

**Universidade de São Paulo**  
**Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto**

**JESSICA JOSIANE SOTERIO PIRES**

**REABILITAÇÃO ORAL, POR MEIO DE PRÓTESES  
TOTAIS CONVENCIONAIS, DE INDIVÍDUOS  
DIAGNOSTICADOS  
COM A SÍNDROME RENAL DO ESMALTE - RELATO DE  
CASO**

Ribeirão Preto

2019

**REABILITAÇÃO ORAL, POR MEIO DE PRÓTESES  
TOTAIS CONVENCIONAIS, DE INDIVÍDUOS  
DIAGNOSTICADOS  
COM A SÍNDROME RENAL DO ESMALTE  
- RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso  
apresentado ao Curso de Graduação em  
Odontologia da Faculdade de  
Odontologia de Ribeirão Preto da  
Universidade de São Paulo, como  
requisito para a obtenção do título de  
Cirurgião Dentista.

Orientadora: Profa Dra Cláudia Helena Lovato da Silva

Ribeirão Preto

2019

## **DEDICATÓRIA**

Aos pais **Marlene de Oliveira Soterio Pires e Arsenio Pires** que sempre me amaram e se dedicaram muito me dando amor, carinho e educação para eu poder estar dentro da Universidade realizando um sonho de me graduar e me tornar um ser humano cada vez melhor muito obrigada. O atual momento só é possível por que vocês acreditaram em mim e me incentivaram de todas as formas necessárias para eu poder aqui chegar.

Agradeço também a **USP** que me disponibilizou recursos de assistência como moradia, bolsa alimentação e bolsas de pesquisa que viabilizaram a minha permanência para conclusão deste curso. Sem esses incentivos isso não seria possível e que eles continuem abrir portas para os próximos que almejam conquistar seus diplomas apesar das dificuldades financeiras.

Ao meu irmão **Jhon Helbert Soterio Pires** que é meu melhor amigo, meu confidente e meu protetor e quem sempre admirei muito por suas conquistas e que me inspirou e me deu todo carinho para me tornar uma pessoa afetuosa, respeitosa e que segue em frente apesar das dificuldades e minha avó **Arlinda de Oliveira Soterio** pelo amor, carinho, dedicação e luz nos momentos de escuridão.

A minha orientadora **Profa Dra Cláudia Helena Lovato da Silva** que me ensinou muitos nesses anos de faculdade me proporcionando conhecimento, reflexões de vida e inspiração. Agradeço por fazer o possível para me orientar nessa jornada e sempre me mostrar que é possível e preciso fazer mais para alcançar nossos objetivos.

## **Resumo**

A presença de Amelogênese imperfeita (AI) das dentições primária e secundária, falha na erupção da dentição permanente, acompanhada de calcificação pulpar e nefrocalcinose podem estar associadas a uma Síndrome recessiva denominada de Síndrome Renal do esmalte (SRE). Devido suas implicações clínicas, os portadores desta síndrome apresentam limitações da mastigação e deglutição, dores agudas devido à AI e dificuldades de desenvolvimento e relacionamento social devido ao prejuízo estético. É uma Síndrome de difícil diagnóstico e a literatura é escassa quanto às formas de tratamento. Assim, o objetivo deste estudo foi relatar o tratamento reabilitador de três indivíduos diagnosticados com SRE. Frente às condições clínicas e psicológicas dos pacientes, foi proposta a confecção de próteses totais convencionais visando a reabilitação rápida e não invasiva, de forma que, posteriormente, eles pudessem optar por tratamento mais complexos. O tratamento realizado promoveu conforto, estética e satisfação aos indivíduos, enfatizando a importância do diagnóstico adequado e atendimento multidisciplinar dos indivíduos.

**Palavras chaves:** Síndrome esmalte-renal-gengival, amelogênese imperfeita, nefrocalcinose, diagnóstico, tratamento, reabilitação oral.

## SUMÁRIO

Introdução	6
Proposição	7
Relato dos casos	7
Considerações finais	24
Agradecimentos	25
Referências bibliográficas	25

## **Introdução**

A “Síndrome Renal do Esmalte – (SRE)” é caracterizada pela presença de uma série de condições clínicas odontológicas associadas com manifestações renais sistêmicas, sendo as mais comuns a presença de “Amelogênese imperfeita e nefrocalcinose – (AINC)” (de la Dure-Molla et al., 2014). A Síndrome foi descrita pela primeira vez por MacGibbon (1972), associando casos com defeitos de esmalte à nefrocalcinose.

A amelogênese imperfeita (AI) é caracterizada, clínica e geneticamente, por um grupo heterogêneo de defeitos hereditários do esmalte dental. Os defeitos do esmalte podem ser quantitativos e / ou qualitativos. Esmalte com espessura reduzida, normalmente, com dureza normal é classificada como AI hipoplásica, enquanto que esmalte com dureza, descoloração e espessura normal é denominado de AI hipomineralizada. Quatorze subtipos de AI foram descritos e diferenciados por aspectos clínicos e modo de herança, sendo que a necessidade do conhecimento genético sobre as mudanças moleculares tem sido considerada primordial. AI é comumente descrita como um traço isolado, podendo ser observado concomitantemente com várias desordens dentárias e / ou sistêmicas variáveis (Bloch-Zupan et al., 2007).

Nefrocalcinose (NC) é a deposição de sais de cálcio nos tecidos renais, encontrada em condições severas tais como hiperparatiroidismo, acidose renal tubular distal, medula renal esponjosa, hipervitaminose D, oxalose, e algumas formas de Síndrome de Bartter (Pereira et al., 2009).

Por meio de sequenciamento genético, foi possível verificar que a SRE está associada a distúrbios autossômicos recessivos raros causados por mutações no gene FAM20A (Jaureguiberry et al., 2012; Wang et al., 2013). Mutações do gene FAM20A também foram identificadas como a causa da “Amelogênese Imperfeita e Síndrome da Fibromatose Gengival ” (AISFG) (Kantaputra et al., 2014). Os aspectos clínicos de pacientes afetados por essas duas síndromes revelam que o fenótipo dentário em ambos os casos é o mesmo.

As características clínicas descritas para estas duas raras desordens autossômicas recessivas são presença de amelogênese imperfeita da dentição primária e secundária, fibromatose gengival e nefrocalcinose, múltiplos dentes impactados, calcificações heterotópicas na polpa dental, folículos e gengivas dentárias, e herança autossômica recessiva. Além disso, pode ser verificada também nefrolitíase (cálculos renais),

alteração no metabolismo de cálcio (Lubinsky et al., 1985), atividade promotora aumentada e atividade inibitória de crescimento de cristas de oxalato de cálcio diminuída (Kantaputra et al., 2014). Quando várias destas manifestações estão presentes, o nome Síndrome Renal do esmalte (SRE) também é empregado (Kantaputra et al., 2014).

Clinicamente, os indivíduos podem apresentar grupos de elementos dentários ou todos os elementos dentários da dentição primária com AI. A esfoliação dos dentes decíduos não ocorre normalmente e a erupção de dentes permanentes é severamente comprometida, causando complicações agudas, funcionais e psicológicas. O diagnóstico, tratamento das complicações agudas e a reabilitação do sistema estomatognático são de extrema importância para o paciente, porém é um desafio para o cirurgião dentista em função dos poucos casos relatos e do espaço protético para a reabilitação com próteses.

### **Proposição**

Assim, o objetivo deste estudo foi relatar o tratamento reabilitador bucal de três indivíduos, membros de uma mesma família, diagnosticados com Síndrome Renal do Esmalte.

### **Relato dos Casos**

Trata-se do relato de três casos, dois irmãos (homem e mulher) e o pai. Para melhor entendimento, o relato do atendimento dos irmãos será realizado desde o início na FORP, o qual contou com a colaboração de Pós-graduandos do Programa de Pós-graduação em Odontologia (Reabilitação Oral), Professor e Residentes do Departamento de Cirurgia e Traumatologia Buco-Maxilo-Facial e Periodontia. Após a finalização da etapa inicial (2015), os pacientes retornaram para reavaliação em 2018, onde novos procedimentos foram necessários, e, neste momento, foi realizado o atendimento do genitor da família.

## CASO 1

Paciente T.M.J.L., sexo feminino, nascida em 05 de Outubro de 1999, 20 anos de idade, natural e residente de Pontal, SP, estudante de Pedagogia, compareceu para tratamento na Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto – FORP-USP no dia 07 de Julho de 2014, na Clínica de Atendimento à Pacientes com Necessidades Especiais (Serviço DAPE - Desmistificando o Atendimento à Pacientes Especiais).

Em sua primeira consulta foram realizados anamnese, exame clínico, exame dental e periodontal completos. A queixa principal da paciente era, “meus dentes são muito pequenos. Tenho um sorriso muito feio e tenho vergonha disso”. Relatou ter realizado tratamento odontológico em outro serviço, onde foram feitos procedimentos como restaurações e confecção de coroa metálica. Apresentou história médica negativa para hipertensão, diabetes e demais doenças. Apresentou história médica positiva para Síndrome Renal do esmalte com a presença de cálculos renais com dores intensas, diagnosticada pela equipe médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto. A paciente relatou que o histórico familiar com a síndrome é extenso (seis tios paternos e o pai apresentam a Síndrome), porém sem informações sobre investigação genética.

As figuras 1 e 2 apresentam os achados radiográficos e clínicos da pacientes.

Figura 1 – Radiografia panorâmica realizada em 19/05/2014, revelando dentes permanentes impactados com má formação do esmalte e da raiz.

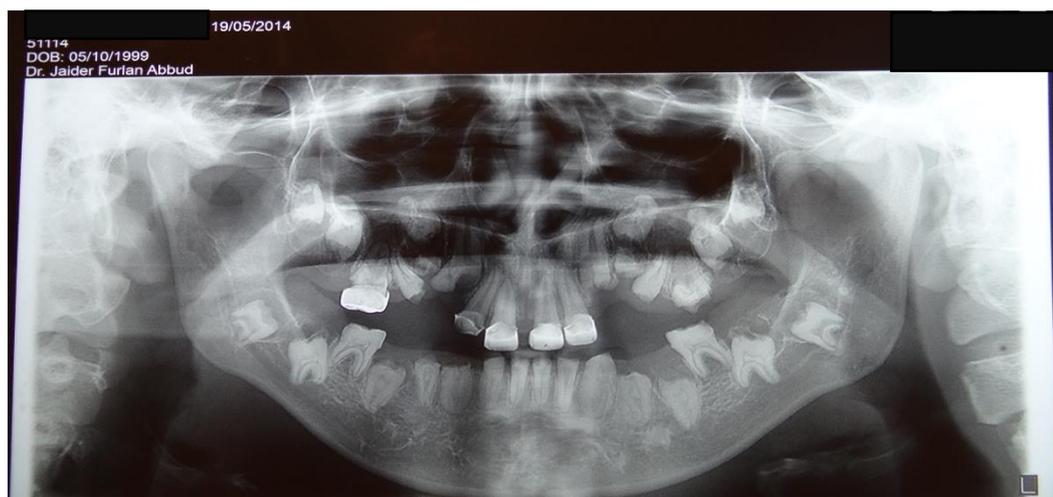
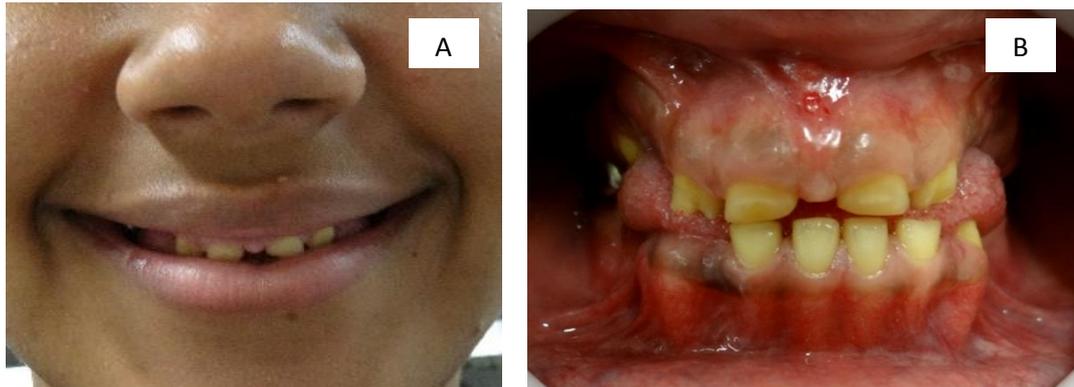


Figura 2 – Imagem do sorriso (A); vista intrabucal dos dentes em oclusão (B).



Após os exames, o paciente recebeu as informações quanto à necessidade de obtenção de modelos de estudo e registro das relações maxilomandibulares para o adequado planejamento do tratamento. O paciente foi submetido à moldagem total do arco superior e do arco inferior com alginato, os moldes foram vazados e os modelos obtidos (Figura 3).

Figura 3 – Modelos iniciais.



Frente à queixa principal e avaliação clínica, foram realizadas duas propostas de tratamento. A primeira tinha como objetivo a extração de todos os elementos dentários, erupcionados e impactados, colocação de implantes e próteses fixas. A segunda proposta foi a realização de extração dos elementos decíduos erupcionados e instalação de próteses totais imediatas, para acompanhamento e posterior planejamento de implantes. Esta proposta teve como objetivo a reabilitação rápida, visto a idade da paciente e foi bem aceita. Quando indagada sobre o conhecimento que ela tinha sobre

“dentaduras” relatou ser algo comum a ela, visto que o pai e demais membros da família (seis tios) já faziam uso deste tipo de prótese desde jovens por também apresentarem a Síndrome. As figuras 4 e 5 apresentam o par de próteses e o sorriso da pacientes após a instalação da Prótese total imediata superior e inferior, respectivamente.

Figura 4 – Próteses totais finalizadas      Figura 5 - Sorriso após a instalação das próteses.



Todos os ajustes necessários foram realizados até a alta da paciente, a qual foi orientada a manter o acompanhamento junto ao Serviço DAPE a cada três meses.

No retorno para reavaliação realizado em 2018, a paciente queixou-se de incomodo sobre o rebordo inferior e também no superior e, por meio de exame clínico (Figura 6) e radiográfico (Figura 7), foi verificado que alguns elementos dentários estavam em erupção, motivo do desconforto.

Figura 6 - Vista fronal dos rebordos desdentados - presença de dente na região do elemento 14.



Figura 7 - Radiografia panorâmica atualizada (03/10/2018) indicando a presença de dentes inferiores próximos à crista do rebordo inferior.



Paciente foi submetida a avaliação da equipe de cirurgia bucomaxilofacial, que solicitou exame de tomografia para melhor planejamento das extrações dos elementos dentais circunscritos na Figura 8. A intervenção cirúrgica foi realizada e foram extraídos os elementos 43,44 e 45 que estavam impactados.

Após o período de recuperação e cicatrização do rebordo alveolar foram iniciados os procedimentos para confecção de novas próteses totais. O plano de tratamento foi elaborado para devolver a autoestima da paciente com o mínimo de procedimentos invasivos, máxima preservação da estrutura óssea do rebordo alveolar e proporcionando qualidade de vida.

A paciente foi submetida à moldagem inicial utilizando moldeiras de estoque do arco superior e inferior com alginato para obtenção dos moldes iniciais (Figuras 8 e 9).

Figura 8 - Moldagem inicial inferior em alginato.

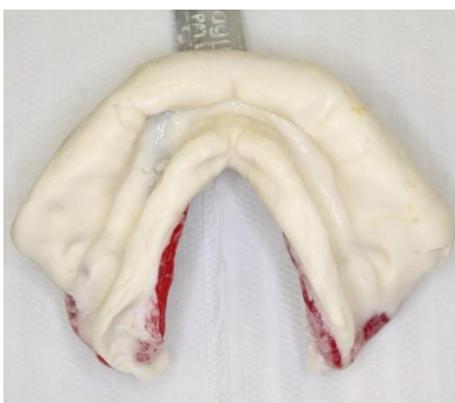


Figura 9 - Moldagem inicial superior em alginato.



Os moldes foram vazados com gesso para a obtenção dos modelos iniciais e delimitação da área chapeável para confecção das moldeiras individuais superior e inferior.

A moldagem funcional foi realizada com godiva para copiar fielmente todos os detalhes anatômicos da área chapeável, obter extensão e delimitação correta da área chapeável e promover o vedamento periférico. Para a realização do procedimento foram utilizados os seguintes materiais:

- Lâmpada a álcool;
- Le cron;
- Lâmpada manual do tipo Hanau;
- Godiva de baixa fusão;

A sequência de moldagem utilizada para obtenção do fecho periférico foi a seguinte:

- Flanco bucal direito;
- Flanco bucal esquerdo;
- Flancos labiais;
- Borda posterior.

A godiva foi colocada na borda de uma região por vez, flambada com a lâmpada Hanau e introduzida na boca do paciente. O procedimento foi repetido na moldeira individual inferior na seguinte sequência :

- flanco sublingual;
- flanco lingual direito;
- flanco lingual esquerdo;
- flanco bucal direito;
- flanco bucal esquerdo;
- flanco labial.

Para conclusão da moldagem funcional foi realizada a moldagem da superfície de apoio com pasta zincoenólica. Primeiramente a cera que recobria a rugosidade palatina foi retirada da moldeira individual, uma vez a pasta manipulada ela foi colocada recobrendo totalmente a superfície interna da moldeira e as bordas e levada em posição na cavidade oral. Na moldagem superior a mucosa foi afastada e realizou-se movimentos circulares, a paciente também succionou o cabo da

moldeira para melhor cópia de todos os detalhes anatomicos. Após o tempo de presa da pasta zincoenólica, cera 7 foi adicionada para confecção do selado periférico na região de término posterior, a cera foi fundida e a moldeira colocada em posição na boca da paciente e com pressão na região.

Na moldagem inferior o procedimento foi repetido porém a paciente realizou movimentos com a língua de cima para baixo e de comissura a comissura. Após a presa do material verificou-se que toda anatomia foi copiada com sucesso.

Após a moldagem funcional, as placas articulares superior e inferior foram confeccionadas, a partir do novo modelo, e sobre elas foram posicionados os roletes de cera. A dimensão vertical de oclusão foi determinada com a utilização do Plano de Camper, métodos métrico, fonético e estético. O registro da relação cêntrica foi realizado pelo método fisiológico. O modelo superior foi transferido para o articulador com o auxílio da mesa metálica e o inferior, por meio do registro da relação cêntrica. Os dentes artificiais foram selecionados de acordo com os dentes presentes na prótese da paciente. As figuras 10 e 11 e as figuras 12 e 13 mostram a prova estética e funcional dos dentes artificiais, respectivamente.

Figura 10 – Vista frontal do sorriso forçado – prova estética.



Figura 11 – Vista lateral do sorriso forçado – prova estética.



Figura 12 – Vista frontal do sorriso forçado – prova funcional.



Figura 13 – Vista lateral do sorriso forçado – prova funcional.



Uma vez aprovados os dentes pela paciente, as próteses foram processadas em laboratório e após o ajuste oclusal em articulador, receberam acabamento e polimento (Figuras 12 e 13) e instaladas na cavidade bucal da paciente (Figura 14).

Figura 12 – Vista frontal das próteses após polimento.



Figura 13 – Vista lateral após polimento.



Figura 14 – Vista frontal da prótese instalada.  
Após as orientações quanto ao uso das próteses novas, a paciente foi agendada



para retorno após 24 horas. A paciente relatou cansaço nos músculos da face. Os contatos oclusais foram avaliados com auxílio de papel carbonado (Figura 15) e com micromotor, peça reta e broca de aço nº. 703, os contatos prematuros (Figura 16) foram removidos. A Figura 17 apresenta a vista do sorriso da paciente com as próteses em oclusão.

Figura 15 – Identificação de contatos prematuros com auxílio de papel carbonado.



Figura 16 – Contatos oclusais iniciais.



Após os ajustes oclusais, a área de assentamento foi avaliada e como não foi verificada presença de ulcerações, nenhum procedimento foi realizado. A paciente retornou ao serviço por mais 3 vezes, onde pequenos ajustes de base foram realizados, bem como refinamento da oclusão. Após a terceira visita de retorno, a

paciente recebeu alta.

Figura 17 – Vista frontal com sorriso forçado.



### **Caso 2:**

Paciente I.J.L, sexo masculino, nascido em 27 de dezembro de 1997, 21 anos de idade, natural e residente de Pontal, SP. Trabalha na indústria canavieira.

Compareceu para tratamento na Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto – FORP-USP no dia 07 de Julho de 2014, na Clínica de Atendimento à Pacientes com Necessidades Especiais (Serviço DAPE - Desmistificando o Atendimento à Pacientes Especiais).

Em sua primeira consulta foram realizados anamnese, exame clínico completo. A queixa principal do paciente era: “Sinto vergonha da minha boca. Tenho um sorriso muito feio e tenho vergonha disso”. A mãe do paciente também relatou que ele não saía muito de casa e estava depressivo devido a aparência dos seus dentes. Ele havia recebido tratamento Odontológico em outro Serviço, porém, nenhuma proposta de reabilitação completa havia sido planejada. Apresentou história medica negativa para hipertensão, diabetes e demais doenças. Apresentou história medica positiva para Síndrome renal do esmalte sem outras complicações sistêmicas, diagnosticado pelo Hospital da Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP.

Por meio de exame clínico (Figuras 18 e 19) e radiografia panorâmica e expectativas do paciente, o planejamento foi apresentado, seguindo o mesmo planejamento do caso 1, ou seja, confecção de Prótese total imediata. O paciente

desejava um tratamento rápido, pouco invasivo, o qual devolvesse a ele o sorriso.

Figura 18 – Vista do sorriso.



Figura 19 – Vista frontal dos dentes em oclusão.



As figuras abaixo apresentam alguns dos procedimentos realizados durante o atendimento do paciente para a confecção das próteses.

Figura 21 – Modelo inicial superior.



Figura 22 – Modelo inicial inferior



Figura 23 – Molde final superior com agodiva e alginato realizado com moldeira individual.



Figura 24 – Selamento periférico inferior em godiva.



Figura 25 – Registro da dimensão vertical e relação cêntrica na cavidade bucal.



Figura 26 – Modelos com bases de registro preparados para montagem em articulador semiajustável.

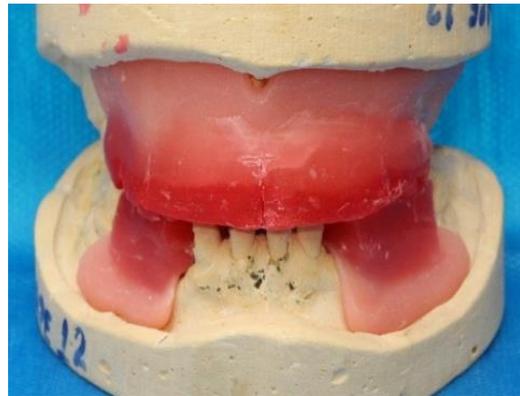


Figura 27 – Vista lateral dos dentes montados em articulador.



Figura 28 – Vista frontal do arco superior após as extrações.



Figura 29 – Vista oclusal do rebordo superior após as extrações.



Após a adequação das papilas gengivais, rebordo alveolar e sutura, a prótese total superior foi instalada. A Figura 30 apresenta as próteses após acabamento e polimento. As figuras 31 e 32 apresentam o sorriso forçado do paciente e o lábio em repouso, respectivamente. Após 07 dias, o paciente retornou para remoção das suturas, extração dos dentes inferiores e instalação da prótese total inferior.

Figura 30 – Próteses totais superior e inferior após acabamento e polimento.



Figura 31 – Vista do sorriso forçado.



Figura 32 – Vista do lábio em repouso.



Após o acompanhamento para ajustes e adaptação do paciente às novas próteses, o paciente recebeu alta com a orientação de procurar pelo serviço a cada seis meses.

No retorno em 2018, após exame clínico (Figuras 33 e 34) e das próteses, verificou-se a necessidade de realização de novas próteses uma vez que as atuais encontravam-se com a retenção insatisfatória. Uma radiografia panorâmica foi solicitada para avaliação dos elementos impactados (Figura 35).

Figura 33 – Vista oclusal do arco



Figura 34 – Vista oclusal do arco



Figura 35 – Radiografia panorâmica.



A sequência clínica para confecção das novas próteses seguiu a Técnica preconizada pela Disciplina de Prótese total da FORP – USP, sem a necessidade de intervenções cirúrgicas. As figura 36, 37 e 38 apresentam o paciente após a

instalação das próteses totais novas.

Figura 36 – Vista frontal dos dentes em oclusão.



Figura 37 – Vista do sorriso forçado.



Figura 33 – Vista do perfil do paciente com as próteses em posição na cavidade bucal.



Após os retornos para ajuste e adaptação das próteses, o paciente recebeu alta e orientações quanto à necessidade de retornos periódicos semestrais.

### Caso 3

Paciente C.A.L, sexo masculino, nascido em 02 de outubro de 1976, 42 anos de idade, natural de Porteirinha – MG e casado. Residente na cidade de Pontal, SP e funcionário da área canavieira.

Compareceu para tratamento na Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto – FORP-USP no dia 04 de Junho de 2018, na Clínica de Atendimento à Pacientes com Necessidades Especiais (Serviço DAPE - Desmistificando o Atendimento à Pacientes Especiais).

Apresentou história medica negativa para hipertensão, diabetes e demais doenças. Apresentou história medica positiva para Síndrome Renal do esmalte sem outras complicações, com queixa de “não consigo me alimentar bem devido a ausência dos dentes inferiores”. O paciente é pai dos indivíduos, cujos relatos foram apresentados acima.

Por meio de exame clínico, verificou-se a presença de dentes decíduos na região anterior da mandíbula (Figura 34) e uma prótese total superior confeccionada há mais de 10 anos. Por meio da radiografia panorâmica, constatou-se a presença de elementos dentais impactados (Figura 35).

Figura 34 – Vista do arco superior desdentado e dos dentes remanescentes decíduos inferiores.



Figura 35 – Radiografia nanorâmica.



Foi planejada a extração da raiz presente na região do 33/34, manutenção dos demais elementos dentários e confecção de próteses totais superior e inferior, a qual seria instalada sobre os dentes. Este planejamento teve como objetivo a manutenção de tecido ósseo. Os procedimentos de confecção das próteses totais seguiram a Técnica preconizada pela Disciplina de Prótese total da FORP – USP. As figuras 36 e 37 apresentam as próteses em oclusão na cavidade bucal e o sorriso do paciente, respectivamente.

Figura 36 – Oclusão com as próteses em posição na cavidade bucal.



Figura 37 – Sorriso forçado.



Após os retornos para ajuste e adaptação das próteses, o paciente recebeu alta e orientações quanto à necessidade de retornos periódicos semestrais.

## Considerações finais

Embora a prevalência da amelogênese imperfeita seja conhecida, a prevalência da Síndrome renal do esmalte não é bem relatada e, de acordo com Chosack et al. (1979), era considerada como uma Síndrome rara. De acordo com de la Dure-Molla et al., até 2014 haviam sido relatos 16 casos por meio de artigos publicados. Uma busca realizada com base no PubMed, Web of Science e Periódicos Capes, indicou que, de 2014 até 2019, mais dezoito novos casos foram relatados. Estes dados mostram que a Síndrome é pouco conhecida, influenciando seu diagnóstico.

Clinicamente, a Síndrome é identificada pela presença de características orais e sistêmicas. As características orais comuns da Síndrome Renal do Esmalte incluem amelogênese imperfeita (AI), erupção dentária tardia, calcificações pulpare, folículos dentários hiperplásicos e hiperplasia gengival com gravidade variável e presença de nódulos calcificados (Azevedo et al., 2103). Uma vez que os sinais clínicos orais são evidenciados quando ainda em criança, o primeiro profissional a ser procurado é o Cirurgião-dentista, que por desconhecimento, acaba por indicar os tratamentos odontológicos restauradores para os dentes presentes na cavidade bucal, os quais podem ser associados com as extrações dos elementos impactados. Por outro lado, a manifestação sistêmica da nefrocalcinose (NC) e outros distúrbios renais são achados frequentes, porém, manifestam-se especialmente no início idade adulta (Dourado, 2018). Esta situação acarreta o diagnóstico tardio da Síndrome ou até mesmo, a não relação entre os fatos, tornando-a subdiagnosticada.

O conhecimento de doenças que relacionam características odontológicas e sistêmicas é indispensável para o diagnóstico correto e plano de tratamento de qualquer situação. O diagnóstico da Síndrome Renal do Esmalte apenas é possível por meio da associação dos achados clínicos e radiográficos orais, do exame histopatológico, ultrassom renal e exame de urina, por meio dos quais é possível verificar a presença de amelogênese imperfeita, nefrolitíase e hipocitraturia, características que corroboram com o diagnóstico da Síndrome (Bhesania et al., 2015; Dourado et al., 2018; Torres et al., 2018).

O diagnóstico preciso da Síndrome é importante, uma vez que, o planejamento do tratamento odontológico deve ser influenciado por ele. Mauprivez et al. (2018) relataram a reabilitação oral em um indivíduo diagnosticado com SRE grave. Como tratamento, foi proposta a colocação de dois implantes para retenção de prótese total

removível. Após dois meses da colocação dos implantes houve falha de osseointegração de um deles, gerando a necessidade de remoção do mesmo, colocação de enxerto ósseo, e inserção de um novo implante após 3 meses. Segundo os autores, as características ósseas dos arcos, as deformidades gengivais e os dentes impactados interferiram na confecção da prótese e comprometeram a mecânica havendo necessidade do estudo cuidadoso do caso para obtenção de adequada reabilitação.

Nos presentes casos relatados, o diagnóstico apenas foi realizado quando a paciente, do sexo feminino, apresentou problemas renais e com base na história familiar, odontológica e médica associadas aos exames realizados, chegou-se à conclusão de Síndrome Renal do Esmalte. A proposta de tratamento, por meio da extração dos elementos dentais presentes na cavidade bucal seguida de instalação de próteses imediatas e acompanhamento, embora “simples”, resultou em expressiva melhora da qualidade de vida e auto-estima dos jovens, que agora, com uma situação mais favorável, podem buscar por tratamento com próteses sobre implantes.

### **Agradecimentos**

Agradecemos a colaboração da Pós-graduanda Letícia de Sá Evelin, da Graduanda Denise Freitas de Souza, da Residente em CBMF Letícia Richard e do Prof. Dr. Alexandre Elias Trivelatto no planejamento e execução dos casos 1 e 2.

### **Referências Bibliográficas**

Azevedo MS, Goettems ML, Torriani DD, Romano AR, Demarco FF. Amelogênese imperfeita: aspectos clínicos e tratamento. *Rev Gaúcha Odontol.* 2013;61(0):491–6.

Bhesania D, Arora A, Kapoor S. Enamel renal syndrome with associated amelogenesis imperfecta , nephrolithiasis , and hypocitraturia : A case report. *Imaging Sci Dent.* 2015;45(3):181-5.

Bloch-Zupan A, Sedano H, Scully C: *Dento/Oro/Craniofacial Anomalies and Genetics.* 1st edition. USA: Elsevier Inc; 2012.

Chosack A, Eidelman E, Wisotski I, Cohen T. Amelogenesis imperfecta among Israeli Jews and the description of a new type of local hypoplastic autosomal recessive amelogenesis imperfecta. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1979;47:148-56.

Crawford PJ, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;4(2):17.

de la Dure-Molla M, Quentric M, Yamaguti PM, Acevedo AC, Mighell AJ, Vikkula M, et al. Pathognomonic oral profile of Enamel Renal Syndrome (ERS) caused by recessive FAM20A Mutations. *Orphanet J Rare Dis* 2014;14(9):84.

Dourado MR, Dos Santos CRR, Dumitriu S, Iancu D, Albanyan S, Kleta R, Coletta RD, Marques Mesquita AT. Enamel renal syndrome: A novel homozygous FAM20A founder mutation in 5 new Brazilian families. *Eur J Med Genet.* 2018;28:103561.

Jaureguiberry G, De la Dure-Molla M, Parry D, Quentric M, Himmerkus N, Koike T, Poulter J, Klootwijk E, Robinette SL, Howie AJ, Patel V, Figueres ML, Stanescu HC, Issler N, Nicholson JK, Bockenbauer D, Laing C, Walsh SB, McCredie DA, Povey S, Asselin A, Picard A, Coulomb A, Medlar AJ, Bailleul-Forestier I, Verloes A, Le Caignec C, Roussey G, Guiol J, Isidor B, et al. Nephrocalcinosis (enamel renal syndrome) caused by autosomal recessive FAM20A mutations. *Nephron Physiol.* 2012;122(1-2):1-6.

Kantaputra PN, Bongkochwilawan C, Kaewgahya M, Ohazama A, Kayserili H, Erdem AP, Aktoren O, Guven Y. Enamel-Renal-Gingival syndrome, hypodontia, and a novel FAM20A mutation. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(8):2124-8.

Kantaputra PN, Kaewgahya M, Khemalelakul U, Dejkhamron P, Sutthimethakorn S, Thongboonkerd V, Iamaroon A. Enamel-renal-gingival syndrome and FAM20A mutations. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(1):1-9

Lubinsky M, Angle C, Marsh PW, Witkop CJ Jr: Syndrome of amelogenesis imperfecta, nephrocalcinosis, impaired renal concentration, and possible abnormality of calcium metabolism. *Am J Med Genet.* 1985;20:233–243.

MacGibbon D. Generalized enamel hypoplasia and renal dysfunction. *Aust Dent J.* 1972;17(1):61-3.

Maupreivez C, Nguyen JF, de la Dure-Molla M, Naveau A. Prosthetic Rehabilitation of a Patient with Rare and Severe Enamel Renal Syndrome. *Int J Prosthodont.* 2018;31(1):31–34.

Pereira PCB, Miranda DM, Oliveira EA, Simões e Silva AC. Molecular pathophysiology of renal tubular acidosis. *Curr Genomics.* 2009;10(1):51-9.

Torres LHS, de-Azevedo-Vaz SL, Barroso DRC, Silva DN, Velloso TRG, de Barros LAP. Enamel-Renal-Syndrome: case report. *Spec Care Dentist.* 2018;38(3):172-175.

Wang SK, Aref P, Hu Y, Milkovich RN, Simmer JP, El-Khateeb M, Daggag H, Baqain ZH, Hu JC. FAM20A mutations can cause enamel-renal syndrome (ERS). *PLoS Genet.* 2013;9(2):e1003302. doi: 10.1371/journal.pgen.1003302.