

# DENTINOGÉNESE IMPERFEITA NOVOS CONCEITOS

PAULA VAZ\*, PAULO MELO\*\*, JOÃO CARLOS PINHO\*\*\*, AMÉRICO AFONSO\*\*\*\*

MARIA PURIFICAÇÃO TAVARES\*\*\*\*\*

## RESUMO

*A dentinogénese imperfeita é uma patologia dentária hereditária que se encontra com alguma frequência na prática clínica dos profissionais de saúde oral. Contudo, muitas vezes não é identificada e correctamente diagnosticada. O seu quadro clínico não é muito patognomónico e as suas manifestações podem sobrepor-se às de outras anomalias dentárias hereditárias.*

*Este trabalho tem como objectivos abordar aspectos pertinentes referentes à epidemiologia, etiologia, classificação, patogenia, complicações, prognóstico, diagnóstico diferencial e tratamento da dentinogénese imperfeita.*

**Palavras-chave:** *dentinogénese imperfeita, defeitos dentinários, osteogénese imperfeita; dentina opalescente, dentes de Capdepont; dentes castanhos hereditários; dentes tipo Brandywine.*

## ABSTRACT

*The dentinogenesis imperfecta is a hereditary dental pathology rather common in daily dental practice. Nevertheless, many times is not identified and correctly diagnosed. Its clinical appearance is not very pathognomonic and an overlap may exist with features of other hereditary dental anomalies.*

*The aim of this work is to present some inherent aspects of dentinogenesis imperfecta epidemiology, etiology, classification, pathogenesis, complications, prognose, differential diagnose and treatment.*

**Key-words:** *dentinogenesis imperfecta, defective dentin, osteogenesis imperfecta; opalescent dentin; Capdepont teeth; hereditary brown teeth; frandywine type.*

## INTRODUÇÃO

A dentinogénese imperfeita é uma patologia dentária hereditária que afecta a dentina e surge durante a embriogénese e particularmente durante as fases de formação da matriz orgânica e diferenciação tecidual da dentina. Este defeito dentinário hereditário afecta as duas dentições, decídua e permanente, com maior ou menor severidade de acordo com o tipo da dentinogénese imperfeita em questão<sup>(1,2)</sup>.

Shields<sup>(1)</sup> classificou a dentinogénese imperfeita em 3 tipos: tipo I, associado à osteogénese imperfeita, tipo II, dentina opalescente hereditária e tipo III ou Brandywine. Cada um destes tipos da dentinogénese imperfeita apresenta características clínicas e radiográficas específicas, que os permitem identificar e classificar, constituindo o principal critério de diagnóstico a ausência de câmaras pulpares em exame radiográfico de dentes com opalescência<sup>(3)</sup>.

## EPIDEMIOLOGIA

A dentinogénese imperfeita tem uma prevalência de 1/8000 na generalidade da população Norte-americana, não havendo casos descritos na raça negra e nas populações da Ásia e

\*Monitora da FMDUP da disciplina de Anatomia Dentária

\*\*Assistente da FMDUP da disciplina de Genética

\*\*\*Professor Auxiliar da FMDUP da disciplina de Oclusão

\*\*\*\*Professor Associado da FMDUP da disciplina de Anatomia Dentária

\*\*\*\*\*Professora Catedrática da FMDUP da disciplina de Genética

Austrália<sup>(3)</sup>.

Segundo Lygidakis e col.<sup>(2)</sup> o tipo I da dentinogénese imperfeita apresenta uma prevalência em crianças entre 1/2500 a 1/5000 e o tipo II da dentinogénese imperfeita apresenta uma prevalência em crianças de 1/8000.

O tipo III da dentinogénese imperfeita ou tipo Brandywine apresenta uma prevalência de 1/15 em Brandywine, Maryland<sup>(3)</sup>.

A idade de detecção da dentinogénese imperfeita varia de acordo com a cronologia de erupção da denteição. Para a maioria dos pacientes a detecção deveria ser efectuada entre os 9 a 18 meses de idade, no momento da erupção dentária, por exame clínico e radiográfico. No entanto, a generalidade dos pacientes apenas é consultada pelo profissional de saúde oral por volta dos 5 a 6 anos de idade, sendo o diagnóstico apenas efectuada nessa altura.

## ETIOLOGIA

A dentinogénese imperfeita pode encontrar-se isoladamente, como ocorre com os tipos II e III da dentinogénese imperfeita, ou associada a outros sintomas da osteogénese imperfeita, como no tipo I<sup>(2)</sup>.

A dentinogénese imperfeita transmite-se nos três tipos descritos de forma autossómica dominante com expressão variável<sup>(3-9)</sup>.

A osteogénese imperfeita é uma anomalia esquelética hereditária com grande variedade de manifestações clínicas, que pode incluir a dentinogénese imperfeita, causadas por defeitos qualitativos e quantitativos na síntese do colagénio tipo I<sup>(8, 10, 11)</sup>.

Para Kurisu e col.<sup>(8, 11)</sup> a maioria dos pacientes com osteogénese imperfeita e dentinogénese imperfeita apresenta mutações no gene COLIA1 ou COLIA2, que codificam respectivamente as subunidades alpha 1 (I) ou alpha 2 (I) do colagénio tipo I.

Lund e col.<sup>(12)</sup> efectuaram um estudo *in vitro* com culturas de fibroblastos de pacientes com osteogénese imperfeita e dentinogénese imperfeita; e de pacientes com osteogénese imperfeita e anomalias dentárias, mas sem dentinogénese imperfeita. Estes autores concluíram que todas as culturas de fibroblastos de pacientes

com osteogénese imperfeita e dentinogénese imperfeita produziram colagénio tipo I qualitativamente anormal e que as culturas dos fibroblastos dos pacientes sem dentinogénese imperfeita não apresentavam alterações qualitativas do colagénio tipo I<sup>(12)</sup>.

Em relação ao tipo II da dentinogénese imperfeita, vários autores sugerem a localização do gene responsável por esta desordem no cromossoma 4<sup>(13-19)</sup>.

Segundo Dean e col.<sup>(14)</sup> a dentinogénese imperfeita tipo II e a displasia da dentina tipo II (desordem dentária hereditária autossómica dominante) devem apresentar o mesmo gene candidato, o qual se localiza na região 4q13-q21 do cromossoma 4.

Aplin e col.<sup>(19)</sup> propõem como gene candidato para a dentinogénese imperfeita tipo II o gene de uma glicoproteína presente na matriz orgânica da dentina, a sialoproteína (DSP), o qual se localiza na região 4q21.

Para MacDougall e col.<sup>(13)</sup> as duas principais proteínas não colagénicas da dentina, a sialoproteína (DSP) e a fosfoproteína (DPP) são codificadas por um único gene localizado no cromossoma 4 (região 4q21), que denominam de gene da sialofosfoproteína (DSSP) e que associam à dentinogénese imperfeita tipo II.

Segundo Butler<sup>(17)</sup> e MacDougall e col.<sup>(16)</sup> a sialoproteína e a fosfoproteína dentinárias são secretadas como uma única proteína, a sialofosfoproteína (DSSP), que é processada proteoliticamente para formar estas duas proteínas individuais, que compõem a matriz orgânica da dentina. Estes autores propõem que o gene candidato para a dentinogénese imperfeita tipo II, localizado no cromossoma 4 (região 4q21) se denomine de gene da sialofosfoproteína.

Relativamente ao tipo III da dentinogénese imperfeita, MacDougall e col.<sup>(18)</sup> referem que a dentinogénese imperfeita tipo II é uma variante alélica da dentinogénese imperfeita tipo III ou o resultado de mutações em dois genes muito próximos, localizados no cromossoma 4.

## PATOGENIA

A dentinogénese constitui o conjunto de

mecanismos mediante os quais a papila dentária elabora através de células especializadas, os odontoblastos, uma matriz orgânica que posteriormente se calcifica para dar lugar à dentina<sup>(20, 21)</sup>.

A dentinogénese é um processo que decorre a curta distância da periferia dos odontoblastos, envolvendo a formação de fibrilas de colagénio extracelular, que servem de suporte para a deposição de cristais de apatite carbonatados<sup>(17)</sup>. A formação da dentina pode dividir-se em três etapas: a formação de uma matriz orgânica, composta por uma trama fibrilar e substância fundamental amorfa; a maturação da matriz e a precipitação de sais minerais ou mineralização<sup>(20)</sup>.

Segundo alguns autores, na dentinogénese imperfeita ocorre um defeito nos odontoblastos, que leva à produção de uma matriz orgânica com uma calcificação deficiente. Este defeito está dependente da ausência da fosforina, uma proteína que estabelece a ligação ao cálcio<sup>(3, 20)</sup>.

A dentina circumpulpar de dentes com dentinogénese imperfeita apresenta colagénio tipo III e reticulina, que estão ausentes na dentina normal<sup>(3, 20)</sup>.

## CLASSIFICAÇÃO

A classificação aceite internacionalmente é a de Shields, que divide a dentinogénese imperfeita em três tipos: tipo I- associada à osteogénese imperfeita, tipo II- dentina opalescente hereditária e tipo III- brandywine.

A dentinogénese imperfeita tipo- I está associada à osteogénese imperfeita. Aparece integrada num conjunto de sintomas dependentes da fragilidade óssea tais como fracturas ósseas e hiperextensibilidade das articulações. Estas manifestações devem-se ao facto dos tecidos apresentarem uma maior quantidade de colagénio na matriz orgânica<sup>(1, 3)</sup>.

No tipo I a superfície dentária apresenta translucidez, alguma descoloração azul acastanhada e opalescência. Afecta ambas as dentições, decídua e permanente e, em cerca de 20% dos casos poderá haver hipoplasia do esmalte associada. As áreas descoloradas da superfície dos dentes fracturam facilmente e

expõem a dentina, que rapidamente sofre atrição.

Em termos radiográficos, no tipo I da dentinogénese imperfeita, verifica-se obliteração pulpar acelerada e a presença de raízes curtas com constrições, nas duas dentições (decídua e permanente)<sup>(1, 3)</sup>.

A dentina opalescente hereditária ou tipo- II apresenta as mesmas características clínicas, radiográficas e histológicas que o tipo I, mas com maior severidade. Os dentes apresentam coroas bulbosas com uma coloração azul-acinzentada ou acastanhada e com opalescência (figura 1). O esmalte destes dentes pode separar-se facilmente da dentina, quando exposto às cargas oclusais (figuras 2 e 3). Em termos radiográficos confirma-se a presença de coroas bulbosas e observam-se raízes menores do que o normal e câmaras e canais pulpares reduzidos ou completamente obliterados (figura 4). Neste tipo a dentição permanente é mais afectada do que a decídua<sup>(1, 3)</sup>.



Figura 1- Dentinogenesis imperfecta tipo II



Figura 2- Dentinogenesis imperfecta tipo II



Figura 3- Dentinogénesis imperfecta tipo II

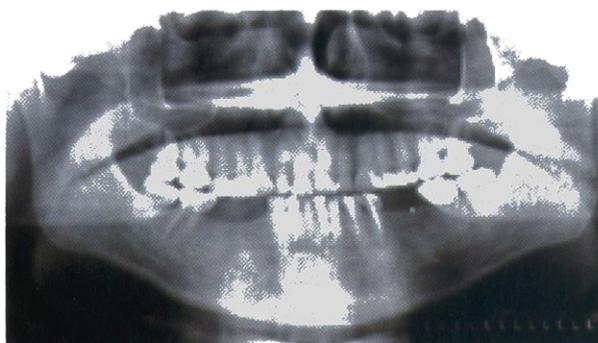


Figura 4- Dentinogénesis imperfecta tipo II

O tipo III é também conhecido por Brandywine pelo facto de ter sido estudado pela primeira vez numa população tri-racial de Brandywine, em Maryland. Os dentes com dentinogénesis imperfecta do tipo III apresentam coroas em forma de sino e com coloração opalescente nas duas dentições (dentição decídua e permanente). Estas coroas sofrem uma rápida atrição, expondo-se facilmente a polpa dentária das mesmas. No exame radiográfico, os dentes decíduos com dentinogénesis imperfecta apresentam, durante os primeiros anos após erupção, câmaras e canais pulpares muito amplos, que com o decorrer dos anos vão sofrendo uma progressiva redução. O dentes permanentes, quando sujeitos a exame radiográfico, mostram canais e câmaras pulpares reduzidos ou completamente obliterados <sup>(1,3)</sup>.

### COMPLICAÇÕES E PROGNÓSTICO

As principais complicações que poderão surgir em pacientes com dentinogénesis imperfecta são uma hipoplasia secundária do processo

alvéolar, por perda da oclusão; uma perda prematura dos dentes, por atrição, exposição pulpar ou por fractura da coroa dentária e o aparecimento de quistos periapicais <sup>(1,3)</sup>.

Se a anomalia, dentinogénesis imperfecta, seguir o seu livre curso pode culminar na perda prematura dos dentes e num aumento do risco de infecção alvéolar. Nos casos em que não existe qualquer tipo de intervenção médica, poderá ocorrer a afecção da actividade gregária <sup>(1,3)</sup>.

### DIAGNÓSTICO

O diagnóstico deverá ser efectuado através de uma história clínica, de um exame clínico e de meios auxiliares de diagnóstico (exames radiográfico e histológico).

O exame clínico e a colheita de uma história clínica minuciosa, juntamente com a construção de uma árvore genealógica, constituem elementos de grande relevância e fundamentais para se alcançar um diagnóstico provável.

Os meios auxiliares de diagnóstico poderão confirmar o diagnóstico provisório, constituindo o exame radiográfico o exame subsidiário de primeira escolha. Este último fornece informações úteis relativamente à radiopacidade dos tecidos dentários, às dimensões das câmaras pulpares, à presença de infecções alveolares e demais dados que possam interessar ao diagnóstico.

As características histológicas podem confirmar qualquer indício estabelecido. Contudo, este exame não é efectuado como rotina, na medida em que implicaria a extracção do dente <sup>(1,3)</sup>.

Em relação ao diagnóstico diferencial da dentinogénesis imperfecta, é importante estabelecer-se a distinção com a displasia da dentina, cujas manifestações clínicas se podem sobrepor às da dentinogénesis imperfecta. A displasia dentinária constitui uma anomalia dentária hereditária de transmissão autossómica dominante <sup>(1,3)</sup>.

### TRATAMENTO

O tratamento deverá ter como principais objectivos o restabelecimento da estética e da

função. Este passa geralmente pela colocação de coroas de prótese fixa (cerâmicas ou metal-cerâmicas) em pacientes em idade adulta e na profilaxia com administração de Flúor durante a infância e adolescência.

Alguns autores <sup>(22)</sup> propõem o tratamento da dentinogénese imperfeita com técnicas de branqueamento com peróxido de carbamida a 10%, considerando ser um método seguro e eficaz.

Em situações mais severas, em que ocorra patologia periapical, poderá ser necessário o recurso às técnicas endodônticas. Estas constituem meios fundamentais e eficientes desde que se intervenha antes da obliteração dos canais radiculares <sup>(23)</sup>.

## CONCLUSÕES

O diagnóstico precoce desta patologia dentária hereditária é de suma importância para o estabelecimento de um plano de tratamento eficaz e para o benefício psicológico do paciente. Geralmente as relações sociais e a componente ambiental da personalidade do paciente apresenta grande evolução positiva.

O aconselhamento genético deverá ser efectuado ao paciente em questão e aos familiares e descendentes do mesmo, de forma a ser possível avaliar o risco de transmissão à descendência e promover uma intervenção médica precoce.

O tratamento prestado ao paciente será tanto melhor e eficaz quanto mais cedo se efectuar o diagnóstico, sendo da responsabilidade do médico dentista uma intervenção e diagnósticos precoces.

## BIBLIOGRAFIA

1. McKusick VA. In: Mendelian Inheritance In Man- catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive and X-Linked Phenotypes. Baltimore, London: The Johns Hopkins University Press Ltd. 1992: 308-309
2. Lygidakis NA, Laskari MG : Dental Defects. In: Laskaris G, ed. Color Atlas of Oral Diseases in Children and Adolescents. Stuttgart, New York:

- Thieme, 2000; 28-32
3. Buysse ML: Birth Defects Encyclopedia. Oxford, London, Edinburgh, Carlton: Blackwell Scientific Publications, 1990; 1632-1634
4. Schulze C: Developmental abnormalities of teeth and jaws. In: Gorlin RJ, Goldman HM, ed. Thoma's Oral pathology. St Louis: The CV Mosby Company, 1970; 138-183
5. Shafer WG, Hine MK, Levy BM. Alterações do desenvolvimento das Estruturas Bucais e Parabucalis. In: Shafer WG, Hine MK, Levy BM, ed. Patologia Bucal. Rio de Janeiro: Editora InterAmericana Ltd, 1979; 46-69
6. Budnick SD. Disturbances in Tooth Formation and Development. In: Budnick SD, ed. Handbook of Pediatric Oral Pathology. Chicago, London: Year Book Medical Publishers, 1981; 86-87
7. Sapp JP, Eversole LR, Wysocki GP. Developmental Disturbances of the Oral Region. In: Sapp JP, Eversole LR, Wysocki GP, ed. Contemporary Oral and Maxillofacial Pathology. St Louis, Baltimore, Boston, Carlsbad, Chicago, Naples, New York, Philadelphia, Portland, London, Madrid, Mexico city, Singapore, Sydney, Tokyo, Toronto, Wiesbaden: Mosby Year Book, 1997; 12-37
8. Kaibogaku K, Tabata MJ: Hereditary diseases with anomalies and their causal genes. Kaibogaku-Zasshi 1998; 73 (3): 201-208 (Abstract)
9. Salvolini E, DiGeorgio R, Caselli E, De Florio L: Dentinogenesis imperfecta- Scanning electron microscopic study and micronanalysis. Minerva Stomatol 1999; 48 (3): 87-92 (Abstract)
10. Engelbert RH, Pruijs HE, Beemer FA, Herders PJ: Osteogenesis imperfecta in childhood: treatment strategies. Arch Phys Med Rehabil 1998; 79 (12): 1590-1594 (Abstract)
11. Kurisu K, Tabata MJ: Human genes for dental anomalies. Oral dis 1997; 3(4): 223-228
12. Lund AM, Jensen BL, Nielsen LA, Skovby F: Dental manifestations of osteogenesis imperfecta and abnormalities of collagen I metabolism. J Craniofac Genet Dev Biol 1998 18 (1): 30-37 (Abstract)
13. MacDougall M: Refined mapping of the human dentin sialophosphoprotein (DSPP) gene within the critical dentinogenesis imperfecta type II and dentin displasia type II loci. Eur J Oral Sci 1998; 106 (suppl 1): 227- 233
14. Dean JÁ, Hartsfield JK, Wright JT, Hart TC:

- Dentin dysplasia, type II linkage to chromosome 4q. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1997; 17 (4): 172-177 (Abstract)
15. Hirst KL, Simmons D, Feng J, Aplin H, Dixon MJ, MacDougall M: Elucidation of the sequence and the genomic organization of the human dentin matrix acidic phosphoprotein 1 (DMP) gene of the locus from a causative role in the pathogenesis of dentinogenesis imperfecta type II. *Genomics* 1997, 42 (1): 38-45 (Abstract)
16. MacDougall M, Simmons D, Luan X, Nydegger J, Feng J, Gu TT: Dentin phosphoprotein and dentin sialoprotein are cleavage products expressed from a single transcript coded by a gene on human chromosome 4. Dentin phosphoprotein DNA sequence determination. *J Biol Chem* 1997; 272 (2): 835-842 (Abstract)
17. Butler WT: Dentin matrix proteins. *Eur J Oral Sci* 1998; 106 (suppl 1): 204-210
18. Mac Dougall M, Jeffords LG, Gu TT, Knight CB, Frei G, Reus BE, Otterud B, Leppert M, Leach RJ: Genetic linkage of the dentinogenesis imperfecta type III locus to chromosome 4q. *J Dent Res* 1999; 48 (3): 87-92
19. Aplin HM, Hirst KL, Dixon MJ: Refinement of the dentinogenesis imperfecta type II to an interval of less than 2 centiMorgans at chromosome 4q21 and of a yeast artificial chromosome contig of the critical region. *J Dent Res* 1999; 78 (6): 1270-1276
20. Ferraris M, Munoz A: Complejo dentino-pulpar II: dentina. In: Ferraris M, Munoz A, ed. *Histologia y Embriología Bucodental*. Buenos Aires, Bogotá, Madrid, México, Caracas: Editorial Médica Panamericana, S.A., 1999; 195-225
21. Avery JK, Piesco NP: Development of Teeth: Crown Formation. In: Avery JK, Piesco NP, ed. *Oral Development and Histology*. Stuttgart, New York: Thieme Medical Publishers, 1994; 70-93
22. Haywood VB, Robinson FG: Vital bleaching with Nightguard vital bleaching. *Curr Opin Cosmet Dent* 1997; 4: 45-52 (Abstract)
23. Pettiette MT, Wright JT, Trope M: Dentinogenesis imperfecta: endodontic implications. Case report. *Oral Surg Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1998; 86 (6): 733-737