estendendo-se até a fase de maturação do esmalte. Assim como a amelotina, a apina foi identificada tanto na lâmina basal como no epitélio juncional e, por isso, especula-se que ela também tenha alguma participação no mecanismo de adesão celular.

6. Sialofosfoproteína dentinária (DSPP) quando sofre mutações pode provocar determinadas desordens dentárias tais como: displasia dentinária e dentinogênese imperfeita. Estudos genéticos identificaram alterações no cromossoma humano 4q21 associados a estas mutações. Essas mesmas mutações são causadoras da descoloração dos dentes, atrição e obliteração da câmara pulpar. A perda das funções exercidas por esta proteína é uma característica dos defeitos genéticos presentes em dentinogênese imperfeita.

Uma mutação no gene da metaloproteinase de matriz 20 (MMP-20) ou enamelinina na região 11q22.3-q23 tem sido descrita como estando associada com AI autossômica recessiva hipomaturado pigmentado. Admite-se que seja a principal proteinase envolvida no processamento das paredes da matriz do esmalte, muito em particular da Amelogenina (Caterina et al., 2002).

A primeira mutação no gene da família da calicreína, o KLK4 (mapeando o cromossoma 19q13.4), foi recentemente identificada como estando associado com AI autossômica recessiva resultando num esmalte hipomaturado. Parece ser responsável pelo processamento de qualquer parte que não o tenha sido pela enamelinina.

O gene FAM83H é o mais recentemente identificado relacionado com a AI. É um gene localizado no cromossoma 8q24 e está associado a AI autossômica dominante em famílias de todo o mundo. O seu produto génico associado ao ameloblasto e à AI é identificada como não sendo secretada para a matriz extracelular. A importância do gene FAM83H é evidente, sendo o fenótipo resultante caracterizado por uma redução acentuada da mineralização do esmalte dando origem à designação hipocalcificada. A descoberta deste gene tem permitido conhecer melhor a base molecular do tipo de AI mais comum na América do Norte. O papel do gene e da proteína FAM83H durante a formação do esmalte permanece desconhecido. O gene é expresso em muitos tecidos, no entanto, todas as mutações relatadas até à data revelam um único resultado em anormalidade de esmalte, sugerindo que este gene é essencial para a formação do esmalte, mas não tão crítica noutros tecidos (Wright et al., 2009).

Os primeiros cristais formados no esmalte surgem depois dos cristais que se formam na dentina. Na etapa de secreção, são libertos também os corpos ameloblásticos que se admite conter minerais de cálcio sob a forma solúvel, migrando para o pólo apical libertos contra a dentina formada. A secreção de esmalte (amelogenina) e o aparecimento de cristais inorgânicos entre elas, é quase simultânea. Os primeiros cristais formados interdigitam-se com os da dentina, onde surgem o primeiro. Existem, também carbonatos e sulfatos e oligoelementos como potássio, magnésio, ferro, flúor,

manganésio e cobre. Os íons flúor podem substituir os grupos hidroxilo no cristal de hidroxiapatite e convertê-lo num cristal de fluorhidroxiapatite que o torna mais resistente à acção dos ácidos e, por isso, mais resistente às cáries (Avery, 2005).

A água é o terceiro componente do esmalte, localizando-se na periferia do cristal. A percentagem de água no esmalte diminui, progressivamente, com a idade (Nishio, 2008).

1.3 Amelogénese e fases de desenvolvimento

A formação de qualquer tecido duro implica, essencialmente, a produção de uma matriz orgânica dentro da qual se introduzem minerais. O esmalte difere de outros tecidos duros na medida em que é um produto ectodérmico e apresenta uma matriz orgânica distinta, com um padrão diferente de mineralização (Nanci, 2012)

Para melhor compreender a disposição estrutural do esmalte e o seu comportamento em condições normais e patológicas, é essencial conhecer o modo como se forma e como adquire um conteúdo mineral tão elevado (Mjör et al., 2001).

Os ameloblastos são as células formadoras do esmalte. Os ameloblastos diferenciam-se a partir do epitélio dentário interno do órgão de esmalte e alcançam um elevado grau de diferenciação. Ao longo de tal processo, é fundamental a presença de dentina (odontoblastos) que envia e recebe sinais dos ameloblastos ocorrendo o que se designa por indução recíproca (Simmer, 2001). Os ameloblastos só iniciam a produção de matriz orgânica quando a primeira camada de dentina tiver sido depositada (Mjör, 2001).

Estrutural e ultraestruturalmente, o ameloblasto constitui a unidade funcional, dado que é a única célula responsável pela secreção da matriz orgânica do esmalte (Nanci, 2012).

Durante o desenvolvimento do gérmen dentário, os ameloblastos atravessam uma série sucessiva de etapas, que envolvem todas as mudanças que estes elementos sofrem desde as células que apresentam um carácter absolutamente indiferenciado até ao seu completo desaparecimento. Cada uma das etapas caracteriza-se por apresentar alterações citoquímicas e ultraestruturais, reflexo do seu estado funcional que se vai alterando ao longo dos processos de formação e maturação do esmalte. As etapas ou períodos que constituem o ciclo vital do ameloblasto são descritas de seguida (Avery, 2005):

1) Etapa morfogénica

Os pré-ameloblastos, interagem com as células ectomesenquimatosas adjacentes, determinando a forma da junção amelo-dentinária e da coroa. Começam a ocorrer as importantes interacções epitélio-ectomesenquima. Ainda nesta fase, inicia-se a expressão e secreção de tufelina, DSPp e ATPase dependente de cálcio. Durante esta etapa, as células são curtas e cilíndricas, com núcleos grandes, ovais que ocupam quase todo o corpo celular (Berkovitz, 2004).

2) Etapa de diferenciação

Como resultado de tal interacção com as células do ectomesenquima, o pré-ameloblasto evolui para ameloblasto jovem, aumenta de tamanho e aumenta o seu retículo endoplasmático rugoso (basofílica cada vez mais intensa). Muda igualmente de polaridade: o núcleo assume uma posição basal libertando a zona apical para acomodar os numerosos microtúbulos fundamentais na fase seguinte da secreção para controlo

vesicular. No final desta fase já é possível detectar-se a presença de amelogenina (Avery, 2005).

3) Etapa de secreção

O ameloblasto é agora uma célula activa, secretora muito diferenciada, perdendo a capacidade de divisão. Ultrastruturalmente apresenta-se com núcleo grande, basal, cromatina laxa e nucléolo evidente. O citoplasma é frequentemente basófilo e apresenta um sistema endomembranar bem desenvolvido. Depois de começar a secretar a primeira matriz de esmalte – a primeira camada de esmalte é aprismática – começa a afastar-se da superfície da dentina formando-se o processo de Tomes – projecção citoplasmática cónica que irá permitir o direccionamento diferencial da secreção o esmalte e assim dar início à formação do esmalte prismático. O processo de Tomes é assim a estrutura responsável pela formação dos prismas/bastões e disposição/alinhamento dos cristais nos prismas (Berkovitz, 2004). Das proteínas do esmalte, 90% formam um grupo de proteínas heterogêneas (gene específicas) e com baixo peso molecular, conhecidas como amelogeninas. Os 10% restantes das proteínas do esmalte consistem em enamulina, tufelina e amelina (Nanci, 2012).

4) Etapa de maturação

A maturação do esmalte (mineralização completa) ocorre após estar formada a maior parte da espessura da matriz do esmalte na área oclusal ou incisal. Durante a maturação do esmalte, os ameloblastos são levemente reduzidos em comprimento pois o processo de Tomes desaparece. Durante a maturação, os ameloblastos passam a apresentar microvilosidades nas suas extremidades distais e vacúolos citoplasmáticos, contendo material semelhante à matriz do esmalte. A presença destas estruturas indica que, nesta etapa, as células têm função de absorção, o que lhes permite participar na eliminação de água e matriz orgânica. A eliminação do componente orgânico possibilita o espaço

necessário para que o cristal possa crescer e se vá configurando o esmalte maduro. É importante referir que o processo de Tomes desaparece dando lugar a microvilosidades, aumenta o número de lisossomas e auto fagossomas. O ameloblasto sintetiza abundante ATPase dependente de cálcio, numerosas enzimas lisossômicas e fosfatase alcalina. Caracterizado por uma elevada capacidade de absorção, possibilitando a eliminação de matéria orgânica, proporcionando espaço para que a percentagem de componente inorgânico aumente (Avery et al., 2005). A matriz orgânica irá ser reabsorvida graças a uma série de enzimas, tais como a serina proteases, metaloproteínases, fosfatases e traços de outras proteínas análogas às várias proteínas não-colagenosas glicolisadas, sulfatadas e fosforiladas, encontradas no tecido conjuntivo em calcificação (Nanci, 2012).

A mineralização da matriz do esmalte ocorre em duas etapas, embora o intervalo entre elas pareça ser muito pequeno. Na primeira etapa ocorre uma mineralização parcial imediata nos segmentos de matriz e na substância interprismática, conforme vão sendo depositados (Berkovitz, 2004).

Assim, o esmalte é mais altamente mineralizado na sua superfície, com um grau de mineralização que diminui em direção à junção amelo dentinária até a camada mais interna ser alcançada onde ocorre o aumento da mineralização (Nanci, 2012).

Prossegue com a mineralização gradual até ao fim. O processo de maturação inicia-se no alto da coroa e progride cervicalmente. Entretanto, em cada nível, a maturação parece começar na extremidade dentinária dos prismas. Assim, há uma integração de dois processos: cada prisma amadurece da profundidade para a superfície e a sequência da maturação dos prismas é desde as cúspides ou bordo incisal até à linha cervical (Avery, 2005).

5) Etapa protectora

Quando o esmalte está completamente desenvolvido e totalmente mineralizado, os ameloblastos regridem e fundem-se com as restantes camadas epiteliais do órgão de esmalte (estrato intermédio, retículo estrelado e epitélio dentário externo) dando origem a uma estrutura estratificada – o epitélio reduzido do esmalte ou epitélio dentário reduzido. A sua função é proteger o esmalte maduro, separando-o do tecido conjuntivo até que o dente erupcione (Berkovitz, 2004).

6) Etapa desmolítica

O epitélio reduzido do esmalte prolifera e parece induzir a atrofia do tecido conjuntivo que o separa do epitélio oral, de tal modo a favorecer a fusão dos dois epitélios. As células epiteliais elaborem enzimas capazes de destruir as fibras do tecido conjuntivo, por desmólise. Uma degeneração prematura do epitélio reduzido do esmalte pode evitar a erupção de um dente por indução das células ectomesenquimatosas envolventes em células formadoras de cimento – os cimentoblastos (Berkovitz, 2004).

Há dois aspectos adicionais que merecem consideração: o primeiro é que as células do estrato intermediário exibem alta actividade da enzima fosfatase alcalina, devendo ser considerada parte de uma unidade celular fisiológica necessária à formação do esmalte. O segundo aspecto é que, quando ocorre a diferenciação de ameloblastos, tais células são distanciadas dos vasos sanguíneos, cuja posição é externa ao órgão dentário, no folículo. A compensação para tal distanciamento do suprimento vascular é obtida pelas células do epitélio dentário interno, que acumulam glicogénio, antes de iniciar a sua actividade secretora, e utilizarem esse glicogénio armazenado durante os estágios iniciais da formação do esmalte até o denominado colapso do órgão dentário (Nanci, 2012).

Em síntese, o processo de amelogénese envolve células com um adequado suprimento nutritivo e actividade fosfatase associada à membrana, proteínas secretoras do esmalte, as quais imediatamente permitem a acomodação de alguns cristais até que se forma toda a espessura do esmalte. Nessa altura, o esmalte sofre maturação pela adição de uma quantidade significativa de mineral, coincidindo com a remoção de material orgânico e água. Este processo complexo é controlado por células que sofrem alterações morfológicas expressivas durante toda a amelogénese (Avery, 2005).

Há muitas condições que produzem defeitos na estrutura do esmalte. Tais defeitos ocorrem devido ao facto do ameloblasto ser uma célula particularmente sensível a mudanças no seu meio ambiente. Mudanças fisiológicas menores afectam o ameloblasto e provocam mudanças na estrutura do esmalte, só observáveis ao microscópio. Danos mais severos provocam grandes distúrbios na produção do esmalte, ou produzem a morte prematura dos ameloblastos; tais defeitos têm óbvia expressão, clínica. Há três condições que afectam a formação do esmalte e que ocorrem de modo relativamente frequente: perturbações sistémicas que afectam o metabolismo do ameloblasto; alterações no acesso de oxigénio e nutrientes bem como a presença de moléculas extensivas ao processo; e finalmente perturbações ambientais iónicas que interferem com a composição dos cristais. (Nanci, 2012).

2. Amelogénese Imperfeita

2.1 Definição

A AI é caracterizada como um conjunto de desordens hereditárias que afectam o esmalte a nível estrutural em ambas as dentições, decídua e permanente sem qualquer associação com outros defeitos (Joho, 1996; McDonald et al., 2004). A AI é uma alteração ectodérmica de carácter genético que afecta o desenvolvimento da estrutura do esmalte dentário, causada por várias mutações genéticas, sem ocorrência de desordens sistémicas. Clinicamente, pode manifestar-se de várias formas no mesmo indivíduo ou

entre indivíduos diferentes de uma mesma família, variando desde a hipomineralização, a hipoplasia ou apresentando uma combinação das duas (Schmidlin, 2005).

Em relação à definição de AI existe ainda alguma controvérsia na literatura, sendo que para alguns é uma anomalia exclusivamente ectodérmica e restrita ao esmalte, como defende Shafer et al., 1987, ou então associada a outras anomalias dentárias, segundo Alfred e Crawford (2003). No entanto, pretendendo facilitar a classificação da AI, há sérias razões para limitar o termo AI aos defeitos hereditários que afectam unicamente o esmalte, já que a dentina e a polpa se encontram frequentemente sem alterações genéticas (Witkop, 1988; Alfred e Crawford, 2003; Crawford et al., 2007).

A AI é então considerada como um conjunto de doenças hereditárias que afectam o esmalte na sua qualidade ou quantidade. Está associada à má formação da coroa resultando numa densidade anormal do esmalte. Na maior parte dos casos o conteúdo mineral do esmalte é mais baixo do que em dentes não afectados (Vitkov et al., 2006).

Finalmente, a AI constitui um termo usado para um grupo de condições clínica e geneticamente heterogéneas que afectam a estrutura e o aspecto clínico do esmalte de todos ou quase todos os dentes, de uma forma mais ou menos igual e que pode ser associada a alterações morfológicas e bioquímicas noutras partes do corpo (Crawford et al., 2007).

Pode ser transmitida sob a forma AD, AR, recessiva ligada ao cromossoma X (McDonald et al., 2004). Como foi referido anteriormente existem três formas de transmissão de AI, sendo agora descritas mais ao pormenor (Wright, 2006):

AD – pode ser transmitido de homem para homem. Em média, metade dos descendentes de um indivíduo afectado serão também eles afectados. Há 50% de hipóteses de um

filho de um indivíduo afectado estar afectado pela patologia. Tanto homens como mulheres apresentam um quadro clínico semelhante.

AR – pais não afectados pela patologia podem apresentar descendência com AI. Em média um em cada quatro filhos de pais portadores de AI serão afectados. A probabilidade aumenta quando as duas pessoas do casal apresentam AI.

Recessiva ligada ao cromossoma X – não existe transmissão de homem para homem. Todas as filhas de um homem portador vão ser portadoras de AI, enquanto metade dos filhos de uma mulher portadora serão afectados pela patologia. Os homens afectados apresentam casos de maior severidade do que as mulheres. As mulheres podem em certos casos, apresentar manifestações não tão severas devido a ionização, já que elas expressam apenas um cromossoma X por célula. Se existir um número adequado de células que expressam o cromossoma X portador do alelo mutante, eles apresentarão diferentes graus de defeito de esmalte.

O interesse clínico na amelogénese é centralizado, inicialmente, na análise da formação do esmalte. Apesar de ter pouca capacidade interventiva no curso da amelogénese o Médico Dentista pode minimizar alguns dos factores que se supõe estarem associados com a etiologia dos defeitos de estrutura do esmalte (Nanci, 2012).

A AI é conhecida como uma anomalia isolada ou como uma característica de determinados síndromes, tais como trico-dento-ósseo, Morquio, Kohlschütter e epidermólise distrófica bulhosa (Kwok-Tung et al, 2006).

2.2 Classificação

A AI foi descrita e classificada pela primeira vez em 1938 por Finn. Em 1945, Weinmann, Svoboda e Woods sugeriram que a anomalia estava limitada ao esmalte e foi classificada em AI hereditária por hipoplasia ou por hipocalcificação do esmalte, com transmissão dominante e sem qualquer associação a cromossomas sexuais (Seabra et al., 2004).

Muitas classificações de AI evoluíram desde a divisão original nos tipos hipoplásico e hipocalcificado, em 1945. Algumas destas classificações baseiam-se, exclusivamente no fenótipo, outras usam o fenótipo como o caracterizador primário e o modo hereditário como factor secundário no diagnóstico (Crawford et al., 2007).

Darling, em 1956, ao dividir a AI em cinco fenótipos, descreve uma outra classificação. Witkop, em 1957, definiu uma nova classificação, ao acrescentar o tipo hipomaturado à classificação de Weinmann e colaboradores. Schulze, em 1970, apresentou uma classificação baseada não apenas no fenótipo mas também no modo de transmissão da AI (Seabra et al., 2004).

Em 1971, Witkop e Rau enumeraram onze variedades de AI e sugeriram que poderia haver outros tipos. Um pouco mais tarde, os mesmos autores, em 1975, dividem esta malformação em três tipos: hipoplásica, hipocalcificada e hipomaturada, e em onze subtipos baseados no fenótipo e na forma de transmissão (Crawford et al., 2007).

Winter e Brook, em 1975, definiram uma nova classificação que incluía quatro tipos principais de AI baseados no fenótipo, nomeadamente: hipoplásica, hipocalcificada, hipomaturada e hipoplásica com taurodontismo e onze subtipos baseados na forma de

hereditariedade. Witkop e Brook, em 1976, estabeleceram outra classificação, que tinha como intuito uma síntese das duas últimas classificações (Alfred e Crawford, 2003).

Todavia, é actualmente mais usada a classificação sugerida por Witkop, amplamente aceite, que se baseia no padrão de hereditariedade e nas principais características morfológicas, clínicas e radiográficas (Ozdemir et al., 2005a).

Witkop, em 1988, levou em consideração os vários estadios de desenvolvimento do esmalte dentário, dividindo a AI em quatro tipos principais e quinze subtipos, baseados primeiramente na variedade de fenótipos e só depois no modo de transmissão da anomalia (Crawford et al., 2007; Elizabeth et al., 2007; Sholapurkar et al., 2008).

Apesar de tudo, esta classificação tem merecido algumas críticas, uma vez que fenótipos diferentes têm sido identificados em indivíduos da mesma família. (Elizabeth et al., 2007) Outras classificações têm surgido e a mais recente, de Alfred et al (2003) propõe que o modo de transmissão seja considerado o factor principal no diagnóstico da AI, tendo em consideração a mutação genética, quando conhecida, o resultado bioquímico da mutação, se conhecido, e finalmente o fenótipo clínico e radiográfico. Apesar do aparecimento de algumas classificações mais recentes, a classificação de Witkop, 1988, continua a ser a base para o estudo desta patologia, sendo que as mais recentes surgem num contexto de modernização e expansão de conhecimento como apoio a classificação de Witkop, 1988, que é a mais aceite e utilizada nesta situação (Crawford, 2007).

A AI do tipo hipoplásico resulta de defeitos na deposição da matriz do esmalte, sendo assim deficiente em quantidade. A mineralização não apresenta alterações, mas há áreas onde a espessura do esmalte é reduzida. Esses dentes podem ter coroas menores, variando de coloração, que pode ser normal, passando pelo branco opaco e chegando até ao castanho-amarelado. No tipo hipocalcificado, o esmalte é formado por uma matriz não alterada quanto à sua dimensão, mas alvo de uma incompleta maturação. Já a AI do

tipo hipomaturado é causado por defeitos na deposição final dos cristais e na maturação do esmalte (Coffield et al., 2005). A espessura deste tecido é normal, mas a sua aparência é manchada apresentando-se mais mole do que o esmalte normal (Toksavul et al., 2004). Ao contrário do tipo hipoplásico, a AI do tipo hipocalcificada e hipomaturada podem apresentar casos clínicos mais complicados (Coffield et al., 2005). A frequência de ocorrência para as formas hipoplásica, hipocalcificada e hipomaturada em crianças é, respectivamente, de 60 a 70%, 20 a 40 % e 7% (Laskaris, 2000). Segundo Gopinath et al., 2004, dependendo do tipo de AI, os dentes podem ser extremamente sensíveis a estímulos térmicos e químicos.

Embora os problemas resultantes da heterogeneidade genética pronunciada e fenotípica que caracterizaram a AI, os pacientes e médicos acham útil a ideia de “hereditariedade provável” e, na ausência de informação genômica e bioquímica completa, parece justificada a opção de uma classificação inicial por hereditariedade. Os códigos de diagnóstico usados em sistemas como o ICD (*International Classification Diseases*) são extremamente limitados na aplicação à AI, tendo cada um apenas um código para a doença, assim como outras anomalias (Crawford et al., 2007) .

Segundo Witkop, 1988, os tipos de AI caracterizam-se da seguinte forma (Sholapurkar et al., 2008):

Tipo I: as lesões podem surgir como buracos de tamanho variável, que vai desde a ponta à cabeça de um alfinete. A distribuição das lesões pode ser generalizada ou localizada e a alteração do esmalte é resultado da deposição inadequada da matriz de esmalte.

Tipo II: é associado a anomalias nos estádios de maturação na formação do esmalte, resultando em esmalte com aspecto opaco. A camada de esmalte tem uma espessura normal mas é mais macia do que o normal e facilmente se pode separar da dentina subjacente.

Tipo III: os dentes têm esmalte mineralizado de forma insuficiente e, clinicamente, apresentam-se muito gastos. Isto resulta da separação do esmalte da dentina pouco tempo após a erupção do dente. Os dentes são muito sensíveis às alterações térmicas e têm cor castanho-escura.

Tipo IV: AI apresenta hipoplasia do esmalte combinada com hipomaturação. Esta variedade é associada ao taurodontismo.

Tipo I	Hipoplásico
IA	Hipoplásico, crateriforme AD
IB	Hipoplásico, local AD
IC	Hipoplásico, local AR
ID	Hipoplásico, liso AD
IE	Hipoplásico, ligado ao sexo
IF	Hipoplásico, áspero AD
IG	Agenesia de esmalte AR
Tipo II	Hipomaturado
IIA	Hipomaturado, com pigmentação AR
IIB	Hipomaturado, ligado ao sexo (XL recessivo)
IIC	Dentes em forma de capuz, AD
Tipo III	Hipocalcificado
IIIA	AD
IIIB	AR
Tipo IV	Hipoplásico-hipomaturado com taurodontismo
IVB	Hipoplásico-hipomaturado com taurodontismo AD
IVC	Hipomaturado-hipoplásico com taurodontismo AD

Tabela I – Classificação de AI de acordo com Witkop (1989); (Sholapurkar et al., 2008)

A forma mais frequente de AI é o tipo hipocalcificado AD, a seguir o hipomaturado e depois o hipoplásico (Sholapurkar et al., 2008).

Assim AI é classificada, actualmente, em catorze subtipos distintos, baseados no fenótipo e tipo de hereditariedade. Contudo, o gene que corresponde a cada subtipo não está, ainda, bem definido (Kida et al., 2007).

2.3 Epidemiologia

Para levantamentos epidemiológicos sobre defeitos do esmalte a Organização Mundial de Saúde (OMS) preconiza a utilização do índice de defeitos no desenvolvimento do esmalte (DDE). A classificação deste índice tem em consideração nove critérios: normal, opacidade definida, opacidade difusa, hipoplasia, outros defeitos, opacidades definidas e difusas, opacidade definida e hipoplasia, opacidade difusa e hipoplasia e não informado (Passos et al., 2007).

A nível epidemiológico, apesar de múltiplos estudos terem revelado valores de prevalência da AI muito díspares entre si, existe algum consenso no que diz respeito a uma incidência global de 1 em cada 14000 indivíduos (McDonald et al., 2004) e de uma maior incidência do tipo AI hipocalcificada seguida dos tipos hipomaturação e hipoplásica (Melo et al., 2005). A forma de transmissão AD tem sido descrita como a mais frequente nos Estados Unidos e Europa, enquanto a forma recessiva tem surgido com maior prevalência no Médio Oriente (Santos et al., 2005). Outras investigações vêm revelar que o tipo hipoplásico parece surgir com maior frequência no sexo feminino, e o tipo por hipomaturação nos indivíduos do sexo masculino (Santos et al., 2005).

A frequência de AI pode variar entre diferentes populações ou países. Nos Estados Unidos da América, a frequência de todos os tipos era de 1:14000 e a forma mais comum era o hipocalcificado AD. Em Israel, a frequência era de 1:8000 e a forma mais comum era o tipo hipoplásico (Kostoulas et al., 2005).

Nos vários estudos a AI apresenta uma prevalência estimada entre 1:718 e 1:14000, dependendo da população em estudo (Boj et al., 2004; Kostoulas et al., 2005).

2.4 Etiologia

Em termos etiológicos qualquer perturbação grave que ocorra durante as fases de formação do esmalte terá repercussões na qualidade e/ou quantidade de esmalte formado, dependendo da fase de amelogénese que é afectada e da duração do estímulo sobre os ameloblastos (Shafer et al, 1987; Ribas e Czlusniak, 2004; Wright, 2006).

As causas destes defeitos na formação do esmalte podem ser geralmente classificadas como: sistémicas, locais ou genéticas. As influências sistémicas mais comuns são as deficiências nutricionais, endocrinopatias, doenças febris, certas intoxicações químicas (Bsoul et al., 2004). Deste modo, parece razoável que o Médico Dentista possa exercer a sua influência para incentivar hábitos alimentares saudáveis e recomendar procedimentos de imunização durante os períodos de amelogénese, no pós-natal. A intoxicação química dos ameloblastos não é prevalente e é essencialmente limitada às ingestões de quantidades excessivas de água com fluoretos abundantes (Sapir et al., 2007). Nestas áreas é importante uma substituição urgente da água com níveis de fluoretos muito abaixo do limiar para a fluorose, ainda que óptimos em relação à protecção contra as cáries dentárias, mas apenas depois de formado o esmalte (Mjör et al., 2001).

Diferentes mutações nos genes responsáveis pela transcrição das proteases (responsáveis pela remoção da matéria orgânica durante a fase de maturação e das principais proteínas da matriz orgânica do esmalte têm sido associadas à enorme diversidade de fenótipos da AI, dependendo sobretudo do gene específico envolvido, da localização e tipo de mutação assim como das consequentes alterações na proteína (Santos et al., 2005). A amelogenina é a proteína mais abundante da matriz orgânica do esmalte em formação e é também a principal proteína implicada no processo de

amelogênese (Chan et al., 2010). No ser humano, 90% da amelogenina é transcrita a partir do gene AMELX (Xq22), enquanto apenas 10% é expressa a partir do gene AMELY, localizado na região cromossômica Yp11 (Stephanopoulos et al., 2005). A forma de transmissão ligada ao cromossoma X tem sido relacionada com o gene da amelogenina, localizado na região cromossômica Xp22.1-p22.3 e Xq24-Xq27.1, enquanto a etiologia das formas AD e AR ainda não está completamente esclarecida (Stephanopoulos et al., 2005). Algumas investigações colocam a hipótese de que mutações no gene da proteína ameloblastina do esmalte (AMBN) seja a causa mais provável das formas AR e AD (Paine et al., 2003). No entanto, estudos mais recentes revelam que mutações no gene da enamelina (ENAM), estão directamente relacionadas com as formas clínicas de AI hipoplásica localizada e de superfície lisa, com transmissão AD (Masuya et al., 2005; Reddy et al., 2010). Por outro lado, a etiologia molecular da AI hipocalcificada com transmissão AD, ainda permanece desconhecida. Relativamente à forma de transmissão AR, a literatura mais recente realça que mutações nos genes que codificam as proteínases calicreína-4 e enamelisina (KLK-4 e MMP-20, respectivamente), estão associadas à forma AR da AI com hipomaturação pigmentada (Crawford, et al. 2007; El Sayed et al., 2010b). Têm assim sido demonstrado que mutações nos genes correspondentes da amelogenina (AMELX), enamelina (ENAM), calicreína-4 (KLK-4) e enamesilina (MMP20) resultam em diferentes tipos de AI, apesar dos defeitos moleculares de todas as formas de AI não estarem ainda estabelecidos (Kida et al., 2007; Lindemeyer et al., 2010).

a) Amelogenina

Já foram descritas pelo menos catorze mutações têm sido descritas no gene da amelogenina (Delgado et al., 2007).

Quatro mutações foram descritas nos dezasseis codões que codificam o péptido sinal, repercutindo-se numa diminuição de amelogenina ou, por outro lado, numa ausência total da sua secreção pelos ameloblastos. Todas as mutações conhecidas e descritas, relacionadas com o péptido sinal resultam numa severa redução da espessura do

esmalte, característico de um fenótipo de AI hipoplásica de superfície lisa, com transmissão DLX, sem alterações na sua mineralização e assim, dureza (Sasaki e Shimokawa, 1995; Stephanopoulos et al., 2005).

No que diz respeito à região C-terminal, foram descritas cinco mutações relacionadas com a introdução de um codão stop prematuro e consequentemente com a formação de um esmalte fino correspondente ao fenótipo de AI hipoplásica de esmalte liso, com transmissão DLX (Sasaki e Shimokawa, 1995; Stephanopoulos et al., 2005).

Relativamente à região N-terminal, quatro mutações foram descritas no gene AMELX, estando apenas uma delas, relacionada com a introdução de um codão stop prematuro (Delgado et al., 2007).

Apesar do gene da amelogenina se localizar também no cromossoma Y (AMELY), não se conhece qualquer relação entre a AI e mutações ao nível desse cromossoma facto que tem sido explicado pelo facto do cromossoma Y ser responsável por apenas 10% da transcrição da amelogenina (Santos et al., 2005).

b) Ameloblastina

É a proteína de matriz predominante no desenvolvimento do esmalte dentário, sendo considerada essencial para a formação do esmalte normal, mas as suas funções exactas não são ainda conhecidas (Hart et al., 2002). Nos humanos, o gene da ameloblastina está localizado no cromossoma 4 na região cromossómica 4q21 (MacDougall et al., 1997), a região crítica da AI na sua forma AD, na forma hipoplásica localizada (Santos et al., 2005).

c) Enamelina

O gene da enamelina (ENAM), tal como o gene da ameloblastina, foi mapeado no cromossoma 4, região q13.3, apenas separados por 15Kb (Hu e Yamakoshi, 2003), sugerindo ser esta a razão de estarem associados ao mesmo fenótipo de AI – hipoplásica localizada. Recentemente, mutações no gene da enamelina têm sido associadas às formas AD de AI hipoplásica (Santos et al., 2005), nomeadamente a AI hipoplásica de esmalte liso e a AI hipoplásica localizada (Fujimoto et al., 2005; Ozdemir et al., 2005a).

d) Enamelisina

A Enamelisina, uma metaloprotease que predomina no estadio de secreção da matriz orgânica do esmalte, é também responsável pela catálise do processo de degradação da enamelina. O gene MMP-20 foi originalmente identificado por Bartlett, et al. (1996) e mais tarde localizado por Llano et al., (1997) na região cromossómica 11q22.3-q23. Duas mutações têm sido identificadas neste gene e associadas ao fenótipo de AI por hipomaturação pigmentada AR, caracterizado por um esmalte de espessura normal porém com um menor conteúdo mineral (Bouvier et al., 1996; Caterina et al., 2002; Ozdemir et al., 2005b).

e) Calicreína-4

A calicreína-4 é a serinaprotease mais importante do processo de degradação da matriz orgânica do esmalte, durante toda a fase de maturação. Estudos recentes têm demonstrado que mutações no seu gene, KLK-4, localizado no cromossoma 19, estão associadas à forma de AI por hipomaturação pigmentada, AR (Stephanopoulos et al., 2005).

O quadro seguinte relaciona a classificação da AI, com a fase de formação de esmalte afectada e respectiva alteração do esmalte:

Alteração do esmalte	Alteração do esmalte	Origem
Amelogênese Imperfeita	Hipoplástica	Falha na fase de secreção
	Hipocalcificada	Falha na formação inicial dos cristais seguida de crescimento alterado
	Hipomatura	Falha na fase de maturação e crescimento final dos cristais
	Hipoplástico-hipomaturado com taurodontismo	Falha poligenética complexa associada aos três tipos

Tabela II - Tipos de alterações no esmalte de acordo com a sua origem (Passos et al, 2007)

2.5 Características clínicas

As características clínicas na AI variam muito entre os diferentes tipos:

Alteração do esmalte	Características clínicas	
Amelogênese Imperfeita	Hipoplástica	Espessura reduzida e/ou fossas
	Hipocalcificada	Espessura normal, esmalte macio, opaco e branco amarelado
	Hipomatura	Mais mole que o normal, branco-acastanhado-amarelado
	Hipoplástico-hipomaturado com taurodontismo	Esmalte marmerizado ou manchado, de cor branca, amarelo ou castanho com buracos nas fezes vestibulares

Tabela III - Defeito do esmalte de acordo com as características clínicas (Passos et al., 2007)

Clinicamente, a perda avançada de esmalte leva a sérios distúrbios na mastigação, hipersensibilidade dentária e diminuição da auto-confiança do paciente, com impacto particularmente evidente sempre que dentes anteriores são mais afectados (Vitkov et al., 2006).

Segundo Shafer e colaboradores (1987) num doente com AI o esmalte pode estar totalmente ausente ou apresentar variações quanto à sua textura, consistência ou até mesmo ser relativamente duro. Os pontos de contacto estão normalmente ausentes, devido à diminuída espessura de esmalte, as faces oclusais e margens incisais surgem marcados por atrição e os dentes afectados apresentam rugosidades na sua superfície e acentuada placa bacteriana, factores que contribuem para uma coloração amarelo-acastanhada e uma maior predisposição à cárie dentária (Chaudhary et al., 2009).

Para Bouvier et al. (1996) nesta anomalia de desenvolvimento, todos os dentes se apresentam mal formados e pigmentados. A oclusão e a dimensão vertical são rapidamente afectadas e a insuficiência de esmalte torna o dente hipersensível ao contacto e a estímulos térmicos (Ribas e Czylusniak, 2004).

Pithan e colaboradores (2002) referem que a AI pode conduzir a um quadro clínico de hipersensibilidade dentária, manifestação que tem sido relacionada com o conseqüente aparecimento de mordida aberta anterior, presente em 60% dos casos, uma vez que esta sensibilidade aumentada às variações da temperatura desencadeia um impulso lingual. Estes autores salientam também o facto dos dentes afectados com AI se encontrarem mais susceptíveis à atrição, o que desencadeia a diminuição da dimensão vertical (Joho, 1996), e com uma alteração da sua coloração, apresentando-se com uma cor castanha-escura, não só devido à transparência sobre a dentina adjacente, mas também devido à permeabilidade aumentada e às rugosidades presentes na superfície destes dentes (Melo et al., 2005).

Na AI do tipo I, o esmalte é hipoplásico e as lesões podem apresentar-se como buracos na superfície do esmalte do dente, podendo os dentes apresentarem-se muito gastos, sem pontos de contacto mesiais ou distais. Nestes casos, o esmalte tem um aspecto translúcido. A camada de esmalte é, geralmente, fina e tem cor entre o amarelo e o castanho. Verifica-se dificuldade na erupção do dente e alguns dentes podem erupcionar depois de ocorrer reabsorção da raiz (Kostoulas et al., 2005; Canger et al., 2010).

Podem ser distinguidas sete formas de AI hipoplásica com base na sua manifestação morfológica e seu carácter genético. As sete formas de AI por hipoplasia são: tipos IA, IB, IC, ID, IE, IF e IG (Crawford et al., 2007). O tipo hipoplásico que representa 60-73% dos casos, afecta, principalmente, o sexo feminino (Kwok-Tung et al., 2006). Na prática, o enquadramento na classificação não é fácil. Todas as formas mostram uma espessura reduzida do esmalte. As formas lisas, ásperas, crateriforme e a maioria das formas locais são herdadas de modo AD a aplasia do esmalte e uma forma local são herdadas de modo AR; e uma forma lisa apresenta herança ligada ao sexo (XL) (Canger et al., 2010).

As variedades hipoplásicas englobam um leque de alterações que vão desde um defeito localizado no esmalte em forma de pequenos buracos, até uma diminuição generalizada na sua formação. Caracteriza-se por uma deficiência na quantidade de esmalte que é mineralizado correctamente. Clinicamente, exprime-se por um tipo de esmalte fino ou com ranhuras e pequenos buracos na superfície. Estas pequenas depressões estão espalhadas pela superfície do dente e podem estar agrupados em colunas ou linhas (Bsoul et al., 2004). Baseia-se, portanto, por um dente que mostra zonas de ausência de esmalte. Em determinadas ocasiões pode ser acompanhado de áreas de hipocalcificação. O esmalte pode apresentar uma tonalidade entre o branco amarelado e o castanho claro (Kwok-Tung et al., 2006).

Na AI do tipo II, o esmalte é hipomature e clinicamente tem um aspecto opaco. A camada de esmalte tem uma espessura normal, mas é mais macio do que o normal e pode separar-se, facilmente, da dentina subjacente (Kostoulas et al., 2005). O tipo

hipomaturado é menos comum afectando 20-40% dos casos e ocorre, geralmente no sexo masculino (Kwok-Tung et al., 2006; El Sayed et al., 2010b).

Normalmente está associado a anomalias da fase de maturação, comprometendo por isso uma adequada mineralização. Os dentes afectados têm uma forma normal mas apresentam uma descoloração amarelo-acastanhada clara, opaca e pintalgada. O esmalte é mais mole do que o normal e tende a separar-se da dentina (Vitkov et al., 2006).

Nesta forma de AI, os ameloblastos parecem produzir a matriz de esmalte em quantidade normal, mas a mineralização permanece deficiente, porque, após a mineralização inicial, a verdadeira maturação - quando ocorre a reabsorção da matriz de esmalte pelos ameloblastos - não se completa, ou é mesmo totalmente inexistente. O esmalte tem espessura normal, porem é mais macio, menos mineralizado. Nas formas graves, chega-se a perdas maciças de substância dentária na área dos molares. Em pacientes sem a mordida aberta, característica da AI, a altura da mordida pode reduzir-se drasticamente. As formas de AI por hipomaturação são: tipos IIA, IIB, IIC (Pavlic et al., 2007).

Na AI do tipo III (esmalte hipocalcificado) é caracterizada por apresentar dentes muito gastos pois o esmalte é separado da dentina, pouco tempo após a erupção. Os dentes são muito sensíveis às mudanças térmicas e têm cor castanha escuro (Kostoulas et al., 2005; El Sayed et al., 2010a).

O tipo hipocalcificado apresenta um esmalte com uma mineralização muito baixa, sendo por isso mole, manifestando-se, clinicamente, através de esmalte macio, pigmentado e facilmente quebrável (McDonald et al., 1999). O esmalte hipocalcificado tem espessura normal na erupção, mas é muito macio. É opaco, sem brilho, com coloração que varia de branco até ao castanho claro, sendo tão macio que pode ser feita uma depressão com um instrumento. Devido à abrasão e à atrição, será perdido em poucos meses, a dimensão vertical de oclusão diminui e tomará coloração amarelo-escura a castanho. O

esmalte cervical pode ser um pouco mais duro e resistente ao atrito. Suspeita-se de que a matriz de esmalte alterada iniba uma mineralização inicial normal, de modo que o esmalte maduro contenha mais de 10% de matéria orgânica sendo o normal de 1%. As formas de AI por hipocalcificação: tipos IIIA e IIIB (Sholapurkar et al., 2008).

A AI do tipo IV é uma combinação de esmalte hipomaturado e hipoplásico, acompanhado de taurodontismo. Muitos doentes com AI apresentam também mordida aberta (Kostoulas et al., 2005; Pavlic et al., 2007).

A nível clínico, a mordida aberta esquelética anterior ocorre em cerca de 50% dos pacientes com AI autossómica ou ligada ao cromossoma X. Formas de AI por hipoplásico-hipomaturado são: tipos IVA e IVB (Crawford et al., 2007).

2.6 Características radiográficas

O exame radiográfico facultava informação importante sobre o nível de mineralização do esmalte. A avaliação da densidade do esmalte faz-se, geralmente, contrastando o esmalte com a dentina. Considera-se que o esmalte que tem uma radiopacidade semelhante ou inferior à da dentina apresenta défice de mineral (Bsoul et al., 2004; Chaudhary et al., 2009).

Relativamente às alterações radiográficas gerais, os dentes afectados por esta malformação são identificadas pela presença de uma fina camada radiopaca de esmalte, ou mesmo pela sua ausência total, pela falta de pontos de contacto, por uma dentina e cavidade pulpar com aspecto de normalidade e pela presença de raízes curtas e estreitas apesar de outros autores referirem que a morfologia das raízes de dentes afectados com AI não se encontram alterada (Jalili, 2010).

As alterações características radiológicas nos pacientes com AI incluem perda congênita de dentes, atraso na erupção dentária, reabsorção de coroa e da raiz e calcificação pulpar, tanto nos dentes erupcionados, como nos não erupcionados (Kostoulas et al., 2005).

A densidade da camada de esmalte na AI parece mais baixa do que nos dentes normais e esta característica é mais evidente no tipo hipocalcificado. O esmalte hipoplásico apresenta uma grande variação na densidade e pode ser difícil distingui-lo da dentina subjacente (Kostoulas et al., 2005; El Sayed et al., 2010a).

A nível radiográfico, o esmalte hipoplásico apresenta-se fino, dando à coroa um aspecto cónico, com falta de contacto entre os dentes. Embora o esmalte seja fino, contrasta com a dentina, sendo a sua consistência dura mas apresentando uma fina camada que contrasta radiograficamente. A coroa apresenta uma forma quadrangular, as cúspides apresentam pouca altura ou estão ausentes muitas vezes apresentando ranhuras (Bsoul et al., 2004).

Tanto no tipo hipocalcificado como hipomaturado não há contraste entre o esmalte e a dentina, o que torna difícil reconhecer o esmalte devido ao seu baixo conteúdo mineral. No exame radiográfico, o tipo hipomaturado caracteriza-se por uma radiodensidade que é semelhante à da dentina, com aspecto pintalgado, com espessura normal na erupção. O esmalte atingido apresenta, portanto, uma densidade mineral semelhante à da dentina (Crawford et al., 2007; El Sayed et al., 2010b).

Enquanto o tipo hipocalcificado apresenta-se menos radiopaco do que a dentina, o esmalte em ambos os tipos apresenta uma espessura normal (Bsoul et al., 2004). O esmalte parece que não está em contacto com a dentina. Existe uma forte tendência à formação de tártaro dentário. Verifica-se ainda que 60% dos pacientes apresentam mordida aberta (Pavlic et al., 2007).

Outras características associadas aos pacientes com AI incluem a erupção tardia dos dentes, taurodontismo, agenesia congénita de dentes, reabsorção da coroa e raiz e, calcificação da polpa (Sholapurkar et al., 2008).

Desde o trabalho de Weinman, Svoboda e Woods (1945), diversos estudos sobre a AI procuraram identificar as alterações histológicas do esmalte nos diversos tipos da anomalia. No entanto, os estudos histológicos realizados mostraram que uma classificação clínica baseada na ocorrência de hipoplasia ou hipomineralização no esmalte é virtualmente impossível de verificar, uma vez que ambas as alterações podem surgir simultaneamente no mesmo dente (Hong et al., 2009). O uso de microrradiografias como método específico para determinar o grau de mineralização nos tecidos calcificados, parece ser a técnica histológica mais exacta para determinar alterações de calcificação e mineralização induzidas no esmalte (Hong et al., 2009).

Embora geralmente se considere, que a AI afecta principalmente o esmalte há inúmeros relatos de outras manifestações associadas à AI. O taurodontismo, ou alongamento da câmara pulpar, devido a um deslocamento apical da furca da raiz, a calcificação da polpa e/ou a dificuldade na erupção dentária. Os pacientes com AI parecem ter seis vezes mais tendência de ter impactação dos dentes permanentes e anomalias associadas, nomeadamente, quistos foliculares, do que as pessoas não afectadas (Robinson et al., 2006).



Figura 1: Radiografia panorâmica destacando a baixa radiopacidade do esmalte de paciente com AI (Sholapurkar, 2008)

Tipo	Aspecto clínico	Esmalte	Aspecto radiográfico
I	Tamanho da coroa varia de pequena a normal Microdontia Cor varia de normal a branco-opaco/amarelo escuro	Varia desde macio e fino até espessura normal, com fendas e sulcos	O esmalte com contraste normal ou algo reduzido
II	Varia entre opaco cremoso a amarelo escuro Superfície dentária mole e rugosa Grande sensibilidade dentária Mordida aberta frequente	Espessura normal com esmalte que muitas vezes fragmenta e sofre abrasão muito facilmente	O esmalte com contraste semelhante à dentina. As coroas não erupcionados têm aspecto normal
III	Branco opaco a amarelo escuro Esmalte rugoso e mole Grande sensibilidade dentária Mordida aberta frequente Acumulação de tártaro	Espessura normal com esmalte que muitas vezes fragmenta e sofre abrasão muito facilmente	O esmalte com contraste semelhante à dentina ou menor que esta. As coroas não erupcionados têm aspecto normal
IV	Manchas brancas a amarelo escuro Dentes podem apresentar-se pequenos e com falta de contactos interproximais	Espessura reduzida Áreas e buracos hipomineralizados	O esmalte com contraste normal ou um pouco aumentado Canais pulparens largos

Tabela IV - Características clínicas e radiográficas dos quatro tipos de AI (Boj et al., 2004)

3 Odontopediatria

3.1 Diagnóstico

O conhecimento da história familiar, a observação clínica e um registo de formulário metuculoso constituem a “espinha dorsal” para um bom diagnóstico nesta anomalia, bem como para qualquer outra condição potencialmente herdada (Pinheiro et al., 2010).

Pacientes com AI apresentam elevada prevalência de alterações craniofaciais, sendo o diagnóstico estabelecido através da anamnese, do exame clínico, do exame radiográfico e do exame histológico, ou por meio de análise bioquímica do esmalte (Sholapurkar et al., 2008).

A nível clínico é importante fazer-se um diagnóstico o mais preciso e rigoroso possível por variadíssimas razões: primeiro é necessário excluir a presença de doenças sistémicas que possam resultar em hipoplasia generalizada do esmalte. Em segundo lugar, um diagnóstico preciso e rigoroso possibilita aconselhamento genético, o que é muitas vezes procurado pelas famílias afectadas. Por último, um diagnóstico cuidadoso ajuda ainda a reconhecer a condição de forma a serem tomadas medidas preventivas antecipadamente (Sholapurkar et al., 2008).

Métodos de diagnóstico

- **Anamnese**

Na anamnese o objectivo principal requer a aquisição de informações sobre a história de doenças sistémicas, que tal como a AI, causem hipoplasia generalizada do esmalte: tratamentos farmacológicos ou antecedentes que possam ter afectado a estrutura dentária durante o desenvolvimento. É de extrema importância a obtenção de uma história médica, dentária e social detalhada. A história familiar é importante para se procurar alguma relação de hereditariedade da doença (Úrzua et al., 2005).

No momento da primeira consulta, a presença dos pais ou encarregados de educação é muito importante. Primeiro, é necessário fazer-se uma anamnese detalhada sobre a criança, obtendo informações junto da mãe, sabendo como decorreu a gravidez e o parto. Importante aqui também será saber os detalhes sobre o passado médico, neo-natal e infância (medicação inclusivé). Passa-se para uma anamnese dentária tendo em atenção os seguintes parâmetros: tratamentos anteriores (principalmente dentes temporários), eventuais traumatismos (dentição temporária e definitiva), toma de suplementos de flúor (através de prescrição médica), águas fluoretadas (região onde vive), hábitos de escovagem. Seque-se então para o exame clínico que deve ser feito com precisão, examinando os dentes afectados, extensão dos defeitos (lesões), situação em que se encontra (difusa/local, verticais/horizontais), topografia (fossas, sulcos, falta

de tecido duro), distribuição (simétrica ou assimétrica) e cor. Por último deverá ser feito um exame radiográfico que vai completar o exame clínico possibilitando um eventual diagnóstico. Nestes casos, é importante fazer-se um diagnóstico diferencial tendo em consideração as seguintes lesões: descolorações extrínsecas pretas ou laranjas (eliminação através de limpeza e fazer eliminação do agente causal são importante), lesões cariosas, desmineralizações pós-ortodônticas (Opsahl-Vital, 2004; Chaves et al., 2007).

- **Exame clínico**

O exame clínico deve ser feito a nível extra e intra oral, com um espelho e uma sonda clínica de cáries. Dados relevantes que devem ser considerados na dentição afectada são: alterações de forma, tamanho e cor dos dentes. Esta patologia apresenta um acometimento bilateral simétrico de todos os dentes de pelo menos um grupo dentário, em uma ou em ambas as dentições (Úrzua et al., 2005).

Este exame deve ter em conta a perda de esmalte afectado, a dentina exposta, as lesões de cárie, as lesões de atrição, coroas clínicas pequenas, dimensão vertical de oclusão reduzida, o espaço interoclusal (Ayna et al., 2007).

O diagnóstico da AI é geralmente feito com base na hipoplasia generalizada do esmalte (espessura normal ou fina, conferindo ao dente uma cor amarelada – visualização da dentina, podendo estar presentes depressões, fossetas, ranhuras, asperezas, ou a fina camada do esmalte pode ser lisa e brilhante. As coroas dos dentes apresentam uma forma mais quadrangular, o tamanho dos dentes, devido à menor espessura do esmalte, é mais pequeno; as superfícies oclusais são, muitas vezes, planas (perda de cúspides) tanto na dentição decídua como na permanente. No esmalte hipomaturado (esmalte com espessura normal) os dentes parecem cobertos por neve (esmalte branco opaco) e na condição hipocalcificada o dente, ao erupcionar, apresenta uma espessura normal,

porém o esmalte é mole, facilmente removido, pouco mineralizado, podendo ocasionar grandes perdas de estrutura (Kwok-Tung et al., 2006).

- **Exame radiográfico**

Este exame é também de extrema importância para auxílio no diagnóstico desta anomalia e o seu estado de avanço (Neville et al., 2004).

É necessário realizar-se uma radiografia panorâmica, bem como radiografias interproximais e/ou periapicais para se poder analisar a camada de esmalte nos dentes nas faces oclusal e proximais, a morfologia da polpa e os canais radiculares (Kwok-Tung et al., 2006).

Em relação a uma hipoplasia do esmalte deve-se visualizar uma forma quadrangular ao nível da coroa, uma camada de esmalte opaca e fina, pouca altura ou ausência de cúspides, esmalte com densidade normal, geralmente apresentando ranhuras. Neste exame o esmalte hipomature surge com espessura normal, porém com uma densidade igual à da dentina. Por último, o esmalte hipocalcificado apresenta-se com uma densidade inferior à da dentina, tendo uma espessura normal (Robinson et al., 2006). As características radiográficas foram descritas com maior pormenor no capítulo “características radiográficas”.

As radiografias extra-orais podem revelar a presença de dentes não erupcionados ou presença de reabsorções espontâneas. Relativamente a radiografias intra-orais, irão revelar o contraste existente entre o esmalte e a dentina em casos em que a mineralização poderá estar presente. Estas radiografias em conjunto com a observação clínica vão fornecer informações sobre o grau de qualquer hipoplasia de esmalte (Crawford et al, 2007).

Um diagnóstico é estabelecido após uma associação dos dados obtidos pela anamnese, exame clínico, exame radiográfico e exames complementares, caso seja necessário. Ponto importante para toda esta demanda, é o profissional ser capaz de conhecer as características do problema em causa e, conseqüentemente, das suas possíveis alterações. Apenas com um diagnóstico preciso e minucioso é possível estabelecer um plano de tratamento adequado (Ruellas e Sampaio, 2000).

A observação clínica e radiológica acaba por se tornar uma rotina extremamente importante neste tipo de anomalia, visto que, apesar dos métodos moleculares e bioquímicos mostrarem diferenças na composição do esmalte para alguns tipos de AI, existem outros defeitos genéticos associados à AI que permanecem desconhecidos (Bsoul et al., 2004).

Para se excluir um distúrbio cronológico do desenvolvimento, o diagnóstico envolve a exclusão de factores ambientais extrínsecos ou outros, o estabelecimento de um padrão hereditário provável, o reconhecimento do fenótipo e a correlação com as datas de formação do dente (Crawford et al., 2007).

Diagnóstico diferencial

As principais anomalias que fazem diagnóstico diferencial mais frequente com a AI são as anomalias adquiridas - agressão química, deficiências nutricionais, infecções e trauma - a hipomineralização molar-incisivo, a lesão inicial de cárie, o esmalte hipoplásico de origem ambiental – local ou sistémica; as manchas por tetraciclina, a fluorose dentária e a dentinogênese imperfeita tipo III (Crawford et al, 2007; Morgado e Azul, 2009). Os distúrbios extrínsecos, os distúrbios cronológicos e os distúrbios localizados devem também ser tidos em conta no diagnóstico diferencial. A variabilidade fenotípica desta anomalia - que vai de manchas brancas do esmalte à

coloração branca profundamente densa, com zonas de manchas e hipoplasia - torna-se necessário um questionário meticuloso para a distinguir da AI (Crawford et al., 2007).

As manchas por tetraciclina no dente são resultantes da ingestão de tetraciclina na fase de formação dentária devido à incorporação das moléculas desse antibiótico na dentina. Clinicamente variam do amarelo-claro, cinza-claro, até dentes extremamente escuros. É uma alteração do esmalte de fácil diagnóstico por ser inconfundível clinicamente com outros defeitos e apresentar história sistémica (Passos et al., 2007).

Os defeitos resultantes das alterações sofridas na hipocalcificação, na hipomaturação e na fluorose dentária nos níveis mais primários não provocam alteração no tamanho do elemento dentário (Passos et al., 2007).

A mancha branca (lesão inicial de cárie) é uma alteração no esmalte dentário, em função da perda de elementos da estrutura dentária para o meio oral sendo, portanto, a sua etiologia pós-eruptiva. Clinicamente observa-se a mudança de translucidez do esmalte, devido à alteração das suas propriedades ópticas, aparecendo uma área opaca que se estende na direcção cervical, podendo atingir as áreas vestibular e lingual. O paciente pode apresentar gengivite e biofilme visível (Passos et al., 2007).

A hipoplasia do esmalte é a formação incompleta da matriz orgânica do esmalte. Ocorre como resultado da lesão dos ameloblastos. A hipoplasia produz-se durante o desenvolvimento dos dentes na etapa de calcificação do esmalte. Afecta tanto a dentição decídua como permanente. Clinicamente, numa forma menos acentuada, apresenta ondas ou sulcos horizontais de coloração normal nas superfícies vestibulares dos dentes. Estas anormalidades só podem ser percebidas através de um exame atento. Nos casos mais graves as estrias são mais profundas, proeminentes, alterando a coloração do esmalte normal para um amarelo até negro, sugerindo uma perturbação prolongada da função ameloblástica (Crawford et al., 2007).

Etiologicamente a dentinogénese imperfeita tem carácter hereditário. Normalmente acomete todos os dentes de ambas as dentições, sendo a gravidade das alterações determinada pela idade na qual o dente se desenvolveu. Clinicamente os dentes apresentam uma tonalidade opalescente ou translúcida incomum que varia de cinza a violeta acastanhado ou castanho amarelado, pode ser confundida com AI clinicamente, observando-se no entanto, esmalte íntegro (Passos et al., 2007).

Destes defeitos do esmalte mencionados, a fluorose dentária é aquela mais facilmente diagnosticada por ocorrer bilateralmente e de forma simétrica, além de ter como etiologia a ingestão de fluoretos que associado ao seu aspecto clínico facilitam o seu diagnóstico pela anamnese e exame minucioso do paciente (Passos et al., 2007).

O diagnóstico diferencial é de capital importância para uma correcta decisão terapêutica e o investimento do clínico nesta fase condicionará o sucesso terapêutico do caso clínico (Sokalingam, 2011).



Figura 2: 1.Amelogénese imperfeita; 2.Mancha por tetraciclina; 3.Fluorose; 4.Mancha branca de cárie; 5.Hipoplasia do esmalte; 6.Dentinogénese imperfeita. (Laskaris, 2000)

3.2 Aconselhamento genético

É aceite na generalidade e de uma forma crescente que uma classificação de defeitos do esmalte (herdada) baseada principalmente ou exclusivamente no fenótipo é problemática. Por esta razão, o modo de herança do genoma e as mudanças subjacentes são discriminações tão ou mais importantes que devem ser feitas. Isto é particularmente verdadeiro em relação ao aconselhamento genético de indivíduos afectados e respectivas famílias. Com a ressalva clara que a heterogeneidade genética pode criar dificuldades para qualquer discussão de herança mendeliana, mas com o aumento do acesso à identificação molecular, as famílias compreendem bem a discussão sobre o risco provável e uma herança possível. Estas condições são muitas vezes constrangedoras, angustiantes, conducentes à exclusão social. Neste ponto, é essencial e fundamental uma entrevista conduzida com sensibilidade e pormenorizada de forma a facilitar um tratamento precoce (Crawford et al, 2007; Parry et al., 2009).

Amelogénese imperfeita ligada ao sexo ou ligado ao cromossoma X

Os genes dos cromossomas sexuais não estão distribuídos igualmente entre homens e mulheres. Desta desigualdade resulta o facto: de que os homens são homozigóticos em relação a todos os genes ligados ao X e as mulheres podem ser homozigóticas ou heterozigóticas para os genes a ele associados, do mesmo modo que para os genes autossómicos. O terceiro tipo de AI, tipo hipoplásico, apresenta mecanismo de hereditariedade autossómica e ligada ao cromossoma X (Hobson et al., 2009).

A AI ligada ao cromossoma X apresenta o padrão típico de hereditariedade ligada ao cromossoma X. Mulheres heterozigóticas podem passar o gene mutante aos filhos de ambos os sexos, sendo este risco de 50%. Esta condição afecta ambos os sexos de formas muito diferente. O sexo masculino recebe a característica de forma completa, podendo ter dentes que têm só uma fina camada de esmalte, de cor normal e translúcido ou o esmalte pode ser de espessura normal mas pouco mineralizado, com perda de

translucidez e/ou coloração amarelo-acastanhado. Nalgumas famílias, o fenótipo aparece ocorrendo em simultâneo, hipoplasia e mineralização anormal. Quando a hipoplasia é o fenótipo exclusivo ou predominante pode haver marcada sensibilidade dentária a estímulos térmicos e osmóticos. Pelo contrário, as mulheres que herdam o gene mutante, apresentam marcas verticais do esmalte em resultado da inactivação ou lionização do cromossoma X. Assim, estas mulheres heterozigóticas podem ter dentes com arestas verticais e ranhuras em resultado da hipoplasia do esmalte, ou ainda ter bandas verticais, em que alterna o esmalte normal com o descolorado (Crawford et al., 2007).

Hereditariedade dominante ligada ao cromossoma X

Familiarmente os seguintes critérios distinguem o traço dominante ligado ao cromossoma X: os homens afectados devem transmitir o traço para todas as suas filhas e todas são afectadas e os filhos não são afectados; as mulheres heterozigóticas transmitem o traço, em média, para 50% das crianças de ambos os sexos, enquanto as homozigóticas afectadas terão crianças sempre afectadas. Esta situação é raríssima para um carácter dominante e praticamente nunca é observada. Por isso, todas as mulheres afectadas com um traço dominante ligado ao sexo são consideradas heterozigóticas, até prova em contrário (Rezende e Takahashi, 2008).

Hereditariedade recessiva ligada ao cromossoma X

Conforme McDonald e colaboradores (1999), os critérios genéticos para diagnóstico de um traço recessivo ligado ao sexo podem ser resumidos do seguinte modo: como o gene não pode ser transmitido de pai para filho, os homens afectados quase nunca têm filhos afectados. Podendo, no entanto, transmitirem o traço aos netos, por intermédio das filhas portadoras. A incidência do carácter é muito mais elevada nos homens do que nas mulheres. As características clínicas da AI tipo hipomaturação, na hereditariedade recessiva ligada ao cromossoma X, são mais marcantes. O esmalte tem uma dureza um

tanto reduzida, porém não é mole. As coroas dos dentes, porém, parecem montanhas cobertas de neve, e daí deriva a denominação “dentes cobertos de neve”. Radiograficamente, o esmalte é hipomaduro; há uma ausência de contraste entre esmalte e dentina, embora o esmalte seja de espessura normal (Santos et al., 2007).

Dois pontos merecem, aqui, destaque. Primeiro, a transmissão de genes dominantes ligados ao sexo por intermédio das mulheres segue um padrão indistinguível da transmissão autossômica. Assim, estes dois tipos de hereditariedade dominante só podem ser diferenciados pela observação da descendência de homens afectados. Segundo, foi notado que os distúrbios recessivos ligados ao sexo são menos comuns nas mulheres do que nos homens. O inverso é verdadeiro para os traços dominantes ligados ao sexo (Rezende e Takahashi, 2008).

Amelogénese imperfeita do tipo autossômico dominante (AIAD)

Em 1999, McDonald e colaboradores propuseram os seguintes critérios para a hereditariedade autossômica dominante: o fenótipo aparece em gerações sucessivas, ou seja, exibe herança vertical; em média, 50% dos filhos de pais afectados serão também afectados; pais normais terão filhos normais; provavelmente, homens e mulheres são igualmente afectados. A AI tipo hipocalcificada é um excelente exemplo de hereditariedade AD. O quadro clínico é típico – grande acumulação de placa bacteriana sobre os dentes que estão hipersensíveis devido à exposição da dentina. As radiografias mostram esmalte de espessura invariável na área interproximal, porém com aspecto de “queijo suíço”, graças à perda do mineral. Assim, é comum a acentuada abrasão deste esmalte amolecido. A etiologia é, inegavelmente, uma simples falha de aminoácidos na proteína da matriz de esmalte em desenvolvimento, a qual é depositado pelos ameloblastos (Crawford et al., 2007).

A AIAD afecta, tipicamente um ou mais indivíduos em cada geração de uma família. Pode haver consistência nas manifestações clínicas em todos os indivíduos afectados ou

pode haver uma expressão variável que resulta em diferenças subtis ou substanciais entre os diferentes indivíduos afectados na mesma família (Crawford et al., 2007).

AI do tipo autossómico recessivo (AIAR)

As características herdadas recessivamente mostram que ambos os genes de um par que ocupa o mesmo locus estão alterados. Assim, os dois alelos neste locus genético para AI devem ser mutados para exibir a característica. A situação genética mais comum que gera uma criança afectada provém de pais que são heterozigóticos neste locus genético (Michaelides et al., 2004). A AIAR deve ser particularmente considerada se é conhecida consanguinidade numa família com um individuo afectado. Tal facto pode ser mais comum em certos grupos culturais e étnicos, onde o casamento entre membros da família é mais frequente. A AIAR será também mais prevalente onde há elevada frequência do gene mutante numa população (El Sayed et al., 2009).

3.3 Tratamento

As opções de tratamento têm como principal objectivo terapêutico otimizar a Saúde Oral do paciente: melhorar o aspecto, aliviar a dor ou incómodo provocado pela dentina exposta e prevenir a atrição. O mais comum nestes casos é que as crianças e os seus pais encontram-se algo desanimados pelo estado das peças dentárias, sendo muito importante saber tranquilizar e animar as pessoas afectadas por tal anomalia. É importante que todos os intervenientes percebam que o tratamento é possível e saber responsabilizá-los para a importância que eles próprios terão na adopção um plano de tratamento. O interesse e cooperação são importantíssimos para se poder iniciar a vasta quantidade de intervenções necessárias para conservar a dentição (Ayna et al., 2007; Sabatini e Armstrong, 2010).

Em 1984, Alexander relatou o tratamento de uma doença com AI, optando pelo uso de coroas de aço nos molares e pré-molares e pelo uso de adesivos e resinas como

tratamento provisório dos dentes anteriores, com três objectivos: adequar as condições orais para a implementação futura de restaurações definitivas, permitir aos tecidos pulpares responderem através da produção de dentina reparadora, preparando o dente para receber preparos mais agressivos e por último, proporcionar um tratamento rápido e estético (Gokce et al., 2007).

Segundo Greenfield et al (1992) o tratamento da AI deve ser realizado por etapas. A primeira fase inclui um tratamento periodontal e aumento da coroa clínica de todos os dentes, de modo a ultrapassar a sua retenção limitada aquando da colocação de coroas totais, o que corresponde à segunda fase da reabilitação (Gokce et al., 2007).

Em 1993, Seow propõe a confecção de coroas totais de porcelana, como restaurações estéticas permanentes, como provavelmente o tratamento de escolha para a reabilitação oral de doentes com AI. No entanto, o seu uso em doentes jovens está contra-indicado devido à presença de câmaras pulpares de grandes dimensões, segundo este autor.

Em 1996, Bouvier e colaboradores, citaram três etapas importantes a considerar no tratamento de pacientes com AI. Segundo eles, numa primeira fase devem realizar-se os tratamentos de emergência dos dentes decíduos ou permanentes. Numa segunda fase, proceder-se ao tratamento provisório dos dentes permanentes, apenas realizado após a erupção de todos os definitivos, com excepção dos terceiros molares. Ainda nesta fase, quando necessário, devem ser realizados tratamentos periodontais. Segundo estes autores, a última fase de reabilitação consiste no tratamento definitivo dos dentes permanentes do paciente adulto, restabelecendo-se a estética funcional.

Jorge e colaboradores, em 1999, alegam não haver possibilidade de se desenvolver um tratamento preventivo em doentes portadores de AI, dada a origem genética desta patologia e portanto, o tratamento para estes doentes deveria estar voltado somente para a recuperação estética.

Em 2000 e segundo Williams e Becker, nos casos de manifestações graves de AI torna-se necessário realizar um plano de tratamento meticuloso de forma a restabelecer a forma e a anatomia das coroas dentárias, devolvendo harmonia entre a oclusão, a função e a estética, indicando por isso o uso de restaurações de porcelana, de *inlays* e a combinação de metais nobres.

Em 2002, Pithan et al, referem que um dos principais transtornos da AI é o comprometimento estético. De acordo com estes autores, pacientes com AI são geralmente candidatos à reabilitação oral com coroas totais.

Em 2002, Waes e Stöckli defendem que o tratamento se deverá iniciar com um programa de prevenção. Indicam, similarmente a Bouvier et al (1996) a realização inicial de restaurações provisórias com o objectivo de criar condições propícias para os procedimentos definitivos e assegurar o desenvolvimento da dentição sem quaisquer distúrbios. Já quanto ao tratamento definitivo, argumentam que deve ser realizado após o término do crescimento sendo fundamental que este cumpra os requisitos de durabilidade, estética e funcionalidade.

Restaurações adesivas de resina composta têm sido utilizadas com êxito na reabilitação oral de casos de AI hipoplásica. Apesar de anteriormente se acreditar que havia comprometimento significativo da adesão do material restaurador a este tipo de esmalte (Melo et al, 2005), demonstrou que a presença de prismas de ultraestrutura normal favorecia a adesão das resinas compostas (Holt e Eart, 2000). Já nas formas de AI hipocalcificada, o esmalte é normalmente insuficiente para uma adesão directa. (Murad, 2003) Por outro lado, os cimentos de ionómero de vidro podem ser usados nas formas hipoplásicas e hipocalcificadas de AI, promovendo uma forte adesão (Partner, 2005).

Segundo alguns autores, a alteração da coloração dos dentes associada à AI pode também ser corrigida através da microabrasão do esmalte dentário. Esta técnica

possibilita a realização de procedimentos mais conservadores através da utilização de diferentes abrasivos associados a soluções químicas (Witzel et al., 2006). Essas alterações, no entanto, deverão apresentar textura dura e estar localizadas nas camadas superficiais do esmalte (Meireles, 2002). No entanto, segundo outros autores, estas manchas intrínsecas não podem ser corrigidas através da microabrasão do esmalte, uma vez que o ácido clorídrico, usado como abrasivo, apenas provoca uma descalcificação superficial rápida (Aschheim e Dale, 2000).

Quanto ao tratamento protético, geralmente inclui coroas totais metalo-cerâmicas para se conseguir a reabilitação funcional, estética e protecção dos dentes remanescentes. Há também relatos do uso de coroas adesivas de cerâmica nalguns casos. Estes materiais de cerâmica oferecem algumas vantagens como estética, adaptação marginal e biocompatibilidade. O pré-tratamento com hipoclorito de sódio é utilizado em muitos casos graves de AI hipocalcificada, podendo melhorar a potência adesiva. Já foi descrito, também, o uso de “onlays” de metal em casos de AI para restaurar as superfícies oclusais e compensar a dimensão vertical de oclusão reduzida. O uso deste tipo de material foi limitado a pacientes muito jovens, estando o resultado estético comprometido pelas superfícies de metal (Kostoulas et al., 2005; Sabatini e Armstrong, 2010).

Outra opção de tratamento inclui o uso de coroas fundidas colocadas sem preparação prévia dos dentes posteriores, conseguindo-se o aumento da dimensão vertical simplesmente pela espessura do material restaurador colocado sobre a superfície oclusal. Este procedimento permite um maior controle da hipersensibilidade e do desconforto, bem como a manutenção da estética e a protecção da estrutura dentária antes da erupção completa (Ranganath et al., 2010).

O tratamento não obedece a nenhuma ordem ou tipo de protocolo contínuo e fixo e pode sempre ser sujeito a alterações a qualquer momento dependendo de cada paciente e de cada caso. Deve ser feita uma abordagem multidisciplinar, tendo sempre em consideração o tipo e a gravidade da desordem, a idade, o nível sócio-económico e a

condição de Saúde Oral. Podem ser considerados os seguintes tratamentos: restaurador/preventivo/protético, múltiplas extracções dentárias, restaurações estéticas, confecção de coroas de aço/resina composta, confecção de placa para restabelecimento da dimensão vertical, controle da sensibilidade dentinária, redução dos diastemas e orientação para a higiene oral. Destacam-se as restaurações directas, através de materiais adesivos e restaurações indirectas, utilizando facetas ou coroas metalocerâmicas. Antes de se partir para um tratamento é fundamental fazer-se um diagnóstico correcto e precoce utilizando dados clínicos, radiográficos, laboratoriais e tendo em consideração o modo de herança (Ayers et al., 2004).

Em termos de terapêutica é importante conseguir proporcionar uma dentição funcional e restabelecer uma estética agradável neste tipo de anomalia. Em relação à dentição temporária, os dentes anteriores podem ser restaurados com coroas de resina composta, sendo o ionómero de vidro um material restaurador intermédio eficaz. Quanto à dentição mista, pode-se utilizar resina composta para mascarar as manchas e melhorar a morfologia da coroa, nos casos em que há esmalte disponível para aplicação de adesivo (Kwok-Tung et al., 2006; Macedo Costa et al., 2010).

No caso de pacientes jovens, a finalidade do tratamento é manter a máxima quantidade de estrutura dentária possível até que estes alcancem uma idade em que possam ser empregues técnicas restauradoras avançadas para reabilitação das peças dentárias. No entanto, a decisão de manter uma camada de esmalte ou remover todo o esmalte, utilizando-se restaurações de cobertura parcial para o primeiro e utilizando coroas de cobertura total para o segundo vai depender do tipo de extensão e da profundidade das lesões do esmalte. O aspecto clínico do esmalte durante a preparação do dente desempenha um papel decisivo. Nalguns casos de AI é comum a necessidade de alongamento coronário. A abrasão e o desgaste dos dentes geralmente resultam num comprimento reduzido da coroa (Tahmassebi et al., 2003; Kostoulas et al., 2005).

Apesar de estarem descritas múltiplas opções terapêuticas para a AI, que variam desde a aplicação tópica de flúor, à microabrasão do esmalte e ainda à confecção de coroas

totais metalo-cerâmicas, ou de facetas de resina composta ou de porcelana, alguns autores realçam o facto de que o tratamento definitivo deve ser realizado após o restabelecimento da oclusão, dimensão vertical, higiene oral, função, completa erupção dentária e término do crescimento (Bouvier et al, 1996; Burnett e Conceição, 2000; Williams e Becker, 2000; Waes e Stockli, 2002). Desta forma, durante a infância, aconselha-se que a dentição decídua seja protegida pela confecção e colocação de coroas metálicas nos dentes posteriores, e de coroas de policarbonato ou restaurações com resina composta nos dentes anteriores (Crawford et al., 2007). Nestas situações, é normal usar-se anestesia local, mas poderá ser necessária anestesia geral em casos em que a condição comportamental não permita utilizar a anestesia local, ou até mesmo, em casos de rápido desgaste da dentição. Actualmente, o mais frequente que considerados os cuidados a longo prazo passa pela utilização de coroas ou restaurações plásticas adesivas (Crawford et al., 2007). Os pacientes com mordida aberta anterior, requerem, nalguns casos, considerações cirúrgicas, restauradoras e ortodônticas, sendo por isso fundamental um tratamento multidisciplinar (Crawford et al., 2007).

Aos seis anos de idade, quando começam a erupcionar os dentes definitivos o tratamento é particularmente difícil. É importante o uso de flúor tópico e fazer um controlo da dieta alimentar para prevenir a cárie dentária. Devido à presença de um esmalte rugoso, que leva a uma maior retenção de placa e conseqüentemente à formação de tártaro, são exigidos muitos cuidados de saúde oral. Relativamente à dentina exposta, ela pode apresentar-se sensível a estímulos como o doce, o quente e o frio. O uso de flúor tópico pode, nestes casos, controlar tal facto até que seja possível colocar-se restaurações definitivas (Kwok-Tung et al., 2006). As formas de AI presentes em dentes com hipersensibilidade ou dentes que se “desfazem”, são factor de desincentivo para a realização de uma boa higiene oral, sendo também difícil a decisão terapêutica. Nestas situações, o esmalte relativamente duro, ou seja, não hipomineralizado e fino, e logo hipoplásico, será o mais propício para o uso de coroas de metal pré-fabricado nos dentes posteriores aquando da sua erupção e restaurações a compósito nos dentes anteriores. As restaurações em compósito podem ser importantes em casos em que se verifica mais perda cervical. Para este tipo de tratamento, exige-se o uso de anestesia local. Em casos em que esteja presente mordida aberta anterior exige-se um tratamento cirúrgico, assim como tratamento restaurador (Brusco et al., 2008; Macedo-Costa et al., 2010).

Quer seja a dentição decídua quer seja a dentição permanente que apresentem avançada falta de esmalte, as restaurações de coroa exigem a preparação dos dentes com instrumentos de rotação. No entanto, no caso dos dentes decíduos é importante referir a delicadeza deste tipo de dentição devido ao seu tamanho mais reduzido, o que poderá levar a um elevado risco de lesão pulpar durante a preparação, aumentando a dificuldade do recurso a este tipo de instrumentos em crianças de três a cinco anos. Noutros casos, em que não haja afectação do esmalte e da dentina por lesão de cárie, é possível fazer a preparação desses dentes sem instrumentos rotativos. Desenvolveu-se portanto, o conceito de coroas de resina composta fabricadas em laboratório para dentição totalmente afectado por AI, sem utilização de instrumentos rotativos. É possível atingir uma adesão suficiente aos dentes temporários através de ligação total à superfície da dentina exposta e ao esmalte remanescente. Há que ter em conta que em casos de indivíduos com esmalte quebradiço e pouco mineralizado a adesão da resina composta a esse esmalte residual afectado por AI pode ser problemático (Doruk et al., 2006).

De um ponto de vista geral, existem duas fases no tratamento de pacientes com AI:

Em primeiro lugar, a fase preventiva e inicial, que é realizada logo que seja diagnosticada a AI e que inclui a profilaxia dentária e instruções de higiene oral: bochechos de clorhexidina, aplicação de flúor tópico, controlo da hipersensibilidade dentinária, utilizando agentes dessensibilizantes e extracção dos dentes com mau prognóstico. Em segundo lugar, surge a fase restauradora: estabelecimento de uma dimensão vertical de oclusão favorável, restauração com compósito de dentes que apresentam perda de estrutura, fabricação de coroas de metal para dentes posteriores, alongamento coronário de dentes gastos, fabricação de coroas metalo-cerâmicas ou total cerâmicas se o esmalte for indicado para tal e para dentes onde a estética é uma preocupação; monitorização da higiene oral, do estado periodontal e da polpa (Sholapurkar et al., 2008).

Dentro de uma enorme variedade de materiais usados para restaurar os dentes destacam-se o ionómero de vidro, a resina composta e as coroas de metal. Na maioria das vezes é necessário uma cobertura total dos dentes posteriores por perda extensa de esmalte e também para prevenir ainda mais a perda de estrutura do dente. Em relação à dentição mista e precoce, o tipo de restauro mais eficaz são as coroas de metal (Kwok-Tung et al., 2006).

Em pacientes muito jovens ou em casos de anomalias ortodônticas, o primeiro passo é o tratamento ortodôntico. Em casos de pacientes com grandes desgastes dentários, um prévio tratamento restaurador com metal pré-fabricado ou coroas pode melhorar a estética e ajudar o tratamento ortodôntico (Kostoulas et al., 2005).

É importante aqui de realçar que apesar do vasto arsenal terapêutico existente, este é variável de adulto para adulto não pode ser transportado integralmente para a criança: branqueamentos (são necessários cuidados adicionais com o esmalte imaturo, podendo levar a necrose pulpar), microabrasão (eliminação de pequenas porções de esmalte por ataque ácido), micropreparação (eliminação selectiva de esmalte, o menos invasivo possível), facetas - desaconselhável em defeitos pontuais em odontopediatria (Sabatini e Armstrong, 2009).

3.4 Qualidade de vida do paciente

O impacto negativo que ocorre ao nível da qualidade de vida do paciente odontopediátrico é muito relevante. Para além do impacto social que ocorre e que leva a uma consequente baixa auto-estima, surgem com frequência problemas pessoais e escolares, fonética alterada, alteração facial, dieta alimentar errada ou insuficiente por impossibilidade de uma alimentação correcta (Coffield et al., 2005).

Todos estes problemas surgem essencialmente associados a problemas clínicos que devem ser detectados precocemente e que levam a um comprometimento estético em primeiro lugar, perda extensiva de tecido dentário, sensibilidade dentária, inflamação gengival, impactações dentárias e anormalidades na erupção dentária, mais frequentemente atraso na erupção (Brusco et al, 2008).

Indivíduos com AI são alvos frequentes de conflito social e angústia, apresentando níveis elevados de desconforto, disfunção e incapacidade condições vulgarmente atribuídas à sua condição oral. A relação do estado de AI e o modo de auto percepção negativa, o domínio e baixa auto-estima parece ser dependente da idade. Indivíduos mais jovens com AI tendem a ter mais medo dos resultados de avaliação negativa, enquanto indivíduos mais idosos, sem AI, tendem a ter maior medo de resultados negativos. Além disso, indivíduos sem AI mostraram uma diminuição definitiva no domínio e auto-estima com a idade, enquanto indivíduos com AI tendem a mostrar um aumento no domínio e auto-estima com a idade (Coffield et al., 2005).

Na criança, todas as alterações que surjam resultantes da AI vão afectar seriamente todo o seu envolvimento escolar. É de importância capital que estes jovens possam ter um tratamento adequado o mais precocemente possível, já que está provado que são indivíduos que apresentam uma interacção social mais problemática do que crianças sem este tipo de patologia (Oliveira et al., 2006). Os pais têm um importante papel na recuperação da auto-estima da criança ao assegurar-lhe que seguindo determinado tratamento ela poderá ter mais conforto, evitando uma abordagem muito negativa e muitas vezes desesperada. É importantíssimo tentar que os pais também percebam que a situação pode ser invertida, sendo por isso fundamental cooperarem com o clínico (Chaves et al., 2007). A partir do momento em que o Médico Dentista entra em acção, este deve ter em atenção todos os pormenores que envolvam a criança, recorrendo a todo o tipo de exames que possam conduzir a uma melhor caracterização da condição. O clínico deve ter conhecimentos amplos na matéria e ser capaz, através de um prognóstico precoce, prever o melhor tratamento possível para a criança. É importante aqui o envolvimento de todas as pessoas envolvidas fazendo com que cada uma possa

sentir-se “responsabilizada” em cada um dos passos que devem ser seguidos, mostrando-lhes e fazendo-os sentirem-se importantes para as melhorias que se esperam. Parece ser fundamental causar um impacto positivo na criança para que ela se possa sentir motivada para o problema que ela apresenta e que poderá ser minimizado o mais precocemente possível (Pagador, 2006).

A AI parece exercer um forte impacto na estado psicossocial das pessoas acometidas com esta patologia comparável com o impacto das condições de saúde sistémica muito em particular nos pacientes mais jovens (Coffield et al., 2005). O tratamento dentário para casos de AI é, tradicionalmente excluído por um terço dos pacientes como sendo exclusivamente por razões de estética. Coffield e colaboradores sugerem que, mediante os efeitos psicossociais de impacto tão negativo, o tratamento dentário deva ser medicamente considerado necessário pois são amplas as implicações a longo prazo para a saúde geral da pessoa afectada (Coffield et al., 2005).

IV. Conclusão

A AI é uma alteração que envolve o esmalte, numa ou ambas as dentições, acarretando problemas estéticos e funcionais, o que pode interferir na qualidade de vida dos pacientes. Mesmo com todos os avanços científicos e tecnológicos na Medicina Dentária, ainda não é possível preveni-la. Contudo, o tratamento poderá ser efectivo e eficaz, desde que o Médico Dentista realize uma anamnese e diagnóstico diferencial adequados e o paciente ou os seus responsáveis sejam conscientes e cooperantes. Esta anomalia de estrutura do esmalte, manifesta-se como hipoplasia e/ou hipomaturação desencadeando alterações na cor e defeitos variáveis que dependendo do grau de severidade do distúrbio.

As alterações que afectam a formação do esmalte podem ser de origem genética ou de origem ambiental dado que o ameloblasto é uma célula particularmente sensível a modificações do seu ambiente. Os defeitos podem afectar apenas uma pequena área de

superfície do esmalte ou, pelo contrário, toda a espessura do mesmo. De forma semelhante, a situação pode ser localizada, afectando um ou dois dentes ou generalizada, afectando muitas peças dentárias ou mesmo toda a dentição. Os defeitos podem ser simétricos ou assimétricos.

Os distúrbios do desenvolvimento do esmalte podem ser compreendidos de uma forma mais completa após a conclusão do desenvolvimento do esmalte que ocorre em duas fases, a formação da matriz e a sua maturação. Se a formação da matriz for afectada, poderá resultar uma hipoplasia do esmalte. Se não ocorrer a maturação ou for incompleta, resultará uma hipocalcificação do esmalte. No caso de hipoplasia verifica-se uma redução da espessura do esmalte. No caso da hipocalcificação é observada uma deficiência no conteúdo mineral do tecido.

Foram realizados grandes progressos no que respeita à definição do envolvimento genético na AI. Actualmente, considera-se que a causa genética de AI está relacionada com mutações principalmente em cinco genes (AMELX, ENAM, KLK-4, MMP-20 e DLX-3). Espera-se que, no futuro, a investigação permita estabelecer co-relações genótipo-fenótipo em todas as formas autossómicas de AI.

A AI pode apresentar-se com formas clínicas variadas. A AI hipoplásica caracteriza-se por esmalte fino, mas normalmente mineralizado. As formas com hipomaturação e hipocalcificação são caracterizadas por esmalte macio e insuficientemente mineralizado. Os principais problemas clínicos da AI são a estética, a sensibilidade dentária bem como a perda de dimensão vertical de oclusão. Os pacientes com AI são muito susceptíveis à cárie dentária, inflamação da gengiva e mordida aberta anterior e/ou posterior. Ainda em cavidades hipoplásicas com processos cariosos já instalados, a evolução é mais rápida.

A classificação desta malformação dentária não é ainda consensual. A classificação mais amplamente aceite, defende que o modo de transmissão deve ser considerado o factor decisivo no diagnóstico da AI, tendo em conta a mutação genética, o resultado bioquímico da mutação, o fenótipo clínico e radiográfico. Esta classificação implica a realização de um estudo geneológico completo, bem como a observação e avaliação dos ascendentes e descendentes do indivíduo afectado, na busca de sinais característicos da malformação. Contudo, a determinação da forma de transmissão através de árvores geneológicas nem sempre é clara e objectiva, como são exemplo os casos de recessividade ou de mutações de novo. Num caso de AI, a biologia molecular pode constituir um meio essencial de avaliação do tipo de mutação presente, associando-a a uma determinada forma de transmissão e a um fenótipo.

O diagnóstico dos diferentes tipos de defeitos de esmalte é possível a partir de uma anamnese detalhada e do conhecimento das características e factores etiológicos destes defeitos/alterações. As condições ideais para realização do exame clínico como iluminação adequada, profilaxia prévia das superfícies e secagem são relatados como fundamentais para o diagnóstico destas alterações de esmalte e planeamento de tratamento adequado.

O grande avanço em Medicina Dentária estética, principalmente nos adesivos dentários, possibilita hoje restaurar a função e a estética até condições clinicamente aceitáveis. O tratamento e prognóstico são altamente variáveis e estão muito condicionados pelo grau de envolvimento de esmalte. Apesar da existência de inúmeros tratamentos - que vão desde as coroas totais (fundidas, metalo-cerâmica, total metálica), até a exodontia de todos os dentes para confecção de próteses totais - o uso de adesivos e resinas compostas para o tratamento da AI, parece ser a terapêutica mais defendida e indicada. A utilização de resina composta na restauração dos elementos dentários envolvidos apresenta-se como uma opção de tratamento fácil, de menor custo e bons resultados clínicos.

No tratamento das anomalias que acometem o esmalte é de fundamental importância restabelecer a harmonia estética, funcional e psicológica dos pacientes portadores destas alterações o mais precocemente possível, associando o conhecimento e técnica profissional aos materiais dentários de última geração. O tratamento de um paciente jovem com AI é um desafio clínico para o Médico Dentista e pode ser atingida usando um plano detalhado de tratamento. Deve tomar-se em consideração diversos factores como por exemplo: a idade, a qualidade dos tecidos dentários existentes, a condição periodontal, as anomalias na polpa e na raiz, a perda de substância do dente e o tipo de oclusão.

Os passos no tratamento geral de pacientes com AI são, seguidamente, descritos: Fase preventiva e inicial, que se deve realizar logo que seja diagnosticada a AI: profilaxia dentária e instruções de higiene oral, bochechos de cloro-hexidina, aplicação de flúor tópico, controlo da hipersensibilidade da dentina (usando agentes dessensibilizantes), extracção dos dentes com um mau prognóstico. Fase restauradora: estabelecimento de uma dimensão vertical de oclusão favorável, restauração a compósito dos dentes que apresentam perda de estrutura, planeamento de prótese fixa, alongamento coronário de acordo com o caso clínico. A motivação para a higiene oral e monitorização da Saúde Oral é uma prioridade.

Todos os autores consultados são unânimes a defender a possível gestão bem-sucedida da AI durante a infância, requerendo a cooperação e motivação da criança e dos pais, condição que deve ser avaliada, antes de se formular um plano de tratamento definitivo. Geralmente, o tratamento estende-se por muitos anos e o seu sucesso a longo prazo depende de consultas regulares para procedimentos clínicos diversos - é, portanto, altamente desejável que o paciente esteja consciente do risco, mantendo as consultas de Medicina Dentária regulares.

Uma intervenção consciente e cooperante permitirá ao paciente o retorno à alegria de sorrir.

V. Bibliografia

Alfred M. J., Crawford P. J. (1995). Amelogenesis imperfect-towards a new classification. *Oral Dis.* 1:2-5.

Alfred M. J., Crawford P. J., Savarirayan R. (2003). Amelogenesis Imperfecta – classification and catalogue for the 21st century. *Oral diseases*, 9, pp. 19-23.

Alexander S. A. (1984). The treatment of hypocalcified amelogenesis imperfecta in a young adolescent. *J. pedod.*; 9 (1): 95-100.

Aschheim K., Dale B. (2000). Esthetic dentistry. 2nd ed. *St. Louis: Mosby*, 252-254.

Avery, J. (2005). Desenvolvimento e histologia bucal. *Livraria Santos, Artmed Editora*.

Ayers K. M., Drummond B. K., Harding W. J., Salis S. G., Liston P. N. (2004). Amelogenesis imperfect – multidisciplinary management from eruption to adulthood – review and case report. *N. Z. Dent. J.*, 100, pp. 101-104.

Ayna, E. et al (2007). Restoring function and esthetics in 2 patients with amelogenesis imperfect: Case report. *Quintessence Internacional*, 38 (1), pp. 51-53.

Bartlett J. D., Simmer J. P. Margolis H. C., Moreno E. C. (1996). Molecular cloning and mRNA tissue distribution of a novel matrix metallo-proteinase isolated from porcine enamel organ. *Gene*; 183: 123-128.

Berkovitz, B., Holland G. R., Moxham B. J.. (2004). Anatomia, embriologia e histologia bucal. *Artmed Editora*.

Boj, J. R., Catalá, M., Garcia, C., Mendoza A. (2004). *Odontopediatria*, Masson, pp. 450-473.

Bouvier D., Duprez J. P., Bois D. (1996). Rehabilitation of young patients with amelogenesis imperfecta: a report of two cases. *ASDC J. Dent. Child.* 63 (6): 443-7.

Brusco L. C., Brusco E. H. C., Rushel H. C., Kramer P. F. (2008). Amelogênese Imperfeita – cinco anos de acompanhamento. *RFO*, 13 (1), pp. 59-63.

Bsoul, S. et al (2004). Amelogenesis Imperfecta. *Quintessence International*, 35 (4), pp. 338-339.

Burnett Jr. L. H., Conceição E. N. (2000). Doença cárie : manifestações clínicas, diagnóstico e terapêutica. In : Conceição, E. N., et al. *Dentística : saúde e estética*. Porto Alegre : Artmed : Cp. 2 : 25-36.

Canger E. M., Çelenk P., Yenisei M., Odyakmaz S. Z. (2010). Amelogenesis Imperfecta, Hypoplastic Type Associated with Some Dental Abnormalities: A Case Report. *Braz. Dent. J.*, 21 (2), pp. 170-174.

Campos V. et al. (2004). Diagnóstico e tratamento das anomalias da odontogênese. Espanha, Harcourt Brace.

Cate, T. (2001). *Histologia bucal: desenvolvimento, estrutura e função*. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan.

Caterina J. J., Skobe Z., Shi J., Ding Y., Simmer J. P., Birkedal-Hansen H., Bartlett J. D. (2002). Enamelysin (Matrix Metalloproteinase 20)-deficient Mice Display an Amelogenesis Imperfecta Phenotype. *The Journal of Biological Chemistry*, 277 (51), pp. 49598-49604.

Chan H.-C., Mai L., Oikonomopoulou A., Chan H. L., Richardson A. S., Wang S.-K., Simmer J. P., Hu J. C.-C. (2010). Altered enamelin phosphorylation site causes amelogenesis imperfecta. *J. Dent. Res.*, 89 (7), pp. 695-699.

Chaudhary M., Dixit S., Singh A., Kunte S. (2009). Amelogenesis Imperfecta: report of a case and review of literature. *Journal Oral Maxillofacial Pathologie*, 13, pp. 70-77.

Chaves A. M. B., Rosenblat A., Oliveira A. F. B. (2007). Enamel defects and its relation to life course events in primary dentition of Barzilian children. *Community Dent Health*, 24 (1), pp. 31-36.

Coffield K. D., Philips C., Brady M., Roberts M. W., Strauss R. P., Wright J. T. (2005). The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfect. *Jada*, 136 (5), pp. 620-630.

Crawford P. J. M., Alfred M., Bloch-Zupan A. (2007). Amelogenesis Imperfecta Review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2 (17).

Darling A. I. (1956). Some observations on amelogenesis imperfect and calcification of the dental enamel. *Proc. Roy. Soc. Med.* 49: 759-765.

Delgado, S. et al. (2007). Validation of Amelogenesis Imperfecta inferred from amelogenin evolution. *Journal of Dental Research*, 86 (4), pp. 326-330.

Doruk C., Ozturk F., Sari F., Turgut M. (2006). Restoring Function and Aesthetics in a Class II Division 1 Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report.

El-Sayed W., Parry D. A., Shore R. C., Ahmed M., Jafri H., Rashid Y., Al-Bahlani S., Al Harasi S., Kirkham J., Inglehearn C. F., Mighell A. J. (2009). Mutations in the Beta Propeller WDR72 Cause Autosomal-Recessive Hypomaturation Amelogenesis Imperfecta. *The American Journal of Human Genetics*, 85, pp. 699-705.

El-Sayed W., Shore R. C., Parry D. A., Inglehearn C. F., Mighell A. J. (2010a). Ultrastructural Analyses of Deciduous Teeth Affected by Hypocalcified Amelogenesis Imperfecta from a Family with a Novel Y458X FAM83H Nonsense Mutation. *Cells Tissues Organs*, 191, pp. 235-239.

El-Sayed W., Shore R. C., Parry D. A., Inglehearn C. F., Mighell A. J. (2010b). Hypomaturation Amelogenesis Imperfecta due to WDR72 Mutations: A Novel Mutation and Ultrastructural Analyses of Deciduous Teeth. *Creative Commons Attribution-Noncommercial License*.

Elizabeth J., Lakshmi Priya E., Umadevi K., M., R., Ranganathan K. (2007). Amelogenesis imperfecta with renal disease – a report of two cases. *J. Oral Pathol. Med.*; 36: 625-8.

Ferraris M. A., Munoz C. A. (2006). *Histologia e Embriologia bucodental*, 2ª edição, Guanabara Koogan.

Fujimoto N., Nagano J., Kawai A., Noda T., Shimizu A. (2005). Enamelin (Enam) is essential for amelogenesis: ENU-induced mouse mutants as models for different clinical subtypes human AI. *Human Molecular Genetics*, nº5, 14.

Gokce K., Canpolat C., Ozel E. (2007). Restoring function and esthetics in patient with amelogenesis imperfect: A case report. *J Contemp. Dent. Pract.*, 8, pp. 95-110.

Gopinath V. K., Al-Salihi K. M. M., Yean C. Y., Li An M. C. (2004). Amelogenesis Imperfecta: enamel ultrastructure and molecular studies. *J. Clin. Pediatr. Dent.*, 28 (4), pp. 319-322.

Greenfield R., Iacono V., Zove S., Baer P. (1992). Periodontal and prosthodontic treatment of amelogenesis imperfect: a clinical report. *J. Prosthet Dent.* 68: 572-574.

Hart P. S., Alfred M. A., Crawford P. J. M., Wright N. J., Hart T. C., Wright J. T. (2002). Two amelogenin gene mutations cause different amelogenesis imperfect phenotypes. *Archs. Oral Biol.*; 47:255-260.

Hobson G. M., Gibson C. W., Aragon M., Yuan Z., Davis-Williams A., Banser L., Kirkham J., Brook A. H. (2009). A Large X-Chromosomal Deletion is Associated with Microphthalmia with Linear Skin Defects (MLS) and Amelogenesis Imperfecta (XAI). *Am. J. Med. Genet. A.*, 149A (8), pp. 1698-1705.

Holt V. P., Eart D. P. (2000). Adhesive solutions: report of a case using multiple adhesive techniques in the management of enamel hipoplasia. *Dent. Update.* 27 (3): 153.

Hong L., Levy S. M., Warren J.J., Broffitt B. (2009). Association between Enamel Hypoplasia and Dental Caries in Primary Second Molars: A Cohort Study. *Caries Research*, 43, pp. 345-353.

Hu J. C.-C., Yamakoshi Y. (2003). Enamelin and Autosomal-dominant Amelogenesis Imperfecta. *Critical Reviews in Oral Biology & Medicine*, 14 (6), pp. 387-398.

Jalili I. K. (2010). Cone-rod dystrophy and amelogenesis imperfecta (Jalili syndrome): phenotypes and environs. *Published in Eye*, pp. 1659-1668.

Joho, Jean-Pierre, Marechaux. Amelogenesis Imperfecta: Report of a case. Sabine C., *J. Dent. Child.*, 1996; 47 (3): 266-268.

Jorge M. A., Roslindo E. B., Ramalho L. T. de O., Utrilla L. S., Iost H. I. (1999). Amelogenese Imperfeita ligada – X. *Rev. RGO*, Porto Alegre, v.47, n.2, pp. 89-90.

Kida, M. et al (2007). A novel missense mutation (p.P52R) in amelogenin gene causing X-linked amelogenesis imperfect. *Journal of Dental Research*, 86 (1), pp. 69-72.

Kirzioglu Z., Ulu K. G., Sezer M. T., Yüksel S. (2009). The relationship of amelogenesis imperfecta and nephrocalcinosis syndrome. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.*, 14 (11), pp. 579-582.

Kostoulas, I. et al (2005). Functional and esthetic rehabilitation in amelogenesis imperfect with all-ceramic restorations: A case report. *Quintessence International*, 36 (5), pp. 329-337.

Kwok-Tung, L. et al (2006). The Restorative Management of Amelogenesis Imperfecta in the Mixed Dentition. *The Journal of Pediatric Dentistry*, 31 (2), pp. 130-134.

Laskaris D. D. S. (2000). Atlas colorido de doenças bucais da infância e da adolescência. *Porto Alegre: Artes Médicas Sul*.

Lindemeyer R. G., Gibson C. W. Wirght T. J. (2010). Amelogenesis Imperfecta Due to a Mutation of the Enamelin Gene: Clinical Case with Genotype-phenotype Correlations. *Pediatr. Dent.*, 32 (1), pp. 56-60.

Llano E., Pendás A. M., Knauper V., Sorsa T., Salo T., Salido E. C., et al. (1997). Identification and structural and functional characterization of human enamelysin gene (MMP-20). *Biochemistry*; 36: 15101-15108.

MacDougall M., Dupont B. R., Simmons D., Reus B., Krebsbach P. H., Karrman C., et al. (1997). Ameloblastin gene (AMBN) maps within the critical region for autosomal dominant amelogenesis imperfecta at chromosome 4q21. *Genomics*; 41: 115-118.

Macedo-Costa M. R., Passos I. A., Oliveira A. F. B., Chaves A. M. B. (2010). Habilidade dos odontopediatras e clínicos gerais em diagnosticar e tratar defeitos do esmalte. *RGO – Rev. Gaúcha Odontol. Porto Alegre*, 58 (3), pp. 339-343.

Masuya H., Shimizu K., Sezutsu H., Sakuraba Y., Nagano J., Shimizu A., Fujimoto N., Kawai A., et al. (2005). Enamelin (Enam) is essential for amelogenesis: ENU-induced mouse mutants as models for different clinical subtypes of human amelogenesis imperfect (AI). *Human Molecular Genetics*, 14 (5), pp. 575-583.

McDonald, R. et al. (1999). *Odontopediatria*. Rio de Janeiro, Editora Guanabara Koogan.

McDonald, R. et al. (2004). *Dentistry for the Child and Adolescent*. EUA, Mosby.

McTigue (1998). *Pediatric dentistry infancy through adolescence*. Senior Editor.

Meireles B. (2002). O tratamento das lesões brancas de descalcificação por microabrasão do esmalte. Dissertação de candidatura ao grau de mestre apresentada à Faculdade de Medicina Dentária, Universidade do Porto.

Melo T., Beltrão M., Spohr A. (2005). A amelogenese imperfeita – relato de caso. *J. Appl. Oral Sci.*; 13 (3) 212-7.

Michaelides M., Bloch-Zupan A., Holder G. E., Hunt D. M., Moore A. T. (2004). An autosomal recessive cone-rod dystrophy associated with amelogenesis imperfect. *J. Med. Genet.*, 41, pp. 468-473.

Mjor, I. et al. (2001). *Embriologia e histologia oral humana*. São Paulo, Panamericana.

Morgado C. L., Azul A. C. (2009). A Amelogénese Imperfeita – Uma revisão da literatura. *Revista Portuguesa de Estomatologia Medicina Dentária e Cirurgia Maxilofacial*, 50 (4), pp. 243-250.

Murad M. Z. (2003). Enamel hypoplasia or amelogenesis imperfecta?. *The newsletter of the Australian and New Zealand Society of paediatric dentistry – Synopses*; issue 27.

Nanci A., Ten Cate's. (2012). Oral Histology, development, structure and function. 8th ed., Mosby.

Neville, B. e tal. (2004). *Patologia Oral e Maxilofacial*. Rio de Janeiro. Guanabara Koogan.

Nishio C. (2008). Formação do esmalte dentário, novas descobertas, novos horizontes. *R. Dental Press Ortodon Ortop Facial*, 13 (4), pp. 17-18.

Oliveira A. F. B., Chaves A. M. B., Rosenblat A. (2006). The influence of enamel defects on the development of childhood caries in a population with low socioeconomic status. *Caries Res.*, 40 (4), pp. 296-302.

Opsahl-Vital S. (2004). Les anomalies de structure dentaire chez le jeune patient. *L'information dentaire*, 17, pp. 1045-1053.

Ozdemir, D. et al. (2005a). Phenotype of ENAM mutations is dosage-dependent. *Journal of Dental Research*, 84 (11), pp. 1036-1041.

Ozdemir, D. et al. (2005b). MMP20 active-site mutation in hypomaturation amelogenesis imperfect. *Journal of Dental Research*, 84 (11), pp. 1031-1035.

Pagador D. A. M. (2006). Odontopediatria. *VI foro de pediatria de atención primaria de Extremadura*, pp.93-100.

Paine M. L., Wang H.-J., Luo W., Krebsbach P. H., Snead M. L. (2003). A Transgenic Animal Model Resembling Amelogenesis Imperfecta Related to Ameloblastin Overexpression. *The Journal of Biological Chemistry*, 278 (21), pp. 19447-19452.

Parry D. A., Mighell A. J., El-Sayed W., Shore R. C., Jalili I. K., Dollfus H., Bloch-Zupan A., Roman C., Carr I. M., Downey L. M., Blain K. M., Mansfield D. C., Sharabi M., Heidari M., Aref P., Abbasi M., Michaelidis M., Moore A. T., Kirkham J., Inglehearn C. F. (2009). Mutations in CNNM4 cause Jalili Syndrome, consisting of autosomal-recessive cone-rod dystrophy and amelogenesis imperfecta. *The American Journal of Human Genetics*, 84, pp. 266-273.

Partner G. C. Corporation (2005). Disponível em: <http://www.gcasia.info/Partner7.pdf>.

Passos I. A., Costa J. D. M. C., Melo J. M., Forte F. D. S., Sampaio F. C. (2007). Defeitos do esmalte: etiologia, características clínicas e diagnóstico diferencial. *Revista Inst. Ciência Saúde*, 25 (2), pp. 187-192.

Pavlic, A. et al. (2007). Severely hypoplastic amelogenesis imperfect with taurodontism. *International Journal of Paediatric Dentistry*, 17, pp. 259-266.

Pinheiro S. F. L., Cunha M. J. S., Amorim F. C. A., Lopes M. F., Pinheiro I. V. A. (2010). Amelogênese imperfeita em paciente nefropata: relato de uma reabilitação oral conservadora. *RGO – Revista Gaúcha Odontológica*, 58 (4), pp. 527-531.

Pinkham, J. et al. (2005). *Pediatric Dentistry – Infancy through adolescence*. China, Elsevier Saunders.

Pithan J. C., Malmann A., Pithan S. A., et al. (2002). Amelogênese Imperfeita: revisão da literatura e relato de caso clínico. *ABO Nacional*, n.º2.

Ranganath V., Nichani A. S., Soumya V. (2010). Amelogenesis imperfect: A Challenge to restoring esthetics and function. *Department of Periodontics AECS Maaruti College of Dental Sciences and Research Centre, Bangalore, Karnataka, Índia*.

Reddy S. S., Nisha A. V., Harish B. N. (2010). Hypoplastic amelogenesis imperfecta with multiple impacted teeth – report of two cases. *J. Clin. Exp. Dent.*, 2 (4), 207-211.

Rezende A. A., Takahashi K. (2008). Amelogênese Imperfeita e o Padrão Hereditário. *Revista Dens*, 16 (2).

Ribas A. O., Czlusniak G. D. (2004). Anomalias do esmalte dental: etiologia, diagnóstico e tratamento. *Publicação UEPG Ciência, Biologia, Saúde*, 10 (1), pp. 23-36.

Robinson, F. et al. (2006). Oral rehabilitation of a young adult with hypoplastic amelogenesis imperfect: A clinical report. *The Journal of Prosthetic Dentistry*, 95 (1), pp. 10-13.

Ruellas A. C., Sampaio R. K. (2000). Amelogênese Imperfeita: revisão da literatura. *Revista do CROMG*, n.º3, 6.

Sabatini C., Armstrong S. G. (2009). A conservative treatment for amelogenesis imperfect with direct resin composite restorations: A case report. *J Esthet. Restor. Dent.*, 21, pp. 161-171.

Santos M. C. L. G., Line S. R. P. (2005). The Genetics of Amelogenesis Imperfecta - A Review of the Literature. *Journal of Applied Oral Science*, 13 (3), pp. 212-217.

Santos M. C. L. G., Hart P. S., Ramaswami M., Kanno C. M., Hart T. C., Line S. R. P. (2007). Exclusion of known gene for enamel development in two Brazilian families with amelogenesis imperfecta. *Head & Face Medicine*, 3 (8).

Sapir, S. et al. (2007). Clinical solutions for developmental defects of enamel and dentin in children. *Pediatric Dentistry*, 29 (4, Julho/Agosto), pp. 330-334.

Schmidlin P. R. (2005). Structure et composition de l'émail en cas d'amélogénèse imparfaite. *Rev Mens. Suisse Odontostomatol*, 115 (11), pp. 1047-1051.

Schultze C. (1970). Developmental abnormalities of teeth and jaws. In: Gorlin R. J., Goldman H. M., editor. *Thoma's oral pathology*. 6th ed. St. Louis: Mosby, pp. 130-136.

Seabra B. G. M., Machado C. T., Seabra F. R. G., Correia L. S., Lacerda R. O. (2004). Amelogênese Imperfeita. *Odontologia Clínica-Científica*, 3 (3), pp. 209-215.

Seow W. K. (1993). Clinical diagnosis and management strategies of amelogenesis imperfect variants. *Pediatric Dentistry*, 15, pp. 384-393.

Sharahbi M., Heidari M., Aref P., Abbasi M., Michaelides M., Moore A. T., Kirkham J., Inglehearn C. F. (2009). Mutations in CNNM4 Cause Jalili Syndrome, Consisting of Autosomal-Recessive Cone-Rod Dystrophy and Amelogenesis Imperfecta. *The American Journal of Human Genetics*, 84, pp. 266-273.

Shafer W. G., Hine M. K., Levy B. M. (1987). Distúrbios do desenvolvimento das estruturas bucais e parabucais. In: Shafer W. G., Hine M. K., Levy B. M., editors. *Tratado de Patologia bucal*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; pp. 2-79.

Shimokawa H., Sasaki S. (1995). The amelogenin gene. *Inst. J. Dev. Biol.*, 39, pp. 127-133.

Sholapurkar, A. et al (2008). Clinical diagnosis and oral rehabilitation of a patient with amelogenesis imperfect: a case report. *Pediatric Dentistry*, 33 (3), pp. 199-204.

Simmer J. P., Hu J. C.-C. (2001). Dental Enamel Formation and Its Impact on Clinical Dentistry. *Journal of Dental Education*, 65 (9), pp. 896-905.

Smith R. N., Elcock C., Abdellatif A., Bäckman B., Russell J. M., Brook A. H. (2009). Enamel defects in extracted and exfoliated teeth from patients with Amelogenesis Imperfecta, measured using the extended enamel defects index and image analysis. *Archives of Oral Biology*, 54 (S1), pp. S86-S92.

Sockalingam S. (2011). Dental rehabilitation of amelogenesis imperfect using thermoformed. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 29, pp. 53-56.

Stephanopoulos G., Garefalaki M. E., Lyroudia K. (2005). Genes and related proteins involved in amelogenesis imperfecta. *J Dent. Res.*, 84, pp. 1117-1126.

Sundell S., Koch G. (1985). Hereditary amelogenesis imperfecta. Epidemiology and clinical classification in a Swedish child population. *Swed. Dent. J.* 9: 157-169.

Tahmassebi J. F. T., Day P. F., Toumba K. J., Andreadis G. A. (2003). Paediatric Dentistry in the new millennium 6 – Dental Anomalies in children. *Pediatr Dent*, 30 (10), pp. 534-540.

Toksavul, S. et al. (2004). Amelogenesis Imperfecta : The multidisciplinary approach. A case report. *Quintessence International*, 35 (1), pp. 11-14.

Urzúa B., Ortega A., Rodríguez L., Morales I. (2005). Análisis genético, clínico y molecular de una familia afectada con una malformación del esmalte dental. *Revista Médica do Chile*, 133, pp. 1331-1340.

Vitkov, L. et al (2006). Restorative therapy of primary teeth severely affected by amelogenesis imperfect. *Quintessence International*, 37 (3, Março), pp. 219-224.

Waes, H. J. M., Stockli, P. (2002). Odontopediatria. Porto Alegre: *Artmed*, pp. 385.

Weinmann, J. P., Svoboda J. F., Woods, R. W. (1945). Hereditary disturbances of enamel formation and calcification. *J. Am. Dent. Assoc.*, 32: 397-418.

Williams W. P., Becker L. H. (2000). Amelogenesis imperfecta: functional and esthetic restoration of a severely compromised dentition. *Quintessence Int., Chicago*; 31 (6): 397-403.

Winter G. B., Brook A. H. (1975). Enamel hipoplasia and anomalies of the enamel. *Dent. Clin. North Am.* 19: 3-24.

Witkop, C. J. (1957). Hereditary defects in enamel and dentin. *Acta. Genet. Med. Gemollol (Roma)*; 7: 236-9.

Witkop, C. J. Jr. (1988). Amelogenesis Imperfect, dentinogenesis imperfect and dentin dysplasia revisited: Problem in classification. *J. Oral. Pathol.*, 17, pp. 547-553.

Witkop, C. J. Jr., Rau S. (1971). Inherited defects in tooth structure. In: Bergsma E., editor. *The clinical delineation of birth defects Part XI orofacial structure. Birth defects Orig Article Series*; 7: 153-184.

Witkop, C. J. Sauk J. J. (1976). Heritable defects of enamel. In: Stewart R. E., Prescott G. H., editors. *Oral facial genetics. St. Louis: C. V. Mosby*; pp. 151-226.

Witkop, G. B., Brook, A. H. (1976). Enamel hipoplasia and anomalies of the enamel. *Dent. Clin. North. Am.*; 19: 3-24.

Witzel C., Kierdorf U., Dobney K., Ervynch A., Vanpoucke S., Kierdorf H. (2006). Reconstructing impairment of secretory ameloblast function in porcine teeth by analysis of morphological alterations in dental enamel. *J. Anat.*, 209, pp. 93-110.

Wright J. T. (2006). The molecular etiologies and associated phenotypes of amelogenesis imperfect. *Am. J. Med. Genet. A.*, 140 (23), pp. 2547-2555.

Wright J. T., Frazier-Bowers S., Simmons D., Alexandar K., Crawford P., Han S. T., Hart P. S., Hart T. C. (2009). Phenotypic variation in FAM83H associated amelogenesis imperfect. *J. Dent. Res.*, 88 (4), pp. 356-360.

VI. Anexos

Anexo A

Classificação de sistemas aplicados à AI: (Crawford et al., 2007):

Weinmann et al (1945)	Dois tipos baseados só no fenótipo: hipoplásico e hipocalcificado
Darling (1956)	<p>Cinco fenótipos baseados em evidências clínicas, microrradiográficas e histopatológicas:</p> <p>Hipoplásico</p> <p>Grupo 1: crateras generalizadas</p> <p>Grupo 2: ranhuras verticais (agora considerada ligada ao cromossoma X)</p> <p>Grupo 3: hipoplasia generalizada</p> <p>Hipocalcificado</p> <p>Tipo 4A: esmalte mole, amarelo, castanho</p> <p>Tipo 4B: marcada perda de cor e moleza do esmalte com perda de esmalte pós-erupção</p> <p>Tipo 5: perda de cor generalizada ou localizada e esmalte quebrável</p>
Witkop (1957)	<p>Classificação baseada, principalmente, no fenótipo. Cinco grupos:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Hipoplásico 2. Hipocalcificado 3. Hipomaturado 4. Hipomaturado pigmentado 5. Hipoplasia local <p>Tipo de hereditariedade também usado como factor na classificação</p>
Schulze (1970)	Classificação baseada no fenótipo e tipo de hereditariedade
Witkop e Rao (1971)	<p>Classificação baseada no fenótipo e tipo de hereditariedade. Três grandes grupos:</p> <p>a) Hipoplásico</p> <p>Hipomaturado-hipoplásico AD com taurodontismo (subdividido em a e b, segundo o autor)</p> <p>Hipoplásico mole AD com defeitos na erupção e reabsorção dos dentes</p> <p>Hipoplásico rugoso AD</p> <p>Hipoplásico crateriforme AD</p> <p>Hipoplásico local AD</p> <p>Hipoplásico rugoso dominante ligado ao cromossoma X</p> <p>b) Hipocalcificado</p>

		<p>Hipocalcificado AD</p> <p>c) Hipomaturu</p> <p>Hipomaturu recessivo ligado ao cromossoma X</p> <p>Hipomaturu pigmentado AR</p> <p>Dentes em forma de capuz AD</p> <p>Hipomaturu com marcas brancas</p>
Winter (1975)	e Brook	<p>Classificação baseada, principalmente, no fenótipo. Quatro grupos principais:</p> <p>a) Hipoplasia</p> <p>Tipo I – hipoplasia fina e mole AD com defeitos na erupção e reabsorção de dentes</p> <p>Tipo II – hipoplasia fina e rugosa AD</p> <p>Tipo III – hipoplasia crateriforme aleatória AD</p> <p>Tipo IV – hipoplasia localizada AD</p> <p>Tipo V – hipoplasia rugosa dominante ligada ao cromossoma X</p> <p>b) Hipocalcificado</p> <p>Hipocalcificado AD</p> <p>c) Hipomaturu</p> <p>Tipo I – hipomaturu recessivo ligado ao cromossoma X</p> <p>Tipo II – hipomaturu pigmentado AR</p> <p>Tipo III – dentes em forma de capuz</p> <p>d) Hipoplasia-hipomaturu com taurodontismo</p> <p>Tipo I – hipomaturu mole AD com crateras hipoplásicas ocasionais e taurodontismo</p> <p>Tipo II – hipomaturu mole AD com hipoplasia fina e taurodontismo</p>
Witkop e Sauk (1976)		Classificação baseada no fenótipo e tipo de hereditariedade, semelhante à classificação de Witkop e Rao (1971)
Sundell (1985)	e Koch	Classificação baseada só no fenótipo
Witkop (1988)		<p>Quatro grupos principais baseados, principalmente, no fenótipo, subdivididos em quinze subtipos de acordo com o fenótipo e secundariamente com o tipo de hereditariedade</p> <p>Tipo I – hipoplásico</p> <p>Tipo IA – hipoplásico crateriforme AD</p> <p>Tipo IB – hipoplásico local AD</p> <p>Tipo IC – hipoplásico local AR</p> <p>Tipo ID – hipoplásico mole AD</p> <p>Tipo IE – hipoplásico mole dominante ligado ao cromossoma X</p> <p>Tipo IF – hipoplásico rugoso AD</p> <p>Tipo IG – falta de esmalte AR</p> <p>Tipo II – hipomaturu</p> <p>Tipo IIA – hipomaturu pigmentado AR</p> <p>Tipo IIB – hipomaturu recessivo ligado ao cromossoma X</p>

	<p>Tipo IIC – hipomaturado com dentes com forma de capuz ligada ao cromossoma X</p> <p>Tipo IID – hipomaturado com dentes com forma de capuz AD</p> <p>Tipo III – hipocalcificado</p> <p>Tipo IIIA – AD</p> <p>Tipo IIIB – AR</p> <p>Tipo IV – hipoplásico-hipomaturado com taurodontismo</p> <p>Tipo IVA – hipoplásico-hipomaturado com taurodontismo AD</p> <p>Tipo IVB – hipomaturado-hipoplásico com taurodontismo AD</p>
Alfred e Crawford (1995)	<p>Classificação baseada em:</p> <p>Defeito molecular (quando conhecido)</p> <p>Resultado bioquímico (quando conhecido)</p> <p>Tipo de hereditariedade</p> <p>Fenótipo</p>
Hart et al (2002)	<p>Classificação baseada em:</p> <p>1.1 – Sequência genômica de DNA</p> <p>1.2 – Sequência de DNAC</p> <p>1.3 – Sequência de aminoácidos</p> <p>1.4 – Sequência de nucleótidos e aminoácidos</p> <p>1.5 – Mutações AMELX descritas à data</p>
Alfred et al (2003)	<p>Classificação baseada em:</p> <p>Tipo de hereditariedade</p> <p>Fenótipo – clínico e radiográfico</p> <p>Defeito molecular (quando conhecido)</p> <p>Resultado bioquímico (quando conhecido)</p>

Anexo B

Evolução da abordagem da AI ao longo dos anos:

Autores, ano	Área	Proposta terapêutica
Alexander, 1984	Prostodontia Dentisteria	Coroas de aço em molares e pré-molares Adesivos e resinas como tratamento provisório de dentes anteriores
Greenfield et al., 1992	Periodontologia Prostodontia	Tratamento periodontal e aumento da coroa clínica de todos os dentes com colocação de coroas totais posteriormente Coroas fundidas sem preparação prévia dos dentes posteriores
Seow, 1993	Prostodontia	Coroas totais de porcelana, como restaurações estéticas permanentes
Bouvier et al., 1996	Periodontologia Dentisteria	Três etapas de tratamento: Tratamento de emergência: dos dentes decíduos ou permanentes Tratamento provisório: dos dentes permanentes após erupção de todos os dentes definitivos excepto 3º molar; tratamento periodontal quando necessário Tratamento definitivo: dos dentes permanentes do paciente adulto restabelecendo a estética funcional
Jorge et al., 1999	Dentisteria	Tratamento baseado apenas para a recuperação estética, não é possível desenvolver um tratamento preventivo em doentes portadores de AI
Williams e Becker, 2000	Prostodontia	Utilização de restaurações de porcelana, inlays e combinação de metais nobres para tratamento de manifestações graves de AI, necessário plano de tratamento meticuloso
Pithan et al., 2002	Prostodontia	Reabilitação oral com coroas totais, devido ao comprometimento estético
Waes e Stockli, 2002	Dentisteria	Tratamento inicial: programa de prevenção Tratamento provisório: restaurações provisórias Tratamento definitivo: realizado após o término do crescimento
Melo et al., 2005	Dentisteria	Restaurações adesivas de resina composta para casos de AI hipoplásica Cimentos de IV para formas hipoplásicas e hipocalcificadas de AI
Sabatini e Armstrong, 2009	Prostodontia	Coroas totais metalo-cerâmicas Coroas adesivas de cerâmica

