

# Dentinogênese imperfeita familiar: relato de caso

## Dentinogenesis imperfecta in siblings: a case report

### Resumo

**Objetivo:** O presente trabalho relata os procedimentos de diagnóstico e de tratamento de dois irmãos com dentinogênese imperfeita (DI) tipo II.

**Descrição do caso:** Dois irmãos, leucodermas, com idades de treze e seis anos, sexo masculino e feminino, respectivamente, apresentavam dentes com características da dentinogênese imperfeita tipo II. Os pacientes não portavam nenhuma doença sistêmica associada. A dentinogênese imperfeita é uma anomalia de desenvolvimento dentário, de caráter genético autossômico dominante, que se caracteriza por defeitos na dentina, tanto na dentição decídua como permanente. Os dentes afetados apresentam-se clinicamente com coloração alterada, podendo ser cinza-azulada a marrom-amarelada e coroas curtas e bulbosas, com exposição dentinária e desgaste. Radiograficamente, os dentes aparecem com raízes curtas e câmaras pulpares obliteradas. O paciente com 13 anos e dentes permanentes recebeu tratamento ortodôntico com aparelho removível e clareamento dental. A menina de 6 anos com dentição mista recebeu próteses adaptáveis aos dentes remanescentes em condições clínicas satisfatórias para manutenção.

**Conclusão:** É importante que o cirurgião-dentista saiba identificar a DI desde os seus primeiros sinais para oferecer orientação à família sobre a alteração e os cuidados a serem tomados. O tratamento deve ser conservador, visando preservar a estrutura dentária e restabelecer função e estética.

**Palavras-chave:** Dentinogênese imperfeita; dentina opalescente hereditária; anormalidades; odontopediatria

### Abstract

**Purpose:** The present article reports the diagnosis and treatment of two siblings with dentinogenesis imperfecta (DI) type II.

**Case description:** Two Caucasian children, thirteen and six-years old, male and female gender, respectively, had teeth with dentinogenesis imperfecta type II. The patients did not have any associated systemic disease. Dentinogenesis imperfecta is a dental development disorder, characterized by dentin defects in both primary and permanent dentitions. The affected teeth have color alteration, most often of bluish-gray or yellowish-brown color; with short and bulbous shaped crowns with dentin exposure and attrition. Radiographically, the teeth show short constricted root and pulp chamber obliteration. The thirteen-year old boy with permanent teeth received orthodontic treatment with a removable appliance and dental bleaching. The six-year old girl with mixed dentition received dentures adapted over the remaining teeth that were in good clinical conditions for maintenance.

**Conclusion:** It is important that the dentist knows how to diagnose the early manifestations of DI to provide professional orientation on the dental alterations and adequate care. The treatment should be conservative aiming to preserve dental substrate and reestablish function and esthetics.

**Key words:** Dentinogenesis imperfecta; hereditary opalescent dentin; abnormalities; Pediatric Dentistry

**Luciana Maria P. da Silva R. Fernandes<sup>a</sup>**  
**Maria Helena Hiar Rodriguez<sup>b</sup>**  
**César Ângelo Lascala<sup>c</sup>**

<sup>a</sup> Curso de Especialização em Radiologia, Fundação para o Desenvolvimento Científico e Tecnológico da Odontologia da Universidade de São Paulo (FOUSP), São Paulo, SP, Brasil

<sup>b</sup> Curso de Especialização em Ortopedia Funcional dos Maxilares pela Associação dos Cirurgiões-Dentistas de Campinas, Campinas, SP, Brasil

<sup>c</sup> Disciplina de Radiologia, Faculdade de Odontologia da Universidade de São Paulo (FOUSP), São Paulo, SP, Brasil

### Correspondência:

Luciana Maria Paes da Silva Ramos Fernandes  
Rua Morgado de Mateus, 126 apto 24  
São Paulo, SP – Brasil  
04015-050  
E-mail: dralucianafn@yahoo.com.br

Recebido: 11 de fevereiro de 2008  
Aceito: 19 de maio, 2008

## Introdução

A dentinogênese imperfeita (DI) é uma anomalia do desenvolvimento dentário caracterizada por um traço autossômico dominante de expressividade variável (1-3). A dentina de ambas as dentições, decídua e permanente, é afetada nos pacientes portadores de DI (4). A prevalência da DI na população é estimada em 1 a cada 6.000 a 8.000 indivíduos (4,5).

A classificação utilizada atualmente para a DI foi proposta por Shields et al. (6), em 1973, com base em características clínicas e radiográficas (4). A DI é dividida em três tipos (1-12): tipo I, associada à osteogênese imperfeita (OI); tipo II, que se manifesta apenas nos dentes, também conhecida como Dentina Opalescente Hereditária, e tipo III, isolada em uma população com miscigenação de três tipos étnicos (caucasiano, negro e indígena americano), habitante do sul de Maryland, Estados Unidos, e denominada “Brandywine”. Essa condição atinge tanto o sexo masculino como o feminino. Os dentes afetados apresentam-se clinicamente com coloração alterada, podendo ser cinza-azulada a marrom-amarelada, de aspecto opalescente, com coroas curtas, apresentando exposição dentinária e desgaste. Radiograficamente, o aspecto característico é de dentes com coroas bulbosas, com presença de constrição cervical bem acentuada, raízes curtas e delgadas; com câmaras pulpares obliteradas e canais radiculares pequenos e atresia. Os dentes afetados também são mais fracos que os normais, e são propensos a fraturas, perdas e desgaste constante (1-12). O fenótipo dentário é o mesmo nos três tipos de DI, porém o tipo III caracteriza-se por apresentar câmara pulpar maior e múltiplas exposições pulpares (também chamado de “dente em concha”) (2,5,11). A principal finalidade do tratamento da DI é prevenir o desgaste dos dentes erupcionados e estabelecer a dimensão vertical adequada ao paciente (7).

O presente trabalho tem como propósito relatar o caso de dois irmãos que apresentavam a alteração, descrevendo as características clínicas e radiográficas dos dentes afetados e o tratamento odontológico realizado.

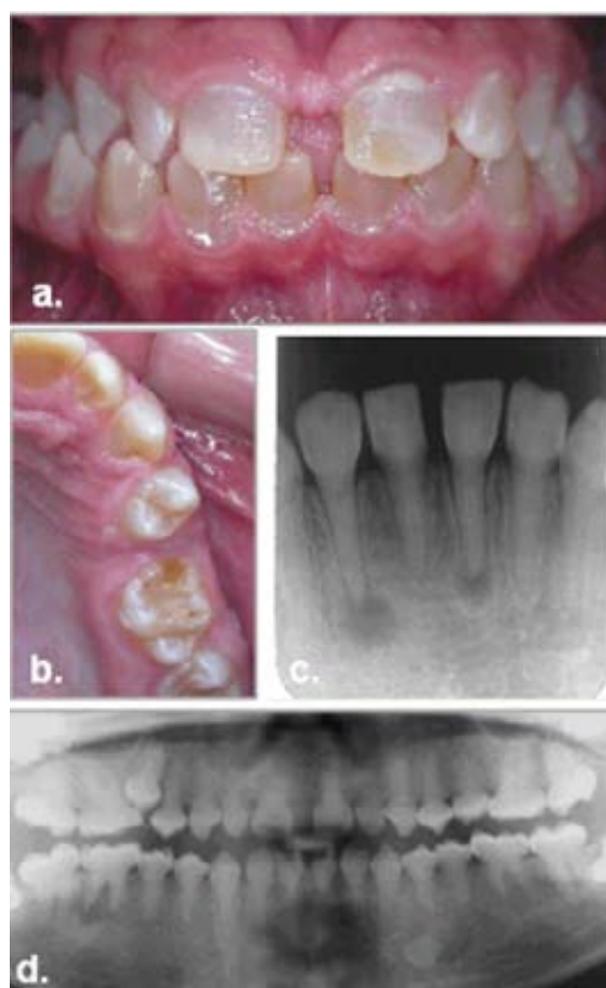
## Descrição dos casos clínicos

Dois irmãos, um menino de treze anos de idade e uma menina de seis anos de idade, ambos de pele branca, apresentaram-se na Clínica da Faculdade de Odontologia da Universidade de São Paulo (FOUSP), São Paulo, SP, Brasil. Durante a anamnese foi relatado que o pai dos pacientes também era portador de dentinogênese imperfeita, tendo sido reabilitado com próteses totais superior e inferior após extração de todos os elementos dentários aos vinte anos de idade. Os pacientes não eram portadores de osteogênese imperfeita e não apresentavam nenhum sinal de síndrome associada. Tratava-se, portanto, de casos de DI hereditária do tipo II.

### Caso 1

Ao exame clínico, constatou-se que o paciente do sexo masculino, treze anos de idade, apresentava dentição permanente, cujos dentes eram manchados, com alteração de

coloração, com opacidade difusa e ligeiro desgaste (Fig. 1a). Na fotografia oclusal superior (Fig. 1b), do lado direito, observou-se exposição de dentina no primeiro molar devido à fratura do esmalte. O paciente também apresentava maloclusão, com impactação do segundo pré-molar superior do lado direito e lesões periapicais na região dos elementos dentários 31 e 42 e na área periapical do primeiro molar inferior direito, observáveis por radiografia intra-oral periapical (Fig. 1c) e por radiografia panorâmica (Fig. 1d). Constatou-se também atresia dos canais radiculares dos dentes do paciente. A radiografia panorâmica evidenciou alterações radiográficas típicas de DI tipo II, e observaram-se dentes com raízes curtas, coroas dentárias pequenas em forma de bulbo e câmaras pulpares obliteradas. Para reabilitar o paciente, optou-se por tratamento ortodôntico com aparelho removível (Fig. 2) para descruzar a mordida e atenuar os diastemas. Para melhorar a estética, foi realizado clareamento nos dentes do paciente.

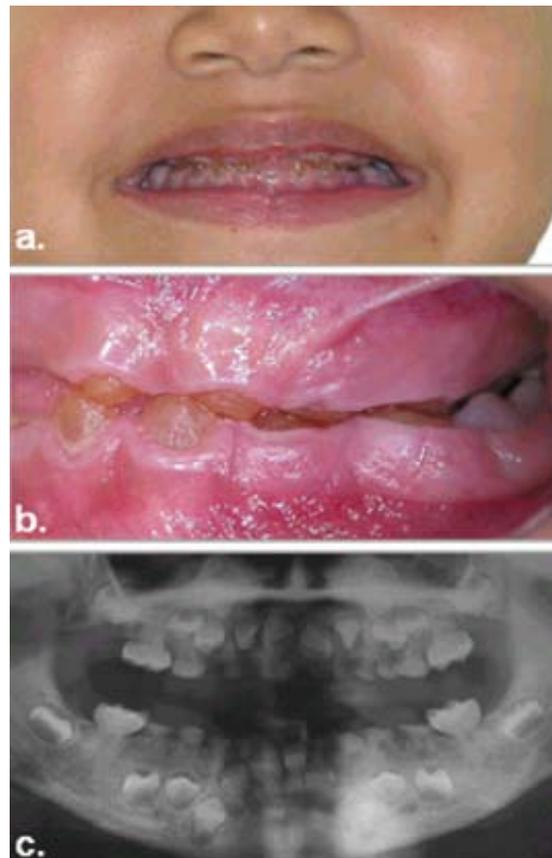


**Fig. 1.** **a.** Fotografia intra-oral do paciente do sexo masculino evidenciando dentes com coloração alterada, diastema e maloclusão. **b.** Fotografia oclusal superior do lado direito do paciente, na qual se notam fratura de esmalte e exposições de dentina. **c.** Radiografia periapical evidenciando obliteração dos canais radiculares e lesões periapicais nos elementos 31 e 42. **d.** Radiografia panorâmica evidenciando dentes com raízes curtas, coroas bulbosas e obliteração dos canais radiculares.

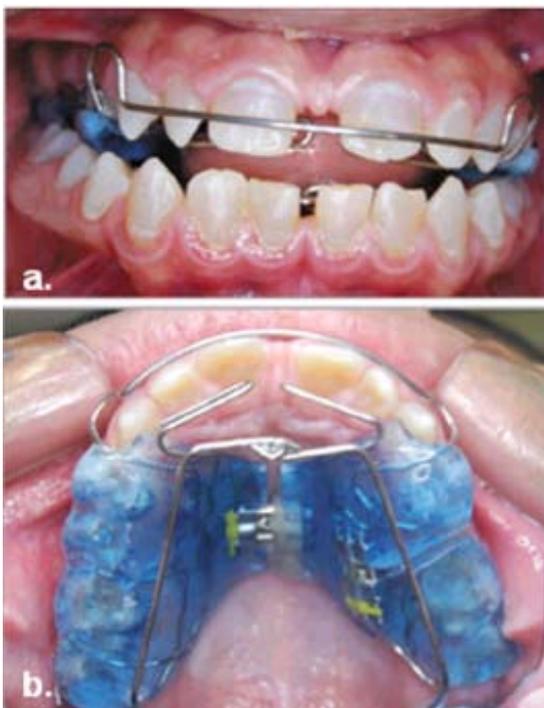
Caso 2

A paciente do sexo feminino com seis anos de idade, ao exame clínico, encontrava-se na fase de dentição mista. Observou-se que seus dentes decíduos estavam severamente afetados pela DI, apresentando extenso desgaste, coloração amarelada e ausência de esmalte (Fig. 3a). Os primeiros molares permanentes já se encontravam erupcionados e apresentavam alteração de coloração, com manchas e opacidade difusa, porém com pouco desgaste e com presença de esmalte. Havia grande perda da dimensão vertical de oclusão devido ao desgaste das estruturas dentárias (Fig. 3b). A radiografia panorâmica (Fig. 3c) também evidenciou características típicas de DI do tipo II, como raízes curtas e coroas dentárias pequenas e bulbosas. Foi possível perceber que seus dentes permanentes em formação já apresentavam coroas dentárias com alterações anatômicas.

Com a finalidade de manter os espaços necessários aos dentes permanentes, restabelecer a dimensão vertical e melhorar a estética, foram confeccionadas e instaladas próteses adaptáveis aos dentes remanescentes que estavam em boas condições clínicas para manutenção na cavidade bucal (Fig. 4).

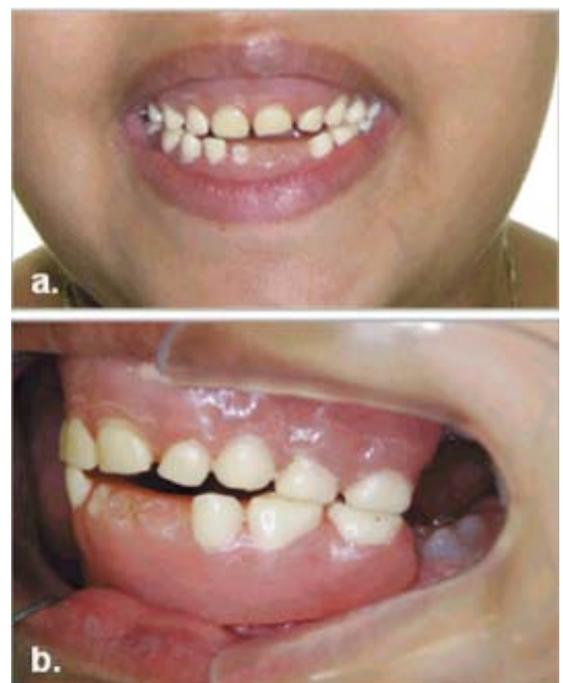


**Fig. 3.** **a.** Fotografia da paciente portadora de dentinogênese imperfeita tipo II. **b.** Fotografia intra-oral do lado esquerdo da paciente, na qual se nota perda acentuada de dimensão vertical. **c.** Radiografia panorâmica da paciente do sexo feminino, evidenciando dentes com alterações típicas da dentinogênese imperfeita tipo II.



**Fig. 2.** **a.** Fotografia intra-oral do paciente com aparelho ortodôntico removível após a realização de clareamento de seus dentes. **b.** Fotografia oclusal superior do paciente, portando aparelho ortodôntico removível.

**Fig. 4.** **a.** Fotografia da paciente utilizando próteses adaptáveis a seus dentes, evidenciando melhora da estética. **b.** Fotografia intra-oral do lado esquerdo da paciente com as próteses, proporcionando restabelecimento da dimensão vertical.



## Discussão

A dentina, o tecido mais abundante do dente, é produzida por odontoblastos, que se diferenciam a partir de células mesenquimais da papila dentária (8). A dentina madura é composta por cerca de 70% de mineral, 20% de matriz orgânica e 10% de água (6). O colágeno de tipo I é o principal componente (aproximadamente 85%) da porção orgânica da dentina. O restante da matriz orgânica é composto por várias proteínas não-colágenas, sendo as principais a fosfoproteína dentinária (DPP) e a sialoproteína dentinária (DSP) (8). Essas proteínas desempenham papel fundamental na dentinogênese (formação de dentina) e são codificadas pelo gene DSPP, localizado no cromossomo humano 4q21 (2,4).

A dentinogênese é um processo altamente controlado que consiste na conversão da pré-dentina ainda não-mineralizada em dentina mineralizada (6,8). A DI tipo I, associada à osteogênese imperfeita (OI), é causada por mutações heterogêneas nos genes COL1A1 e COL1A2, que codificam as cadeias de colágeno tipo I, a maior estrutura protéica encontrada em dentina e ossos (4). Como resultado da mutação, o paciente apresenta sinais de OI, tais como fragilidade óssea, escleróticas azuis, anomalias dentárias como DI e até perda progressiva de audição (5,9). Já os tipos II e III não estão associados a distúrbios ósseos sistêmicos, afetando apenas o tecido dentinário. A mutação ocorre no gene DSPP, levando a alterações nas proteínas codificadas por ele, a DPP e a DSP (2,4).

Clinicamente, os dentes afetados pelos três tipos de DI apresentam características semelhantes, com aspecto opalescente, alteração de translucidez e coloração que varia do marrom-café amarelado ao cinza-azulado. Apesar de o esmalte ser normal, tanto em estrutura quanto em composição química, ele se fratura com facilidade devido ao suporte deficiente proporcionado pela dentina alterada (5). Após a completa erupção dos dentes decíduos, o esmalte geralmente se destaca da borda incisal dos dentes anteriores e da face oclusal dos dentes posteriores. A dentina, portanto, fica exposta, sofrendo abrasão rápida e severa e adquirindo superfície plana e ao nível gengival; ocorre considerável perda de dimensão vertical (5). Estes sinais foram observados nos dois casos clínicos aqui relatados, sendo mais evidente no paciente do sexo feminino, que apresentava todos os dentes decíduos severamente desgastados.

Radiograficamente, a DI se caracteriza por presença de coroas bulbosas, com constrição cervical, e raízes curtas e delgadas. A obliteração precoce, total ou parcial, da câmara pulpar também é notada, em função da contínua formação de dentina defeituosa. Apesar da obliteração radiográfica, as polpas dos dentes com DI permanecem vitais e não necrosam de forma típica por causa da grande produção dentinária ao seu redor (11). Frequentemente se observam fraturas radiculares múltiplas, principalmente em pacientes

com mais idade (5). Estas características radiográficas foram observadas nos dois casos.

A filosofia de tratamento reabilitador de pacientes com DI mudou. Antigamente, os casos eram planejados com tratamentos radicais, como realização de exodontias seriadas e confecção de próteses totais (5,12). O pai dos pacientes relatados neste trabalho havia recebido tratamento odontológico de forma radical. Atualmente, o tratamento é mais conservador, com uso de restaurações de resina composta, coroas totais estéticas para a região anterior, coroas totais metálicas para a região posterior e utilização de *overdentures*. Restaurações intra-coronárias (com uso de pinos) são contra-indicadas, devido ao risco de fratura do esmalte. Essas restaurações serão perdidas por causa da atrição (11). Para os casos de DI sem associação com alterações ósseas sistêmicas, há a possibilidade de tratamento com implantes osseointegrados (5,12). Os procedimentos estéticos como o clareamento dental somente podem ser realizados se houver esmalte suficiente na estrutura dentária. No caso do paciente do sexo masculino, constatou-se que havia quantidade suficiente de esmalte em seus dentes para realizar tal procedimento. A melhora da estética foi significativa após o clareamento de seus dentes e pode ser comprovada por meio da comparação entre a foto clínica inicial e a foto que ilustra o tratamento realizado. Optou-se por reabilitar o paciente com aparelho ortodôntico removível para descruzar a mordida e atenuar os diastemas. No caso da paciente do sexo feminino, foram confeccionadas próteses adaptáveis a seus dentes remanescentes, com o propósito de manter os espaços e restabelecer a dimensão vertical. A melhora da estética da paciente foi considerável com a colocação das próteses e pode ser observada ao comparar as fotos clínicas inicial e final da paciente com as próteses.

É importante a avaliação dos pacientes portadores de DI tão logo erupcionem os dentes decíduos alterados. Apesar de os dentes com DI se desgastarem excessivamente e com maior frequência do que os normais, a susceptibilidade à cárie não é maior nestes dentes alterados (5,11). Mesmo assim, instruções sobre higiene oral são fundamentais para evitar a necessidade de procedimentos invasivos muito extensos futuramente (10). A obliteração pulpar e presença de dentina anormal constituem uma dificuldade para executar o tratamento endodôntico (11), como no caso do paciente do sexo masculino, que apresentava lesões periapicais e canais radiculares atrésicos.

Assim, é muito importante que o cirurgião-dentista saiba identificar a DI desde os seus primeiros sinais para oferecer orientação adequada à família quanto à hereditariedade da alteração e aos cuidados a serem tomados. O tratamento deve ser conservador sempre que possível, visando preservar a estrutura dentária e evitar seu excessivo desgaste, bem como restabelecer função, estética e dimensão vertical adequadas.

## Referências

---

1. Singh M, Singh S. Hereditary opalescent dentin-a case report. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2004; 22:144-7.
2. Richard B, Deforges J, Gorry P. Rôle des gènes DSPP et DMP I dans la dentinogênese imparfaite. *Les Cahiers de l'ADF* 2007; 22-23:18-24.
3. Malmgren B, Lindskog S, Elgadi A, Norgren S. Clinical, histopathologic, and genetic investigation in two large families with dentinogenesis imperfecta type II. *Hum Genet* 2004; 114:491-8.
4. MacDougall M, Dong J, Acevedo AC. Molecular basis of human dentin diseases. *Am J Med Genet A* 2006; 140:2536-46.
5. Ysmayel AES. Tratamiento prostodôntico en paciente con dentinogênese imperfecta. Reporte de un caso. *Acta Odontol Venez* 2000; 38:49-55.
6. Kim JW, Simmer JP. Hereditary dentin defects. *J Dent Res* 2007;86:392-9.
7. Tanaka T, Murakami T. Radiological features of hereditary opalescent dentin. *Dentomaxillofac Radiol* 1998; 27:251-3.
8. Hart PS, Hart TC. Disorders of human dentin. *Cells Tissues Organs* 2007; 186:70-7.
9. Kamoun-Goldrat AS, Le Merrer MF. Ostéogênese imparfaite et dentinogênese imparfaite: frontières diagnostiques et intérêt en orthopédie dento-faciale. *Orthod Fr* 2007; 78:89-99.
10. Tsai CL, Lin YT. Dentinogenesis imperfecta associated with osteogenesis imperfecta: report of two cases. *Chang Gung Med J* 2003; 26:138-43.
11. Pettiette MT, Wright JT, Trope M. Dentinogenesis imperfecta: endodontic implications. Case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1998; 86:733-7.
12. Knezeviæ A, Tarle Z, Panduriæ V. Esthetic reconstruction of teeth in patient with dentinogenesis imperfecta-a case report. *Coll Antropol* 2006; 30:231-4.